

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

Huom! Tämä on rinnakkaistalenne.

To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

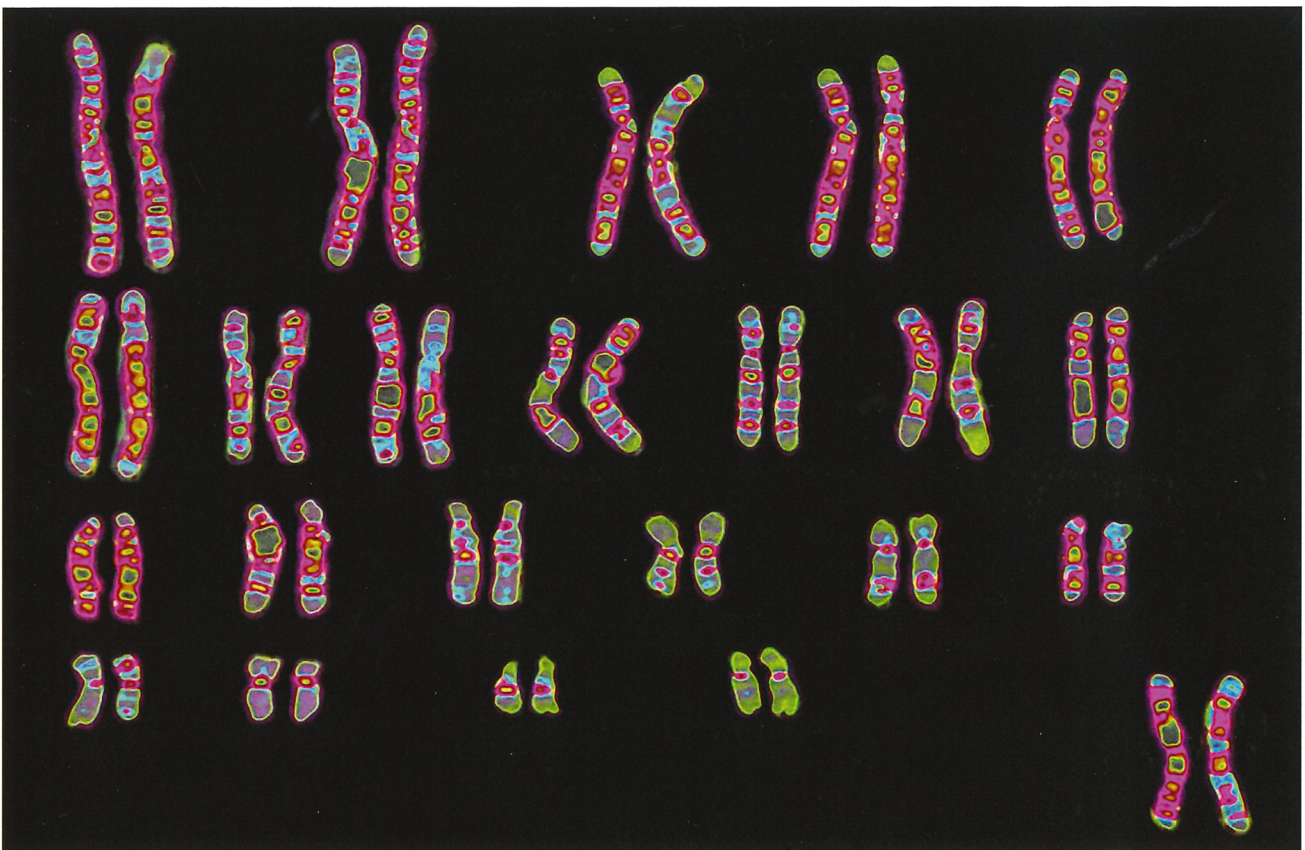
Muurinen, K. & Kajula, O. (2020) Geenitiedon mahdollisuudet -ota koppi. *Syöpäsairaanhoitaja*, 2020:4, s. 20 - 23.

# GEENITIEDON MAHDOLLISUUDET – OTA KOPPI

**G**enomi- ja geenitietämys lisääntyy koko ajan. Terveystieteiden tutkimuksessa hyödynnetään nykyään genomi- ja geenitietoa enenevässä määrin. Genomi- ja geenitiedon avulla pyritään sairauksien varhaisen diagnostiikkaan ja hoitomenetelmien kehittämiseen. Genomilla tarkoitetaan ihmisen koko perimää ja geenillä yksittäistä perintökäijää. Nykyisin geenitutkimusten tuloksien pohjalta voidaan valita potilaalle tietyissä tapauksissa yksilöllisesti sopiva lääke myös syövänhoidossa. Geenitutkimuksen avulla on mahdollista löytää syövälle altistavia geenivirheitä. Syövälle altistavia geenivirheitä tutkitaan muun muassa geenipaneelien avulla. Geenipaneelitestauksen avulla voidaan tutkia kerralla useita eri geenejä.

Geenipaneeli tarkoittaa, että tutkimuksessa tutkitaan tiettyyn syöpään liittyviä geenejä, joita voi olla muutamia tai jopa kymmeniä. Syövälle altistavien geenivirheiden kantajat tulisi tunnistaa terveydenhuollossa, jotta saadaan lisääntyneessä syöpään sairastumisriskissä olevat henkilöt seurantaan, jolla pyritään syövän ennaltaehkäisyyn, varhaiseen toteutukseen ja hoitoon. Tiettyjen syövälle altistavien geenivirheiden kantajille tarjotaan myös mahdollisuus harkita syöpään sairastumisen riskiä alentavia kirurgisia toimenpiteitä. Potilasohjaus on ensisijaisen tärkeää ennen geenitutkimuksia sekä geenitutkimusten tulosten selvittämistä. Ennen geenitutkimukseen suostumista potilaan tulee ymmärtää mitä tutkitaan ja minkälaisia tu-

loksia geenitutkimus voi tuoda esille ja mikä on tulosten merkitys potilaalle itselleen ja hänen läheisille. Mikäli periytyvä syövälle altistava geenivirhe todetaan, niin läheisille tarjotaan kohdennettua ennakoivaa geenitutkimusta. Onnistunut potilasohjaus vähentää potilaan huolta asiasta sekä lisää luottamusta terveydenhuoltoon, kun hän saa tietoa yksilöllisen seurannan ja toimenpiteiden mahdollisuuksista. Potilasohjaukseen tulee varata riittävästi aikaa, jotta on mahdollista keskustella potilaan mieltä askarruttavista asioista. Periytyvien syövälle altistavien geenivirheiden potilasohjaus toteutetaan perinnöllisyysneuvontana kliinisen genetiikan yksikössä.





## SYÖVÄLLE ALTISTAVIA GEENIVIRHEITÄ

Koska sitten tulisi epäillä, että syöpään sairastumisen taustalla saattaa olla perinnöllinen syöväälle altistava geenivirhe? Syöväälle altistavan geenivirheen kantajuutta voidaan epäillä, mikäli suvussa esiintyy syöpään sairastumisia nuorella iällä, epäilyn syövän esiintymistä usealla sukulaisella, lähisukulaisella on kaksi tietyn oireyhtymän keskeistä syöpää (esimerkiksi rintasyöpä ja munasarjasyöpä tai paksusuolensyöpä ja kohtusyöpä). Syöväälle altistavan geenivirheen tutkimukset aloitetaan potilaasta, joka on itse sairastunut syöpään. Tunnetuimpia syöväälle altistavia geenivirheitä on BRCA-1, BRCA-2 ja Lynchin oireyhtymässä esiintyvä geenivirhe. Näiden seurannasta on kertynyt tietoa jo parin vuosikymmenen ajalta. BRCA -1/2 geenivirheet liitetään rintasyöpään ja munasarjasyöpään. BRCA-1/2 geenivirheen kantajilla on 70 prosentin riski sairastua elinaikanaan rintasyöpään sekä 17–44 prosentin riski sairastua munasarjasyöpään. Kyseessä on merkittävä riski. Säännöllisesti toteutuvan seurannan avulla rintasyöpä voidaan havaita jo varhaisessa vaiheessa. Munasarjasyövän varhainen toteaminen on sitä vastoin haastavaa. Munasarjasyöväällä ei ole tunnistettavaa esiastetta eikä edes tiheällä seurannalla ole voitu vähentää kuolleisuutta. BRCA-1/2 geenivirheen kantajille suositellaan munasarjojen ja munajohtimien poistoa noin 40–45-vuotiaana. BRCA-1/2 kantajien rintasyövän riskiä alentaa merkittävästi rintarauhaskudoksen kirurginen poistaminen. Rintarauhaskudoksen poistamisen yhteydessä plastiikkakirurgin on mahdollista rakentaa potilaalle uudet rinnat poistettujen tilalle.

Lynchin oireyhtymä altistaa paksusuolensyöväälle ja kohdunrunko-

osan syöväälle. Lynchin oireyhtymässä paksusuolensyövän elinikäinen sairastumisriski on 80–90 prosenttia ja kohdunrunko-osan syövän riski 40–50 prosenttia. Paksusuolensyövän seurannassa käytetään paksusuolentähystystä, jolla on mahdollista havaita syöpä varhaisessa vaiheessa. Paksusuolensyövässä on mahdollista havaita esiaste. Paksusuolen tähystyksessä voidaan poistaa polyyppuja, jotka voivat ajan myötä muuttua pahanlaatuisiksi. Lynchin oireyhtymän kantajat ovat oikeutettuja elinikäiseen seurantaan ja 2–3 vuoden välein tapahtuvaan paksusuolentähystykseen. Naisille suositellaan gynekologin seurantaan vuoden välein 35-vuoden iästä lähtien. Kohdunrunko-osan syövän ennaltaehkäiseväksi toimenpiteeksi suositellaan kohdun ja munasarjojen poistoa 45–50-vuoden iässä.

## GEENITIETO SYÖPÄSAIRAANHOITAJAN ARJESSA

Geenitutkimus on aina potilaalle tai hänen läheisilleen vapaaehtoista. Geenitiedon hyödyntämiseen liittyy eettisiä kysymyksiä, jotka tulee huomioida hoitotyössä esimerkiksi geenitestituloksen vaikutuksesta potilaan elämänlaatuun sekä genomi- ja geenitiedon hyödyntämiseen liittyvät tiedolliset aukot. Nykyään tunnistetaan erilaisia geenivirheitä, joiden vaikutusta syövän syntyyn ei tunneta. Koska geenitietämys lisääntyy jatkuvasti, niin parin vuoden päästä tilanne voi olla erilainen. Silloin mahdollisesti tiedetään, että onko tietty geenivariantti on harmiton vai lisääkö se riskiä sairastua tiettyyn syöpään.

Perinnöllisyysneuvontaa annetaan kliinisen genetiikan yksiköissä. Neuvontaa antavat perinnöllisyys-

lääkärit ja toimipaikkakoulutetut perinnöllisyyshoitajat. Perinnöllisyysneuvontaa on aina parhaimman ajantasaisen tiedon antamista ja eri vaihtoehdoista keskustelemista ilman potilaan ohjailua tai syyllistämistä. Psykososiaalisen tuen antaminen on osa perinnöllisyysneuvontaa, koska kyseessä on hyvin sensitiivinen asia. Kliinisen genetiikan yksiköstä potilas saa myös ohjausta, kuinka hän voi kertoa läheisilleen syöväälle altistavasta geenivirheestä.

Syöväälle altistavan geenivirheen löytyminen vaikuttaa potilaan lisäksi jälkeläisiin sekä lähisukulaisiin. Ihmiset reagoivat eri tavoin geenitutkimuksiin ja siitä saatavaan tietoon. Tieto voi vaikuttaa potilaan fyysiseen, psyykkiseen ja sosiaaliseen terveyteen sekä perheen dynamiikkaan. Syöväälle altistavan geenivirheen löytyminen aiheuttaa monenlaisia tunteita. Se voi aiheuttaa muun muassa huolta ja harmia, syyllisyyttä, pelkoa syöpään sairastumisesta, kuolemasta ja leimautumisesta, mutta toisaalta jotkut kokevat sen helpotuksena ja epävarmuuden päättymisenä. Syöväälle altistavan geenivirheen löytymisestä kertominen omille jälkeläisille ja lähisukulaisille saatetaan kokea stressaavana. Ahdistusta ja syyllisyyttä saattaa aiheuttaa tieto, että syöväälle altistava geenivirhe on siirtynyt jälkeläisille. Syöpäsairaanhoitajat kohtaavat työssään potilaita, joilla on syöväälle altistava geenivirhe. Syöpäsairaanhoitajilla on merkittävä rooli näiden potilaiden rinnalla kulkijoina, luotettavan tiedon äärelle ohjaajina ja psykososiaalisen tuen antajina.

Kansallinen genomistrategia on julkaistu 2015. Suomen genomistrategiassa on nostettu esille terveydenhuollon ammattihenkilöiden genomiosaamisen vahvistaminen esimerkiksi koulutuksen avulla.





Suomen genomstrategiaan kuuluu myös kansalaisten genomitiedon lisääntymisen edistäminen. Tässä keskeisessä osassa ovat terveydenhuollon ammattihenkilöt eri toimintaympäristöissä. Terveyskylän harvinaissairauksien talosta löytyy paljon tietoa kansalaisille suunnattua geenitietoa, jonka pariin potilaita voi tarvittaessa ohjata. Genomilain pitäisi tulla eduskunnan käsiteltäväksi syksyllä 2020. Genomilain tarkoitus on tukea vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista genomitiedon hyödyntämistä kansalaisten terveyden edistämiseksi.

Valmistuvilla ja jo työelämässä olevilla sairaanhoitajilla tulee olla valmiuksia hyödyntää ja ohjata potilaita genomi- ja geenitietoon liittyvissä asioissa. Työelämässä toimi-

ville sairaanhoitajille tulisi tarjota genomi- ja geenitietoon liittyvää lisäkoulutusta. Genomi- ja geenitiedon hyödyntäminen tulee lisääntymään, joten jokaisen sairaanhoitajan tulisi hallita perustiedot. Tietojen päivittäminen säännöllisesti on osa hoitotyön ammattilaisen osaamista. Monille sairaanhoitajille biopankki on tuttu asia. Biopankit keräävät kansalaisten biologisia näytteitä ja tietoja. Saatua tietoa voidaan hyödyntää genomitutkimuksessa ja tuotekehityksessä. Biopankkiin näytteen antaminen perustuu vapaaehtoisuuteen ja se edellyttää tietoisesta suostumuksen antamista. Usein juuri sairaanhoitaja kertoo asiasta potilaalle ja ottaa vastaan potilaan tietoisesta suostumuksen.

## GENOMITIEDON KOULUTUKSELLA KOHTI OSAAMISTA

Tampereen ammattikorkeakoulu sai rahoituksen opetus- ja kulttuuriministeriöltä Geenikartta -tie terveyteen (Profitu) hankkeelle. Hanke alkoi toukokuussa 2019 ja päättyy elokuun lopussa 2021. Hankkeen tavoitteena on kehittää Tampereen ammattikorkeakoulun henkilöstön genomitiedon osaamista, luoda vastuullinen geenitiedon ja potilastiedon hyödyntämisen tiekartta. Lisäksi hankkeessa kehitetään terveydenhuollon genomitiedon koulutusta ja osaamista vahvistaen kansallista ja kansainvälistä yhteistyötä tutkimuksen ja hankkeiden avulla. Hankkeen puitteissa on ollut mahdollista järjestää terveysalan opettajille koulutusta genomitiedosta, jotta genomitieto jalkautuisi osaksi jokaisen opettajan opetusta. Tampereen ammattikorkeakoulu on edellä kävijä genomitiedon jalkauttamisessa osaksi sairaanhoitajien peruskoulutusta sekä jatkokoulutusta.

Tampereen ammattikorkeakoulussa on työstetty genomitiedon integroimista sairaanhoitajakoulutuksen opetussuunnitelmaan. Seuraavassa opetussuunnitelmassa on kaikille sairaanhoitajaopiskelijoille kahden opintopisteen laajuinen genomitiedon perusteet -opintojakso. Tällä opintojaksolla opiskelija oppii genomitietoon liittyviä peruskäsitteitä, lainsäädäntöä, genomitietoon liittyviä eettisiä näkökulmia sekä asiakkaan/potilaan ohjaukseen liittyviä asioita. Genomitietoa integroidaan eri opintojaksoille siten, että opiskelijan ymmärrys asiasta lisääntyy ja syvenee koulutuksen aikana. Profitu -hankkeessa tuotetaan lisäksi soveltuva opetusmateriaalia eri opintojaksoilla käytettäväksi. Hankkeeseen on nivottu tiiviisti mukaan potila-



sohjaus ja eettinen päätöksenteko. Nämä ovat keskeisiä laatutekijöitä genomitiedon vastuullisessa hyödyntämisessä. Hankkeessa on luotu malli, jonka avulla sairaanhoitaja-opiskelijan potilasohjaustaidot kehittyvät sairaanhoitajakoulutuksen edetessä.

Profitu hanke vastaa genomitiedon nykyisiin ja tulevaisuuden tarpeisiin. Hankkeen aikana on järjestetty useita erilaisia maksuttomia koulutuksia opiskelijoille ja henkilökunnalle sekä aiheesta kiinnostuneille terveydenhuollon ammattilaisille muun muassa geenitieto syöpää selättämässä webinaari. Erilaisia sairaanhoitajille suunnattuja täydennyskoulutuksia genomitietoon liittyen on tulossa tarjolle.

Tampereen ammattikorkeakoulun terveyden edistämisen ylempään ammattikorkeakoulututkintoon on mahdollista valita jo genomitietoon liittyviä opintoja. Genomitieto terveyden tutkimuksen/edistämisen opintojaksolla pureudutaan genomitietoon ja -tutkimukseen sekä kansallisiin että kansainvälisiin tietovarantoihin ja verkostoihin. Tavoitteena on genomitiedon asiantuntijuuden kehittäminen sekä

tiedon soveltaminen työyhteisön kehittämiseen ja johtamiseen. Yksilöllistetty terveys ja terveyden edistämisen opintojaksossa tarkastellaan geenitietoa terveyden edistämisen ja tutkimuksen näkökulmasta sekä siihen liittyviä erityiskysymyksiä. Lisäksi tässä opintojaksossa käsitellään yksilöllistetyn terveyden edistämisen eettisiä kysymyksiä sekä aiheeseen liittyvää lainsäädäntöä ja ohjeistuksia. Tavoitteena on hyödyntää erityisosaamista kouluttamisessa sekä suunnitella työyhteisöön genomitiedon avulla erilaisia interventioita.

Suomen genomistrategiassa nostetaan esille Genetics counsellor koulutuksen tarve perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreiden ja toimipaikka koulutettujen perinnöllisyshoitajien rinnalle. Tampereen ammattikorkeakoulussa on alkamassa syksyllä 2021 kansainvälinen Genetic and Genomic Counselling ylempi ammattikorkeakoulututkintokoulutus. Koulutuksessa paneudutaan syvällisesti geeni ja genomitietoon ja niiden hyödyntämiseen sekä mahdollisuuksiin. Geeni ja genomitiedon käyttöä ohjaavat lainsäädäntö, erilliset oh-

jeistukset sekä eettiset näkökulmat syntyvät koulutuksen aikana. Opiskelijat saavat mahdollisuuden syventää tiedollisia ja taidollisia ohjausvalmiuksiaan koulutuksen aikana. Koulutuksesta valmistuneet voivat työllistyä julkisen terveydenhuollon lisäksi erilaisiin tutkimushankkeisiin sekä yksityisten yritysten asiantuntija- ja kehittämistehtäviin. Tämä koulutus tulee olemaan urauurtava. ■

**Katja Muurinen**

Hoitotyön lehtori, TtM  
Tampereen ammattikorkeakoulu

**Outi Kajula**

Yliopettaja, geneettisten  
sairauksien hoitotyö, TtT  
Tampereen ammattikorkeakoulu

## LÄHTEET

- Genomikeskus. [www.genomikeskus.fi](http://www.genomikeskus.fi)
- Auranen, A. 2018. Perinnöllisen syöpäalttiuden tunnistamisella on merkitystä gynekologisten syöpien ehkäisyssä. *Duodecim* 134 (12), 1262-1264.
- Kajula, Outi. 2018. Periytyvän rintasyöpäalttiusmutaation (BRCA1/2) kantajamies-ten hypoteettinen perinnöllisyysneuvontamalli. *Acta Universitatis Ouluensis Medica D* 1449
- Kansallinen genomistrategia, 2015. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3586-0>
- Kankuri-Tammilehto, M., Vihinen, P. & Schleutker, J. 2019. Syövän perinnöllisyys. *Suomen lääkärilehti* 74 (14), 880-889.
- Kääriäinen, H. & Aittomäki, K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? *Duodecim* 136 (15), 1652-1659.
- Kääriäinen, H. 2017. Genomitiedon käytön eettiset näkökulmat. *Duodecim* 133 (8), 769-770.
- Voipio-Pulkki, L.-M., Aittomäki, K., Luotola, J. & Hassinen, S. 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. *Duodecim* 133 (8), 767-768.



# PROFITU

## GEENIKARTTA - TIE TERVEYTEEN