

Genetiikka ja sydäntautiennusteet – keisarin uudet vaatteet?

Jo kymmenisen vuotta sitten aloitetut koko genomin kartoitustutkimukset ovat näyttäneet mainetta ja kunniaa, impaktipisteitä ja muuta huomiota. Monet maat käyvät läpi kansallisten väestötutkimusten aineistoja määrittämällä osallistujilta yksittäisen emäksen muutoksia (single nucleotide polymorfism, SNP, snippi). Tieto on tärkeää perustutkimukselle, mutta entä väestö – mitä hyötyä kartoituksesta on ollut kliiniseen käytännölle?

Yhdysvaltalaiset geneetikot ja kokeneet tutkijat selvittivät, paljonko sydäntautiriskistä pystyttiin ennustamaan kirjallisuudesta koottujen kahden geneettisen riski-indeksin ja sydäntautien tavanomaisten riskitekijöiden perusteella (Paynter NP ym. JAMA 2010;303:631).

Aineistona oli 19 000 naisen tiedot sisältävä etenevä kohorttitutkimus (Women's Genome Health Study). Yli kymmenen vuoden seurannassa

ilmeni 777 sydäntautitapahtumaa. Geneettinen riski-indeksi, joka sisälsi tietoja 101 snipistä, ennusti näistä tapahtumista 3 %. Kun sydäntautien tavanomaiset riskitekijät (tupakointi, lipidit, paino, verenpaine) oli huomioitu, geneettinen tieto ei muuttanut sydäntautien ennustetta mitenkään.

Toki voi olla olemassa geneettisiäkin tekijöitä, joita ei vielä tunneta ja jotka selittävät sydäntautien ilmaantumista. Tärkeämpää kuitenkin on, että geneettiset tiedot eivät tällä erää muuta käsitystä elintapojen merkityksestä ja tavanomaisista riskitekijöistä – ainakaan sydäntaudeissa. Muissa taudeissa asia voi olla monimutkaisempi, kuka tietää?

Kliinisen toiminnan kannalta tietoa on siis jo riittävästi sen arviointiin, onko sydäntautiriskiä vai ei. Genomin kartoitus ei ole tätä tietoa muuttanut. ■ RL