

15.12.2011

Eettisiä huomioita kaupallisten geenitestien tarjoamisesta kuluttajille

Kaupallisista, suoraan kuluttajille suunnatuista geenitesteistä on keskusteltu tiedotusvälineissä ja tuotu esiin kysymyksiä testien luotettavuudesta ja siitä miten tuloksia voi käyttää tai tulisi käyttää. Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure, BBMRI.fi järjesti laajan kotimaisen seminaarin 5.-6.10.2011, joka sivusi myös kuluttajille suunnattuja geenitestejä. ETENE päätti keskustella aiheesta ja kutsui 20.10.2011 kokoukseensa kuultavaksi tutkimusprofessori, LKT Helena Kääriäisen Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta.

Geenitestejä suoraan kansalaisille tarjoavien yritysten määrä on lisääntynyt voimakkaasti. Tällä hetkellä internetin välityksellä arviolta yli 100 yritystä tarjoaa erilaisia geenitestejä. Kysymyksessä saattaa olla esimerkiksi isyyttä tai sukutaustaa selvittelevät tutkimukset, mutta terveydenhuollon kannalta merkittävimpiä ovat sairastumisriskejä arvioivat geenitestit. Usein tarjotaan esimerkiksi usean kansantaudin sairastumisriskiä profiloivia testipaketteja.

Syynä tämän yritystoiminnan kasvuun on ensinnäkin geenitutkimuksen voimakas kehittyminen, joka näkyy myös kaupallisten geenitestien monipuolistumisena ja laajentumisena. Toinen syy on se, että DNA-materiaali kestää hyvin postituksen ja jo pienistä määristä DNA:ta voidaan tehdä paljon testauksia. Kolmas syy on internetin suosion kasvu myös palveluiden ostamisessa. Näiden lisäksi kaupallisten geenitestien avulla voi yksittäinen ihminen saada sellaista tietoa terveydestään, sairaudestaan tai sukulaisuussuhteistaan, johon aikaisemmin tarvittiin lääkärin tai muun terveydenhuollon ammattilaisen apua.

Kaupalliset geenitestit ovat herättäneet myös huolta monesta eri syystä. Tavallisten kansantautien geenitestit kertovat usein todennäköisen riskin sairastua, mutta eivät sitä, että ihminen varmuudella sairastuu johonkin tiettyyn kansansairauteen tai välttyy siltä. Nämä sairaudet ovat monitekijäisiä ja sen vuoksi jonkun tietyn geenin tai geeniyhdistelmän olemassaolo ei yksin selitä sairastumista. Esimerkiksi: Vaikka geenitestin perusteella osoitettaisiin, että aikuisiän diabetekseen sairastumisen riski on kohonnut, voivat muut tekijät toimia tätä riskiä alentavasti tai vastaavasti elämäntapatekijät yksin voivat nostaa riskin moninkertaiseksi, vaikka tällaista riskiä ei geenitutkimuksissa löytyisikään. Mikäli geenitestit olisi osoitettu tehokkaiksi kansantautien torjunnassa, olisivat ne melko varmasti julkisen terveydenhuollon käytössä. Toisaalta, sairastumisriskiä on tapana arvioida perinteisillä laboratoriotesteillä kuten seerumin kolesterolitason mittauksella, joka sekään ei yksilötasolla kerro kuka todella sairastuu ja kuka ei.

Osa kaupallisista testeistä selvittää jotain muuta kuin tauteja, esimerkiksi kaljuuntumisen ennakointia. Myös lapsen biologista vanhemmuutta voidaan selvittää kaupallisten geenitestien avulla. Koska DNA:ta tarvitaan vain vähän, on mahdollista toisen ihmisen tietämättä ottaa hänestä näyte. Suoraan kuluttajalle markkinoitujen isyystestien tulokset eivät kuitenkaan ole oikeudellisesti päteviä, sillä niitä ei ole tehty kontrolloidusti ja on mahdollista, että näytteet ovat vaihtuneet tai eivät muutoin kuulu kyseiselle henkilölle. Tämä vähentää oleellisesti testien luotettavuutta. Tällaiset riskit on syytä ottaa huomioon, ennen kuin päättää hankkia testin netin välityksellä sen sijaan että se tehtäisiin valvotuissa oloissa osana julkista terveydenhuollon palvelua. Geneettisten juurten selvittäminen näiden testien avulla on kuitenkin periaatteessa mahdollista.

Koko genomien lukeminen saattaa jo nyt olla halvempaa kuin erilliset geenitestit. Tämä tuo oleellisesti uudenlaista, varmaa tietoa sairastumisesta tulevaisuudessa. Osa kuluttajille suoraan suunnatuista yrityksistä tarjoaa tai suunnittelee tarjota tällaista palvelua, vaikka ne eivät kaik-

Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan
eettinen neuvottelukunta ETENE

15.12.2011

kia tuloksia raportoisikaan. Koko genomista voitaisiin selvittää vain muutaman geenin mutaatioita ja raportoida ne asiakkaalle. Koko genomien lukeminen ei kertoisi vain tietystä valikoimasta sairastumisriskiä lisääviä geenimuutoksia, vaan myös niin sanottujen monogeenisten tautien geenivirheistä, jotka eivät vaikuta sairastumisriskiin vaan todella yksiselitteisesti aiheuttavat jonkin sairauden. Tällä hetkellä on vaikea ennakoida miten koko genomien sekvensoinnin avulla saatavaa geenitietoa tullaan kuluttajille tarjoamaan.

Geenitestejä voidaan periaatteessa tehdä missä elämänvaiheessa tahansa. Kuluttajille suoraan tarjotut testit on tarkoitettu aikuisille ja yritykset yleensä ilmoittavat, etteivät tee testejä lapsille. Alkiolle ja sikiöaikana tehtävät geenitestit rajautuvat jo näytteenoton takia yksinomaan terveydenhuoltoon.

Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat riippuvat siitä, miten niitä tarjotaan ja mitä oheistietoa ja tulkintaa niiden tuloksiin liitetään. Parhaimmillaan geeniprofilointi tai koko genomien lukeminen voi auttaa diagnostiikassa, täsmähoitojen suunnittelussa ja toteutuksessa sekä tiedon hankinnassa harvinaisten lääkeaineiden sivuvaikutuksille altistavista tekijöistä. Samoin se voi auttaa tiettyjen elämäntapariskien hallinnassa (esim. paljon lentomatkestavalle ihmiselle tieto veritulpan kohonneesta vaarasta auttaa huolehtimaan hyvästä verenkierrosta lentomatoilla). Pahimmillaan ihminen voi lapsena tai nuorella iällä kuulla tulevaisuuden terveydentilastaan, mikä voi muuttaa hänen koko suhtautumisensa elämäänsä. Samoin vanhemmat voivat saada tuskallista tietoa lastensa tulevaisuuden sairastumisista.

Koska kuluttajille suunnattujen testien/testipakettien kirjo on varsin laaja, on niiden tarjonnasta mahdotonta sanoa mitään yleistä. Osa testeistä on kuluttajalle helposti käsitettäviä sen tulokinnan valossa, jonka testin myyjä tarjoaa verkkosivuillaan. Osaan sen sijaan liittyy sellaista tietoa, jonka ymmärtäminen edellyttää henkilökohtaista keskustelua terveydenhuollon ammattilaisen kanssa. Tällainen tarve voisi nostaa välillisesti terveydenhuollon palvelujen käyttöä eikä geenitestaukset ja niiden tulosten tulkinnan hallitsevaa ammattilaista ole välttämättä helppo löytää. Äärimmäisessä tapauksessa tieto terveydentilan vakavasta vaarantumisesta tulevaisuudessa voi olla henkisesti raskas tai jopa ylivoimainen taakka kantaa. Myös tähän tarvittaisiin erityistä tukea, jota ei nyt ole sosiaali- ja terveydenhuollossa juurikaan saatavilla. Sikiöaikaisten geenitestausten tarvetta arvioivien kantajatestien hankkiminen yksityisiltä palvelujen tarjoajilta herättää myös kysymyksiä oikeudenmukaisuudesta. Tulisiko kaikilla halukkailla tulevilla vanhemmilla olla oikeus tähän ja mitä siitä seuraisi? Vähenisikö näin vaikeasti sairaiden lasten määrä ja lisääntyisivätkö vastaavasti selektiiviset abortit? Miten yhteiskunta pyrkisi välillisesti ohjaamaan näitä päätöksiä? Entä mitä seuraa siitä, jos vauraimmat tulevat vanhemmat saavat tällaisen tiedon ja pienempituloiset eivät?

Terveydenhuollossa geenitestejä käytetään pääasiassa todetun sairauden diagnoosin tarkentamiseen. Lisäksi niiden avulla voidaan tunnistaa ja varhaisdiagnosoida eräitä sairauksia tietyissä suvuissa, suurimpana esimerkkinä periytyvän syöpäalttiuden suvut. Joissain perheissä geenitestejä käytetään kantaja- ja sikiödiagnostiikkaan. Kaikissa näissä tapauksissa on kysymys melko harvinaisista sairauksista. Tämä kehitys on vastaanotettu terveydenhuoltoon edistysaskeleena näiden sairauksien hoidossa, varhaistoteamisessa ja perheiden perinnöllisyysneuvonnassa.

Tavallisempien terveysriskien ja suurten kansantautien riskiprofiloinnin saralla ollaan uudemmassa tilanteessa. Tässäkin ryhmässä joidenkin tautien riskiä pystytään jo mielekkäästi arvioimaan, mutta useimpien suhteen geenitieto on vasta kertymässä. Testit voivat kannustaa elintapojen muutokseen, mutta pitkäaikaisseuranta tällä saralla kuitenkin puuttuu.

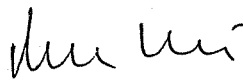
Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan
eettinen neuvottelukunta ETENE

15.12.2011

Selvää on se, että geenitestien kautta välittyvä tieto voi johtaa joko turhaan huoleen tai erittäin perusteltuun huoleen omasta tai läheisten tulevaisuuden terveydentilasta. ETENE katsookin, että jokaisen olisi tällaista testiä harkitessaan ymmärrettävä saatavan tiedon laatu ja punnittava sitä, onko hän valmis sen vastaanottamaan ja mitä siitä seuraa. Pelkän elämänhallinnan mahdollisen lisääntymisen vuoksi ei kaupallisiin geenitesteihin tulisi ryhtyä. Jos harkitsee testin ostamista, on syytä olla selvillä palvelun luotettavuudesta ja siitä, että löytää apua tulosten tulkintaan. Tulosten vaikutukset omaan elämään ovat sitä vaikeampia etukäteen hahmottaa mitä laajemmin geeniperimää testataan. Erityisen korkealla pitää olla kynnyksen lasten testaamisessa, sillä on mahdoton päättää toisen puolesta, haluaako hän tietää nuorella iällä esimerkiksi sairastuvansa myöhäisellä iällä johonkin perinnölliseen sairauteen.

Tällä hetkellä on myös avoimena kysymys siitä, miten suoraan kuluttajille suunnattuja geenitestauksien laatua voidaan valvoa. Koska tämä toiminta todennäköisesti lisääntyy, on ETE-NE:n kantana se, että toiminnan valvontaan on varauduttava realistisesti. Tällä hetkellä kuluttajille markkinoitavia testejä koskeva lainsäädäntö puuttuu Euroopasta eikä tämän toiminnan laadukkaalle toteuttamiselle ole myöskään ohjeita. ETENE katsookin, että sosiaali- ja terveysministeriön olisi yhdessä sen alaisten asiantuntijavirastojen kanssa huolehdittava siitä, että kansalaisilla on käytettävissään testien tekijöistä riippumatonta tietoa ainakin sähköisessä muodossa. Kaupallisten geenitestien tarjoaminen suoraan kuluttajille on varsin uutta ja ETE-NE katsoo, että on tärkeää koota tietoa testien käytöstä ja käytön seurauksista.

Puheenjohtaja


Markku Lehto

Pääsihteeri


Päivi Topo

TIEDOKSI Valvira
STM/kirjaamo
- sosiaali- ja terveyspalveluosasto
- hyvinvoinnin- ja terveyden edistämisen osasto
Geenitekniikan lautakunta