

Mirjami Tran Minh, Manu Tamminen, Jenni Tamminen-Sirkkiä, Muntasir Mamun Majumder, Rubina Tabassum, Minna Anttonen ja Tuuli Lahti

Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia

JOHDANTO. Selvitimme kansalaisten asenteita ja odotuksia yksilön perimästä saatavan tiedon, genomitiedon, keräämisestä ja käytöstä lääketieteellisiin tutkimustarkoituksiin.

MENETELMÄT. Valtakunnallinen kyselytutkimus toteutettiin tammikuussa 2019.

TULOKSET. Kansalaiset suhtautuvat genomitiedon keräämiseen ja käyttöön myönteisesti ja halusivat tietää terveydentilaansa mahdollisesti vaikuttavista perinnöllisistä alttiuksista. Erityisesti naiset olisivat valmiita tekemään saamansa tiedon perusteella myös elintapamuutoksia.

PÄÄTELMÄT. Tutkimus vahvistaa käsitystä siitä, että suomalaiset ovat tutkimusmyönteisiä ja valmiita luovuttamaan näytteensä biopankkiin. Toisaalta useat kyselytutkimuksen vastaajista eivät osanneet sanoa kantaansa heille esitettyihin kysymyksiin, mikä viittaa osaltaan siihen, että kansalaiset kaipaisivat lisää tietoa sekä genomitiedon käytöstä että siihen liittyvistä ongelmista ja mahdollisuuksista.

Sairauksille altistavien ja niiltä suojaavien tekijöiden tunnistaminen on arvokasta sekä terveyden edistämistyön että sairauksien ehkäisyn ja hoidon kannalta (1). Tietoa tämän työn tueksi tarjoaa biopankeissa säilytettäviin, kansalaisilta veri- tai muiden näytteiden ottamisen yhteydessä kerättyihin perimä- eli genominäytteisiin pohjautuva tutkimus.

Genominäytteen kerääminen, tallettaminen biopankkiin sekä hyödyntäminen tutkimustarkoituksissa edellyttää aina näytteen antajan vapaaehtoista suostumusta. Suomessa kansalaisilta kerättyä genomitietoa hyödynnetään esimerkiksi syöpien diagnostiikassa ja hoidossa sekä farmakogeneettisessä arvioinnissa, jossa selvitetään perintötekijöiden vaikutusta siihen, miten eri lääkkeet sopivat eri henkilöille ja vaikuttavat heihin (1–3).

Laaja-alainen genomitieto tarjoaa tietoa perinnöllisistä, yksilön terveydentilaan mahdollisesti vaikuttavista sairastumisalttiuksista. Osaltaan se saattaa siten myös lisätä kansalaisten motivaatiota elintapamuutoksiin sekä omasta terveydestään huolehtimiseen (4,5).

Selvitimme tässä tutkimuksessa, miten suomalaiset suhtautuvat biopankkeihin sekä genomitiedon keräämiseen ja käyttöön tutkimustarkoituksissa. Lisäksi kartoitettiin kansalaisten halukkuutta tietää perinnöllisistä sairastumisalttiuksistaan sekä tehdä elintapamuutoksia tämän tiedon pohjalta.

Menetelmät

Kyselytutkimus toteutettiin tammikuussa 2019 käyttämällä markkinatutkimusyriyksen Kantar TNS:n Gallup Forum -paneelia (6). Paneelin yli 40 000 jäsenen vastaajakanta on valittu kunkohtaisena satunnaisotantana edustamaan suomalaisia.

Kattavan ja edustavan otoksen varmistamiseksi vastaajakannasta valittiin kiintiöpoiminnalla 503 panelistia, jotka olivat 16–64-vuotiaita. Vastaajien ikä, sukupuoli ja asuinpaikka huomioitiin. Panelistit kutsuttiin vastaamaan kyselyyn sähköpostitse. Kiintiöpoiminnalle asetettiin määrälliset tavoitteet eri-ikäisten, eri sukupuolta olevien ja eri puolilla Suomea asu-

vien ihmisten sisällyttämiseksi haastateltuun joukkoon. Käytetyt kiintiöt olivat seuraavat: naiset (260 vastaajaa), miehet (240 vastaajaa), alle 50-vuotiaat (300 vastaajaa), yli 50-vuotiaat (200 vastaajaa), helsinkiläiset ja uusimaalaiset (160 vastaajaa), eteläsuomalaiset (105 vastaajaa), länsisuomalaiset (125 vastaajaa) sekä pohjois- ja itäsuomalaiset (110 vastaajaa).

Tässä artikkelissa esitettävät tulokset ovat osa laajempaa kyselyä, jossa kartoitettiin kansalaisten klinisiin tutkimuksiin liittyvää tietoutta sekä biopankkeja ja genomitiedon käyttöä koskevia asenteita. Kyselyssä oli mukana yhteensä kuusi biopankki- ja genomiaiheista kysymystä (**INTERNETOHEISAINESTO**). Tutkimusryhmä muotoili kysymykset, ja lomakkeen esitesti neljä kansalaista, joilla ei ollut terveydenhuollon koulutusta.

Kyselytutkimuksen vastaukset analysoitiin R-ohjelmointikielellä (versio 3.6.1) käyttämällä visualisointiin ggplot2-kirjastoa (versio 3.2.1) sekä selvittämällä multinomiaalisella logistisella regressiolla (nnet-kirjasto, versio 7.3), onko aineistossa tilastollisesti merkitseviä eroja eri vastaajaryhmien keskuudessa. Riippumattomina muuttujina käytettiin sukupuolta, ikää (ikäryhmät 16–24 vuotta, 25–34 vuotta, 35–44 vuotta, 45–54 vuotta ja 55–64 vuotta), koulutustasoa ja asuinpaikkaa sekä sitä, onko vastaaja osallistunut elämänsä aikana lääketieteelliseen tutkimukseen. Tilastollisen merkitsevyyden rajana pidettiin p-arvoa 0,05. Aineisto, kysymykset ja analyysiä varten käytetty R-koodi ovat julkisesti saatavilla osoitteessa https://github.com/manutaminen/attitudes_to_finnish_biobanks.

Tulokset

Kyselyyn vastasi yhteensä 503 henkilöä, joista 266 oli naisia (53 %) ja 237 miehiä (47 %). Vastaajien taustatiedot esitetään **TAULUKOSSA**. Vastaajista 11 % ilmoitti antaneensa biopankkinäytteen. Klinisiin lääketutkimuksiin osallistuneet vastaajat olivat antaneet näytteen muita useammin (26 % vs 8 %). Lisäksi biopankkinäytteen luovuttamisessa havaittiin alueellisia eroja: Pohjois- ja Itä-Suomessa oli merkitsevästi vähemmän luovuttajia verrattuna muuhun maahan, ja myös valmius luovuttamiseen oli

TAULUKKO. Vastaajien taustatiedot.

| | | Lukumäärä | Osuus vastaajista (%) |
|--|----------------------------|-----------|-----------------------|
| Sukupuoli | Naisia | 266 | 53 |
| | Miehiä | 237 | 47 |
| Ikäryhmä (v) | 16–24 | 67 | 13 |
| | 25–34 | 86 | 17 |
| | 35–44 | 78 | 16 |
| | 45–54 | 123 | 24 |
| | 55–64 | 149 | 30 |
| Koulutustaso | Ammatillinen perustutkinto | 112 | 26 |
| | Ylioppilas | 55 | 13 |
| | Opistoasteen tutkinto | 90 | 21 |
| | Ammattikorkeakoulututkinto | 106 | 24 |
| | Yliopistotutkinto | 75 | 17 |
| Maantieteellinen alue | Helsinki ja Uusimaa | 160 | 32 |
| | Etelä-Suomi | 111 | 22 |
| | Länsi-Suomi | 132 | 26 |
| | Pohjois- ja Itä-Suomi | 100 | 20 |
| Ollut mukana lääketieteellisessä tutkimuksessa | Kyllä | 81 | 16 |
| | Ei | 412 | 84 |

näillä alueilla merkitsevästi vähäisempää kuin muualla (**KUVA**).

Valtaosa (66 %) kyselytutkimuksen vastaajista piti genomitiedon tutkimuskäyttöä mahdollisuutena, ja peräti 68 % ilmoitti haluavansa tietää, mikäli heidän oma genominäytteensä antaisi viitteitä perinnöllisistä sairastumisalttiuksista. Pohjois- ja Itä-Suomessa asuvat vastaajat olivat kuitenkin merkitsevästi muita haluttomampia tämän tiedon vastaanottamiseen. Lisäksi ammattikorkeakoulututkinnon suorittaneet vastaajat eivät osanneet sanoa kantaansa asiaan merkitsevästi muita useammin (**KUVA**).

Kyselytutkimuksen vastaajista 74 % ilmoitti olevansa valmiita tekemään konkreettisia elintapamuutoksia, jos ilmenisi, että genominäytteen perusteella heidän riskinsä sairastua johonkin tiettyyn sairauteen olisi suurempi kuin väestössä keskimäärin. Tässä vastauksessa havaittiin kuitenkin sukupuolten välisiä eroja. Miehet eivät osanneet sanoa kantaansa tai olivat haluttomia elintapamuutoksiin merkitsevästi useammin kuin naiset. Myös ne vastaajat, jotka eivät olleet koskaan osallistuneet lääketutki-



KUVA. Vastausten jakautuminen ikäryhmän, koulutustason, asuinpaikan, lääketutkimuksiin osallistumisen ja sukupuolen mukaan. X-akselilla on esitetty vastaus ja y-akselilla vastanneiden absoluuttinen määrä. Kunkin vastauksen yllä on ilmoitettu näin vastanneiden suhteellinen osuus. Tilastollisesti merkitsevät poikkeamat on merkitty asteriskeilla (multinomiaalinen logistinen regressio): *** = $p < 0,001$; ** = $p < 0,01$; * = $p < 0,05$. EOS = En osaa sanoa

Ydinasiat

- ▶ Kansalaiset suhtautuvat myönteisesti genomitiedon keräämiseen ja käyttöön tutkimustarkoituksissa.
- ▶ Suurin osa kansalaisista haluaisi tietää terveydentilaansa mahdollisesti vaikuttavista perinnöllisistä alttiuksista ja olisi valmiita tekemään elintapamuutoksia tämän tiedon pohjalta.
- ▶ Genomitietoon liittyvää tiedotusta ja koulutusta tulisi jatkossa tarjota nykyistä laajemmin.

muksiin, olivat merkitsevästi muita useammin haluttomia tekemään elintapamuutoksia omaan perimäänsä liittyvien tietojen pohjalta (KUVA).

Kysyttäessä perimään liittyvän tiedon käytöstä tutkimuksissa 25–34-vuotiaat valitsivat vaihtoehdon ”En osaa sanoa” merkitsevästi muita vastaajia harvemmin. Vastaavasti ”En osaa sanoa” -vaihtoehdon valitsivat vastaajamäärään suhteutettuna merkitsevästi muita useammin opistoasteen ja ammattikorkeakoulututkimuksen suorittaneet sekä Pohjois-, Itä- ja Länsi-Suomessa asuvat (KUVA).

Pohdinta

Aiemmistä tutkimuksista tiedetään, että suomalaiset suhtautuvat genomitiedon keräämiseen ja tutkimuskäyttöön varsin myönteisesti (7–10). Tässä tutkimuksessa havaittiin, että asuinpaikka vaikutti merkitsevästi vastaajien suhtautumiseen – Pohjois- ja Itä-Suomessa oltiin haluttomampia antamaan biopankkinäytteitä kuin muualla maassa. Kansalaisten vastauksissa saattaa heijastua se, että lääketieteellinen tutkimus ja aktiivinen biopankkitoiminta ovat keskittyneet erityisesti maamme eteläosiin.

Suhtautuminen genomitiedon tutkimuskäyttöön oli vanhemmissa ikäryhmissä myönteisempää kuin nuoremmissa. Tämä tulos on samansuuntainen kuin suomalaisten biopankkien muodostaman BBMRI.fi-verkoston toimeksi-

annosta toteutetussa tutkimuksessa tehty havainto, jonka mukaan nuoremmat ikäluokat pitivät kirjallisen suostumuksen kysymistä vanhempia ikäluokkia tärkeämpänä (11). Vaikka nuorempien ikäluokkien voisi olettaa saamansa koulutuksen perusteella ymmärtävän genomitiedon merkityksen sairauksien ehkäisyssä, tunnistamisessa ja hoidossa vanhempia ikäryhmiä paremmin, juuri nuoremmat suhtautuvat tämän tiedon käyttöön kaikkein kriittisimmin.

Vuonna 2016 toteutetussa kyselyssä 44 % vastaajista ilmoitti halukkuudestaan osallistua biopankkitoimintaan (11). Tässä, vuonna 2019 toteutetussa tutkimuksessamme vastaava luku oli 51 %. Osallistumishalukkuuden hienoista lisääntymistä selittänee ainakin osin se, että biopankit ovat viime vuosina panostaneet kansalaisille suunnattuun tiedotukseen ja siten pyrkineet aktiivisesti lisäämään yleistä tietoisuutta biopankkitoiminnan merkityksistä ja tarpeista.

Aiempien tutkimusten perusteella biopankkinäytteen antamisen todennäköisyyttä lisää erityisesti näytteen antamisen vaivattomuus, esimerkiksi mahdollisuus näytteen antamiseen verenluovutuksen tai muun tutkimuksen yhteydessä (8,12). Tätä havaintoa tukevat myös suomalaisten biopankkien kokemukset: harva suomalainen kieltäytyy näytteen antamisesta, jos sitä häneltä terveystalveissa toteutettavien toimenpiteiden yhteydessä erikseen kysytään (13). On myös havaittu viitteitä siitä, että kansalaiset ovat todellisuudessa usein valmiimpia antamaan biopankkinäytteen asioidessaan esimerkiksi terveystalveissa kuin ennalta arvioivat (14).

Tämän tutkimuksen perusteella valtaosa (67 %) kansalaisista haluaisi tietää terveydentilaansa mahdollisesti vaikuttavista perinnöllisistä alttiuksista ja olisi valmiita tekemään tämän tiedon perusteella myös konkreettisia elintapamuutoksia (73 %). Vielä on kuitenkin epäselvää, miten tieto geenitestien tuloksista muuttaa kansalaisten terveystalveittymistä tai esimerkiksi vaikuttaa heidän käsityksiinsä omasta terveydentilastaan (15–19).

Koska perimään liittyvä tieto saattaa kuitenkin osaltaan lisätä kansalaisten motivaatiota elintapamuutoksiin, olisi tätä tärkeää myös tukea aktiivisesti tarjoamalla kansalaisille esimer-

kiksi maksutonta, matalan kynnyksen elintapa-ohjausta ja -neuvontaa. Elintapojen muuttamisen lisäksi perinnöllisiä sairastumisalttiuksia on nykyisin mahdollista ehkäistä myös monilla muilla toimenpiteillä, kuten lääkehoidolla, tehostetulla seurannalla tai jopa leikkauksilla, kuten *BRCA1*- ja *BRCA2*- sekä perinnöllisen ei-polypoottisen paksusuolisyövän eli Lynchin oireyhtymän *MLH1*-, *MSH2*-, *MSH6*- tai *PMS2*-geeni-muunnosten kantajien osalta jo nyt tehdään (1,20,21).

Tässä tutkimuksessa tehti havainto siitä, että useat vastaajat eivät osanneet sanoa kantansa tutkimuksessa esitettyihin kysymyksiin, viittaa siihen, että tietoa genomitiedosta ja sen käyttöön liittyvistä mahdollisuuksista ja ongelmista tarvitaan lisää. Tiedon puute on tullut esille myös aiemmissa tutkimuksissa (10).

Koska vastaajien, jotka ilmoittivat antaneensa biopankkinäytteen, prosentuaalinen määrä oli tässä tutkimuksessa melko suuri, on myös huomioitava, että osa vastaajista on saattanut sekoittaa biopankkinäytteen muun tutkimuksen yhteydessä antamaansa verinäytteeseen.

Toisaalta biopankkinäytteitä on kahden viime vuoden aikana kertynyt nopeasti, ja esimerkiksi Helsingin biopankki oli syyskuuhun 2019 mennessä kerännyt jo yli 107 000 suostumusta ja 76 777 suostumukseen perustuvaa näytettä (22).

Lopuksi

Biopankeissa säilytettävä genomitieto on terveystietoa, jonka avulla sairauksia ehkäistään, tunnistetaan ja hoidetaan. Siksi genomitietoon nojaavien palvelujen tarjoaminen osana julkista terveydenhuoltoa on merkittävä yhdenvertaisuuskysymys. Onkin tärkeää, että avointa yhteiskunnallista keskustelua genomitietoon liittyvistä eettisistä ja käytännön kysymyksistä jatketaan ja että aiheeseen liittyvää tiedotusta ja koulutusta tarjotaan niin kansalaisille kuin terveysalan ammattilaisillekin. ■

* * *

Kyselytutkimuksen toteuttamista on tukenut Sosiaali- ja terveysjärjestöjen avustuskeskus STEA.

MIRJAMI TRAN MINH, FM, erityisasiantuntija,

väitöskirjatutkija
Suomen Syöpäpotilaat ry
Helsingin yliopisto
Twitter: @MirjamiTm

MANU TAMMINEN, FT, dosentti, yliopistonlehtori

Turun yliopisto, luonnontieteiden ja tekniikan tiedekunta
Twitter: @mavata

JENNI TAMMINEN-SIRKIÄ, FT, toiminnanjohtaja

Suomen Suolistosyöpäyhdistys Colores ry
Twitter: @tamminen_ry

MUNTASIR MAMUN MAJUMDER, FT, tutkijatohtori

Suomen molekyyliiläketieteen instituutti (FIMM)

RUBINA TABASSUM, FT, tutkijatohtori

Suomen molekyyliiläketieteen instituutti (FIMM)

MINNA ANTONEN, FM, aikuispedagogi,

toiminnanjohtaja
Suomen Syöpäpotilaat ry

TUULI LAHTI, FT, dosentti

Helsingin yliopisto, lääketieteellinen tiedekunta
Turun yliopisto, yhteiskuntatieteellinen tiedekunta
Twitter: @tuuli_lahti

SIDONNAISUUDET

Mirjami Tran Minh: Asiantuntijapalkkio (MSD Finland Oy, AstraZeneca, Roche, Bristol-Myers Squibb), palkkio käsikirjoituksen laatimisesta (Fimea), luottamustoimet (Suomen Migreeniyhdistyksen hallituksen jäsen, EUPATI Suomi johtoryhmän jäsen)

Manu Tamminen: Muut sidonnaisuudet (Genomill Health Oy; tutkimusjohtaja, yrityksen osakkeiden omistus)

Jenni Tamminen-Sirkiä: Asiantuntijapalkkio (Servierin SHAPE-projekti, Patient Advisory Group 2018–), korvaukset koulutus- tai kongressikuluista (Roche, Pfizer), luottamustoimet (EUPATI Suomi johtoryhmän jäsen)

Muntasir Mamun Majumder: Luottamustoimet (EUPATI Suomi johtoryhmän jäsen)

Rubina Tabassum: Ei sidonnaisuuksia

Minna Anttonen: Ei sidonnaisuuksia

Tuuli Lahti: Luottamustoimet (johtoryhmän jäsen EUPATI Suomi, hallituksen jäsen KÄPY – lapsikuolemaperheet ry)

VASTUUTOIMITTAJA

Tuomas Mirtti

KIRJALLISUUTTA

1. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriön työryhmän ehdotus 2015. http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/74514/URN_ISBN_978-952-00-3586-0.pdf?sequence=1&isAllowed=y.
2. Porkka K, Niemi M, Leppä E, ym. Genomilääketieteen sovelluksia sairauksien hoidossa. *Duodecim* 2017;133:782–90.
3. Myllykangas S, Koskenvuo JW, Alastalo T-P. Uuden polven sekvensointimenetelmät geenidiagnostiikassa. *Duodecim* 2013;129:141–8.
4. Widén E, Ripatti S. Sepelvaltimotautiriskin arviointi genomitietoa hyödyntämällä. *Duodecim* 2017;133:776–81.
5. Ripatti S. Ennakkotuloksia GeneRISK-tutkimuksesta. Esitys Helsingissä 20.3.2018 pidetyssä tilaisuudessa. <https://media.sitra.fi/2018/03/20121110/media-aamu-180320fimm.pdf>.
6. Kantar TNS. Kvantitatiivinen tutkimus. www.kantar.fi/mita-teemme/quantitatiivinen-tutkimus.
7. Eurobarometer 82.2. Blood and cell and tissue donation. Results from Finland. European Commission 2014. https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/blood_tissues_organs/docs/eb822_fi_en.pdf.
8. Raivola V, Snell K, Pastila S, ym. Blood donors' preferences for blood donation for biomedical research. *Transfusion* 2018;58:1640–6.
9. Snell K. Raportti genomikeskustöryhmän käyttöön. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 34/2018.
10. Haukkala A, Vornanen M, Halmesvaara O, ym. Suomalaisen geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon. *Duodecim* 2018;134:1187–95.
11. Snell K. Mitä suomalaiset tietävät biopankeista? *Suom Lääkäril* 2017;72:1944–6.
12. Heino E. Biopankkisuostumusten saanti takkuu – Helsingin Biopankki testaa kesällä ”feissareita”. *Mediuutiset* 27.5.2016. www.medi uutiset.fi/uutiset/biopankkisuostumusten-saanti-takkuu-helsingin-biopankki-testaa-kesalla-feissareita/56ee6cfd-fa40-3606-aa79-10bc91bfa7d8.
13. Helsingin Biopankille annettu jo yli 10 000 suostumusta. Helsingin yliopistollisen sairaalan tiedote 6.10.2016. www.sttinfo.fi/tiedote/helsingin-biopankille-annettu-jo-10-000-suostumusta?publisherId=23980819&releaseId=52395242.
14. Johnsson L, Helgesson G, Rafnar T, ym. Hypothetical and factual willingness to participate in biobank research. *Eur J Hum Genet* 2010;18:1261–4.
15. Li SX, Ye Z, Whelan K. The effect of communicating the genetic risk of cardiometabolic disorders on motivation and actual engagement in preventative lifestyle modification and clinical outcome: a systematic review and meta-analysis of randomised controlled trials. *Br J Nutr* 2016;116:924–34.
16. Godino JG, van Sluijs EMF, Marteau TM, ym. Effect of communicating genetic and phenotypic risk for type 2 diabetes in combination with lifestyle advice on objectively measured physical activity: protocol of a randomised controlled trial. *BMC Public Health* 2012;12:444.
17. Hollands GJ, French DP, Griffin SJ. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ* 2016;352:i1102.
18. Snell K, Helen I. ‘Well, I knew this already’ – explaining personal genetic risk information through narrative meaning-making. *Sociol Health Illn* 2019. DOI: 10.1111/1467-9566.13018.
19. Kere J. Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? *Duodecim* 2019;135:2147–8.
20. Leidenius M, Joensuu H, Huovinen R. Perinnölliseen alttiuteen liittyvä rintasyöpä. Kirjassa: Joensuu H, Roberts PJ, Kellokumpu-Lehtinen P-L, ym, toim. Syöpätaudit. 5. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, s. 617–8.
21. Seppälä T, Meretoja T. Geenitieto muuttaa syöpäkirurgiaa. *Duodecim* 2019;135:1830–7.
22. Helsingin Biopankki. Biopankkisuostumukset ja -näytteet 2016–. www.helsinginbiopankki.fi/fi/etusivu.

SUMMARY

Finns are interested in learning about their personal genetic risks

BACKGROUND. The objective of this research was to explore the current public attitudes and expectations of Finns towards the collection and use of genomic information in medical research.

METHODS. A nationwide survey was conducted in January 2019.

RESULTS. Respondents showed a positive attitude towards collection and use of genomic information and willingness to know more about their personal, health-related genetic risk factors.

CONCLUSIONS. Our study confirms that Finns possess favourable attitudes towards donating genomic samples and participating in medical research. However, a remarkable proportion of the respondents did not have an opinion on several of the survey questions, highlighting a need for increasing public awareness on genomics.