

Liisa-Maria Voipio-Pulkki, Kristiina Aittomäki, Juhani Luotola ja Saara Hassinen

Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön

Matemaatikkoja on pitkään kiehtonut filosofinen näkemys siitä, että havaintoja jäsentävä matematiikka on ollut aina olemassa ja vain odottanut löytäjänsä ja käyttäjänsä. Sama sopii hyvin kuvaamaan genomitietoakin. Luonnon oman kielen ymmärtäminen kertoo sairauksien synnystä ja auttaa siten kehittämään diagnostiikkaa ja hoitoa sekä valitsemaan vaikuttavia väestöinterventioita. Yksilöllinen genomitieto kertoo aina myös lähisukulaisista, ja heistä joidenkin mielestä on ehkä parempi olla tietämättä tai jättää geeni- ja genomitieto työkaluksi vain perustutkijoille ja harvinaistautien asiantuntijoille.

Ihmisen genomien sekvensoinnin ja sitä seuranneen teknologisen kehityksen myötä genomiikka, koko perimän tutkiminen, on tullut tutkimuksen lisäksi myös kliiniseen työhön. Kertyvän tutkimustiedon myötä on syntynyt uudenlainen käsitys yleisten ja perinnöllistenkin sairauksien valtavasta geneettisestä heterogeenisuudesta.

Sairastumisriskiin vaikuttavat sadat, jopa tuhannet genomien variaatiot, jotka osaltaan selittävät myös yksilöllisiä hoitovasteita. Genomiikan tutkimusten myötä on avautunut uusia mahdollisuuksia tunnistaa riskejä ja erityisesti monitekijäisten sairauksien osalta myös mahdollisuuksia ehkäistä sairauksia sekä kohdentaa väestöseulontoja. Tällöin geneettisen riskiprofiloinnin kohteena voivat olla esimerkiksi tietyt ikäkohortit, kun rinta- tai eturauhassyövän seulontaa kohdennetaan geneettisten riskilukujen perusteella (1,2).

Vaikka geenitestejä tarvitaan jatkossakin sairauksien diagnostiikkaan, tulee painopiste ge-

neettisen tiedon laajamittaisessa käytössä siirtymään hoidon kohdentamiseen, lääkehoidon valintaan ja riskiprofilointiin.

Genomitiedon laajamittaisessa hyödyntämisessä kysymyksiä on herättänyt terveydenhuollon henkilökunnan kyky käyttää tietoa hyväkseen. Geneettisen tiedon käytöstä ei välttämättä tule erityisen vaikeaa erikoissairaanhoidossa eikä edes perusterveydenhuollossa, koska tiedon käyttämiseen kehitetään päätöksenteon tukea ja ohjelmistoja. Nämä työkalut tuovat geneettisen tiedon osaksi potilaan terveyden ja sairauden hoitoa helposti lähestyttävällä ja käytännöllisellä tavalla. Kehitystyössä varmistetaan myös tiedon laatuun ja tulkintaan liittyvien ongelmien hallinta.

Jatkossa myös terveydenhuollon eri ammattiryhmien, varsinkin lääkäreiden, koulutuksessa on syytä kiinnittää aiempaa enemmän huomiota genetiikan opetukseen. Lisäksi terveydenhuolto tarvitsee edelleen genetiikan ammattilaisia, klinisiä ja sairaalageneetikkoja, perinnöllisyshoitajia ja bioinformaatikkojakin.

Kesällä 2015 sosiaali- ja terveysministeriö julkisti vuosina 2014–2015 toimineen asiantuntijoista ja sidosryhmistä koostuneen työryhmän ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi (3). Asiantuntijoista ja viranomaisista koostuva ministeriön työryhmä valmistelee toimenpiteitä genomitiedon tehokkaaksi hyödyntämiseksi terveydenhuollossa sekä tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Lisäksi genomitiedon käytölle vahvistetaan eettiset periaatteet ja laaditaan tiedon asianmukaista käyttöä turvaava lainsäädäntö. Kansallinen genomikeskus on tarkoitus perustaa vuoden 2018 loppuun mennessä. Kes-

kuksen tehtäväksi on ehdotettu muun muassa asiantuntijatuen antamista geneettisen tiedon ja geenitestien käyttöön.

Käytännön esimerkki genomistrategiaehdotuksen hengessä toimivasta laajasta konsortio-ohjelmasta on SalWen (terveys- ja hyvinvointialan strategisen huippuosaamisen keskittymä) nelivuotinen ohjelma Get It Done, jonka tavoite on tukea yksilöllistetyn diagnostiikan ja hoidon lisäämistä sekä genomitiedon käyttöä arkipäivän terveydenhuollossa (4).

Ohjelman laaja GeneRISK-tutkimus kohdistuu noin 10 000 suomalaisen terveydentilaan sydän- ja verisuonitautien osalta (5). Tutkittavien näytteet tallennetaan ohjelman yhteydessä biopankkiin. Tutkimuksessa testataan genomitietoa hyödyntäviä toimintamalleja ja IT-järjestelyjä sepelvaltimotaudin kokonaisriskin määrittämiseksi ja sairauden ehkäisemiseksi. Samalla tarkastellaan myös terveydenhuollon henkilöstön valmiuksia genomitiedon käyttöön sekä kansalaisten kykyä hyödyntää kansalaisen portaalista saatavaa genomitietoa. Ohjelmassa kehitetään lisäksi genomitestauksen liiketoimintamalleja, kustannushyödyn arviointia sekä julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyömallia.

Genomitietoa on yhä helpommin saatavilla niille, jotka osaavat sitä hankkia. Siksi lääkärit ja muut terveydenhuollon ammattilaiset kohtaavat yhä useammin tiedon tulkintaan liittyviä kysymyksiä työssään. Täydennyskoulutushaaste on suuri. Tämä Aikakauskirjan teemanumero pyrkii osaltaan jakamaan tietoa siitä, mistä genomitiedon hyödyntämisessä on kysymys ja millaisissa käytännön tilanteissa siitä voi jo nykyisin olla apua. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Mavaddat N, Pharoah PD, Michailidou K, ym. Prediction of breast cancer risk based on profiling with common genetic variants. *J Natl Cancer Inst* 2015;107.
2. Al Olama AA, Kote-Jarai Z, Berndt SI, ym. A meta-analysis of 87,040 individuals identifies 23 new susceptibility loci for prostate cancer. *Nat Genet* 2014;46:1103–9.
3. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 24/2015.
4. Get It Done -tutkimusohjelma. SalWe 2014. <http://www.salwe.fi/get-it-done.html>.
5. GeneRISK – genomeista terveyttä -hanke [verkkosivu]. www.generisk.fi.

LIISA-MARIA VOPIO-PULKKI, LT, johtaja
STM, sosiaali- ja terveyspalveluosasto

KRISTIINA AITOMÄKI, LT, perinnöllisyyslääketieteen professori
HUS, kliinisen genetiikan yksikkö



JUHANI LUOTOLA, FM, ohjelmajohtaja
SalWe Oy ja Spinverse Innovation Management Oy

SAARA HASSINEN, DI, toimitusjohtaja
Terveysteknologian Liitto ry (Healthtech Finland)

SIDONNAISUUDET

Liisa-Maria Voipio-Pulkki, Juhani Luotola ja Saara Hassinen:
Ei sidonnaisuuksia

Kristiina Aittomäki: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Merck), luentopalkkio (Orion)