

## Geenitieto jalkautuu terveydenhuoltoon – väestön ja henkilöstön osaamista kehitettävä

Suomi tavoittelee paikkaa yksilöllistetyn lääketieteen edelläkävijänä. Erityisiä vahvuksiamme ovat terveydenhuollossa kerätty koko väestön tiedot kattava kliininen data ja biopankkien laajat näytekokoelmat sekä yhtenäinen, erillään muusta maailmasta kehittynyt geeniperimä. Yksilöllistetyn lääketieteellä tarkoitetaan uutta lähestymistapaa, jossa yksilöstä kerättyä tietoa käytetään räätälöidysti terveyden edistämässä ja sairauksien ennaltaehkäisemisessä. Tavoitteena on vaikuttavuuden lisääminen ja terveydenhuollon kustannusten säästö (1–3). Yksilöllistetyn lääketieteen kehitykselle on luotu pohjaa lainsäädännöllä ja kansallisen tutkimus- ja innovaatioekosysteemin kehittämisellä. Viimeisten vuosien aikana on asetettu muun muassa tietosuojalaki ja sosiaali- ja terveystietojen toissijaisen käytön laki sekä perustettu kansallisia osaamiskeskustoja, kuten genomi-, syöpä- ja neurokeskus. (2.)

Yksilöllistetyn lääketieteen alalla geneettiseen tietoon kohdistuva tutkimus on edennyt pisimmälle. Biopankeilla on iso merkitys geenitiedon tutkimuskäytön edistämässä. Maassamme toimii kymmenen biopankkia, jotka ovat toiminnaltaan alueellisia tai valtakunnallisia ja vuonna 2017 perustettu Biopankkien osuuskunta Suomi – FINBB, jonka omistajia ovat suomalaiset yliopistot ja yliopistosairaalat. FINBB:n tavoitteena on tarjota tutkimukselle yhden luokun periaatteella toimiva pääsy biopankkinäytteisiin ja niitä koskevaan dataan. Biopankit luovuttavat näytteitä ja tietoja korkealaatuisille tutkimus- ja tuotekehityshankkeille, joissa selvitetään sairauksien syitä, terveyden edistämisen kysymyksiä sekä hoitomenetelmiä. Biopankkitutkimuksessa tieto kumuloituu nopeasti, koska tutkimushankkeissa tuotettu data palautuu biopankkiin ja on sen jälkeen hyödynnettävissä uusissa tutkimuksissa. Esimerkkejä geenitutkimuksesta ovat Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksella (THL) toteutettavat

P5- ja P6-tutkimukset, joissa selvitetään geneettisen tiedon hyödyntämistä väestön terveyden edistämässä (4,5). Käynnissä on myös iso kansainvälinen FinnGen-hanke, jossa on tavoitteena kerätä puolen miljoonan suomalaisen biopankkinäyte sairausmekanismien selvittämiseksi ja uusien hoitomenetelmien kehittämiseksi (1).

Geneettisen tiedon hyödyntäminen edellyttää väestön ja terveydenhuollon henkilöstön geenitiedon lukutaidon kehittämistä. Perimää koskeva tieto on sensitiivistä ja sen käyttöä ohjataan tiukasti lainsäädännöllä, mutta silti geenitiedon tutkimuskäyttö herättää eettisiä kysymyksiä ja pohdintoja. Huolta herättää muun muassa tiedon joutuminen työntäjän, poliisin tai vakuutusyhtiön käsiin, mistä voi aiheutua henkilölle haittaa. Geneettinen tieto ei kosketa ainoastaan yksilöä vaan myös hänen perhettään ja sukulaisiaan. (6.) Aiheesta keskustellaan kiivaasti mediassa ja samanaikaisesti kaupallisia geenitestejä myydään kansalaisille. Perimää koskevan tiedon merkityksestä ja hyödyntämisestä on saatavilla vain rajoitetusti tietoa ja tiedon luotettavuutta voi olla vaikea arvioida. Kansallisen genomistrategian mukaisesti oletuksena on, että geneettisen tiedon tulisi olla jalkautettu terveydenhuoltoon vuonna 2020 (2), mikä ei ole toteutunut. Yksilöllistetty hoito on jo nyt melko tavallista syöpätautien hoidossa, kun potilaan hoitoa suunnitellaan hänen ja/tai kasvaimen yksilöllisten ominaisuuksien pohjalta. Terveyden edistämässä geneettisen tiedon käyttö on sen sijaan vähäisempää, mutta sen hyödyntämistä kansansairauksien ehkäisemisessä tutkitaan paljon (3).

Kansantaudit ovat väestötasolla yleisiä ja ne vaikuttavat henkilön työkykyyn ja vaativat runsaasti terveydenhuollon resursseja. Kansantautien geneettisen taustan tiedetään olevan monitekijäinen ja tällä hetkellä tutkitaan muun muassa polygeenisen riskisumman (PRS) merkitystä sai-

rastumisriskin arvioinnissa. Perimässämme on useita sairastumisen riskiä nostavia kohtia, jotka lisäävät riskiä eri määrän. Riskikohtien yhdistetty määrä on henkilön geneettinen riskiarvo. Kullakin henkilöllä riskikohtien perimä on yksilöllinen. (4,5.) PRS voi jo lähitulevaisuudessa olla uusi terveyden edistämisen työkalu, jolla pystytään arvioimaan yksilön sairastumisriskiä nykyisin käytössä olevien menetelmien lisänä. Yksilön ja väestön terveyden kannalta on oleellista, miten riskitieto motivoi elintapojen muutosta. Yksilöllistetyistä hoidosta käytetään käsitettä P5-lääketiede, jonka periaatteita ovat ennakoivuus (predictive), ehkäisy (preventive), henkilökohtaisuus (personalized), osallistuvuus (participatory) ja psykokognitiivisuus (psychocognitive). P6-lääketieteestä puhutaan, kun konseptiin lisätään kuudes P, jolla tarkoitetaan väestöpohjaista avointa tietoa (public). Tämä kuudes elementti on tärkeä lisä nykyaikaista kehitystä, jossa pystytään hyödyntämään verkon potentiaalia ja kehitetään sovelluksia, jotka lisäävät henkilön ymmärrystä oman elämäntapansa ja terveyden yhteydestä. Avoimen tiedon ja verkon mukaantulo hoitoon tukee myös yksilöllistettyä hoitoa. Siinä henkilö nähdään aktiivisena osaa ottavana toimijana, eikä passiivisena tiedon vastaanottajana. Verkko voi mahdollistaa myös yhteisöllisen näkökulman hoidossa, jossa tietyn terveydentilan ympärille voi muodostua henkilöä tukevia yhteisöjä. (7.)

P6-lääketiede ja yksilöllistetty terveys uudistavat terveydenhuollon tietoperustaa. Samoin siirtyminen perinteisen yhden geenivirheen sairauksien diagnostiikasta kohti kokogenomipohjaisia tutkimuksia, joiden tarkoituksena on monitekijäisten tautien ennaltaehkäisy (8). Nämä muuttavat toimintatapoja, mikä edellyttää terveydenhuollon henkilöstön osaamisen kehittämistä. Pian vastaanotoilla ja sairaaloissa voi olla iso joukko potilaita oman geneettisen tie-

tonsa kanssa. P5-hankkeessa on palautettu geneettistä tietoa tutkimukseen osallistuneille noin 3000 henkilölle. Vastaanotolle voi tulla myös asiakas, jolla on kaupallisen toimijan analysoimaa geenitietoa asiakkaasta. Lääkäreiden ohella osaamisen päivittämistä tarvitsevat myös muut terveydenhuollon asiantuntijat, joiden rooli potilasohjauksessa on merkittävä. Potilasohjauksen sisältöjen ja menetelmien kehittäminen tulee vaatimaan runsaasti tutkimusta ja teknologian hyödyntämistä.

Terveysalan opetussuunnitelmissa ja täydennyskoulutuksessa tulee huomioida edellä kuvattuja osaamisen kehittämistarpeita. Tampereen ammattikorkeakoulussa (TAMK) haasteeseen on jo tartuttu, kun olemme tehneet päätöksen geenitiedon hyödyntämiseen profiloitumisesta. Me kehitämme TAMKissa erityisesti geneettiseen tietoon pohjautuvaa potilasohjausta sekä tutkimusprosessien hallintaa ja sensitiivisten aineistojen käsittelyä. Yksilöllistetyn lääketieteen ja terveyden kehittymisen myötä terveydenhuollossa tarvitaan yhä enemmän tutkimusosaamista, koska tutkimus ja hoito ovat hyvin lähellä toisiaan (3). Jokainen potilas on potentiaalinen tutkimukseen osallistuja ja se on myös jokaisen oikeus. Terveydenhuollossa otetaan yhä enemmän tutkimus- ja biopankkinäytteitä, joita tarvitaan alan nopeasti edistyvässä tutkimuksessa ja potilaan hoidon suunnittelussa. Potilaan informoiminen tutkimuksesta ja tietoon perustuvan suostumuksen vastaanotto ovat korkeatasoisen ja eettisesti kestävän tutkimuksen kannalta erittäin merkittäviä sisältöjä. Kohdistamme koulutuksen ammattiin ja täydennyskoulutuksessa opiskeleville sekä tavallisille kansalaisille. Kansalaisten tiedon lisäämisellä tavoittelemme geneettisen tiedon lukutaidon kehittämistä, mikä on tärkeää yksilöllistetyn terveyden jalkauttamiseksi terveydenhuoltoon.

## LÄHTEET

1. Palotie A, Kaunisto M, Harju J, ym. FinnGen-tutkimuksen lupaukset. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2019;135(10):987–69.
2. Sosiaali- ja terveysministeriö. Raportteja ja muistioita (STM). 2015:24 Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Luettu 20.1.2020. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3586-0>
3. Heinonen S, Kälviäinen R. Biopankki osana terveydenhuollon toimintaa – miksi se on myös potilaan perusoikeus. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2019;135(10):975–977.
4. Perola M, Marjonen H, Marttila M, ym. P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2019;135(10):979–985.

5. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. P5.fi-tutkimus – Geeni- ja aineenvaihduntatietoa terveyden tueksi. Luettu 20.1.2020. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5.fi-tutkimus-geeni-ja-aineenvaihduntatietoa-terveyden-tueksi>
6. Beamer, L. Ethics and Genetics Examining a crossroads in nursing through a case study. *Clinical Journal of Oncology Nursing* 2017; 21(6):730–737. <https://doi.org/10.1188/17.CJON.730-737>
7. Bragazzi N.L. From P0 to P6 medicine, a model of highly participatory, narrative, interactive, and “augmented” medicine: some considerations on Salvatore Iaconesi’s clinical story. *Patient Preference Adherence* 2013; 7:353–359. <https://doi.org/10.2147/PPA.S38578>
8. Mills R, & Haga S. Genomic counseling: next generation counseling. *Journal of Genetic Counseling* 2014; 23(4): 689–92. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9641-z>

SARI RÄISÄNEN  
*TtT, dosentti, yliopettaja*  
*Tampereen ammattikorkeakoulu*

MARI LAAKSONEN  
*TtM, lehtori*  
*Tampereen ammattikorkeakoulu*

ELISA AIRIKKALA  
*TtM, tuntiopettaja*  
*Tampereen ammattikorkeakoulu*

ARJA HALKOaho  
*TtT, dosentti, yliopettaja*  
*Tampereen ammattikorkeakoulu*