

## 🔊 Toimitukselta

### Genomitieto arkipäiväisty ja vaatii asianmukaista tulkintaa

”Pyydän toimittamaan geenikartan sopimuksen mukaan”. Sähköposti tuli joitain vuosia sitten tutkimushoitajan välittämänä. Lähettäjä oli osallistunut diabeteksen genetiikkaa käsittelevään tutkimukseemme. Myös biopankkeihin tulee välillä toiveita kaiken mahdollisen tiedon saamiseksi. Tähän tutkituilla on toki oikeus, mutta esimerkiksi eksomisekvensoinnin osalta se tarkoittaisi hallitsematonta määrää bittejä. Kummillakaan tuloksilla tutkimusten kohde tai tutkimukset tilannut lääkäri ei tee mitään ilman asianmukaista tulkintaa.

Tietyn ongelman muodostaa se, ettei tiedeyhteisökään välttämättä ole samaa mieltä siitä, mitä asianmukainen tulkinta tarkoittaa (vrt. Saarelan ja Kettusen artikkeli numerossa 5/2017). Tässä teemanumerossa suomalainen tutkimusryhmä esittelee tapoja hyödyntää genomitiedon käyttöä lääketieteessä. Yksittäisten geenimuutosten tai paneelien käyttö on jo arkipäivää joidenkin sairauksien yhteydessä, mutta pääosa varsinaista genomitietoa koskevista sovelluksista on vasta koekäytössä tai suunnitteluasteella. Menetelmät kehittyvät kuitenkin vauhdilla, joten koko lääkärikunnan on jo aika tutustua niiden tarjoamiin mahdollisuuksiin – haasteita unohtamatta. Genomitieto-sanan merkityskään ei ole vielä vakiintunut.

Tässä Aikakauskirjan numerossa genomitiedolla tarkoitetaan koko perimän rakenteen vaihteluista ja sen sisältämien geenien muutoksista saatavaa tietoa, jonka tieteellistä tulkintaa käytetään hyväksi yksilöiden tai ryhmien ominaisuuksien, terveysriskien tai sairastumisen vaaran tutkimisessa, toteamisessa tai ennustamisessa.

TIINAMAIA TUOMI



## Tätä numeroa tekemässä



**ANNE-MARIE KERTTULA** toimii sairaalamikrobiologina HUSLABin bakteriologian osastolla. Väitöskirjansa hän on tehnyt metisilliiniresistentin *Staphylococcus aureuksen* molekyyli-epidemiologiasta. Hänen nykyinen työnsä sisältää asiantuntijatyötä bakteriologian, parasitologian ja viime aikoina myös mykologian osa-alueilla. Hän on kehittänyt useita PCR-testejä parasitologisen diagnostiikan tueksi. Aamunsa Kerttula viettää urheilun parissa ja iltaisin hän kuljettaa lapsiaan harrastuksiin. Työmatkansa hän käyttää kirjojen lukemiseen.



**PASI PÖLLÄNEN** on Turun ja Helsingin yliopistojen dosentti ja synnytysten ja naistentautien erikoislääkäri. Hän toimii Carean johdon tulosalueella ylilääkärinä. Pöllänen on väitellyt lääketieteen lisäksi yhteiskuntatieteistä. Hän on myös ollut mukana kehittämässä terveydenhuollon tietojärjestelmiä. Pöllänen näkee, että solun biologisen tietojärjestelmän, genomin, täysimittainen hyödyntäminen arkipäivän terveydenhuollossa edellyttää huomattavasti laajempaa sähköisen tietojärjestelmän soveltamista kuin nykyisin, erityisesti päätöksenteon tuen järjestelmiä.



Dosentti **ELISABETH WIDÉN** toimii ryhmänjohtajana ja tutkijana Suomen molekyyli-lääketieteen instituutissa (FIMM). Työssään hän on perehtynyt erityisesti monitekijäisiin sairauksiin muun muassa hyödyntämällä erilaisia geenikartoitusmenetelmiä. Hän on hiljattain johtanut geneettistä tietoa hyödyntävän, sepelvaltimotaudin riskiä arvioivan internet-pohjaisen työkalun KardioKompassin kehitystä. Tämän lisäksi hän johtaa yhteistyössä GeneRISK-tutkimusta.

