

Terveysteen liittyvät geenitestit

MISSÄ TILANTEISSA GEENITESTIÄ VOISI HARKITA??

PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

MITÄ GEENITESTILLÄ ETSITÄÄN?

SINÄ PÄÄTÄT



COUNCIL OF EUROPE



CONSEIL DE L'EUROPE

Terveyteen liittyvät geenitestit

Jokaisella meistä on vanhemmiltamme perittynä oma yksilöllinen geenivalikoimamme. Tämä geneettinen rakenteemme yhdessä erilaisten ympäristön vaikutusten kanssa selittää yksilöiden väliset erot ulkonäössä, herkkyydessä tietynlaisille lääkkeille ja hoidoille, alttiudessa sairastua jne.



Tutkimusmenetelmien kehittyessä on mahdollista tutkia ihmisen perimää ja poimia siitä tietoa. Erilaisia laboratoriotestejä, joilla pyritään selvittämään tietyn henkilön perimään liittyviä seikkoja, kutsutaan geenitesteiksi.

On tärkeää muistaa, että suurin osa terveyteen ja sairauteen liittyvistä seikoista on sellaisia, etteivät niihin vaikuta vain geenit vaan elämäntavoilla ja ympäristöllä on myös tärkeä rooli.

Tämän tietolehtisen päämäärä on kertoa yleistä tietoa geneistä ja niiden vaikutuksesta terveyteemme sekä ohjata pohtimaan geenitestaukseen liittyviä kysymyksiä.

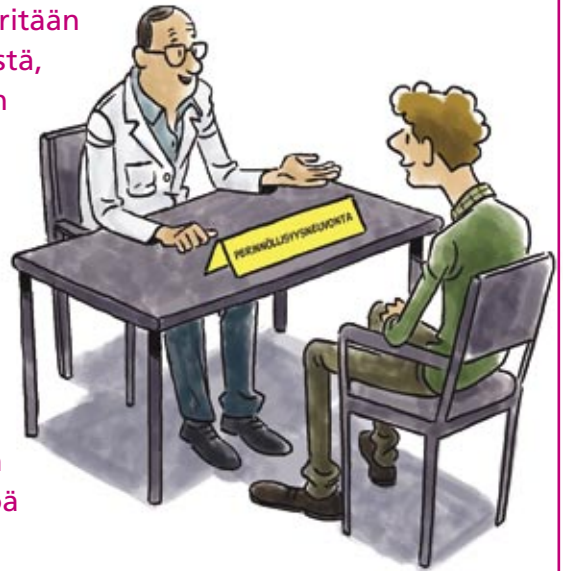
■ ■ ■ Missä tilanteissa geenitestiä voisi harkita?

Terveydenhuollon osana tehty geenitesti voi kertoa tärkeää tietoa henkilön terveydestä. Geenitestaukseen on monia lääketieteellisiä syitä. Jos lääkärisi arvelee, että sinulla saattaisi olla geenien aiheuttama sairaus, hän voi lähettää sinut lääkärille, joka on erikoistunut tutkimaan, diagnosoimaan ja hoitamaan ihmisiä joilla on tai joilla epäillään olevan jokin geneettinen ongelma. Sairautesi taustaa ja oireita samoin kuin sinun ja perheesi tilannetta pohditaan tarkoin. Jos herää epäily tietystä perinnöllisestä sairaudesta, ehdotetaan diagnoosin varmentamiseksi geenitestiä, mikäli sellainen on saatavilla.



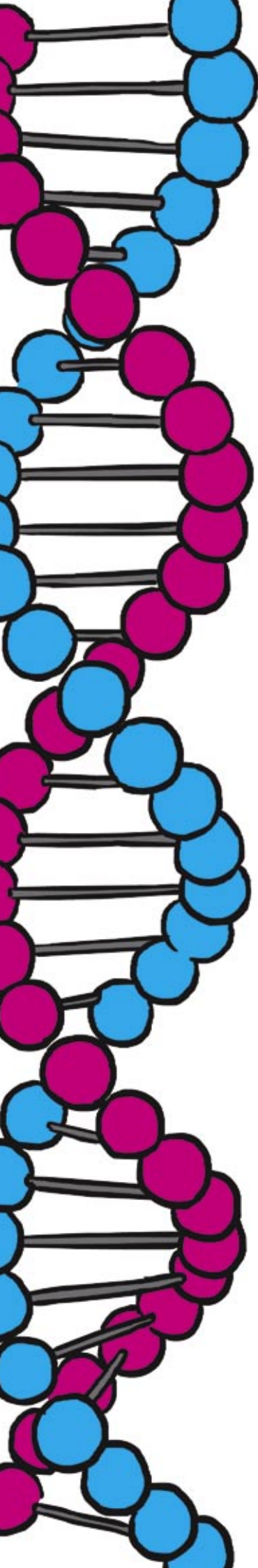
Perinnöllisyysneuvonnan tarve

Koska geenitestillä saattaa olla vakavia vaikutuksia, testiä harkittaessa suositellaan käyntiä perinnöllisyysneuvonnassa. Sitä on saatavilla perinnöllisyyslääketieteen klinikoissa. Neuvonnassa sinulle pyritään kertomaan sellaista tietoa testauksen merkityksestä, että se auttaisi sinua ja perhettäsi päättämään haluatteko testiä. Neuvonnassa otetaan huomioon tilanteesi ja toiveesi, kertomaan kaikista tarjolla olevista vaihtoehdoista pyrkimättä vaikuttamaan päätökseesi. Joskus perinnöllisyysneuvontaan liitetään keskustelu psykologin kanssa ennen testiä ja mahdollisen testin jälkeen, jotta paremmin selviäisit testin seurauksista. Psykologi voi myös tukea sinua siinä, miten asiasta voi puhua muille perheen jäsenille. Siten perinnöllisyysneuvonta tukee henkilöä ennen testausta, sen eri vaiheissa ja sen jälkeen.



Joitain tavallisia syitä geenitestukseen

- Sinulla tai lapsellasi on oireita sairaudesta, johon halutaan tarkkaa diagnoosia tai biologista selitystä taudin ilmaantumiselle.
- Perheessä on periytyvä sairaus ja haluat tietää, onko sinulla riskiä saada tuo sairaus jossakin elämäsi vaiheessa.
- Perheessäsi, suvussasi tai väestössä, johon kuulut, on riskiä johonkin tiettyyn perinnölliseen sairauteen ja haluaisit tietää, voiko se kauttasi periytyä lapsillesi.
- Perheessäsi on ollut useita keskenmenoja.



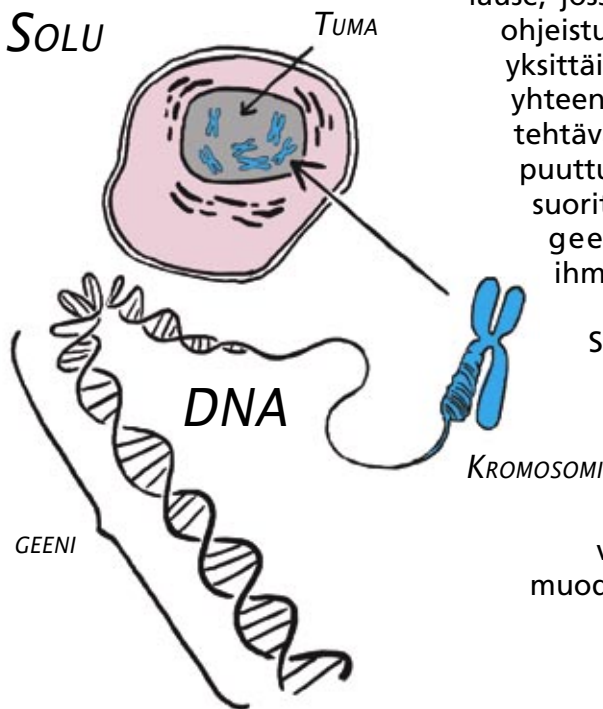
■■■ Hieman biologiaa...

Jokaisella ihmisellä on useita triljoonia soluja; niistä kaikki eliöt rakentuvat. Solut muodostavat rakenteemme. Ne muuttavat ravintoaineet energiaksi ja suorittavat suuren joukon erilaisia erityistehtäviä. Samantyyppiset solut muodostavat yhdessä kudoksia, jotka puolestaan muodostavat elimiä. Sadat erilaiset solut muodostavat lihaksia, hermoja, keuhkot, sydämen, sukuelimet, veren jne

Lähes kaikilla soluilla on tuma, jossa sijaitsee elimistön kehitystä ja toimintaa ohjaava informaatio. Tuo informaation on "kirjoitettu" DNA-nimiseen kemialliseen yhdisteeseen (deoksiribonukleiinihappo).

Voisi ajatella, että DNA on valtavan pitkä lause, jossa kerrotaan koko elimistön ohjeistus ja geenit ovat tuon lauseen yksittäisiä sanoja. Kukaan geeni liittyy yhteen tai useampaan elimistön tehtävään. Jos siihen tulee vika tai se puuttuu, ei se enää pysty kunnolla suorittamaan tehtäväänsä. Kaikki geenit yhdessä muodostavat ihmisen perimän.

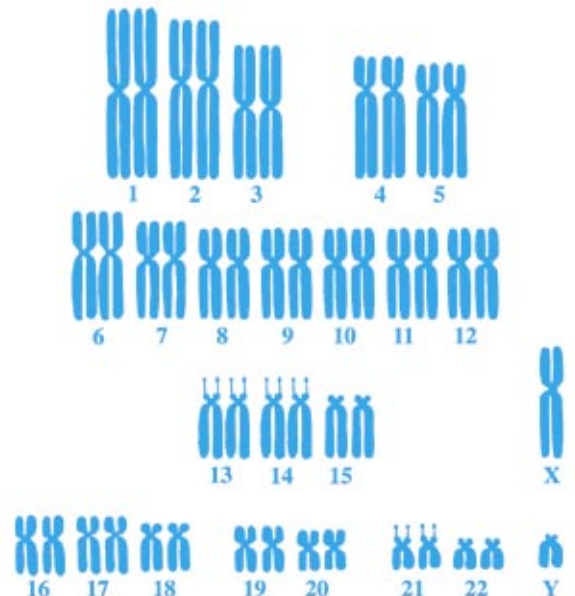
SOLU



Solun tuma siis sisältää perimän joka on yksilön geneettinen ohjeisto. Lapsi saa puolet geneistään kummaltakin vanhemmaltaan. Siten geenit muodostavat perimisen perustan.

Entä sitten kromosomit?

Geenit on pakattu kromosomeiksi, jotka ovat solun jakautumisvaiheessa mikroskoopilla nähtävissä olevia solun osia. Ihmisellä on 46 kromosomia, tarkkaan sanottuna 23 paria kromosomeja, sillä kromosomit esiintyvät aina pareittain. Ne ovat sukupuolikromosomipari - kaksi X-kromosomia naisella ja yksi X-kromosomi ja yksi Y-kromosomi miehellä - sekä 22 muuta kromosomiparia, jotka on nimetty numeroilla 1-22.



■ ■ ■ Mitä geenitesti etsii?

Geenitestauksessa tutkitaan haluttu osa DNA:ta. Geenitestillä voidaan saada selville onko tiettyssä geenissä tai kromosomissa jokin muutos. Tällainen muutos, jota usein kutsutaan mutaatioksi, voi vaikuttaa elimistön kaikissa soluissa ja siirtyä jälkeläisille.



Geenisi ja lääkärisi

Geenitutkimusta varten tarvitaan veri- tai sylkinäyte, joka lähetetään laboratorioon testattavaksi. Yleensä laboratorio lähettää tulokset kirjallisena sille lääkärille, joka testin tilasi. Hän puolestaan keskustelee tuloksista kanssasi.

Geenien mutaatiot saattavat johtaa kolmentyyppisiin sairauksiin:

■ Kromosomisairaudet

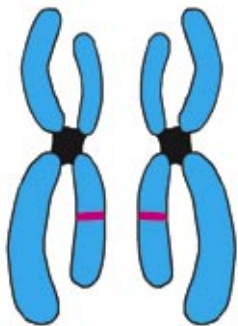
Kromosomisairaus ilmenee henkilöllä, jolla yhdessä tai useammassa kromosomissa on näkyvää vikaa (esim. puuttuva pala kromosomia) tai kromosomien lukumäärä ei olekaan 46. Näin on esimerkiksi Downin oireyhtymässä, jossa henkilöllä on ylimääräinen kromosomi 21 ja siten yhteensä 47 kromosomia.

■ Monogeeniset sairaudet

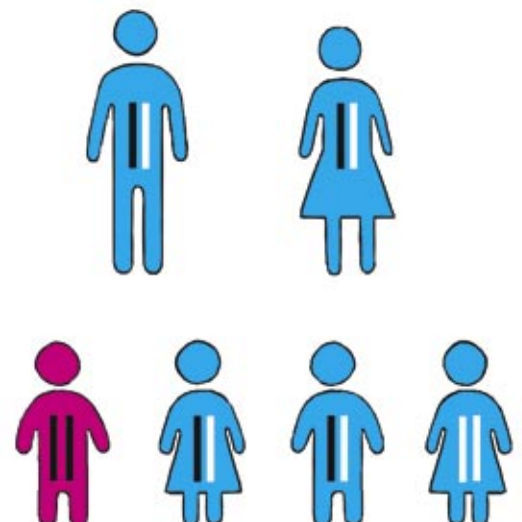
Monogeeniset sairaudet ovat seurausta yhden geenin tai geeniparin muutoksista. Ne ovat yleensä vakavia ja yksittäin harvinaisia, mutta yhteensä niitä sairastavat miljoonat ihmiset. Taudin oirekuva riippuu siitä, mitkä kyseisen geenin tehtävät ovat. Jokaisella on jokaista geeniä kaksi kappaletta – tieteellinen ilmaisu tälle on kaksi alleelia. Näistä toinen on peritty isältä ja toinen äidiltä.

Jotkut taudit ilmaantuvat, vaikka vain toisessa alleelissa on tautia aiheuttava muutos. Tällainen tauti on esimerkiksi Huntingtonin tauti, jonka oireita ovat lihasten hallinnan ja aivotoiminnan huononeminen.

Joihinkin monogeenisiin tauteihin sairastuu vain siinä tapauksessa, että molemmat alleelit ovat viallisia. Jos vikaa on vain toisessa alleelissa, ei oireita ilmaannu. Tällainen henkilö on tautimutaation kantaja. Esimerkiksi kystinen fibroosi periytyy näin. Se on krooninen Suomessa hyvin harvinainen sairaus, joka aiheuttaa keuhkojen ja ruuansulatuksen ongelmia. Kun tässä geeniparissa on vain yksi mutaatio, ei henkilö ole sairas vaan ainoastaan mutaation kantaja, usein terveeksi kantajaksi kutsuttu. Kun kaksi tällaista kantajaa perustaa perheen, on joka lapsen kohdalla 25% mahdollisuus, että lapsi perii viallisen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Tällaiselle lapselle tauti tulee.



Kromosomeissa on kaksi saman geenin alleelia



■ Monitekijäiset taudit

Tauteja, jotka syntyvät monien geenimuutosten, ympäristön ja elintapojen yhteisvaikutuksesta kutsutaan monitekijäisiksi taudeiksi tai "kompleksisiksi taudeiksi". Tähän tautiryhmään kuuluvat monet tavalliset taudit kuten diabeteksen eri muodot, useimmat syövätkin, astma ja sydän- ja verisuonitaudit. Toisin kuin monogeenisissä taudeissa, näiden tautien taustalla on useita geenejä.

Genetiikan tieteellinen tutkimus suuntaa vahvasti monitekijäisten tautien geenitaustan tutkimiseen. Tästä huolimatta ymmärrys näiden tautien geenitaustasta on vielä vähäistä ja niiden geenitestausta pidetään epätarkkana ja merkityksettömänä tutkimuksena tulevan sairastumisen ennustamisen kannalta.



Erilaiset geenitestauksen tilanteet

>Diagnostiset geenitestit

Diagnostisilla geenitesteillä pyritään asettamaan tarkka diagnoosi potilaan oireiselle taudille. Testin tuloksesta voi olla apua, kun mietitään taudin hoitovaihtoehtoja ja seurantaa. Se myös lopettaa taudin syyhyn liittyneen epätietoisuuden kun lopultakin ainakin tiedetään, mistä taudista on kysymys.

>Ennustavat geenitestit

Ennustavia geenitestejä tehdään henkilöille, joilla ei vielä ole oireita taudista. Niillä pyritään selvittämään geenimuutoksia, joihin liittyy riski sairastua tulevaisuudessa. Tämä riski voi olla hyvinkin erilainen eri geenitesteihin liittyen. Joskus testi kertoo varsin suuresta riskistä saada tietty tauti tulevaisuudessa (esim. Huntingtonin tauti). Usein testi kuitenkin vain kertoo lisääntyneestä riskistä, mutta ei kuitenkaan ennusta varmaa sairastumista, koska näissä taudeissa ympäristökijöillä on myös osuutta sairastumisriskissä. Tällaisia ennustavia testejä kutsutaan alttiusgeenitesteiksi.

>Kantajatestit

Kantajatesteillä pyritään toteamaan tietyn geenimutaation kantajia. Heillä ei yleensä ole mitään tautioireita. Heillä saattaa kuitenkin olla riskiä saada sairaita lapsia.

>Farmakogeneettiset testit

Farmakogeneettisillä testeillä selvitetään henkilön herkkyyttä tietyille lääkkeelle. Esimerkiksi jotkut henkilöt tarvitsevat muita suuremman lääkeannoksen ja joillakin puolestaan voi tulla sivuvaikutuksia tavallisemmin kuin muilla.

Geenitestauksen mahdollisia hyötyjä

- Joidenkin tautien kohdalla geenitesti kertoo tarkkaan mistä sairaudesta on kysymys. Varmaan diagnoosiin pääseminen on monien mielestä hyvin tärkeää.
- Geenitesti voi auttaa diagnosoimaan sairauden ja siten mahdollistaa lääkityksen tai taudin oireita ehkäisevät hoidon (jos sellaisia on olemassa)
- Testi voi antaa hyödyllistä tietoa tulevia raskauksia ajatellen.

- Koska geneettiset taudit ovat usein perinnöllisiä, saattaa geenitestin tuloksesta olla hyötyä perheen ja suvun muille jäsenille.

Geenitestauksen rajoituksia ja mahdollisia riskejä

- Geenitestinäytteen ottaminen, tulosten odottaminen ja niiden kuuleminen saattaa aiheuttaa monenlaisia tunteita kuten stressiä, ahdistusta, huojennusta ja syyllisyyttä. Onkin tärkeää pohtia jo etukäteen, mitä seuraamuksia testin mahdollinen huono tai hyvä tulos voisi aiheuttaa sinulle ja perheellesi.

- Vaikka diagnoosi saadaan geenitestillä varmistetuksi, ei tauteihin ole aina tarjolla mitään erityistä hoitoa.

- Taudin geenitausta ei aina ole selvitettävissä erilaisista syistä: tarvittavaa testiä ei kenties ole saatavilla tai taudin geenitausta on vielä selvittämättä.

- Joissain taudeissa geenitesti voin kertoa taudin syyn, mutta sen avulla ei saada lisätietoa taudin mahdollisesta vaikeudesta.

- Geenitesti saattaa kertoa myös sukulaistesi geneeistä, koska suvun jäsenten geenit ovat osittain samoja. Näin voi paljastua sukulaisen riski tiettyyn sairauteen. Haluaako hän tietää riskistään?

- Joskus testit voivat paljastaa perheessä puhumattomia asioita liittyen esimerkiksi isyyteen tai adoptioon.

■■■ Sinun päätöksesi geenitestiä harkittaessa

Voi olla vaikeaa päättää haluaako geenitestin vai ei. Kysymyksessä on henkilökohtainen ratkaisu. Jokainen voi itse päättää haluaako testausta ja myös haluaako kuulla suoritettujen geenitestin tulosta. Siksi on tärkeää saada selkeää ja kattavaa tietoa tilanteesta ja saada myös mahdollisuus kysyä, jotta kaikki epäilykset selviävät jo etukäteen.



Lasten geenitestaus

Alaikäisten geenitestaukseen on aina suhtauduttu erityisen varovaisesti. Yleensä lapsille ja nuorille suoritetaan geenitestejä vain mikäli ajoissa aloitettavat ehkäisy- tai hoitotoimenpiteen niin vaativat. Jos testaus ei ole kiireellinen (esimerkiksi ollaan ennustamassa vasta aikuisiässä ilmaantuvaa tautia, johon ei tarvita oireita edeltävää hoitoa), geenitestaus on tapana lykätä niin myöhään, että lapsi on kyllin vanha päättämään siitä itse.

Sinun kannattaa kysyä seuraavia asioita ennen kuin päätät geenitestin ottamisesta:

■ Taudista:

- Mitä taudista tiedetään?

- Ovatko taudin oireet kaikilla samanlaisia?
- Millaista elämä mahtaisi olla, jos saisin tuon taudin?
- Miksi minulla tai lapsellani on tämä sairaus?
- Ovatko perheemme muut jäsenet riskissä sairastua tähän tautiin?
- Onko tautiin mitään hoitoa?
- Onkohan tuo hoito saatavilla myös minun tapauksessani?
- Mistä saan lisää tietoa tästä taudista?

■ Testistä:

- Liittyykö tähän testiin joitain riskejä? Mitä ne voisivat olla?
- Mitä testin tulos kertoo?
- Miten tarkka testin tulos on?
- Pitääkö muitakin perheenjäseniä testata?
- Kauanko tulosten odottaminen kestää?
- Kuka kertoo minulle tulokset?
- Ketkä kaikki voivat nähdä testitulokseni?

Testitulokset ovat arkaluonteista henkilökohtaista tietoa, joka liittyy "biologiseen yksityisyyteesi". Niitä siis on pidettävä luottamuksellisina. Geenitestaukseen liittyen on erittäin suositeltavaa etsiä tukea (perinnöllisyysneuvonta), jotta testin merkitys ja seuraamukset varmasti ymmärretään oikein.

■ Muita merkityksellisiä kysymyksiä:

- Onko testin tuloksilla merkitystä muille suvun ja perheen jäsenille?
- Jos on, pitäisikö asiasta keskustella heidän kanssaan etukäteen?
- Mitä tunteita tulokset kenties herättävät minussa ja sukulaisissani?
- Kenelle kaikille minun tulisi kertoa tuloksista?
- Saanko kirjallisena kaikkea sitä tietoa, mistä neuvonnassa on puhuttu?
- Auttaako joku minua selittämään näitä tuloksia lapsilleni ja muille sukulaisilleni, jos niin toivon.
- Kulkeeko tietoa näistä tuloksista todennäköisesti myös muille henkilöille? Kenelle?
- Onko olemassa joitain tukiryhmiä tai potilasjärjestöjä, joihin voisin olla yhteydessä?
- Pitäisikö asiasta olla yhteydessä muidenkin terveydenhuollon toimijoiden kanssa?

■ ■ ■ Kuluttajille markkinoitavat geenitestit

Viime vuosina kasvavaa määrää geenitestejä on mainostettu ja/tai myyty suoraan kuluttajille internetin kautta. Myyjinä ovat olleet toimijat, jotka eivät kuulu viralliseen terveydenhuoltoomme.

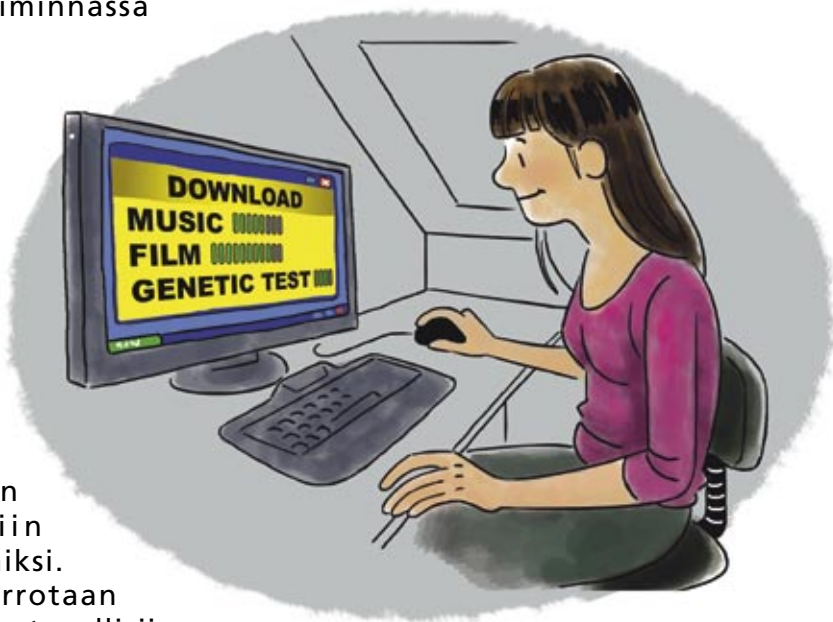
Mitä yrityksiä nämä ovat?

Monet näistä yrityksistä myyvät testejä internetissä samaan tapaan kuin kirjoja tai CD-levyjä. Suurin osa toimii näin ilman, että terveydenhuollon

ammattilaisia olisi toiminnassa lainkaan mukana.

Mitä testejä tarjotaan?

Näiden yritysten myymiin tuotteisiin kuuluu osittain samoja, hyvin tutkittuja testejä, joita terveydenhuoltokin käyttää. Monet yritykset kuitenkin kauppaavat myös testejä, joiden luotettavuudesta ei vielä tiedetä tai jotka suorastaan on todettu kyseisiin tilanteisiin sopimattomiksi. Useimmiten testien kerrotaan arvioivan riskiä sairastua tavallisiin monitekijäisiin tauteihin.



Hyödyllistä tietoa kuluttajille markkinoitavista geenitesteistä:

- Terveydenhuolto on sitä mieltä, että monet suoraan kuluttajille tarjotuista geenitesteistä eivät ole päteviä. Tämä merkitsee sitä, että testien laatua ja hyödyllisyyttä ei ole osoitettu. Useimpien testien tulokset eivät pysty ennustamaan sairastutko johonkin tautiin tai miten vaikea tuo tauti olisi. Suuressa valtaosassa tauteja geenit vaikuttavat sairastumisriskiin vain joltain osin kuten jo aiemmin on kerrottu. Muut tekijät, kuten terveyshistoriasi, elämäntapasi ja ympäristötekijät ovat myös erittäin tärkeässä roolissa.
- Geenitestin tilaaminen ei ole samanlainen pikku juttu kuin kirjan tilaaminen. On aina tärkeää etukäteen miettiä testin mahdollisia seuraamuksia sinulle ja perheellesi.
- Lasten testaamiseen pitää suhtautua erityisen harkiten (katso laatikko "lasten geenitestaus"). On erittäin suositeltavaa välttää kokonaan lasten testausta virallisen terveydenhuoltomme ulkopuolella.
- Monet näistä yrityksistä toimivat ilman lääketieteellistä asiantuntijaa ja ilman lääkärin ja potilaan vuorovaikutuksellista suhdetta. Kannattaa kysyä omalta lääkäriltäsi olisiko tuollaisesta testistä terveyshyötyä sinun tapauksessasi. Varmista, että ymmärrät testin hyödyt ja rajoitukset ennen kuin sitä ostat.
- Ota selvää mitä näytteellesi tapahtuu testauksen jälkeen ja miten tietosuojasta on huolehdittu. Kysy, ovatko tuloksesi muiden yritysten tai tutkimuslaitosten käytettävissä.
- Jos olet ostanut kuluttajille markkinoidun geenitestauksen, neuvottele lääkärisi kanssa ennen kuin teet terveyteesi liittyviä päätöksiä.



Lisää tietoa geenitestauksesta:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest on laatinut joukon geneihin ja geenitestaukseen liittyviä potilaille ja perheille suunnattuja tietolehtisiä useilla kielillä (myös suomeksi).

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet tarjoaa tietokantoja harvinaisista sairauksista, harvinaislääkkeistä, osaamiskeskuksista, diagnostisista geenitesteistä, potilasjärjestöistä ... Näitä ei ole käännetty suomeksi.

Mitä tämä asiakirja sisältää?

Tämän tietolehtisen päämäärä on tarjota yleistä ja objektiivista tietoa geenitesteistä, niiden luonteesta ja mahdollisista seuraamuksista. Se esittelee eri testityyppejä, niiden käytön tilanteita sekä niiden tulosten kattavuutta ja rajoituksia.

© Euroopan neuvosto, 2012
www.coe.int/bioethics

Lehtisen on laatinut Euroopan neuvosto professori Pascal Borryn avustuksella. Työhön on osallistunut tri Heidi Howard, prof Martina C. Cornel ja muut European Society of Human Genetics - järjestön Professional and Public Policy komitean jäsenet. Työtä ovat tukeneet EuroGentest, EU-FP7 projekti ((FP7-HEALTH-F4-2010-261469) ja European Society of Human Genetics.

Design and editorial input: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Illustrations: Louis de la Taille.

