

Please note! This is a self-archived version of the original article.

Huom! Tämä on rinnakkaistalenne.

To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Valtatie, H., Sarell, N. & Halkoaho, A. (2021) Genomitieto muistisairauksissa. *Gerontologia*, 2021:1, s. 82 - 89.

URL: <http://doi.org/10.23989/gerontologia.95236>



Genomitieto muistisairauksissa

Heidi Valtatie, Nina Sarell, Arja Halkoaho

Taustaa

Ihmisen koko perimästä saatava geenitieto eli genomitieto mahdollistaa tulevaisuudessa terveyden ja hyvinvoinnin parantamisen monin tavoin. Suomeen ollaan perustamassa Genomikeskusta ja luomassa siihen liittyvää lainsäädäntöä. Voidaankin olettaa, että genomitiedon käyttö terveydenhuollossa tulee yleistymään lähivuosien aikana. Syöpähoidoissa yksilöllistetyn hoidot ovat jo arkipäivää, ja geenitiedon avulla on mahdollista kehittää entistä yksilöllistetympiä hoitoja myös moniin muihin sairauksiin. Muistisairauksissa geenitestausta käytetään ennen kaikkea perinnöllisten, harvinaisten muistisairauksien diagnostiikassa ja perinnöllisyystutkimuksissa. Geneettisten riskitekijöiden yhteisvaikutuksen tutkimuksesta odotetaan uutta tietoa ja työmenetelmiä paitsi muistisairauksien hoitoon myös niiden ehkäisyyn ja terveyden edistämiseen.

Genomitiedon nopea kasvu ja laajempi hyödyntäminen haastaa myös terveydenhuollon ammattilaisten osaamista. Tarvitaan korkeatasoista perinnöllisyysneuvonnan osaamista, eri sairauksien ominaispiirteet huomioiden. Perinnöllisyysneuvonnan tarpeen kasvaessa on kehitettävä erilaisia tapoja toteuttaa neuvontaa. Keskustelua on käytävä myös perinnöllisyysneuvonnan järjestämisen vastuukysymyksistä.

Genomitieto on meidän kaikkien tulevaisuutta. Tietoa ja päätöksiä siitä, miten genomitietoa terveydenhuollossa hyödynnetään, käsi-

tellään ja jaetaan vastuullisesti, tarvitaan heti. Tähän liittyy Tampereen ammattikorkeakoulun ja opetus- ja kulttuuriministeriön yhteisesti rahoittama Profitu-profilointihanke, jossa tutkitaan terveys- ja genomitietojen hyödyntämistä terveydenhuollossa. Profitun tavoitteena on luoda terveys- ja geenitiedon vastuullisen hyödyntämisen tiekartta, tehdä kansallista ja kansainvälistä yhteistyötä sekä kehittää alan osaamista ja koulutusta. Tampereen ammattikorkeakoulu pyrkii profiloitumaan geneettisen tiedon vastuulliseen ja turvalliseen käyttöön terveydenhuollossa. Luomme yhdessä yhteistyökumppaneidemme kanssa uusia innovaatioita, integroimme geneettisen tiedon osaamista koulutukseen sekä kehitämme tutkintoja vastaamaan työelämän ja yhteiskunnan uusiin osaamis- haasteisiin.

Mitä apua geenitiedosta on muistisairaille ja heidän läheisilleen nyt ja tulevaisuudessa, ja millaisia osaamistarpeita geenitiedon kasvu tuo terveydenhuollon saralle?

Genetiikka harvinaisissa muistisairauksissa

Suurimman osan muistisairauksien riskitekijöistä tiedetään liittyvän ympäristöön ja elintapoihin, vaikka riskeistä suurin osa on vielä tuntemattomia. Pienessä osassa muistisairauksia on kyse puhtaasti geneettisestä sairaudesta, eli geneettiset tekijät joko lisäävät taudin riskiä merkittävästi tai aiheuttavat sen. Tällaiset

sairaudet ovat erittäin harvinaisia, ja niille on tyypillistä poikkeuksellisen varhainen sairastumisikä.

Otsa-ohimolohkorappeumasta johtuvista muistisairauksista merkittävän osan on todettu kulkevan suvuittain. Vaikka suurimmassa osassa geenivirhettä ei ole vielä pystytty paikantamaan, joitakin mutaatioita on löydetty esimerkiksi kromosomeissa 17 ja 3 sijaitsevista gee-neissä. Niin ikään tiedetään, että C9-monistuma aiheuttaa kaikkia otsa-ohimolohkorapeu-mien kliinisiä alatyyppejä. (Remes ym. 2018.)

Suomalaisilla esiintyy C9-monistumaa enemmän kuin millään muulla kansalla maailmassa. Samaa mutaatiota esiintyy myös ALS-potilailla. (Renton ym. 2011.) Otsalohkode-mentian esiintyvyys on Suomessa maailman suurinta. Joka toisella sairastuneista tautia esiin-tyy myös suvussa, ja geenitutkimuksissa näiden tapausten taustalta on löydetty C9-monistuma. Toisaalta samaa mutaatiota esiintyy myös niillä sairastuneilla, joilla tautia ei ole suvussa. Taudin taustalta tunnetaan myös neljä muuta merkit-ävää geneettistä tekijää. (Remes ym. 2018.)

C9-monistuman määrittäminen voidaan tehdä osana muistisairauden kliinistä diagnostiikkaa. Nopean geenitestin avulla neurologinen sairaus voidaan usein vahvistaa varhaisemmin kuin perinteisillä diagnostisilla menetelmillä. C9-monistuman aiheuttamassa sairaudessa esiin-tyy kuitenkin laajaa vaihtelua keski-ikässä alka- vasta etenevästä muistisairaudesta hyvinkin iäkkäänä alkaviin neurologisiin oireisiin ja ALS-tautiin. Esimerkiksi mutaation kantajan sairastumisikä tai oirekuvaa ei vielä nykytie- don perustella pystytä päättelemään. (Remes ym. 2018.)

Perinnöllisyystutkimukseen voi päästä oi-reettomanakin, jos lähisuvussa tai peräkkäisissä sukupolvissa esiintyy samantyyppistä, varhai- sella iällä puhkeavaa muistisairautta. Hunting- tonin taudin, CADASILin ja Hakolan taudin osalta on olemassa geenitestit, joilla voidaan varmistaa tai poissulkea tautia aiheuttava mu- taatio ja siten taudin kantajuus. Myös sikiö- diagnostiikka on mahdollista. (Kääriäinen

2011.) Oireettomien perheenjäsenten tutkimi- nen edellyttää aina huolellista perinnöllisyys- neuvontaa ja pohdintaa myös siitä näkökulmas- ta, mitä seurauksia testituloksilla on testattaval- le itselleen tai hänen perheelleen.

Geenitieto Alzheimerin taudissa

Alzheimerin tautiin liittyviä geenitestejä ei ole tällä hetkellä kliinisessä käytössä. Syynä on testauksen monimutkaisuus – testit käsittävät useita eri genejä ja niiden mutaatioita – sekä se, että Alzheimerin taudin puhtaasti perinnöl- liset muodot ovat suhteellisen harvinaisia. On myös käynyt yhä selvemmäksi, että yhtä ainoa aiheuttajaa ei taudille tule geenitutkimuksen- kaan avulla löytymään, vaan sairastumisessa on kyse monien geenien ja muiden tekijöiden yh- teisvaikutuksesta (Tanila ym. 2018).

Tunnetaan kuitenkin joitakin geenivirheitä, jotka aiheuttavat ilmetessään aina Alzheimerin taudin. Virheitä ilmenee kolmessa eri geenissä, joiden osalta tunnetaan useita eri mutaatioita. Näiden geenien tuottamat proteiinit liittyvät kaikki Alzheimerin taudin erääseen perushäi- riöön, amyloidiproteiinin kertymiseen aivoihin. Mutaatiot aiheuttavat Alzheimerin taudin eh- käisemällä amyloidin normaalia pilkkoutu- mista joko siksi, että itse proteiini on viallista (APP mutaatiot), tai siksi, että sitä pilkkovat entsyymit ovat viallisia (PS 1 ja 2 -mutaatiot). (Muistiliitto 2017.)

Kaikista näistä geenivirheistä seuraa se, että niiden kantaja sairastuu jossain ikävaiheessaan Alzheimerin tautiin. Geenimutaatioista johtu- vaan Alzheimerin tautiin sairastutaan alle 65- vuotiaana, toisinaan jopa alle 50 vuoden iässä. Perinnölliset, yhden geenin mutaation aiheut- tamat Alzheimerin taudin tapaukset ovat kui- tenkin erittäin harvinaisia; näiden osuus kai- kista Alzheimerin tautia sairastavista on alle 0.1 %. Suomessa tunnetaan näiden sairauksien osalta vain joitakin sukuja ja joitakin kymme- niä sairastuneita. (Muistiliitto 2017.)

Geenitestien hyödyt ja haitat

Geenitestin tekninen toteuttaminen on yksinkertaista. Geneettisen tiedon hyödyntämiseen kytketty kuitenkin aina myös oikeuksiin ja tietosuojaan liittyviä eettisiä kysymyksiä. Geneettinen tieto koskettaa yksilön itsensä lisäksi myös perhettä ja sukulaisia. Kuten mikä tahansa terveyteen liittyvä potilastieto myös geneettinen tieto on salassa pidettävää ja arkaluonteista.

Geenitutkimusta harkittaessa tulee miettiä, muuttaako tutkimuksen tulos jotakin. Varmentaako se diagnoosia tavalla, joka oleellisesti helpottaa lääkärin tai potilaan valintojen tekemistä? Tuottaako se lisää terveyttä esimerkiksi mahdollistamalla sairauden spesifisen ehkäisyn tai ohjaamalla läikehoitoja uudella tavalla? Onko potilaan oireisto sen kaltainen, että varma tieto diagnoosista jo sellaisenaan on potilaalle erityisen tärkeä? Se, että testi on kehitetty, ei voi olla ainut syy testin tekemiseen. Vakavaa sairautta ennustavaa testausta pitäisi aina harkita erillisessä perinnöllisyysneuvonnassa. (Kääriäinen 2011.)

Geenitestausta voi kuitenkin mahdollistaa sairauksien varhaisen havaitsemisen, kohdenetun seurannan sekä tehokkaammat ehkäisytoimenpiteet ja menetelmät. Geneettisen riskin ennustaminen voi auttaa löytämään yksilöt, joilla on kohonnut riski sairastumiseen, mutta se voi tuoda mukanaan ahdistusta ja kokemusta leimaantumisen (Heshka ym. 2008).

Geenitestiin hakeutuminen tai testin tekemättä jättäminen on yksilölle eettinen dilemma. Tavallisia syitä esimerkiksi Huntingtonin taudin geenitestin tekemiselle ovat paitsi mahdolliseen tautiin liittyvät oireet (Smedley & Coulson 2019) myös tulevaisuudensuunnitelmat, perheen perustamisaikheet sekä tarve tietää (Scuffham ym. 2014). Syy testiin hakeutumiselle voi liittyä myös vastuuntuntoon muita kohtaan (Smith ym. 2013; Rivera-Navarro ym. 2015). Synnä Huntingtonin tautia ennustavan testin tekemättä jättämiselle on muun muassa pelko positiivisen testituloksen aiheuttamasta

jatkuvasta huolesta tai siitä, että tulos vähentäisi kykyä nauttia elämästä (Rivera-Navarro ym. 2015).

Otsalohkodementiaa sairastavat joutuvat usein odottamaan diagnoosia vuosia. Suomenkielistä tietoa sairaudesta on vähän, ja sairaus on varsin tuntematon. Tilanteissa, joissa diagnostiikka on erityisen hankalaa, voidaan muutaatio todeta verinäyttestä. Tämä voi olla helppo – taudille saadaan nimi. (Solje 2020.)

Tarvitaan lisää tietoa siitä, miten ihmiset suhtautuvat eri sairauksiin liittyvään geenitietoon, millaista tukea tarvitaan ja miten saadut geenitulokset vaikuttavat ihmisten käyttäytymiseen. Joissakin aikaisemmissa tutkimuksissa geenitesteistä saatu tieto periytyvästä sairaudesta tai terveysongelmasta on havaittu huonoksi elintapamuutoksen motivaattoriksi (Godino ym. 2016; Li ym. 2016). Tuore tutkimus osoittaa, että Suomessa kansalaiset suhtautuvat genomitiedon keräämiseen ja käyttöön myönteisesti ja haluaisivat tietää terveydentilaansa mahdollisesti vaikuttavista perinnöllisistä alttiuksista. Erityisesti naiset olisivat valmiita tekemään saamansa tiedon perusteella elintapamuutoksia. (Tran Minh ym. 2020).

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen P5-tutkimuksen yhteydessä tutkitaan parhaillaan, voidaanko perimästä saatavan ennakoivan tiedon avulla edistää terveyttä ja estää tai lykätä tulevia sairauksia (THL 2020). Tarpeellista on myös tietoa siitä, voidaanko korkeatasoisella terveydenhuollon ammattilaisen ohjauksella vaikuttaa ihmisten terveyskäyttäytymiseen riskitiedon saamisen jälkeen.

Muistisairauksien perinnöllisyysneuvonta vaatii korkeatasoista osaamista

Geneettisen alttiuden tai parantumattomuuden, etenevää muistisairautta aiheuttavan geenivirheen löytyminen on yksilölle järkyttävä tilanne, ja tämän tiedon hyötyjä ja haittoja on jouduttu punnitsemaan geenitutkimusten alkuhämäristä saakka. Ihmisten reagoimista ja suhtautumista

geenitesteihin ja niiden tuloksiin on tutkittu paljon. Usein esitetty pelko siitä, että tieto itsessään olisi potilaille haitallista tai tuhoisaa, vaikuttaa tulosten valossa ylimitoitetulta (Romero ym. 2005; Cassidy ym. 2008; Heshka ym. 2008). Kun kyse on parantumattomasta sairaudesta, suomalaisten suhtautuminen on kuitenkin kielteisempää kuin hoidettavien perinnöllisten sairauksien kohdalla, vaikka geenitesteihin ylipäätään suhtaudutaan myönteisesti (Haukkala ym. 2019). Oman genomitiedon käytön rajoitukset ja ehdot halutaan määrittää itse (Snell 2018).

Muistisairauksissa on kyse etenevästä taudista, johon ei ole olemassa parantavaa hoitoa. Muistisairausdiagnoosi on käännekohta, joka muuttaa perheiden elämäntilanteen suuntaa ja johtaa etsimään uutta tasapainoa elämässä. Käsitys itsestä ja sosiaalisista suhteista täytyy rakentaa uudelleen. (Pesonen 2015.) Sairauden myötä monet itsestään selvät toiminnot alkavat tuottaa vaikeuksia (Førsund ym. 2018), sairaus uhkaa minuuden kokemusta (Górska ym. 2018), ja muistisairas tulee riippuvaiseksi toisten avusta (Calvo-Perxas ym. 2017). Tällaisten muutosten takia muistisairauksiin liittyy usein pelkoa ja häpeääkin. Suhtautuminen muistisairauden diagnoosiin voi olla näistä syistä haastavaa, ja hyväksyminen saattaa vaatia paljon työtä. Muistisairauksien luonne haastaa miettimään perinnöllisyysneuvonnan sisältöjä nyt ja tulevaisuudessa.

Ohjaus näyttäytyy tutkimuksissa tärkeänä avaintekijänä: jos terveydenhuollon ammattilaisten ohjauksessa otetaan vastuu myös ihmisen tukemisesta tiedon käsittelyssä, tieto koetaan yleensä hyödylliseksi, eikä tiedon lisäämisellä sinänsä ole havaittu merkittäviä kielteisiä vaikutuksia. Terveydenhuollon henkilökunnalla ja heidän ohjausosaamisellaan on tärkeä rooli monimutkaisten terveystietojen ymmärtämisen avustamisessa ja henkilön selviytymisessä tiedon saamisen jälkeen (Guan ym. 2018).

Ei ole tavatonta, että asiakkaalla on hoitajan vastaanotolle tullessaan mukanaan kaupallisen toimijan analysoimaa geenitietoa. Tarvitaan li-

sää tietoa ja jonkinlainen malli siitä, miten tietoa tulkitaan sekä millaisia asioita tällaisessa tilanteessa on tarpeellista käydä läpi ja huomioida yksilön ja perheen näkökulmasta.

Perinnöllisten syöpäalittusoireyhtymien perinnöllisyysneuvontaa koskevat suositukset ohjeistavat organisoimaan neuvonnan ennen ja jälkeen geenitutkimuksen (EuroGentest 2008). Perinnöllisyysneuvonnan tarkoitus on auttaa asiakasta tai perhettä ymmärtämään tilanteeseen liittyvää lääketieteellistä taustaa ja sitä, mikä on perinnöllisyyden vaikutus muistisairauden synnyssä tai siinä, miten riski kulkee suvussa. Neuvonnassa autetaan asiakkaita hahmottamaan mahdollisuudet ja toimintatavat, joita taudin riskin suhteen on käytettävissä, sekä käyttämään saatua tietoa itselle sopivalla tavalla. (Kääriäinen 2011; Abacan ym. 2019.) Perinnöllisyysneuvojat antavat myös emotionaalista tukea yksilöille ja perheille (Abacan ym. 2019).

Perinnöllisyysneuvonnassa tulee huomioida henkilökohtainen oppimistapa ja toteuttaa neuvonta sen mukaisesti. Näin neuvonnan saajat pääsevät käyttämään omaa tapaansa sisäistää annettu tieto. (Kajula 2018.) Perinnöllisyysneuvonnan saajat haluavat myös mahdollisuuden valita, miten vastaanottaa geenitutkimuksen tulos (O'Shea ym. 2016). Koska geenitutkimustulos koskettaa usein koko perhettä, on perinnöllisyysneuvonnan saajia tärkeää auttaa perheen informoimisessa (Raymond & Everett 2009). Tässä voidaan hyödyntää kirjallista yhteenvertoa geenitutkimustuloksen johtopäätöksistä (Chan-Smutko ym. 2008). Kirjallisen materiaalin tulee olla selkeä ja ymmärrettävä; geneettisiä termejä tulee käyttää mahdollisimman vähän (Brown ym. 2016).

Geneettinen tieto on eettisesti hyvin herkkä ja henkilökohtainen alue. Yksilö tarvitsee rohkaisua ja vahvistusta omille päätöksilleen. Kenellä on oikeus tietää tai olla tietämättä? Terveydenhuollon ammattilaiset tarvitsevat kykyä kohdata näitä kysymyksiä ja tukea yksilöä sekä hänen lähisukulaisiaan.

Tieto Huntingtonin taudin riskigeenin kantajuudesta aiheuttaa pitkäaikaisen tuen tarpeen kantajalle sekä hänen perheelleen. Positiivisen testituloksen pitkäaikaisseuraukset voivat olla yksilölle ja hänen perheelleen tuhoisat. Nuorilla pareilla on raportoitu ahdistusta, taloudellisia vaikeuksia ja jopa avioero. Parit tarvitsevat pitkäaikaista tukea muun muassa katseen uudeen tulevaisuuteen suuntaamisessa ja elämäntarkoituksen löytämisessä. (Andersson ym. 2016.)

Perinnöllisyysneuvonnan antajat itse ovat ilmaisseet tarvitsevansa lisäkoulutusta kehittäkseen tiedollisia ja taidollisia ohjausvalmiuksiaan (Lane ym. 2015) sekä osatakseen kohdata ja käsitellä neuvonnan saajan psykososiaalisia tarpeita (Geller ym. 2010). Perinnöllisyysneuvonnan tarpeen kasvaessa on pitkien maantieteellisten välimatkojen ja perinnöllisyysneuvojen määrän vähyden takia myös tärkeää kehittää uudenlaisia tapoja toteuttaa neuvontaa. Esimerkiksi etäneuvontaa ja ryhmämuotoisia tukimuotoja on kehitetty ja tutkittu (Pestoff ym. 2019; Stopford ym. 2019).

Yhteenvetona voidaan todeta, että terveydenhuoltojärjestelmä ei voi jättää yksilöä ja hänen perhettään yksin testituloksen kanssa. Tarvitaan eettistä ja moraalista vastuunkantoa sekä keskustelua siitä, millä tavoin ihmisiin otetaan yhteys geenitiedon saamisen jälkeen ja kenelle vastuu tuen järjestämisestä kuuluu.

Genomitiedon kasvaessa tilannetta ei helppota tieto siitä, että Suomessa on tällä hetkellä vain 20 perinnöllisyyshoitajaa. Erillistä koulutusohjelmaa perinnöllisyyshoitajan pätevyyden saamiseksi ei ole. Maailmanlaajuisesti on kehitetty erilaisia koulutusohjelmia ja malleja perinnöllisyysneuvojen koulutukselle (Abacan ym. 2019).

Muuttaako geenitieto muistisairauksien tulevaisuuden?

Geenitestien tulevaisuuden käyttöaiheet ovat ehkä vielä osittain hämärän peitossa, mutta pa-

luuta niitä edeltäneeseen aikaan ei ole. Testit ovat yleistyneet. Kirjava joukko yrityksiä markkinoi suoraan kuluttajille monenlaisia terveyteen, hyvinvointiin ja geneettiseen sukututkimukseen liittyviä testejä. Terveydenhuollon ammattilaiset kokevat huolta etenkin suoraan kuluttajille myytävistä geenitestauksista. Tietoa ei ole vielä ammattilaisillakaan riittävästi, ja lisäksi huolta aiheuttaa tulosten kliininen hyöty ja perinnöllisyysneuvonnan puute. (Goldsmith ym. 2013; Snell & Helen 2017.) Geenitiedot voivat päätyä kansainvälisten yritysten kauppatavaraksi, ja yksilöt voivat jäädä testitulosten kanssa yksin ilman asiantuntevaa tulosten tulkintaa, niiden merkitysten pohtimista, jatkosuunnitelmaa tai seurantaa (Lacaze ym. 2017).

Suurin osa muistisairauksista johtuu ympäristöön ja elintapoihin liittyvistä tekijöistä, ja lisäksi on paljon tunnistamattomia riskitekijöitä. Myös perinnöllisten tekijöiden yhteisvaikutukset ovat monimutkaisia. Polygeenisistä testeistä intoillaan, mutta nekään eivät ole ongelmattomia. Polygeenisten riskitestien käytössä on havaittu haasteita ja virhetulkintojen riskiä – muun muassa hyvälaatuisia variantteja saatetaan pitää virheellisesti patogeenisinä (Williamson ym. 2018). Kun virhetulkinnan kohteena on geenilöydös, joka nostaa kuolemaan johtavan ja tuskallisen sairauden riskin merkittävän suureksi, virheellisen diagnoosin painolasti on yksilön kannalta kohtuuton. Tulevaisuudessa Alzheimerin taudin diagnostiikassa ja riskin arvioimisessa voidaan todennäköisesti käyttää geeniprofileja (Sims ym. 2020). Menetelmä vaatii kuitenkin vielä kehittämistä.

Tällä hetkellä geenitestauksen suurimmat hyödyt ovat harvinaisten muistisairauksien diagnostiikassa. Geenitekniologia voi kuitenkin tulevaisuudessa muuttaa myös Alzheimerin taudin hoitoa. Geenitestien avulla osataan jo räätälöidä esimerkiksi läkehoitoa yksilöllisemmäksi ja vähentää läkehoidosta aiheutuvia haittavaikutuksia. Sitkeä kehitystyö Alzheimerin tautia ehkäisevän rokotteen kehittämiseksi jatkuu monista takaiskuista huolimatta, ja mi-

käli rokote onnistutaan kehittämään, geenitesteiden avulla seulottujen riskiryhmäläisten tauti voitaisiin mahdollisesti ehkäistä jopa kokonaan (Bachmann ym. 2019).

Ihmeitä odotellessa ihmiset, joita muistisairaus koskettaa, tarvitsevat tukea, ohjausta sekä tutkimuksiin perustuvaa ja oikea-aikaista tietoa. Muistisairauksien diagnostiikan kehittämiseksi tehdään Suomessa töitä. Se on tärkeää inhimillisistä syistä ja siksi, että lääkehoito muistisairauksiin pitäisi pystyä aloittamaan jo varhaisessa vaiheessa. Ruohonjuuritasolla geenitutkimus näyttäytyy sekä kaikkivoipana ja futuristisena taikaluotina että pelottavana uhkana. On tärkeää jakaa näyttöön perustuvaa ja ymmärrettävää tietoa paitsi sen mahdollisuuksista myös rajoista. Tarvitaan lisää hoitotieteellistä tutkimusta geenitestauksen ja geenitiedon eettisistä näkökulmista eri sairauksien kohdalla. Esimerkiksi lähisukulaisten näkökulma on toistaiseksi vähän tutkittu aihe. Tässä tieteen

sekä terveydenhuollon ammattilaisten ja asiakkaiden välisen vuoropuhelun merkitystä ei voi kyllin korostaa. Terveydenhuollon ammattilaiset tarvitsevat uudenlaista asiantuntijuutta, ohjausosaamista, kykyä kansantajuistaa ja selittää geenitutkimusta asiakkailleen. Tämä on haaste tutkimus- ja koulutussektorille.

Lisätietoa Profitu-bankeesta:
<https://projects.tuni.fi/profitu/>

Tampereen ammattikorkeakoulun ajankohtaiset genomitiedon koulutukset:
<https://www.tuni.fi/tule-opiskelemaan/taydennyskoulutus/sosiaali-ja-terveysalan-taydennyskoulutukset>

Yhteydenotto:

Heidi Valtatie, Lehtori, TtM
Terveysyksikkö/sairaanhoitajakoulutus
Tampereen ammattikorkeakoulu
heidi.valtatie@tuni.fi



Kirjallisuus

- Abacan M, Alsubaie L, Barlow-Stewart K, Caanen B, Cordier C, Courtney E. ym. The global state of the genetic counseling profession. *Eur J Hum Gene*. 2019;27(2):183–97.
<https://doi.org/10.1038/s41431-018-0252-x>
- Andersson PL, Petersén Å, Graff C, Edberg AK. Ethical aspects of a predictive test for Huntington's disease: long term perspective. *Nurs Ethics* 2016;23(5):565–75.
<https://doi.org/10.1177/0969733015576356>
- Bachmann MF, Jennings GT, Vogel M. A vaccine against Alzheimer's disease: anything left but faith? *Expert Opin Biol Ther* 2019;19(1):73–8.
<https://doi.org/10.1080/14712598.2019.1554646>
- Brown E, Skinner M, Ashley S, Reed K, Dixon S. Assessment of the readability of genetic counseling patient letters. *J Genet Couns* 2016;25(3):454–60. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9890-0>
- Calvo-Perxas L, Garre-Olmo J, Vilalta-Franch J, López-Pousa, S. A path analysis of dependence and quality of life in Alzheimer's disease. *Am J Alzheimers Dis Other Dement* 2017;32(2):108–115.
<https://doi.org/10.1177/1533317516688297>
- Cassidy M, Roberts J, Bird T, Steinbart E, Cupples L, Chen C ym. Comparing test-specific distress of susceptibility versus deterministic genetic testing for Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement* 2008;4(6):406–13.
<https://doi.org/10.1016/j.jalz.2008.04.007>
- Chan-Smutko G, Patel D, Shannon KM, Ryan PD. Professional challenges in cancer genetic testing: who is the patient? *The Oncologist* 2008;13(3):232–238.
<https://doi.org/10.1634/theoncologist.2007-0203>
- Førsund LH, Grov EK, Helvik AS, Juvet LK, Skovdahl K, Eriksen S. The experience of lived space in persons with dementia: a systematic meta-synthesis. *BMC Geriatr* 2018;18:33.
<https://doi.org/10.1186/s12877-018-0728-0>
- Geller H, Rushton CH, Francomano C, Kolodner K, Bernhardt BA. Genetics professionals' experiences with grief and loss: implications for support and training. *Clin Genet* 2010;77(5): 421–9.
<https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2010.01409.x>
- Godino JG., van Sluijs EMF, Marteau TM, Sutton S, Sharp SJ, Griffin SJ. Lifestyle advice combined

- with personalized estimates of genetic or phenotypic risk of type 2 diabetes, and objectively measured physical activity: a randomized controlled trial. *PLoS Med* 2016;13(11):1–15. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1002185>
- Goldsmith L, Leigh J, O'Connor A, Skirton H. Direct-to-consumer genomic testing from the perspective of the health professional: a systematic review of the literature. *J Community Genet* 2013;4(2):169–80. <https://dx.doi.org/10.1007/s12687-012-0135-8>
- Górska S, Forsyth K, Maciver D. Living with dementia: a meta-synthesis of qualitative research on the lived experience. *Gerontologist* 2018;58(3), e180–e196. <https://doi.org/10.1093/geront/gnw195>
- Guan Y, Roter DL, Wolff J, Gitlin L, Christensen K, Roberts J ym. The impact of genetic counselors' use of facilitative strategies on cognitive and emotional processing of genetic risk disclosure for Alzheimer's disease. *Patient Educ Couns* 2018;101(5):817–23. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2017.11.019>
- Haukkala A, Vornanen, M, Halmesvaara O, Konttinen H, Kaariainen H, Aktan-Collan K. Predicting willingness to receive four different types of genetic risk information – a population based study. *Eur J Hum Genet* 2019;27:705–6.
- Heshka H, Palleschi C, Howley H, Wilson B, Wells PS. A systematic review of perceived risks, psychological and behavioral impacts of genetic testing. *Genet Med* 2008;10(1):19–32. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e-31815f524f>
- Kajula O. Periytyvän rintasyöpäalttiusmutaation (BRCA1/2) kantajamiesten hypoteettinen perinnöllisyysneuvontamalli. *Acta Universitatis Ouluensis D Medica* 1449. Oulun yliopisto, 2018. Internet: <http://jultika.oulu.fi/files/isbn9789526218083.pdf> (viitattu 9.4.2020).
- Kääriäinen H. Miten lääkäri kertoo potilaalleen geenitutkimuksesta. *Suomen Lääkärilehti* 2011; 66(1–2):43–47.
- Lacaze P, Tiller J, Ryan J. The dangers of direct-to-consumer genetic testing for Alzheimer's disease. *J Bioeth Inq* 2017;14(4):585–7. doi.org/10.1007/s11673-017-9817-6
- Lane M, Feze I, Joly Y. Genetics and personal insurance: the perspectives of Canadian cancer genetic counselors. *J Genet Couns* 2015;24(6):1022–36. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9841-9>
- Li S, Ye Z, Whelan K, Truby H. The effect of communicating the genetic risk of cardiometabolic disorders on motivation and actual engagement in preventative lifestyle modification and clinical outcome: a systematic review and meta-analysis of randomised controlled trials. *Br J Nutr* 2016; 116(5):924–34. <https://doi.org/10.1017/s0007114516002488>
- Muistiliitto. Geenivirheet. 2017. Internet: <https://www.muistiliitto.fi/fi/muistisairaudet/muistihairiot-ja-sairaudet/perinnollisyys/geenivirheet> (viitattu 18.5.2020).
- O'Shea R, Meany M, Carroll C, Cody N, Healy D, Green A ym. Predictive genetic testing and alternatives to face to face results disclosure: a retrospective review of patients' preference for alternative modes of BRCA 1 and 2 results disclosure in the republic of Ireland. *J Genet Couns* 2016;25(3):422–31. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9887-8>
- Pesonen H. Managing life with a memory disorder: the mutual processes of those with memory disorders and their family caregivers following a diagnosis. *Acta Universitatis Ouluensis D Medica* 1290. Oulun yliopisto, 2015. Internet: <http://jultika.oulu.fi/Record/isbn978-952-62-0787-2> (viitattu 15.5.2020).
- Pestoff R, Johansson P, Nilsen P, Gunnarson C. Factors influencing use of telegenetic counseling: perceptions of health care professionals in Sweden. *J Community Genet* 2019;10(3):407–15. <https://doi.org/10.1007/s12687-018-00404-5>
- Raymond VM, Everett JN. Genetic counselling and genetic testing in hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2009;23(2):275–283. <https://doi.org/10.1016/j.bpg.2009.02.009>
- Remes A, Haanpää R, Suhonen NM, Junttila A, Solje E. Otsalohkodemencia – salakavala muistisairaus. *Suomen Lääkärilehti* 2018;73:37–43.
- Renton A, Majounie E, Waite A, Simón-Sánchez J, Rollinson S, Gibbs ym. A hexanucleotide repeat expansion in C9ORF72 is the cause of chromosome 9p21-linked ALS-FTD. *Neuron* 2011;72(2):257–68. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2011.09.010>
- Rivera-Navarro J, Esther C, Mariscal N. Analysis of the reasons for non-uptake of predictive testing for Huntington's disease in Spain: a qualitative study. *J Genet Couns* 2015;24(6):1011–21. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9840-x>

- Romero L, Garry P, Schulyer M, Bennahum D, Qualls C, Ballinger L ym. Emotional responses to APO E genotype disclosure for Alzheimer disease. *J Genet Couns* 2005;14(2):141–50. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-4063-1>
- Scuffham TM, MacMillan JC. Huntington disease: who seeks presymptomatic genetic testing, why and what are the outcomes? *J Genet Couns* 2014;23(5), 754–61. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9678-z>
- Sims R, Hill M, Williams J. The multiplex model of the genetics of Alzheimer’s disease. *Nat Neurosci* 2020;23(3):311–22. <https://doi.org/10.1038/s41593-020-0599-5>
- Smedley RM, Coulson NS. Genetic testing for Huntington’s disease: a thematic analysis of online support community messages. *J Health Psychol* 2019. <https://doi.org/10.1177/1359105319826340>
- Smith JA, Stephenson M, Jacobs J, Quarrell O. Doing the right thing for one’s children: deciding whether to take the genetic test for Huntington’s disease as a moral dilemma. *Clin Genet* 2013;83(5):417–21. <https://doi.org/10.1111/cge.12124>
- Snell K. Ryhmäkeskustelut genomitiedosta. Raportti genomikeskustyöryhmän käyttöön. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 34, 2018.
- Snell K, Helén I. Tietojärjestelmät, genomitieto ja lääkärin asiantuntijuus. *Duodecim* 2017;133(8): 801–7.
- Solje E. Muistisairaus ilman muistioireita. *Muisti* 2/2020:30–1.
- Stopford C, Ferrer-Duch M, Moldovan R, MacLeod R. Improving follow up after predictive testing in Huntington’s disease: evaluating a genetic counselling narrative group session. *J Community Genet* 2019;11(1):47–58. <https://doi.org/10.1007/s12687-019-00416-9>
- Tanila H, Hiltunen M, Myllykangas L. Alzheimerin taudin patofysiologia – mitä uutta? *Duodecim* 2018;134(24):2511–18.
- THL. P5-tutkimus: Geeni- ja aineenvaihduntatietoa terveyden tueksi. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2020. Internet: <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5.fi-tutkimus-geeni-ja-aineenvaihduntatietoa-terveyden-tueksi> (viitattu 7.5.2020).
- Tran Minh M, Tamminen M, Tamminen-Sirkiä J, Mamun Majumber M, Tabassum R, Anttonen M ym. Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia. *Duodecim* 2020;136(9):1039–44.
- Williamson JC, Bonello M, Lerner AJ. Genetic investigation in dementia: new interpretive challenges. *Prog Neurol Psychiatry* 2018;22(4):6–8. <https://doi.org/10.1002/pnp.514>