

Helena Kääriäinen

Valjastetaanko genomitietoa terveydenhuollon tueksi liian nopeasti vai turhan hitaasti?

Genomitiedon käytön eettiset näkökohdat

Genomitiedon eettisiä kysymyksiä pohdittaessa painopiste tapaa olla riskeissä ja uhkakuivissa. Koska genomi sisältää yksilön terveyteen, myös tulevaan terveyteen, liittyvää tietoa ja koska tämä tieto on osittain yhteistä sukulaisten kanssa, on vääriinkäytöksiä helppo kuvitella. Entä jos vakuutusyhtiöt saisivat näitä tietoja haltuunsa ja valitsisivat asiakkaansa tämän tiedon pohjalta? Voisivatko työnantajat, oppilaitokset tai vaikka urheiluseurat käyttää tietynlaisia henkilöitä syrjivällä tavalla? Voisivatko geenitiedon tulkin kannalta välttämättömät kansainväliset geenitietokannat osoittautua uhkaksi yksityisyydelle? Voisiko joku hakkeroida lähipiirinsä geenitiedot ja valita niiden pohjalta tuleville lapsilleen ihannevanhemman? Voisiko media hehkutella julkisten geenialaisuuksilla?

Vääriinkäytöksistä on toistaiseksi tuskin lainkaan esimerkkejä genomitiedon määrän valtavasta lisääntymisestä huolimatta. Terveydestä kertovaa tai sitä ennustavaa tietoa voi saada käsiinsä ”helpommin” esimerkiksi käyttämällä tavalla tai toisella väärin terveydenhuollon tietoja tai tutustumalla henkilön sukuhistoriaan tai elämäntapoihin. Silti näihin riskeihin pitää suhtautua vakavasti. Kaikkea genomitietoa tulee käsitellä arkaluontoisen henkilötiedon sääntöjä noudattaen. Esimerkiksi suomalaiset biopankit säilyttävät kaikkea tietoa koodattuna ja luovuttavat sitä vain perusteellisen hakuprosessin kautta.

Isompi eettinen huoli liittyy genomitiedon käyttöön kuin sen väärin käsiin joutumiseen. Käytämmekö terveydenhuollossa tietoa, jonka ymmärtämisessä meillä on vielä liiaksi auk-

koja? Puutteellisesta ymmärtämisestä löytyy esimerkkejä geenitiedon vakiintuneimmastakin sovelluksesta eli harvinaisten yksigeenisten tautien diagnostiikasta. Kun diagnostiikkaa tehtiin testaamalla tiettyä geeniä tai sen tiettyä mutaatiota ainoastaan potilailla, joiden oirekuva sopi kyseisen geenin aiheuttamaksi, ei mutaatioita tietenkään voinut löytyä henkilöiltä, joilla noita sopivia oireita ei olisi ollut. Kun diagnostiikan työkaluksi on sen sijaan otettu koko koodaavan genomien eli eksomin sekvensointi, kokemukseni mukaan geenivirheitä löytyykin toisinaan vääränlaisilta potilailta. Näin on jälkiviisaasti ymmärretty, että käsitys tietyn geenin mutaatioiden seurauksista on ollut vääristynyt. Entä jos näin onkin useimpien tuntemiemme geenien osalta? Entä jos BRCA-mutaatiot aiheuttavatkin huomattavasti pienempää syöpärisiä kuin olemme syöpäsuviissa havainneet? Tai jos sikiöltä löytyvään geenivirheeseen liittyykin paljon lievempi taudinkuva kuin luulimme? Näitä mahdollisia vääristymiä on pohdittu viimeaikaisessa kirjallisuudessa (1,2).

Koko perheeseen ja sukuun liittyvä ulottuvuus on eräs genomitiedon erityispiirre. Osaatanko siitä aiheutuva perinnöllisyysneuvonnan tarve huomioida muilla erikoisaloilla ja onko tuohon perheiden ja sukujen neuvontaan ylipäättään olemassa resursseja? Tästä on kannettu huolta muun muassa kansallisessa genomistrategiassa (3).

Ja olemmeko toisaalta liian hitaita ottamaan genomitietoa terveydenhuollon työkalupakkiin? Esimerkiksi suhteellisen halpoja farmakogeneettisiä testejä käytetään varsin vähän, vaikka niiden avulla lääkkeiden haittavaikutuksia

voitaisiin ennustaa ja annostelua tarkentaa (Porkka ym. tässä numerossa). Suomalaisen tautiperinnön vaikeimpien tautien kantajia voitaisiin seuloa väestötasolla, tarjota perheille perinnöllisyysneuvontaa ja näin estää vaikeita sairauksia. Nämä kaksi esimerkkiä olisivat toteutettavissa välittömästi, eivätkä niiden kustannukset olisi kohtuuttomia aikaan saatuihin terveydenhuollon säästöihin verrattuna (4,5). Kuitenkaan niitä ei jostain syystä ole otettu käyttöön.

Entä onko terveydenhuollolla kykyä arvioida ennusteellisen tiedon vaikutusta terveyteen ja terveystyökaluun? GeneRISK-tutkimushanke pyrkii testaamaan genomitiedon hyödyntämistä sepelvaltimotaudin kokonaisriskin määrittämisessä ja sairauden ehkäisemisessä (Widén ja Ripatti tässä numerossa). Projektissa pyritään muun muassa seuraamaan, muuttavatko tutkittavat henkilöt elintapojaan saatuaan kuulla geneettisistä riskeistään. Toistaiseksi tutkimustieto aiheesta on niukkaa. Entä mitä kansalaiset ylipäättään haluavat (6)? Halutaanko huoletonta elämää vai pitkää ikää

terveysuhkia vältellen? Ja mitä lääkärit uskovat genomitiedon tuovan tullessaan? Näitäkin kysymyksiä lähestytään teemassa (Snell ja Helén tässä numerossa).

Suomella olisi poikkeuksellisen hyvät lähtökohdat sellaiseen genomitutkimukseen, joka voisi lääketieteen yleisen edistämisen lisäksi erityisesti palvella suomalaista terveydenhuoltoa (Palotie ja Ripatti tässä numerossa). Tutkimusta tehdäänkin monella rintamalla, mutta sitä olisi varaa tehostaa. Sekä tutkimus että sen soveltaminen hyötyisivät investoinnista luotettavien ja helppokäyttöisten infrastruktuurien kehittämiseen. Lisäksi aihepiirin pitää saada vankka jalansija lääkärin perus- ja jatkokoulutuksessa. Tämän teemanumeron katsauksissa pohditaan näitäkin seikkoja. Kaikissa artikkeleissa innostuksen ja tulevaisuususkon taustalla kaiheraa pieni huoli siitä tuntemattomasta, jota genomitiedon soveltaminen edustaa. Keskustelun genomitiedon soveltamisesta ja soveltamatta jättämisestä tuleekin jatkua ja laajeta. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Pinheiro H, Oliveira P, Oliveira C. Hereditary cancer risk assessment: challenges for the next-gen sequencing era. *Front Oncol* 2015;5:62.
2. Committee Opinion No. 682: Microarrays and next-generation sequencing technology: the use of advanced genetic diagnostic tools in obstetrics and gynecology. *Obstet Gynecol* 2016;128:e262–8.
3. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 24/2015.
4. Kääriäinen H. Geeniseulonnat osaksi perhesuunnittelua. *Suom Lääkäril* 2016;71:1128–9.
5. Heliste J, Elenius K, Niemi M, Elenius V. Farmakogenetiikka saapuu klinikkaan. *Duodecim* 2016;132:1561–8.
6. Vermeulen E, Henneman L, van El CG, Cornel MC. Public attitudes towards preventive genomics and personal interest in genetic testing to prevent disease: a survey study. *Eur J Public Health* 2014;24:768–75.



HELENA KÄÄRIÄINEN, tutkimusprofessori
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL),
genomiikka ja biomarkerit -yksikkö,
Helsinki

SIDONNAISUDET

Asiantuntijapalkkio (Blueprint Genetics), työsuhde (Docrates Syöpäsairaala, THL, erityisesti THL Biopankki)