

IRMA JÄRVELÄ

lääketieteellisen
molekyyligenetiikan
dosentti, perinnöllisyys- ja
yleislääketieteen erikoislääkäri
kliininen opettaja
Helsingin yliopisto,
lääketieteellisen genetiikan ja
perinnöllisyyslääketieteen osasto
irma.jarvela@helsinki.fi

KIRJALLISUUTTA

- 1 Farwell KD, Shahmirzadi L, El-Khechen D ym. Enhanced utility of family-centered diagnostic exome sequencing with inheritance model-based analysis: results from 500 unselected families with undiagnosed genetic conditions. *Genet Med* 2015;17:578–86.
- 2 Rare disease UK. The rare reality – an insight into the patient and family experience of rare disease. Lontoo, Rare disease UK 2016. <https://www.raredisease.org.uk/media/1588/the-rare-reality-an-insight-into-the-patient-and-family-experience-of-rare-disease.pdf>
- 3 Varilo T, Pyörälä E, Varilo S, Hietala M, Järvelä I. Genetiikan osaamista tarvitsee yhä useampi lääkäri. *Suom Lääkäril* 2013;68: 368–9.
- 4 Yang Y, Muzny DM, Xia F ym. Molecular findings among patients referred to whole exome sequencing. *JAMA* 2014;312:1870–7.
- 5 Chen R, Mias GI, Li-Pook-Than J ym. Personal omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes. *Cell* 2012;148:1293–307.
- 6 Houwink EJ, Muijtjens AM, van Teeffelen SR ym. Effectiveness of oncogenetics training on general practitioners' consultation skills: a randomized controlled trial. *Genet Med* 2014;16:45–52.
- 7 Mazzucco W, Ricciardi W, Boccia S. Addressing the gap between genetics knowledge and clinical practice: a pilot study to implement genetics education among physicians in Italy. *Italian J Public Health* 2012;9:e8673–1.
- 8 Burke SMM, Stone A, Bennett C, Thomas H, Farndon P. Developing a curriculum statement based on clinical practice: genetics in primary care. *Br J Gen Pract* 2009;59:99–103.

Lisää genetiikan osaamista yleislääkäreille

Arviolta 10 %:lla avoterveydenhuollon potilaista on sairaus, jonka taustalla on geneettisiä tekijöitä. Useissa Euroopan maissa yleislääketieteen erikoislääkärikoulutukseen on lisätty klinisen genetiikan koulutusta ja näin pitäisi tehdä Suomessakin.

Koko perimän eksomisekvensoinnilla on tähän mennessä löytynyt kaksi kertaa enemmän diagnooseja kuin perinteisillä geenitutkimuksilla (1). Kehitys on ollut niin nopeaa, että genetiikan koulutus ei ole pysynyt perässä eikä tuloksia päästä soveltamaan potilastyössä nopeasti. Tautien perinnöllisyyden tunnistaminen on saattanut kestää useita vuosia, ja sitä ennen potilaat ovat käyneet useiden lääkäreiden vastaanotolla (2).

Avoterveydenhuollon lääkärit ovat avainasemassa perinnöllisten tautien tunnistamisessa ja hoidossa. On tärkeää, että avohoidon lääkärit tietävät perinnöllisistä taudeista ja geenitestien käytöstä. Näin he voivat tunnistaa vastaanotollaan potilaat, jotka hyötyvät geenidiagnostiikasta ja lähettää heidät jatkotutkimuksiin erikoissairaanhoidon ja auttaa jatkohoidon järjestämisessä.

Geenidiagnostiikka myös muuttaa avohoidon lääkäreiden työtä, kun potilaat etsivät geneettisistä sairauksista tietoa internetistä ja voivat sen jälkeen kääntyä oman lääkärin puoleen. Lääkäriltä kysytään esimerkiksi syövän perinnöllisyydestä tai raskaudenaikaisista geenitutkimuksista. Verkossa tehtävät geenitestit ovat myös yleistyneissä ja kansalaiset saattavat pyytää lääkäriltään apua niiden tulkinnassa.

Suomessa lääkärit ovatkin toivoneet genetiikan alan lisäkoulutusta (3).

VAIKUTUS ULOTTUU KOKO HOITOKETJUUN

Geenidiagnostiikan uudet mahdollisuudet vaikuttavat laajasti perinnöllisten tautien diagnostiikkaan eri erikoisaloilla. Kuvaavaa on, että noin 30 % perinnöllisten tautien mutaatioista on löytynyt uusista, vuoden 2011 jälkeen tunnistetuista geeneistä (4). Monitekijäisissä kansantaudeissa, jotka johtuvat sekä perintö- että

ympäristötekijöistä, suurin osa riskigeneistä aiheuttaa niin pienen riskin, ettei niiden geenitestausta ole toistaiseksi voitu ottaa käyttöön rutiinidiagnostiikkaan. Sen sijaan tämän tautiryhmän geenitutkimusten tuloksia voidaan joissakin tapauksissa yhdistää muihin sairaalautkimusten tuloksiin ja saada tarkempaa tietoa taudin syistä (5).

Erikoissairaanhoidossa potilaan diagnostiset tutkimukset ja perinnöllisyysneuvonta tapahtuvat yleensä muutaman vastaanottokäynnin aikana. Perinnöllisyysklinikoiden perinnöllisyysneuvonta on perusteellista ja tähtää siihen, että potilas tai perhe saa tietoa taudin diagnoosista ja ennusteesta, geenitestien tuloksista, periytymistavasta ja mahdollisista hoitokeinoista, myös kirjallisesti. Sen jälkeen osa potilaista siirtyy perusterveydenhuollon seurantaan.

Ongelmana on, että jatkohoitoa ja seuranta avoterveydenhuollossa ei useinkaan ole järjestetty. Noin 70 % perinnöllisiä sairauksia sairastavista potilaista kokee, että he eivät ole saaneet tarpeeksi informaatiota sairaudestaan ja ovat jääneet yksin sairautensa kanssa (2). Potilasjärjestöt, verkostoituminen ja sosiaalinen media ovatkin monissa perinnöllisissä sairauksissa nousseet tiedon saamisessa merkittävään asemaan.

YLEISLÄÄKETIETEEN OSAAMISPAKETTIA HAHMOTELLAAN

Yleislääkäreiden genetiikan jatkokoulutuksen tarve on jo tunnistettu monissa Euroopan maissa (6–8). Englannissa yleislääketieteen alan erikoistumiseen on lisätty perinnöllisyyslääketieteen koulutusta (8), jonka oppimistavoitteet on laadittu yhteistyössä yleislääketieteen kouluttajien, alalle erikoistuvien ja kliinisten geneetikoiden kanssa. Kliinisen työn kannalta tärkeim-



Foto:is

pänä oppisisältönä pidettiin perinnöllisiä tauteja sairastavien potilaiden tunnistamista, hoitoa ja geneettisen tiedon kertomista potilaille.

Geenidiagnostiikka muuttaa avohoidon lääkäreiden työtä.

Euroopan unionin rahoittamassa GenEquip-projektissa (www.primarycaregenetics.org) on kehitetty yleislääketieteeseen erikoistuvilla sopivaa genetiikan koulutusohjelmaa. Yleislääketieteen ”osaamispakettiin” kuuluvia aiheita voisivat olla mm. perinnöllinen rinta- ja paksusuo-

lisyöpä, familiaalinen hyperkolesterolemia, perinnölliset sydämen rytmihäiriösairaudet, lasten kehitysviiveet ja raskaudenaikainen perinnöllisten tautien diagnostiikka. Näissä taudeissa potilaat voivat hyötyä ennakoivasta geenidiagnostiikasta.

Suomessa voisimme yhteistyössä yleislääketieteen asiantuntijoiden kanssa kehittää suomalaiseseen terveydenhuoltoon sopivaa genetiikan koulutusta, jota voisi sisällyttää yleislääketieteen erikoislääkäritutkintoon. Koulutuksesta voisivat hyötyä myös muiden erikoisalojen lääkärit. ●