

Uteliaita kuluttajia ja sairauden kohdanneita

Tyypitarinoita kuluttajille suunnattujen geenitestien
käytöstä internetin verkkokeskusteluista ja blogeista

Pilvi Talvikki Nummelin

Helsingin yliopisto
Valtiotieteellinen tiedekunta
Sosiologia
Pro gradu -tutkielma
Lokakuu 2018



HELSINGIN YLIOPISTO
HELSINGFORS UNIVERSITET
UNIVERSITY OF HELSINKI

Tiedekunta/Osasto – Fakultet/Sektion – Faculty
Valtiotieteellinen tiedekunta

Laitos – Institution – Department
Sosiaalitieteiden laitos

Tekijä – Författare – Author
Pilvi Talvikki Nummelin

Työn nimi – Arbetets titel – Title
Uteliaita kuluttajia ja sairauden kohdanneita – Tyyppitarinoita kuluttajille suunnattujen geenitestien käytöstä internetin verkkokeskusteluista ja blogeista

Oppiaine – Läroämne – Subject
Sosiologia

Työn laji – Arbetets art – Level
Pro gradu

Aika – Datum – Month and year
Lokakuu 2018

Sivumäärä – Sidoantal – Number of pages
91

Tiivistelmä – Referat – Abstract

Tässä pro gradu-tutkielmassa analysoidaan ihmisten motiiveja ostaa suoraan kuluttajille suunnattuja geenitestejä ja tarkastellaan heidän tapojaan hyödyntää saamiaan tuloksia. Perinnöllisyystiede on kehittynyt huomasti viime vuosina. Erilaisia suoraan kuluttajille tarjottavia geenitestejä voi tilata internetistä ilman lääkärin lähetettä tai hyväksyntää. Tässä tutkielmassa on keskitytty suoraan kuluttajille tarjottaviin sairastumisriskejä arvioiviin geenitesteihin.

Kuluttajille tarjottavien testien hyödyt ja luotettavuus ovat herättäneet paljon väittelyä. Testien arvostelijoiden mielestä testit voivat lisätä aiheettomasti huolta, kuluttajien yksityisyyden suoja on vaarassa ja geenitestin tulokset voivat johtaa kuluttajia harhaan. Testien puolustajien mukaan geneettisen sairastumisalttiuden toteaminen voi kannustaa terveellisempiin elämäntapoihin ja sairauksien ennaltaehkäisyyn.

Aineistona tässä tutkielmassa on 12 suomenkielistä internetin foorumeilla geenitesteistä käytyä keskustelua ja 16 blogimerkintää, joissa aiheena on suoraan kuluttajille tarjottavat geenitestit.

Tutkielman tutkimuskysymys on: Miten nettikeskusteluissa ja blogeissa kuvataan motivaatioita kuluttajille tarjottavien geenitestien hankkimiselle ja minkälaisia merkityksiä testien tilaajat antavat niiden tuloksille? Minkälaisia tyyppitarinoita kuluttajille suunnattujen geenitestien käytöstä muodostuu esitettyjen motivaatioiden ja testituloksille annettujen merkitysten kautta? Teoreettisena lähtökohdana tutkielmassa on Foucault'laisesta perinteestä ammentavat kehon hallinnan, biovallan ja somaattisen yksilöllisyyden käsitteet.

Kvalitatiivisen sisällönanalyysin metodologian avulla luokittelin puheenvuoroja ja loin ryhmiä keskustelijoiden motivaatioista ja tavoista tulkita tuloksia. Geenitestien käyttäjistä ei voida puhua yhtenä ryhmänä, vaan geenitestien äärelle päädytään hyvin erilaisista syistä. Luokittelujen pohjalta loin tyyppitarinoita geenitesteistä aineistossa nousseiden elementtien pohjalta ja analysoin niitä teoreettista viitekehystä vasten. Jaottelin aineistoni aluksi karkeasti kahteen laajempaan ryhmään: uteliaisiin kuluttajiin ja sairauden kohdanneisiin. Näiden alle kuvailin yhteensä viisi erilaista tyyppitarinaa.

Uteliat kuluttajat ja urheilijat: Geenitesti tehdään, koska sairastumisalttiuksien selvittäminen kiinnostaa, mutta myös koska geenitestit herättävät uteliaisuutta ja uudessa teknologian kehityksessä halutaan olla mukana. Tuloksista saatavat terveystiedot eivät herätä tarvetta suurille elämänmuutoksille, eivätkä testin tulokset tuo hyvin sukutaustaansa tunteville henkilöille useinkaan uutta tietoa. Geneettisen tiedon parissa harrastamista saatetaan jatkaa kuitenkin muilla tavoin. Utelioiden kuluttajien alle luokiteltiin myös toisena käyttäjäryhmänä urheilua aktiivisesti harrastavat ihmiset, jotka ovat kiinnostuneita terveystiedoistaan ja sen soveltamisesta omien elintapojensa parantamiseen.

Sairauden kohdanneet henkilöt: Tämän ryhmän alla oli kolmenlaisia tyyppitarinoita: 1) Geenitestejä käytetään välineenä omien epäselvien oireiden selvittämiseen tai sairauden hoitojen suunnitteluun. 2) Geenitestillä halutaan selvittää oma sairastumisriski tilanteessa, jossa suvussa kulkee mahdollisesti perinnöllinen sairaus. 3) Jo sairastuneet ja diagnoosin saaneet henkilöt päätyivät geenitestien pariin kiinnostuessaan siitä, onko sairauden alkuperä perinnöllinen.

Aineiston analyysin kuluessa muotoutuivat kaksi tarkentavaa tutkimuskysymystä: 1) Miten "uteliaiksi kuluttajiksi" nimittämäni geenitestien tilaajat hyödynsivät tuloksiaan ja tarkastelivat niitä suhteessa aikaisempaan tietoonsa? Tarkastelen aineistoa peilaten sitä aikaisempiin tutkimustuloksiin geenitestien käytön viihteellisyydestä. Lisäksi tarkentavana kysymyksenä oli: 2) Kuinka jo sairastuneet henkilöt käsitelivät geenitestiensä tuloksia oman sairautensa ymmärtämiseksi? Tarkastelen aineistoa somaattisen yksilön, biologisen keskeytyksen, diagnostisen epävarmuuden, potilaaksi tuleminen odottamisen, maallikkoasiantuntijan ja biososiaalisten suhteiden käsitteiden kautta.

Tutkielmani vahvistaa käsitystä siitä, että geenitestejä tehdään monista eri syistä ja niiden tuloksiin suhtaudutaan hyvin moninaisilla tavoilla. Vähemmän tutkittu ilmiö, joka nousi tutkielmassani esille, on kuluttajille suunnattujen geenitestien käyttö jo sairastuneiden välineenä diagnoosien tai hoitomuotojen etsimisessä.

Avainsanat – Nyckelord – Keywords

geenitestit, verkkokeskustelu, blogit, biopolitiikka, terveys sosiologia

Sisällys

1. Johdanto	1
2. Kuluttajille suunnatut geenitestit	6
2.1 Geenitestien terminologia.....	6
2.2 Geenitestien ympärillä käyty keskustelu Suomessa.....	9
2.3 Lainsäädäntö.....	10
2.4 Geenitestien kenttä kansainvälisesti ja yleisimmät käytetyt palvelut.....	12
2.5. Yksilöllistetty lääketiede.....	15
2.6 Geenitestien tieteellinen perusta	16
2.7 Geenitestien käyttäjien motivaatiot.....	18
2.8 Geenitestien tulosten vaikutukset terveyteen.....	19
3. Teoreettinen viitekehys	21
3.1 Biovalta ja -politiikka	22
3.2 Geneettinen riski ja geneettinen vastuu	24
3.3 Biososiaalisuus.....	26
3.4 Sairauden ja riskin kohtaaminen	27
3.5 Geenitiedon moninainen käyttö	29
4. Aineisto.....	32
4.1 Nettikeskustelu analyysikohteena	32
4.2 Aineisto.....	34
4.2.1 Nettikeskustelut	35
4.2.2 Blogit	39
4.3 Menetelmä.....	40
4.3.1 Kvalitatiivinen sisällönanalyysi.....	40
4.3.2 Tyyppitarinat.....	42
4.3.3 Analyysin kulku ja tulkinnan painopisteet	43
5. Analyysi	45
5.1 Aineiston kuvailu ja luvun rakenne	45
5.2. Uteliaat kuluttajat ja urheilijat	50
5.2.1 Viihteellisyys.....	51
5.2.2 Ristiriitainen suhtautuminen sairastumisriskiin.....	54
5.3. Sairauden kohdanneet.....	56

5.3.1 Epäselvät oireet ja kiistellyt sairaudet	57
5.3.1.1. Suhde lääkäreihin.....	60
5.3.1.2. Biososiaalisuus ja maallikkoasiantuntijuus.....	62
5.3.2. Potilaaksi tulemisen odotus.....	64
5.3.3. Miksi sairastuin?	67
6. Johtopäätökset ja keskustelu	68
Lähteet:.....	81

1. Johdanto

”Haluamme ennaltaehkäistä kansansairauksia ja edistää Sinun terveyttäsi varhaisen riskien tunnistamisen keinoin. Tuomme genetiikan tieteellisten tutkimusten löydökset ymmärrettävästi henkilökohtaisten terveysvalintojesi päätöksenteon tueksi. Health is in Our DNA.” (Negen verkkosivut.) Näin lupaa suomalainen geenitestejä tarjoava yritys nettisivuillaan. Geenitesteistä annetut lupaukset ja niiden luotettavuus puhuttavat paljon mediassa ja tiedemaailmassa.

Kuluttajille suunnatut geenitestit ovat kirvoittaneet väittelyä. Testien arvostelijoiden mielestä testit eivät ole tieteellisesti perusteltuja, ne johtavat kuluttajia harhaan, ja niitä tulisi säädellä tiukemmin. Testien puolustajien mukaan geneettisen sairastumisalttiuden toteaminen voi kannustaa terveellisempiin elämäntapoihin ja testien avulla geenitutkimusten saavutukset saadaan kansan ulottuville. (Saukko 2013, 53.)

Geenitestit eivät ole enää vain työkaluja lääkäreille, vaan yhä edullisemmista kuluttajille suunnatuista testeistä on tullut kuin viihdettä, jossa tarjotaan asiakkaille mahdollisuutta hakea tietoa esimerkiksi omista esi-isistä ja omaan urheilusuoritukseen vaikuttavista tekijöistä (Brown 2017a). Suoraan kuluttajille tarjottavia geenitestejä (direct-to-consumer genetic tests) on ollut saatavilla 2000-luvun alkuvuosista lähtien, ja niitä voi tilata internetistä ilman lääkärin lähetettä tai hyväksyntää testin ottamiseen (Covolo ym. 2015).

Tässä tutkielmassa analysoin ihmisten motiiveja ottaa suoraan kuluttajille suunnattu geenitesti ja tarkastelen kuinka he hyödyntävät saamiaan tuloksia. Aineistona tässä tutkielmassa on internetin foorumeilla geenitesteistä käytyjä keskusteluita ja aiheesta kirjoitettuja blogeja.

Perinnöllisyystiede eli genetiikka on kehittynyt huimasti viime vuosina. Tutkijat ovat löytäneet sairauksille altistavia geenejä, jotka vaikuttavat terveyteen yhdessä muiden geenien ja ympäristön kanssa. Monimutkaisten sairauksien kohdalla

geneettinen testaus tarjoaa tavan arvioida yksilön sairastumisriski yhdessä ympäristötekijöiden kanssa. ”Korkean riskin” henkilölle voidaan ihannetapauksessa antaa suosituksia riskin vähentämiseksi tai tarjota pääsy seulontoihin, joissa voidaan havaita merkit sairauden puhkeamisesta mahdollisimman varhain. (Grech & Grossman 2015, 1-2.) Tässä tutkielmassani keskityn juuri näihin suoraan kuluttajille tarjottuihin, sairastumisriskejä arvioiviin geenitesteihin.

Nykyisen geeniteknologian aikana useat tahot lupaavat, että laajamittaiset geenitutkimukset merkitsevät parempia hoitomuotoja, ennusteita ja useiden sairauksien ennaltaehkäisyä (van El & Cornel 2011, 377). Geenitestit kietoutuvat laajempaan yksilöllistetyn terveydenhoidon eli personoidun lääketieteen suuntaukseen, jossa lääketieteelliset toimenpiteet on tarkoitus suunnitella yksilöllisistä lähtökohdista perustuen henkilön elintapoihin, geeniperimään ja henkilökohtaiseen lääkevästeeseen (Sitra - Genomitiedon lyhyt sanasto 2013). Puhutaan myös täsmälääketieteestä, jossa genomista saatavaa tietoa hyödynnetään sairauksien todentamisessa, ehkäisyssä ja hoidossa (STM tiedote 2018). Tähän mennessä monet lupaukset genetiikan kehityksen myötä tulevista hyödyistä terveydenhoidossa eivät ole kuitenkaan täyttyneet ja ne ovat mahdollisesti alun alkaenkin olleet liian optimistisia (van El & Cornel 2011, 377).

Korkeita odotuksia geenitestien terveyshyödyistä ruokkii geenitestien mainostajien käyttämä retoriikka. Osa yrityksistä markkinoi tuotteitaan lääketieteellisinä ja osa hyvinvointituotteina. Testien yhteydessä tuodaan vain harvoin esille geneettisten alttiuksien monimutkaista yhteyttä ympäristön vaikutuksiin tai nykyisen tiedon rajallisuutta. Geenineuvonnan markkinoijat käyttävät voimaantumisen retoriikkaa, he korostavat yrityksen asiantuntijuutta ja yksilön oikeutta päästä oman geneettisen tietonsa äärelle. (Saukko 2013, 55-56.)

Myös Suomessa kuluttajille suunnatut geenitestit ovat herättäneet kiinnostusta: noin 13 000 suomalaista on lähettänyt geeninsä testattavaksi ulkomaille (Rissanen 2017). Markkinoille on myös tullut suomalaisia toimijoita, kuten geenitestausta

tarjoava Negen ja geenineuvontaa tarjoava DiagFactor (Negenin ja DiagFactorin verkkosivut).

Kuluttajille suunnattujen geenitestien markkinoiden arvo oli arviolta 70 miljoonaa dollaria vuonna 2015, mutta sen ennustetaan kasvavan 340 miljoonaan vuoteen 2022 mennessä (Brown 2017a). Yhdysvaltalaiset yritykset usein edellyttävät, että asiakas antaa geeninsä tutkimuskäyttöön ja tämän johdosta neljällä suurimmalla geenitestien tarjoajalla on helmikuussa 2017 tehdyn arvion mukaan 5-6 miljoonan asiakkaan dna-tiedot (Rissanen 2017). Sukulaisuussuhteita tarkastelevat geenitestit ovat hallitsevia geenitestimarkkinoilla. Terveyden edistämiseksi otetut geenitestit ovat vähäisestä vaikuttavuudestaan huolimatta kuitenkin säilyttäneet asemansa (Turrini & Prainsack 2016, 4-5). Geenitestien markkinoilla tapahtuu runsaasti muutoksia. Monet yritykset ovat pieniä. Geenitestauspalvelujen kentällä on jatkuvaa muutosta yrityksissä, ja alan asiantuntijat ovat esittäneet huolensa testien laadusta. (Saukko 2013, 54; Covolo ym. 2015, 12.)

Geenitesteihin liittyy huoli testien psykologisista vaikutuksista testattaviin sekä käyttäjien yksityisyyden vaarantumisesta geenitiedon siirtyessä yrityksille. Geenitestien on myös pelätty rasittavan julkista terveydenhuoltoa, jos turhat seulonnat ja diagnoosit yleistyvät kuluttajien aktiivisuuden myötä. Jotkut ovat jopa huolissaan, että geenitestien myötä terveydenhuollolle asetetut yksilölliset ja kuluttajälhtöiset vaatimukset saattavat nousta aivan uudelle tasolle. (Turrini & Prainsack 2016, 4.)

Geenitesteihin liittyy huoli kuluttajien harhaanjohtamisesta ja tarpeettoman huolen lisäämisestä. Vaarana on myös perusteeton huolen poistaminen, joka liittyy geneettiseen sairastumisalttiuteen. (Turrini & Prainsack 2016, 4). Harva geenitestejä tarjoava yritys tarjoaa geeneihin liittyvää neuvontaa tai lääkärinkäyntiä. Tutkimusten mukaan geenitestien tulosten ymmärtämisessä ymmärrys kasvoi jos tulokset sai terveydenhuollon ammattilaisen kautta. Useassa tutkimuksessa kuitenkin kuluttajat eivät ottaneet testien tuloksia täysin ennustavina vastaan vaan ymmärsivät niiden kertovan keskimääräisistä

sairastumisriskistä. (Covolo ym. 2015, 6-8.) Geenitestit eivät myöskään tutkimusten mukaan lisää fatalistisia ajatuksia geenien johdattamasta kohtalosta, vaan usein varsinkin hyvin koulutetut geenitestien ensikäyttäjät ovat tietoisia testien rajoituksista (Saukko 2013, 56-57).

Geenitestien hyötynä taas on nähty niiden mahdollisuus kannustaa yksilöitä muutoksiin käyttäytymisessään. Kuitenkin viimeaikaisissa tutkimuksissa geneettistä sairastumisalttiutta tarkastelevien geenitestien psykologiset vaikutukset ja terveyskäyttäytymiseen liittyvät vaikutukset ovat toistuvasti olleet pieniä tai niitä ei ole havaittu lainkaan (Saukko 2013, 56).

Lääketieteen kehitystä on sosiologiassa perinteisesti tarkasteltu Michel Foucault'n biovallan ja biopolitiikan käsitteiden avulla. Tällöin näkökulma keskittyy ilmiöihin liittyviin vallan ja hallinnan muotoihin (Brown 2000). Rabinow'n ja Rosen (2006) teksteissä geenitestien odotetaan luovan somaattisia yksilöitä, jotka tiedostavat geneettisen riskinsä ja toimivat sen mukaisesti terveytensä edistämiseksi. Nämä yksilöt luovat mahdollisesti uudenlaisia biososiaalisia ryhmiä muiden sairastumisriskissä elävien kanssa. Uudemmassa sosiologisessa kirjallisuudessa on tarkasteltu geenitestien ottajien tarinoita, moninaisia tapoja yhdistää tulosten tieto aikaisempiin tietoihin ja analysoitu terveiden käyttäjien suhdetta potilasrooliin (Ruckenstein 2017, Turrini & Prainsack 2016, Timmermans & Buchbinder 2010, Harris ym. 2014). Näitä näkökulmia käytän myös omassa analyysissäni ja avaam käsitteitä myöhemmin teorialuvuissa.

Tutkimuskohteeni on suomenkielinen kuluttajille suunnattujen geenitestien käyttäjien ja niistä kiinnostuneiden käymä nettikeskustelu ja heidän kirjoittamansa blogit. Netissä käytävä keskustelu aiheen ympärillä on tärkeä tutkimuskohde, koska internet on paikka, jossa kuluttajille suunnatut geenitestiyritykset mainostavat ja tarjoavat palveluitaan ja käyttäjät analysoivat tuloksiaan ja etsivät vertaistukea. Koska tutkimus käyttäjistä on vielä puutteellista ja geenitestien laajentuminen ja markkinointi suurelle yleisölle vielä kehittymässä (Covolo ym. 2015, 12), tarvitaan tietoa siitä, millaisilla perusteilla ihmiset ottavat

testejä, miten geneettistä tietoa otetaan vastaan ja hyödynnetään, ja miten ihmiset erilaisissa yhteyksissä jakavat tuloksiaan keskenään. Suomessa on kartoitettu ihmisten kiinnostusta geenitestejä kohtaan (Haukkala ym. 2018), mutta itse kuluttajille suunnatun geenitestin ottajia on tutkittu vähän.

Tutkielma lähti liikkeelle halusta kartoittaa, minkälaista keskustelua geenitestien ympärillä käydään suomenkielisillä nettifoorumeilla ja käyttäjien tekemissä blogeissa. Keskitin huomion erityisesti geenitesteistä kiinnostuneiden lähtökohtiin, motivaatioon testin ottamiseen ja merkityksiin, joita he antavat saamilleen tuloksille. Tutkimuksessani lähestyin aihetta ensin kvalitatiivisen sisällönanalyysin metodologian avulla: luokittelin puheenvuoroja ja loin ryhmiä keskustelijoiden motivaatioista ja tavoista tulkita tuloksia. Luokittelujen pohjalta loin tyyppitarinoita geenitesteistä kirjottaneiden nettitekstien pohjalta ja analysoin niitä teoreettista viitekehystä vasten.

Yläkysymykseni tässä tutkielmassa on: Miten nettikeskusteluissa ja blogeissa kuvataan motivaatioita kuluttajille tarjottavien geenitestien hankkimiselle ja minkälaisia merkityksiä testien tilaajat antavat niiden tuloksille? Minkälaisia tyyppitarinoita kuluttajille suunnattujen geenitestien käytöstä muodostuu esitettyjen motivaatioiden ja testituloksille annettujen merkitysten kautta?

Teoreettisena lähtökohtana tutkielmassa on foucault'laisesta perinteestä ammentavat kehon hallinnan, biovallan ja somaattisen yksilöllisyyden käsitteet. Analyysin kuluessa muotoutuivat tarkentavat tutkimuskysymykset.

Ensimmäinen tarkentava tutkimuskysymykseni on, miten "uteliaiksi kuluttajiksi" nimittämäni geenitestien tilaajat hyödynsivät tuloksiaan ja tarkastelivat niitä suhteessa aikaisempaan tietoonsa? Tarkastelen aineistoa peilaten sitä aikaisempiin tutkimustuloksiin geenitestien käytön viihteellisyydestä.

Toinen tarkentava kysymys on, kuinka jo sairastuneet henkilöt käsittelivät geenitestiensä tuloksia oman sairautensa ymmärtämiseksi. Tarkastelen aineistoa somaattisen yksilön, biologisen keskeytyksen, diagnostisen epävarmuuden,

potilaaksi tulemisen odottamisen, maallikkoasiantuntijan ja biososiaalisten suhteiden käsitteiden kautta.

Tutkielmani lähtee liikkeelle geenitestien yhteiskunnallisen kontekstin kartoittamisesta ja etenee teoreettisen viitekehyksen kautta aineiston ja menetelmän kuvaukseen ja lopulta itse analyysiin ja keskusteluun. Luvussa 2 taustoitan työni kuvaamalla geenitestien ympärillä käytävää yhteiskunnallista keskustelua niiden hyödyistä ja haitoista, lainsäädännöllisestä valvonnasta ja tulevaisuuden näkymistä. Luvussa 3 esittelen sosiologisia lähentymistapoja, joita on käytetty geenitestien yhteiskunnallisten vaikutusten analysointiin. Teoriaosuus keskittyy foucaultlaisesta perinteestä ponnistaviin teorioihin ja uudempiin laajempiin lähestymistapoihin. Neljännessä luvussa kerron aineistostani ja kvalitatiivisen sisällönanalyysin ja tyyppitarinan menetelmistä, joita olen käyttänyt sen analysoimiseen. Kappaleessa 5 syvennyn analyysiin, kerron kuinka aineistoa tarkasteltiin ja esittelen tyyppitarinat jotka olen kuvannut geenitestien käytöstä. Viimeisessä luvussa 6 esitän johtopäätökseni ja suhteutan aineistoni aikaisempaan keskusteluun ja tutkimukseen geenitestien ympärillä.

2. Kuluttajille suunnatut geenitestit

2.1 Geenitestien terminologiaa

Solun sisältämä DNA eli deoksiribonukleiinihappo on eliön perinnöllisen informaation sisältävä ja siirtävä aine. DNA-molekyylä sisältää eliön koko perimän eli genomin, eräänlaiset ohjeet elimistön rakentumiseen ja toimintaan. Geeni on DNA-jakso, joka ohjaa perinnöllisiä ominaisuuksia sisältämällä tiedon proteiinin tai RNA-molekyylin valmistamiseksi. Geenitesti taas on laboratorionkoe, jossa analysoidaan DNA:ta, tunnistetaan geenejä tai geenivirheitä perimästä. (Sitran Genomitiedon lyhyt sanasto 2013.)

Perintötekijät eli geenit vaikuttavat sairauksien syntyyn. Harvinaisissa perinnöllisissä sairauksissa perintötekijät määräävät täysin, sairastuuko joku vai

ei. Tavallisten sairauksien osalta tunnistetaan enenevässä määrin niihin altistavia geenimuutoksia. Tällöin sairauden taustalla on yksittäinen geenivirhe ja sairastavilla henkilöillä on taudin aiheuttava geenimuutos elimistönsä joka solussa. (Salonen-Kajander 2015.)

Tavallisissa sairauksissa perintötekijöiden osuus sairastumisen syynä vaihtelee ja ulkoisilla tekijöillä, kuten elintavoilla, on vaikutusta sairauden syntymiseen. Näitä monitekijäisiä sairauksia ovat esimerkiksi sydän- ja verisuonitaudit sekä diabetes. Osasta sairauksista on viime aikoina tunnistettu sairastumiselle altistavia geenejä. Joskus esimerkiksi syöpä saattaa olla harvinaista periytyvää muotoa. (Salonen-Kajander 2015.) Suomessa tehdään julkisen terveydenhoidon puolella geenitestejä esimerkiksi perinnöllisten syöpien kartoittamiseksi (Rissanen 2017).

Nordgren ja Juengst (2009) erottivat internetissä toimivien yritysten tarjonnasta kolme erityyppistä geenitestausta: 1) Geenitestit sairastumisriskin arviointiin ja farmakogeneettiset testit lääkevästeiden analysoimiseen. 2) Testit, joissa ohjataan asiakasta tekemään elämäntapamuutoksia geenitestin tulosten perusteella, esimerkiksi ruokavaliota optimoimalla, 3) Geenitestit, joiden tavoitteena helpottaa asiakasta löytämään esi-isiä, tarkastelemaan sukunsa taustoja ja omaa yksilöllisyyttään. (Nordgren & Juengst 2009, 158.) Tässä tutkimuksessa keskityn internetin teksteihin, joissa käsitellään pääosin ensimmäisen luokan geenitestejä, joissa arvioidaan sairastumisriskejä.

Kaupallinen geenitestausta voi olla joko testi, jonka terveydenhuollon ammattilainen tilaa ja jonka tulokset lähetetään tälle ammattilaiselle, tai palvelu, jonka kuluttaja itse tilaa ja jonka tulokset tulevat suoraan hänelle. Osa yrityksistä tarjoaa palveluja, joihin kuuluu testitulosten tulkinnan neuvontaa ja mahdollisesti elämäntapa- ja ravitsemusohjeita. (Hogart ym. 2012, 163–167.) Tässä tutkielmassa on muutamaa aineistossa esiintyvää poikkeusta lukuun ottamatta kyse suoraan kuluttajille tarjottavista testeistä, jotka käyttäjä tilaa itse, ja joissa ei tarjota neuvontaa.

Sairauksiin liittyvien geenitestin määritelmää vastaa parhaiten Nina Meincken kirjassa antama määritelmä: ”Geenitesti on testi, jolla pyritään biokemiallisesti selvittämään, onko henkilöllä jokin perinnöllinen sairaus, tai tunnistamaan sellainen geenimuoto (alleeli), joka saattaa aiheuttaa hänelle myöhemmin jonkin perinnöllisen sairauden, altistaa hänet tällaiselle tai joka saattaa aiheuttaa sairastumisen riskin hänen jälkeläisilleen.” (Meincke 2001, 25.) Tähän määritelmä lukeutuvat siten niin diagnostiset, ennustavat kuin kantajuutta tarkastelevat geenitestit.

Keskityn tässä tutkielmassa geenitesteihin, joissa tarkastellaan sairastumisalttiuksia. Terveys sosiologinen näkökulma sairastumisalttiuksien geenitesteihin kiinnosti minua eniten, ja aihe kietoutuu yhteen yksilöllistetyn lääketieteen kehityksen kanssa. Testit ovat olleet melko pitkään markkinoilla, mikä mahdollisti suomenkielisen aineiston kokoamisen aiheesta. Juuri sairastumisalttiuksista kertovat geenitestit ovat herättäneet sekä mediassa että tieteen piirissä runsaasti keskustelua. Esi-isistä ja sukulaissuhteista kertoviin geenitesteihin liittyvän keskustelun analysoimiseen tarvittaisiin kokonaan erilaista sosiologian alan teoriaa. Näkökulman rajaamiseksi tässä tutkielmassa rajasin aineistoa koskemaan mahdollisimman pitkälti vain sairastumisalttiuksien geenitestejä käsitteleviä nettikeskusteluita ja blogeja. Usein kuitenkin samassa geenitestissä voi olla useita erilaisia testityyppejä, mikä vaikeutti niistä käytävän keskustelun selkeää rajaamista. Esittelen tässä aineistossa yleisimmin käytettyä geenitestipalvelua kappaleessa 2.4.

Perinnöllisyysneuvontaa tarjoaa koulutettu ammattilainen, joka voi neuvoa yksilöä ennen ja jälkeen geenitestin tekemisen. Neuvonnan tarkoituksena on tarkastella yksion tilannetta ja tarvetta geenitestin tekemiselle, ja tarjota objektiivista tietoa geenitestin tekemisen tai tekemättä jättämisen päätösten tueksi.

Geenineuvonnassa selitetään geenitestin tulokset ja seuraukset käyttäjälle, ja tarvittaessa perheenjäsenille. (Council of Europe: Genetic tests for Health purposes 2012, 3.) Suoraan kuluttajille tarjottavien geenitestien yhteydessä harvoin tarjotaan neuvontaa vaan kuluttajat usein jätetään tulosten kanssa yksin.

Kuluttajat saattavat kuitenkin kaivata konsultaatiota testin tulosten selventämiseen ja neuvontaa mahdollisiin jatkotutkimuksiin tai hoitoihin hakeutumiseen. Konsultaation hinta on usein vähintään kaksi kertaa kalliimpaa kuin itse edullisen geenitestin tekeminen, mikä saattaa kääntää kuluttajia pois. Geenitestifirmat vaakuttelevat, että asiantuntijoita ei tarvita tulosten tulkitsemiseen, mutta monet lääkärit ja geneettiset neuvojat ovat eri mieltä. Ihmiset eivät aina ymmärrä mitä geenitestissä on tarkalleen tarkasteltu ja mitä geenitestissä tullut tulos löytyneestä mutaatiosta tarkoittaa. Lisäksi kuluttajat saattavat unohtaa, että testissä riskilukemissa ei oteta huomioon ympäristöllisiä tekijöitä tai elämäntapaa. (Richards 2018.)

2.2 Geenitestien ympärillä käyty keskustelu Suomessa

Haukkalan tutkimusryhmän (2018) tekemän tutkimuksen mukaan suomalaiset ovat kiinnostuneita perimästään ja vuonna 2017 tehdyssä kyselyssä valtaosa vastaajista halusi tietää alttiudesta hoidettaviin perinnöllisiin sairauksiin ja monitekijäisiin sairauksiin sekä geenivirheen kantajuudesta. Terveystalon vuonna 2018 tekemän kyselytutkimuksen perusteella suomalaisista vain noin seitsemälle prosentille on tehty geenitesti, mutta 67 prosenttia uskoo niiden merkityksen kasvavan tulevaisuuden terveydenhuollossa. Terveisyriityksen tiedotteessa korostetaan toivoa siitä, että tulevaisuudessa genetiikan kehittyessä periytyvät sairaudet kuten Alzheimer voitaisiin tunnistaa ja hoitaa täsmäläkkeellä jo ennen sairastumista. (Terveystalon tiedote 6.6.2018.)

Vaikka monet asiantuntijat suhtautuvat suoraan kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin epäilevästi, geenitiedon arvellaan tulevina vuosina muuttavan terveydenhuoltoa. Helsingin Sanomien artikkelissa kerrottiin, että asiakkaiden ilmaiseman kiinnostuksen vuoksi geenitestejä on otettu Suomessa käyttöön työterveyshuollossa ainakin työterveysasema Heltissä. Testin avulla kartoitetaan henkilön riskejä sairastua kansantauteihin kuten sepelvaltimotautiin ja diabetekseen. Riskiryhmien etsiminen on testauksessa keskeisintä, ja geenitestien lisäksi työntekijöille tehdään kyselyitä elämäntavoista. Riskiryhmiin kuuluvat

otetaan tarkempaan seurantaan ja he saavat tarvittaessa henkilökohtaista valmennusta. (Rissanen 2018a.)

Suomen julkisen terveydenhuollon puolella on meneillään tutkimus, jolla kartoitetaan, hyötyvätkö tutkimukseen osallistuvat henkilöt saamastaan perimään ja aineenvaihduntaa liittyvästä tiedosta. Tutkimuksessa tarkastellaan, miten tutkittavat käsittävät saamansa yksilöllisen tiedon ja miten saatu tieto vaikuttaa heidän elintapoihinsa ja terveyskäyttäytymiseensä. Tutkimukseen osallistujat saavat aiempiin tieteellisiin tutkimuksiin perustuvan kokonaisriskiarvion sairastua sepelvaltimotautiin, tyyppin 2 diabetekseen tai laskimoveritulppaan seuraavan kymmenen vuoden aikana. Osallistujat saavat asiasta raportin ja sen liitteenä henkilökohtaiset ohjeet, miten voivat elintavoillaan vaikuttaa sairastumisriskiinsä. (THL P5.fi verkkosivut.)

2.3 Lainsäädäntö

Suomi pyrkii genomitutkimuksen kärkimaaksi. Vuonna 2018 eduskunta saa käsiteltäväkseen genomilain, jolla on tarkoitus säädellä, kuinka perimään liittyviä tietoja käsitellään ja säilytetään. Suomeen ollaan perustamassa genomikeskusta, jonka tehtävänä on luoda maahan genomitietokanta. Suomessa on ollut vuodesta 2013 voimassa biopankkilaki, ja Suomessa on tällä hetkellä kolme valtakunnallista ja kuusi alueellista biopankkia, joihin on kerätty näytteitä suostumuksen antaneilta suomalaisilta ja vanhoja tutkimuskäyttöön kerättyjä kudospäätteitä. Biopankki on kokoelma biologisia näytteitä esimerkiksi verestä ja kudoksista, jotka on säilytetty tutkimustarkoituksiin. (Sutinen 2018.)

Genomilain tavoitteena on tallentaa tiedot yhteen paikkaan sekä nopeuttaa perimään liittyvän tiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa. Näin pyritään myös edistämään tutkimustoimintaa Suomessa. Genomilain säädäntötyössä, samoin kuin kuluttajille suunnattujen geenitestien kohdalla, keskeiseksi nousee kysymys tietoturvasta. Perimä sisältää arkaluontoistakin terveystietoa ja geenitietojen analysointi on usein hankalaa. Lakiin onkin suunnitteilla suojaus- ja rajauksia,

esimerkiksi genomikeskukseen tallennettua genomitietoa ei saisi käyttää rikostutkintaan, vakuutustoimintaan tai vanhemmuuden määrittämiseen. Osana toimintaansa genomikeskus voisi tulevina vuosina tarjota suomalaisille mahdollisuuksia tutkia ja käsitellä kuluttajille suunnattujen geenitestien tuloksia keskuksen kautta. (Sutinen 2018.)

Lainsäädännöllisiä ongelmia suoraan kuluttajille suunnattujen testien kohdalla aiheuttaa geneettisen tiedon säilyttäminen, kun yritykset haluavat hyödyntää tietoja muihin tarkoituksiin tai välittää niitä kolmansille tahoille. Kuluttajalle on harvoin tarjolla selkeää tietoa siitä, miten hänen näytteitään käsitellään ja säilötään, mitä niille tehdään tulevaisuudessa ja kenelle niitä voidaan luovuttaa. (Soini 2011, 64–65.)

Suomen lainsäädäntö geenitestejä kohtaan on murroksessa genomilain ja EU-tasolla etenevän lainsäädännön myötä. Suomi on allekirjoittanut Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksen eli yleissopimuksen ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla. Sen geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan mukaan ennakoivia geenitestejä saa suorittaa vain terveydellistä tarkoitusta tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten ja testaukseen tulee liittää asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa. (Soini 2011, 62–63.)

Lisäpöytäkirja on tullut voimaan vasta vuoden 2018 heinäkuussa (ESHG verkkosivut 2018) ja se soveltuvin osin kattaa myös kuluttajille suunnatut geenitestit. Suomessa niistä on säännelty aikaisemmin lähinnä kuluttajansuojasäännösten kautta (STM Genomikeskustyöryhmän arviomuistio 2017,15). Geenitestien kohdalla on Soinin (2011) mukaan ilmennyt ongelmia sekä näytteen analysoinnissa, että tuloksen tulkinnan laadussa ja hyödyllisyydessä. Koska yritykset toimivat usein kansainvälisesti, epäkohtiin puuttumiseen on ollut haastavaa (mt. 63–64).

Tähän saattaa tuoda muutosta tulevaisuudessa, kun Euroopan unionin neuvosto ja parlamentti hyväksyivät vuonna 2017 uudet asetukset lääkinnällisistä laitteista sekä in vitro -diagnostiikkaan (IVD-asetus) tarkoitettuista lääkinnällisistä laitteista. IVD -asetusta aletaan kansallisesti soveltaa täysimääräisesti vuonna 2022 ja se saattaa asettaa korkeampia vaatimuksia asianmukaisesta neuvonnasta geenitestien yhteyteen. Todennäköisesti asetukset koskisi kuitenkin vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtävää geenitestejä. (STM Genomikeskustyöryhmän arviomuistio 2017,15.) Lääkinnällisten laitteiden uudet asetukset saattavat vaatia tulevaisuudessa geenitesteiltä, joiden tulokset tulevat suoraan EU kansalaisille CE-merkintää, eli niiden tuloksi täyttää EU:n direktiivien ja asetusten olennaiset vaatimukset (Liede 24.10.2018).

2.4 Geenitestien kenttä kansainvälisesti ja yleisimmät käytetyt palvelut

Geenitestimarkkinoiden vaikea hallittavuus liittyy laajemmin kehitykseen, jossa valtiot ovat menettämässä hallintaansa kaupallisesta toiminnasta globalisaation, kansainvälisen kaupankäynnin vapautumisen ja internetin myötä.

Sairastumisriskiä arvioivien geenitestien etenemiseen markkinoilla on vahvasti vaikuttanut suurimman testiyrityksen 23andMe:n käymä oikeusriita Yhdysvaltain terveysturvaviranomaisen (Food and Drug Administration, FDA) kanssa oikeudesta antaa riskitietoja kuluttajille. Tässä kappaleessa esittelen 23andMe- ja Promethease-palvelua, koska ne olivat yleisimmät aineistossani esiintyneet geenitesteihin liittyvät palvelut ja antavat esimerkin kentän tämänhetkisestä tilanteesta.

Alun perin 23andMe-yhtiö tarjosi riskiarviointia yli 250 sairaudesta, mutta Yhdysvaltojen terveysturvaviranomainen (FDA) huolestui testien laadusta sekä niiden mahdollisesti aiheuttamista väärinymmärryksistä. FDA ilmaisi huolensa myös kansanterveydellisistä vaikutuksista, joita epätarkat tai virheelliset testitulokset voivat aiheuttaa. FDA:n mukaan testien tuloksiin luottavat potilaat saattavat tehdä päätöksiä omasta hoidostaan tai hoitojen lopettamisesta. (BBC-uutinen

26.11.2013.) Sairastumisriskitestien tarjoaminen kiellettiin vuonna 2013 kunnes niiden tarkkuus voitiin vahvistaa. 23andMe palvelu alkoi tämän jälkeen tarjota ainoastaan tietoja ”kantajuusstatuksesta” eli sen sijaan, että oltaisiin puhuttu sairausalttiudesta testattavalla henkilöllä, annettiin tietoa sairauksiin liitettyjen geenien mahdollisesta siirtymisestä jälkeläisille. (Brown 2017b.)

FDA on nyt antanut 23andMe-yritykselle lupia yksittäisten sairauksien, kuten Alzheimerin ja Parkinsonin tautien sairastumisriskin arviointiin. Lisäksi vuonna 2018 23andMe-yritys sai luvan kolmen BRCA1/BRCA2-geenimuunnoksen testaamiseen. Muunnokset on yhdistetty kohonneeseen rintasyöpäriskiin, ja ne ovat yleisiä aškenasi-juutalaista syntyperää olevien keskuudessa. FDA:n tiedotteen mukaan yritys on kyennyt tieteellisesti riittävästi todistamaan, että testi on luotettava ja että ohjeistukset ja testitulokset olivat helposti ymmärrettäviä. (FDA tiedote 6.3.2018.) FDA on ilmaissut helpottavansa tulevaisuudessa prosesseja, joilla testit pääsevät markkinoille (FDA tiedote 6.11.2017), eli sairastumisriskiä ennakoivien geenitestien ennustetaan lisääntyvän lähivuosina.

Tällä hetkellä (syyskuu 2018) 23andMe-palvelun kautta voi tilata geenitestituloksistaan raportin, jossa on viisi eri osaa: 1) analyysi sukujuurista, kuten mistä päin maailmaa testatun esivanhemmat näyttävät perimältään olevan kotoisin, 2) tiedot geneettisestä sairastumisriskistä seitsemään eri sairauteen (mm. Parkinson), 3) kantajuustiedot yli 40 sairauteen, eli onko testatulla henkilöllä riski siirtää eteenpäin lapsilleen jokin sairaus, 4) tieto testatun erilaisista piirteistä (hiusten väri, maistaminen) ja hyvinvointiin liittyviä geneettisiä tietoja esimerkiksi ihmisen herkkyydestä kahville ja painonnousulle. 23andMe kertoo nettisivuillaan, että riskiraportissa kuvataan, onko testatulla henkilöllä geneettisiä variantteja, joihin on yhdistetty kohonnut sairastumisriski tiettyyn tautiin. Sivulla kuitenkin varoitetaan, että tuloksilla ei diagnosoida sairauksia, ne eivät kerro henkilön senhetkisestä terveydentilasta, eikä niitä saisi käyttää minkään hoidon tai lääkityksen arviointiin. (23andMe verkkosivut.) Monet muut geenitestipalveluja markkinoivat yritykset tarjoavat kuluttajille saman kaltaisia, useita terveystietoja yhdistäviä raportteja.

Osasta geenitestauspalveluista kuluttaja saa raakadatan omasta testatusta DNASTaan, mikä mahdollistaa sen analysoimisen eri palveluiden kautta (Rissanen 2017). Yritysten tarjoaminen valmiiden pakettien lisäksi netistä on saatavissa Promethease-palvelun kautta edulliseen hintaan erillinen raportti DNA-raakadasta. Promethease-palvelu rakentaa raportin tieteellisiin julkaisuihin SNPedia nimisessä tietokannasta olevien tietojen avulla. Tietokantaan on koottu erilaisten DNA-muutosten vaikutuksista tehtyjä vertaisarvioituja tutkimuksia. (SNPedian verkkosivut.) Sen sijaan, että palvelu antaisi henkilölle jonkin riskitason sairauksien puhkeamiseen, se poimii raakadatasta geenimuutoksia, jotka on tieteellisissä artikkeleissa yhdistetty sairauden puhkeamiseen tai siltä suojaamiseen. Tietoja annetaan myös geenimuutoksista, joilla on tutkimuksissa todettu olevan yhteys tiettyihin persoonallisuuspiirteisiin tai tiettyjen lääkeaineiden vaikutuksiin. Palvelu on noussut suosituksi erityisesti sen jälkeen, kun 23andMe palvelun kautta ei vuoden 2013 jälkeen saanut enää sairauksista riskilukemia, mutta yritykseltä saatu geneettisen tiedon raakadata jäi sukujuurien analysoimisen jälkeen kuluttajan käyttöön. (Regalado 2014.)

Eri palveluiden raakadatat eroavat toisistaan eivätkä välttämättä sovellu jatkokäsittelyn kohteeksi, koska laboratorioissa kaikkia geenidatan tekijöitä ei ole testattu yhtä luotettavasti kuin virallisen raportin antamiin tuloksiin päätyviä tuloksia. Tutkijat varoittavatkin, että raakadata saattaa olla huonolaatuista ja mahdollinen geenidatasta aiheutuva huoli pitää aina varmistaa kliinisesti laboratoriossa uudestaan. (Brown 2018.)

Tulevaisuudessa geenitestien suosio saattaa kasvaa, kun geenien muokkaus tulee mahdolliseksi jopa kotikonstein uuden CRISPR-CAS9 teknologian myötä. CRISPR-CAS9 nimellä kulkevaa teknologiaa kutsutaan yleisesti geenisaksiksi. Se mahdollistaa geenien leikkelyn ja siirtelyn tarkemmin, helpommin ja nopeammin kuin vanhat teknologiat, ja sen arvellaan mullistavan terveydenhuoltoa. Kotikonstein geenien muokkaaminen kiinnostaa erityisesti biohakkereita, eli henkilöitä jotka mittailevat ja parantelevat itseään teknologian avulla. (Rissanen 2018b.)

2.5. Yksilöllistetty lääketiede

Geenitestit ovat osa laajempaa yleistä terveyden ja lääketieteen historiallista kehitystä. ”Personalized medicine” tai ”individualized medicine” eli yksilöllistetty lääketiede on termi, joka kuvaa lääketieteellisiä pyrkimyksiä paremman, potilaslähtöisemmän ja tehokkaamman terveydenhuollon luomiseen (Fischer ym. 2015, 3). Myös Suomen vuonna 2015 julkaistussa Genomistrategiassa genomitiedon tehokkaamman hyödyntämisen ja yksilöllisen terveydenhuollon kaavallaan lisäävän hyvinvointia ja hillitsevän terveyskuluja muun muassa sairauksien ennaltaehkäisyyn, kehittyneemmän diagnostiikan ja lääkkeiden paremman kohdentamisen avulla. (STM verkkosivut Genomistrategia.)

Suoraan kuluttajille tarjottavat geenitestit heijastavat muutoksia lääketieteessä, jossa tieteellisen totuuden auktoriteettiasema on muuttumassa (Saukko 2013, 56-57). Lääkäreiden ja tieteen auktoriteetin asema on horjumassa muun muassa kaupallisten intressien vuoksi. Perinteinen asetelma, potilas antautumassa lääkärin auktoriteetin ohjattavaksi, on muuttumassa. ”Asiantuntijapotilaat” haluavat tulla kohdelluiksi tasa-arvoisina kumppaneina, ja he etsivät internetistä tietoa sairauksiensa hoitamiseen. (Nettleton 2004.)

Vaikka geenitestien käyttäjät käyttäytyvät kuin asiantuntijapotilaat ja ovat hyvin kykeneviä etsimään terveyteen liittyvää tietoa, suurin osa heistä ei muuta käyttämistään sen mukaisesti. Tämä reaktio kuvastaa laajemminkin tietoyhteiskunnan ristiriitaisuutta. Yksilöt ovat yhä enemmän tekemisissä tiedon kanssa sen vaikuttamatta heihin. (Saukko 2013, 56.)

Yksilöllistymisen laajempi trendi länsimaissa saattaa olla syy siihen, miksi monet lääketieteen kehitystä tavoittelevat hankkeet esittävät pyrkivänsä kohti yksilöllistettyä terveydenhuoltoa. Yksilöllistyminen yhteiskunnallisena ilmiönä vaikuttaa siihen, että potilaat eivät halua vain ”lääketieteen standarikohtelua” vaan odottavat enenevässä määrin, että heidän hoitonsa on suunniteltu yksilöllisten tarpeiden pohjalta. (Langanke ym. 2015, 26.)

Viime aikoina mediassa on käytetty geenitestien ottajista puhuttaessa termiä “worried well” eli itse kääntämänäni ‘terveydestään huolestuneet terveet’. Termiä on käytetty toisaalta kuvailemaan kliinisesti tervettä henkilöitä, jotka on huolestuneita voinnistaan ja tarkkailevat itseään (Frith 2014) ja toisaalta kuvaamaan ilmiötä, jossa luodaan geneettisen riskiprofiilien avulla terveille ihmisille huolta terveydestään (Savard 2012). Ongelma geenitestejä itsestään teettävien henkilöissä kietoutuu keskusteluun ylimedikalisaatiosta ja ylidiagnosoinnista. Piilevien terveysongelmien löytyminen entistä aikaisemmin saattaa ennaltaehkäistä isompia ongelmia, mutta uusien terveysongelmien löytäminen oireettomista ihmisistä kuormittaa terveydenhuoltoa. (Savard 2012.)

2.6 Geenitestien tieteellinen perusta

Asiantuntijat ovat olleet kriittisiä kuluttajille tarjottavia geenitestejä kohtaan. Esiin nostettuja huolia ovat muun muassa geenitiedon vaikea ymmärtäminen, puutteellinen tutkimustieto sairauksien kehittymisestä, huonolaatuiset testit, mahdolliset virheelliset ennusteet, geneettisen tiedon tietoturvan puute, neuvonnan puute, terveyden eriarvoistuminen ja terveydenhuollon kuormittuminen geenitestien tuoman huolen vuoksi. (Caulfield ym. 2009, Skirton ym. 2012, Terwilliger ja Göring 2000, Vierula 2011.)

Vuonna 2015 Covolo ym. (2015) kävivät kirjallisuuskatsauksessaan läpi 118 artikkelia, joissa käsiteltiin suoraan kuluttajille suunnattuja geenitestejä. Vaikka ennakoivia geenitestejä on markkinoilla, suurimmassa osassa niistä on puutteelliset tieteelliset perusteet, eikä kliinistä hyötyä ole todistettu. Toistaiseksi suurin osa näistä testeistä on ennakoanut huonosti todellista sairastuvuutta ja testien kliinisen pätevyyden ja hyödyllisyyden arviointi on edelleen käynnissä. Testien tieteellisen todistusaineiston puute tulee ilmi tutkimuksissa, joissa keskitytään erityisesti kaupallisiin geenitesteihin. Kaikissa tutkimuksissa, joissa verrattiin henkilön geenitestien tuloksia eri yrityksistä, havaittiin vaatimattomia, toisinaan jopa vastakkaisia ennusteita. Eri geenitestausritysten kautta kuluttaja saattaa saada eri tulokset perinnöllisistä riskeistä, koska yritysten analyyseissä

käyttämät menetelmät ja mittauksiin käytettävät tausta-aineistot eroavat. (Covolo ym. 2015, 10-11.)

Geenitestien laboratoriokokeiden taso voi sinänsä olla korkea, mutta tulokset saattavat olla yksipuolisia ja harhaanjohtavia esimerkiksi silloin, kun sairauteen vaikuttaa useampi geeni ja testit tarkastelevat näistä vain osaa. Usein myös kaikkia sairauteen vaikuttavia tekijöitä ei tiedetä. (Rissanen 2017.)

Eurooppalainen ihmisgenetiikan alan yhdistys European Society of Human Genetics (ESHG) on vuonna 2011 antanut kansanterveydellisestä näkökulmasta suositukset yleisiin tauteihin sairastumisen tutkivien geenitesteistä. Julkisessa terveydenhuollossa merkittävien yleisten sairauksien, kuten dementian, masennuksen, diabeteksen, ja syövän sairauksien aiheuttajista ei ole varmuutta. Monet näistä sairauksista puhkeavat vasta ympäristötekijöiden ja usean geenin yhteisvaikutuksen seurauksena. Osaan sairauksista on löydetty geneettisiä yhteyksiä, mutta näiden geenimuutosten löytäminen ennustaa huonosti taudin puhkeamista verrattuna muihin tekijöihin. Joissain tapauksissa, kuten rintasyövässä geenitestillä on kliininen merkitys taudin varhaisessa diagnosoinnissa ja geenimuutosten vaikutus sairastumisalttiuteen on merkittävä. (van El ja Cornel 2011, 377–379.)

Tällä hetkellä yleisten tautien geenilöydöksillä ei kuitenkaan ole vaikutusta potilaan taudin etenemiseen, hoitoon tai ehkäisyyn. On tärkeää arvioida, mitkä tutkimuksissa löytyneet geneettiset yhteydet ovat aidosti kliinisesti merkittäviä ennen kuin ryhdytään laajempiin toimenpiteisiin. ESHG:n mukaan tutkijoiden ei tule luoda itse liian suuria odotuksia geneettisten löydösten vaikutuksesta sairauden hoitoon. (van El ja Cornel 2011, 377.)

Tutkimustietoa esimerkiksi lääkitykseen ja elämäntapamuutoksiin liittyvien toimenpiteiden vaikuttavuudesta ei ole vielä ehtinyt kertyä. Saattaa kulua useita vuosia, ennen kuin saadaan tietoa niiden vaikutuksesta ihmisten sairastumisriskiin, potilaiden kuntoon ja kuolleisuuteen. ESHG:n mukaan

geenitestien vaikutuksia on syytä arvioida myös taloudellisesti ennen toimenpiteisiin ryhtymistä. (van El ja Cornel 2011.)

2.7 Geenitestien käyttäjien motivaatiot

Goldsmithin (2012) tutkimusryhmä kävi läpi 17 tutkimusta, jossa tarkasteltiin geenitestien ottajia. Yleisin motivaatio geenitestien tekemiseen oli lisätiedon saaminen omasta itsestään, perintötekijöistä ja sairastumisriskeistä. Osalla oli halu saada selville mahdollinen alttius sairastua johonkin tiettyyn sairauteen; yleisimpänä kohteena oli sydänsairaudet. Myös Covolo ym. (2015,11) totesivat tekemänsä kirjallisuuskatsauksen perusteella, että tärkein motivaatio on uteliaisuus ja kiinnostus seurata ja parantaa terveyttä. Kiinnostus testejä kohtaan oli korkeinta bioteknologiayritysten työntekijöiden joukossa ja ihmisillä, joilla oli kohonnut syöpäriski tai riski sairastua muuhun sairauteen.

Kuluttajille suunnattujen geenitestien käyttäjät ovat aikaisempien tutkimuksen perusteella valikoitunutta joukkoa, jossa yliedustettuna ovat hyvin koulutetut, valkoihoiset ja geenitestien tulosten lukemiseen itsevarmasti suhtautuvat henkilöt (Saukko 2013, 57).

Su, Howar ja Borry (2011) tarkastelivat geenitestin tehneiden blogeja internetistä ja eri yhtiöiden palveluiden sivustoilta ja identifioivat motivaatioita. He jaottelivat ne viiteen yläryhmään: 1) terveyteen liittyvät motivaatiot, 2) uteliaisuus ja viehäytys, 3) sukutaustan selvittäminen, 4) tieteen kehityksen edistäminen ja 5) viihde. Terveyteen liittyvään motivaatioon kuului sairastumisriksin selvittäminen johonkin tiettyyn suvussa kulkevaan sairauteen, terveyden edistäminen ja yleisesti suvun sairastumishistoriasta oppiminen. Tutkijat huomauttivat, että terveyteen liittyvät motivaatio olivat selvästi enemmän esillä yritysten omilla sivuilla, mikä saattaa johtua yritysten valikoivuudesta tarinoiden julkaisussa. (Su ym. 2011.)

2.8 Geenitestien tulosten vaikutukset terveyteen

Covolon tutkimusryhmän (2015) tekemän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen mukaan pelättyjä kielteisiä seurauksia, kuten psykologisia vaikutuksia tai kuluttajien lisääntyntä ahdistusta ei juurikaan esiinny. Toisaalta ei myöskään havaittu positiivisia seurauksia, kuten terveellisemmän elämäntavan omaksumista, vaikka suuri osa ihmisistä ilmaisi aikomuksensa muuttaa elämäntapojaan (mt. 11).

Esimerkiksi Blossin tutkimusryhmän (2011) tutkimuksessa, johon osallistui yli 2000 henkilöä, koko genomin tutkimuksen jälkeen vastaajat eivät raportoineet mitään muutoksia ahdistuneisuudessa, rasvan käytössä, urheilutasoissa tai terveyteen liittyviin seuloitoin osallistumisessa kolme kuukautta testin ottamisen jälkeen. Vain 10 prosenttia tutkimukseen osallistuneista oli käyttänyt ilmaiseksi tarjottua perinnöllisyysneuvontaa, mutta 26 prosenttia osallistuneista oli jakanut tuloksensa lääkärin kanssa. (Bloss ym. 2011.) Marteauun tutkimusryhmä (2010) kokosi 14 tutkimusta, joissa selvitettiin geneettisen riskitiedon vaikutuksia testatun riskikäyttäytymiseen ja motivaatioon muuttaa omaa käyttäytymistä. Tutkimukset antoivat viitteitä siitä, että riskitiedon saamisella oli pieni tai olematon vaikutus tupakointiin ja fyysiseen aktiivisuuteen. Pientä muutosta oli havaittavissa itse ilmoitettuun ruokavalioon ja aikomukseen muuttaa elämäntapoja. (Marteau ym. 2010.)

Vastoin geenitestejä kriittisesti arvostelevien pelkoja, valtaosassa tutkimuksia on havaittu, että ainakin testin ensimmäisten joukossa tilanneet asiakkaat ymmärsivät, että geenitestitulosten perusteella tautiriskin ennustaminen oli hyvin epävarmaa ja että geenitutkimuksen tuloksia on parasta tarkastella perinteisten terveystietojen rinnalla (Goldsmith ym. 2012).

Geenitestien psykologisten vaikutuksia on kootusti tarkastellut Paulsenin tutkimusryhmä (2013) katsauksessaan, kuinka hermoston rappeutumissairauksien, kuten Alzheimerin taudin, sairastumisriskin

selvittämiseksi tehtyjen geenitestien tulokset vaikuttivat asiakkaisiin. Katsauksessa käytiin läpi 41 tutkimusta, ja niiden perusteella arvioituna tautiriskistään kuulleilla asiakkailla ilmeni vain harvoin äärimmäisiä terveysvaikutuksia. Asiakkailla ilmeni yleisesti ohimenevää ahdistusta ja masennusta. Vain harva ilmoitti katuvansa testausta, ja monet ilmaisivat kokeneensa hyötyvänsä geneettisestä tiedosta. (Paulsen ym. 2013.) Myöskään Covolon ym. (2015, 5) keräämissä tutkimuksissa ei havaittu merkittäviä muutoksia ihmisten terveyteen liittyvässä ahdistuksessa. Terveysshuolet eivät tutkimusten mukaan lisääntyneet merkittävästi tai olivat tasoittuneet viimeistään vuoden kuluttua.

Aikaisemmissa tutkimuksissa (Vayena ym. 2012) geenitestien ensimmäisten tekijöiden joukossa tehdyissä haastatteluissa mukana olemisen innostuksen syynä oli viihteellinen arvo ja uteliasuus. Terveystieto oli vain yksi osa kiinnostusta geenitestejä kohtaan. Geenitestien käyttäjät olivat yleisesti uteliaita oppimaan uutta. Käyttäjät olivat tieteen kehityksessä mukana olemisen lisäksi muun muassa uteliaita näkemään, kuinka ja geenitestit tehdään ja miten niissä annettu tieto ilmaistaan. Geenitestin tekemisen ja tietojen jakamisen hauskuutta kuvattiin yhdeksi motivoivaksi asiaksi. Kuluttajille tarjottuihin geenitesteihin oltiin yleisesti tyytyväisiä, pääasiassa siksi että ne tyydyttivät käyttäjien uteliaisuuden ja osa käyttäjistä kertoi, ettei heillä ole korkeita odotuksia geenitestien antaman terveystiedon osalta. (Vayena ym. 2012.)

Joissain tutkimuksissa on tuotu esiin mahdollisuus, että on olemassa ihmisryhmiä, jotka suhtautuvat geenitestien antamiin ennusteisiin hyvin vakavasti esimerkiksi suvussa kulkevien vakavien sairauksien vuoksi. Tämä vaikutus saattaa johtua siitä, että yksilöt mieltävät jo olevansa riskiryhmässä esimerkiksi korkean verenpaineen vuoksi, minkä lisäksi he ovat saattaneet henkilökohtaisesti olleet tekemisissä sairastuneiden kanssa. (Saukko 2013, 56–57.) Tutkimukset potilaista, joilla on kokemusta perinnöllisestä rintasyövästä, sydänsairauksista, hemokromatoosista tai syvästä laskimotukoksesta ymmärtävät geneettisen riskitiedon tärkeäksi koska he jo kokevat olevansa riskissä. (Hall ym. 2007, Walter ym. 2004, Saukko ym. 2006,

Hallowell ym. 2004). Walterin tutkimusryhmä (2004) totesi, että henkilöt joiden perhehistoriassa on yleistä kroonista sairautta, kehittävät henkilökohtaisen haavoittuvuuden tunteen, jota tulkitaan sen mukaan, mikä on oma käsitys sairauden syistä ja periytyvyydestä.

Vaikka geenitesteillä ei ole keskimäärin merkittävää vaikutusta terveystyöskäytymiseen, jotkin käyttäjät saattavat ryhtyä tulosten perustella suuriinkin toimenpiteisiin. Francken ym. (2013) tutkimuksen mukaan rinta- ja munasarjasyövälle altistavan geenimutaation BRCA kantajuustiedon saaneista naisista moni päätyi riskejä pienentävään munasarjojen poistoleikkaukseen tai rintojen poistoleikkaukseen.

Kaufmanin ym. (2012) tutkimuksessa geenitestien käyttäjät, jotka kävivät säännöllisesti terveystarkastuksissa ja joilla oli itse arvioituna huonompi kokemus terveydestään, olivat muita useammin jakaneet geenitesteistä saadut tuloksensa terveydenhuollon ammattilaisen kanssa. Henkilöt, joilla oli huonompi koettu terveys, olivat myös muita useammin tehneet muutoksia lisäravinteidensa ottamisessa. Henkilöt, joiden suvussa oli perinnöllisiä sairauksia, olivat muita useammin tehneet terveyteensä liittyviä jatkotutkimuksia ja olivat tarkempia ruokavaliostaan. Tutkimusten perusteella henkilökohtainen riskin tunne ja terveyteen liittyvät tekijät henkilöiden elämässä, kuten krooninen sairaus, säännölliset lääkärinkäynnit ja suvussa kulkevat sairaudet, ovat yhteydessä geenitestien tulosten kliiniseen hyödyntämiseen. (Kaufman ym. 2012.)

3. Teoreettinen viitekehys

Tässä kappaleessa esittelen tutkielmani teoreettista näkökulmaa.

Käyn seuraavassa ensin läpi Foucault'n biovallan ja biopolitiikan ajatuksista ponnistavia teorioita länsimaisen yhteiskunnan medikalisaation ja terveyden valvonnan kehittymisestä. Tämän jälkeen tuon esiin sosiologisessa kirjallisuudessa olevia näkökulmia sairauden ja sairastumisriskein kohtaamiseen. Lopuksi tuon

esille uudemmissa tutkimuksissa tuotuja näkökulmia geenitestien käyttäjien tavoista ymmärtää ja hyödyntää geenitestien tuloksia.

3.1 Biovalta ja -politiikka

Sosiologisessa kirjallisuudessa lääketieteen kehittymistä ja geenitestejä on tarkasteltu Michel Foucault'n biovallan ja biopolitiikan käsitteiden avulla. Foucault'n mukaan modernissa yhteiskunnassa siirryttiin 1800-luvulla vanhasta juridis-poliittisesta valtakäsityksestä uuteen biovallan muotoon, kun elämä ja kuolema tulivat politiikan toimivallan piiriin (Brown 2000, 44-45). Populaatioiden terveydestä alettiin huolehtia valtasuhteiden ja teknologian kehityksen myötä. Foucault'n mukaan kansalaisista pyritään luomaan "tottelevaisia kehoja" instituutioiden valvonnan, koulutuksen, ja itsekontrollin avulla. (mt. 50-51.)

Foucault'n mukaan biovallalla on kaksi ääripäätä. Näistä toisessa keskitytään yksilön kohdistuvaan kurinpidolliseen valtaan, jossa ihmiskehosta pyritään saamaan irti sen maksimaalinen teho, ja liittämään se yhteen tehokkaiden systeemien kanssa. Toisessa ääripäässä keskitytään väestön tasolla elämän, populaatioiden ja ihmislajin hallintaan. (Rabinow ja Rose 2006, 196.) Ilpo Helén kuvaa Foucault'n käsityksiä: "Nyky aika on luonut ihmiselämän ja olemassaolon muodon, *condition humaine*, jossa ihmiset ovat vääjäämättä yhteiskunnallisten valtapyrkimysten ja hallitsemistoimien kohteina, koska ovat eläviä olentoja." (Helén 2016, 11.)

Biovallan käsitteen kautta voidaan tarkastella tilanteita, joissa puututaan ihmisen olemassaolon keskeisiin piirteisiin, elämän ja ruumiillisen olemassaolon kokonaisuuteen. Rabinow'n ja Rosen (2006, 196-197) mukaan biovaltaan sisältyvän biopolitiikan käsitettä voidaan käyttää, kun puhutaan mistä tahansa strategioista ja kilpailuista, joita käytetään ihmisen elämän ja kuolevaisuuden hallitsemiseen ja määrittelyyn.

Rabinow ja Rose (2006) huomauttavat käsitteen olevan jonkin verran epäselvä ja esittävät siksi, että biovallan käsitteellä voidaan määrittää aihepiirejä, joissa käydään diskurssia ihmisen elintärkeistä ominaisuuksista, puututaan kollektiiviseen olemassaoloon elämän tai terveyden nimissä ja yksilöt työstävät itseään auktoriteettiin tai totuuden diskurssiin ohjaamana perheensä, yhteisönsä tai populaationsa terveyden tai elämän nimissä. Rabinow käyttää uusien kollektiivien syntymisestä termiä biososiaalisuus, ja Rose taas tarkastelee näiden ihmishenkilöiden muotoutumista somaattisen yksilön käsitteen kautta. (mt. 197-198.)

Ilpo Helén (2016, 8-9) on suomentanut Foucault'n biopolitiikka-käsitteen elämän politiikaksi. Samalla hän kuvaa sitä oman aikamme tunnusomaiseksi elementiksi. Helén tiivistää aikaisempaa kirjallisuutta elämän politiikan ympärillä ja nostaa esille kolme olennaista teemaa: biopolitiikka intensiivisen alistamisen muotona, biopolitiikan suhde kuolemaan sekä kolmantena - ja Helenin mukaan tärkeimpänä teemana affirmatiivisen elämän politiikan, millä Helén tarkoittaa elämän politiikkaa, joka kuoleman ja voimakeinojen sijaan määrittää myönteisinä pidettävät elämän tavat. Affirmatiivinen elämän politiikka on Helenin mukaan elämän politiikan muodoista vaikuttavinta, koska modernissa yhteiskunnassa ja markkinataloudessa ”ihmisen yhteiselämässä vaikuttavat jatkuvasti ihmiselämää voimaperäistävät, valvovat ja vaalivat valtasuhteet, -käytännöt ja -pyrkimykset.” (mt. 12.) Helén huomauttaa, että elämän hallitsemista on nähtävissä erityisesti lääketieteessä, jolla on julkilausuttu pyrkimys puuttua ihmisten elämään ja parantaa sitä (mt. 21).

Medikalisaatiossa lääketieteen piiriin ja hallintaan liitetään yhä enemmän asioita, jotka perinteisesti eivät ole kuuluneet siihen. Sosiaalisten konstruktionisiten ja Foucault'n teksteissä on kiinnitetty erityistä huomiota medikalisaation luomiin valvonnan ja sosiaalisen kontrollin muotoihin, joilla pyritään luomaan ”tottelevaisia kehoja”. Williams ja Calnan (1996) muistuttavat kuitenkin, että medikalisaatiota kohtaan on maallikoiden osalta kompleksinen suhde ja modernin elämän refleksiivisyys ulottuu myös suhteeseen lääketieteeseen. Maallikot eivät

ole lääketieteen ideologian läpitunkemia passiivisia kuluttajia, vaan kriittisiä ja aktiivisia toimijoita modernin lääketieteen ja teknologian kehityksessä. (mt. 1609-1613.)

Genetiikkaan ja perinnöllisyyslääketieteeseen sijoitetaan valtioiden, yritysten ja potilasryhmien osalta rahaa ja toiveita parantumiskeinojen löytymisestä eri sairauksiin. Rabinow'n ja Rosen (2006, 213) mukaan on selviä merkkejä siitä, että terveyteen ollaan suhtautumassa uudenlaisen biopoliittisen rationaalisuuden kautta, ja tieto, valta ja subjektiivisuus ovat muutamassa muotoaan. Kuitenkin osa muutoksista on vasta potentiaalista. Geenitiedon pyrkiessä tuottamaan diagnooseja ihmisille jo ennen heidän sairauksiensa puhkeamista on biovallan käsitteen näkökulmasta tärkeää tarkastella ilmiötä etenkin kolmen keskeisen elementin kautta: tiedon muodot elintärkeistä prosesseista; vallan suhteista, jotka ottavat ihmiset ja elävät olennot kohteekseen; ja tavoista, joilla yksilöt työstävät itseään elävinä olentoina. (mt. 215.) Keskityn tässä tutkielmassa juuri tähän kolmanteen elementtiin tarkastellessani geenitestiä käyttäjien tapoja ymmärtää omaa terveyttään ja hyödyntää testituloksiaan.

3.2 Geneettinen riski ja geneettinen vastuu

Novas ja Rose (2000, 486) tuovat esiin käsitteen ”geneettisessä riskissä olevasta yksilöstä”, joka on kehittynyt fyysisten tautien geneettisen perustan ymmärryksen kasvettua. Novas ja Rose (2000) käyttävät ”somaattisen yksilöllisyyden” käsitettä hahmottaessaan muutosta, jossa oman kehon ja minuuden välinen yhteys vahvistuu. Somaattisella yksilöllä on sekä uusia tapoja ajatella että uusia arvoja ja tapoja ratkaista tilanteita. Geenitiedon ja teknologian kehittyessä somaattinen yksilöllisyys kietoutuu edistyneissä liberaaleissa yhteiskunnissa muihinkin kehityssuuntiin kuten yrittämisen eetokseen, itsensä toteuttamiseen ja vastuullisen yksilön vaatimuksiin (mt. 488).

Uuden tiedon pohjalta henkilöä, joilla on geneettinen riski sairastua tiettyyn sairauteen, saatetaan kohdella esimerkiksi työnantajien ja vakuutusyhtiöiden

taholta syrjivästi. Vaikkei sairauden puhkeamisesta tai sen merkityksestä olekaan varmuutta, geneettinen ominaisuus määrittelee ja arvottaa yksilöitä. Tieto geneettisestä riskistä antaa yksilölle uusia vastuita eettisesti ja uusia elämänhallinnan muotoja sairauden ennaltaehkäisemiseksi. Kun sairaus hahmotetaan geneettiseksi, sitä ei enää pidetä vain yksilön omana asiana vaan koko sukua koskevana tekijänä, mikä vaikuttaa yksilön päätöksiin omasta toiminnastaan. (Novas & Rose 2000, 487.)

Harvey (2009) taas tarkasteli geenitestejä tarjoavien yritysten nettisivuja ja haastatteli terveydenhuollon ammattilaisia geenitesteistä. Hän argumentoi Foucault'n teorioita käyttäen, että geneettistä tietoa tarjoavien palveluiden kautta ihmisistä muovataan ihanteellisia ja oikealla tavalla kuluttavia kansalaisia. Harveyn mukaan yksilön voimaannuttaminen ja tukemin ovat näissä tilanteissa keinoja, joilla yksilöä ohjataan haluttuun suuntaan. Ihmiset saattavat vastuullisen kuluttajan roolia hakiessaan omaksua markkinoiden toivomia identiteettejä, kuten "terve" tai "normaali", joiden merkityksiä biolääketiede pääsee muokkaamaan auktoriteetillaan. Harveyn (2009) mukaan ennustavien geenitestien kohdalla terveydenhuolto ei hahmota yksilöitä sinällään rationaalisina kuluttajina, vaan heitä ohjataan voimaannuttamisen ja tuen kautta käyttäytymään omatoimisesti vastuullisina kuluttajina ja kansalaisina.

Harvey (2009) määrittelee voimaantumisen geenitestien kontekstissa tilanteena, jossa luodaan ihmisiä, joilla on ymmärrys, että heillä on kyky hallita geeniensä heikkouksia. Riskinsä tiedostava henkilö voimaantuu ja työskentelemällä oman terveytensä eteen voi myös saada asemansa "terveiden yhteiskunnassa". Ylhäältäpäin neuvomisen ja ohjeiden kuuliaisen kuuntelun sijaan geenitestien yhteydessä käytettiin fasilitaatiota, jossa neuvotaan ja autetaan yksilöitä valintojen tekemisessä, jotta heistä tulisi mahdollisimman terveitä. Terveydenhuollon edustaja on edelleen suhteessa asiantuntija, mutta yhteisymmärrys tavoitteista saavutetaan neuvottelun kautta ja hänen roolinsa on pikemminkin johdattaa potilasta valintojen tekemisessä. Yksilöistä luodaan rationaalisia kuluttajia, jotka tekevät valintoja omien tarpeidensa mukaan, ja toisaalta vastuullisia kansalaisia,

jotka tekevät kaikkia hyödyttäviä valintoja. Harvey'n (2009) tutkimuksessa fasilitointia esiintyi erityisesti julkisen terveydenhuollon puolella työskentelevien puheissa.

3.3 Biososiaalisuus

Paul Rabinow ennakoi jo 1996, että geeniteknologian myötä yhteiskunnassamme tapahtuu muutoksia luonnon ja kulttuurin lähestyessä toisiaan, ja nimittää tämän muutoksen seurausta biososiaalisuudeksi. Kun geenitestit kehittyvät tunnistamaan riskissä olevia yksilöitä, nämä hahmottavat identiteettiään ja suhteitaan muihin ihmisiin biologisten piirteittensä kautta. Riskissä olevat yksilöt voivat muodostaa tukiryhmiä ja instituutioita helpottaakseen omaa tilannettaan. Biososiaalisuudessa vanhat kulttuuriset luokitukset ihmisten välillä voivat säilyä, mutta niiden rinnalle syntyy uusia biologisiin piirteisiin nojautuvia luokittelun tapoja. (mt. 244-245.)

Ian Hacking (2006) täydentää Rabinow'n ajatuksia biososiaalisuudesta, jossa biososiaalisia ryhmiä muodostetaan myös geenitestien antamien riskitietojen perusteella. Geenimarkkereiden etsiminen heijastelee Hackingin mukaan Ulrich Beckin näkemystä modernista riskiyhteiskunnasta. Hackingin mukaan Beckin klassisessa riskiyhteiskunnan teoriassa käsitellään lähinnä ihmisten itsensä teknologian avulla luomia riskejä ja pyrkimystä niiden hallintaan, mutta geenien kohdalla tämä pätee myös riskeihin, joita ihmiset eivät ole itse luoneet, kuten perinnölliset sairaudet tai vammaisuus. (mt. 89-90.)

Suurin osa nykyisistä sairauksiin liittyvistä edunvalvontaryhmistä ovat ihmisille, joilla on jo jokin sairaus tai vamma tai joiden perheitä nämä koskettavat. Siten nämä ryhmät ovat Rabinow'n määritelmän mukaisesti biososiaalisia ryhmiä, jotka ovat muodostuneet jonkin biologisen olemassa olon muodon ympärille. Näillä ryhmillä ei kuitenkaan ole ollut tähän mennessä yhteyttä genetiikkaan paitsi ajoittain tukiessaan sairautensa geneettisen alkuperän selvittämistä. Nyt kun lääketieteellä on yhä enemmän välineitä löytää henkilöitä, joilla on geneettinen riski sairastua, edunvalvontaryhmät voivatkin muodostua näiden vasta vaarassa

olevien henkilöiden yhteyteen. Geneettisten riskitekijöiden etsiminen ei ole yksilöllistä, vaan biologisista ryhmistä syntyy biososiaalisia ryhmiä, kun ihmiset löytävät toisensa, tarjoavat vertaistukea, aloittavat edunvalvonnan ja monissa tapauksissa aktivismin. Edunvalvonnan ohessa myös luodaan ihmisille identiteettejä geneettisen riskitiedon avulla. Hacking arvioi näiden uusien ryhmien tulevan olemaan yksi keskeisimmistä tekijöistä tämän vuosisadan lääketieteen historiassa. (Hacking 2006, 91-93.)

Hackingin (2006) mukaan on kuitenkin riskialtista, jos biologisesta kuuluvuudesta tulee kulttuurista yhteyttä tärkeämpää. Avid Raz (2009) maalaileekin yhteisöllisestä genetiikasta uhkakuvia eugeniikasta. Geenitestien yleistyessä on kyseenalaista, minkä verran yksilöt voivat yhteisöllisen paineen vuoksi aidosti vaikuttaa itse siihen, osallistuvatko he testeihin vai eivät (mt. 604–605). Razin (2009) mukaan on tärkeää tarkastella, kuinka erilaisille väestöryhmille suunnatut geenitestit vaikuttavat aikaisemmin kulttuurisesti määriteltyjen yhteisöjen identiteettiin ja etiikkaan. Tällaisia geenitestejä on esimerkiksi afroamerikkalaisille tarjotut sirppisoluanemian periytymiseen liittyvät testit (mt. 610).

3.4 Sairauden ja riskin kohtaaminen

Sairauden narratiiveja analysoitaessa on käytetty Michael Buryin (1982) termiä ”biological disruption” eli biologinen keskeytys (oma käänös), kuvaamaan tilannetta, jossa jokapäiväisen elämän rakenteet ja niihin pohjaava tieto on häiriintynyt kroonisen sairauden ilmaantumisen myötä. Sairastuminen herättää tietoisuuden kivun ja kärsimyksen maailmasta, jotka yleensä nähdään kaukaisina mahdollisuuksina. Sosiaaliset suhteet ja elämänsuunnitelmat muovautuvat uusiksi kroonisen sairauden myötä. (Bury 1982.)

Stefan Timmermans ja Mara Buchbinder (2010) kokevat patients-in-waiting eli itse kääntämänäni potilaaksi tulemista odottavat -termin sopivat yläkäsitteeksi useille muille kirjallisuudessa esiintyville termeille kuten ”presymptomatic patient”

(Konrad 2003) tai “partial patient” (Greaves 2000), jotka kuvaavat henkilöitä, jotka ottavat sairastuneen roolia itselleen ennen itse sairauden ilmaantumista. Samaa tilannetta kuvaa myös Gillespien (2015) kuvaama proto-illness eli esisairauden tila (oma käänös), jossa henkilöt käyttäytyvät osittain kuin jo sairastuneet henkilöt, ollessaan useammin tekemisissä terveydenhuollon kanssa, muuttaessaan päivittäisiä rutiinejaan ja sosiaalisia suhteitaan saadessaan tietää kohonneesta sairastumisriskistään.

Timmermans & Buchbinderin (2010) mukaan potilaaksi tulemista odottavia on ainakin kolmenlaisia. Ensimmäisenä ja uusimpana tyyppinä ovat henkilöt, jotka saavat positiivisen geenitestituloksen alttiudesta sairastua esimerkiksi rintasyöpään tai Alzheimerin tautiin. He ovat tyyppillisesti oireettomia, mutta heillä on kohonnut riski sairastua. Toinen ihmisryhmä ovat ihmiset, joilla on jokin tila, kuten korkea verenpaine tai obesiteetti, joita hoidetaan nykyään alkavina sairauksina. Kolmantena ryhmänä ovat lapset, joilla epäillään kehityshäiriöitä ja joiden oikeuksia sosiaaliin tukiin tai lääketieteelliseen hoitoon selvitetään. (Timmermans & Buchbinder 2010, 417.)

Potilaaksi tulemista odottavat henkilöt elävät normaaliuden ja sairauden välitilassa, jossa heille tehdään lääketieteellisiä seulontoja ja testausta, joiden tavoitteena on ehkäistä mahdollisen sairauden kehittyminen. He elävät epänormaalien testitulostensa vuoksi sairauden merkkien kanssa mutta ilman kokemusta sairaudesta. He kokevat odottavansa sairautta, jota he eivät välttämättä kuitenkaan koskaan saa. Potilaaksi tulemisen odotus saattaa muokata henkilön sairaan identiteettiä merkittäväällä tavalla ja voi johtaa jopa poliittiseen toimintaan. Erityisesti seulonnoilla on potentiaalia “luoda ihmisiä”, sillä niissä havaitaan potilaita, joilla on riski saada sairaus, joilla on potentiaalisesti isoja vaikutuksia heidän identiteettiinsä. (Timmermans ja Mara Buchbinder 2010, 419.)

Timmermansin ja Buchbinderin (2010) artikkelissa nostetaan esille diagnostisessa epävarmuudessa elämisen vaikeuden. Diagnostinen epävarmuus yleensä viittaa siihen, ovatko tietyt oireet määriteltävissä sairauksiksi. Kirjoittajat kuitenkin

haluavat osoittaa, että diagnostinen epävarmuus voi myös pitää sisällään epävarmuutta jonkun sairauden olemassaolosta tai muodosta. (mt. 410.) Diagnostinen epävarmuus muuttaa elämän narratiivia. Diagnostinen epävarmuus on kategorisen työn muoto, joka auttaa muodostamaan, määrittelemään, kilpailuttamaan ja vahvistamaan diagnostisia kategorioita. Erityisesti geneettisten alttiustestien osalta diagnostista epävarmuutta lisää se, ettei genomi ole suoraan ennustuskykyinen ja on epäselvää, kehittykö korkean alttiuden potilaalle sairautta ollenkaan. (mt. 418-419.)

3.5 Geenitiedon moninainen käyttö

Käyttäjät usein raportoivat olevansa tyytyväisiä geenitestikokemukseen, vaikka muutoksia terveyskäyttäytymiseen ei tutkimusten mukaan oikeastaan ole. Turrini ja Prainsack (2016) tarkastelivat geenitestien käyttäjiä käsittelevää kirjallisuutta tuoden esiin laajemman tavan tarkastella sitä hyötyä ja arvoa, jota geenitesteille annetaan.

Henkilökohtaista genomitietoa, myös terveyteen liittyvää, käytetään moninaisesti ja sille annetaan arvo, joka on paljon sen pelkkää kliinistä hyötyä laajempaa. Genomitieto on luonnostaan sosiaalista; sen avulla muun muassa opitaan lisää omasta itsestä, luodaan yhteyksiä muihin ihmisiin, pohditaan tulevaisuutta yhdessä ystävien ja perheen kanssa ja edistetään tiedettä. Geenitestien käyttö on Turrinin ja Prainsackin mukaan myös paljon sosiaalisempaa kuin aikaisemman kirjallisuuden pohjalta on keskusteltu, eikä niiden käytössä ole kyse puhtaasti individualistisesta toiminnasta. Ihmiset antavat arvoa geenitesteille käyttäessään niitä viihteeseen, oppiakseen ja ollakseen yhteydessä muihin ihmisiin. (Turrini & Prainsack 2016, 7.)

Geenitietoa yritetään pitää elossa liittämällä se muihin konteksteihin, kuten käyttämällä sitä erilaisten suhteiden kuten perhesuhteiden, etnisten suhteiden tai ammattisuhteiden ylläpitoon ja vahvistamiseen (Ruckenstein 2017, 1029). Geenitestien jakaminen sukulaisten ja muiden ihmisten kanssa on keskeistä

geenitiedon ”hengissä pitämiseksi”. Tällainen aktiivisen työn avulla testituloksista tehdään merkityksellisiä yhdistelemällä ne toisten ihmisten tuloksiin ja palvelun ulkopuolisiin tietoihin. Osa käyttäjistä oli innostunut raakadatan käyttömahdollisuuksista. Raakadatan omistajina henkilöt ajattelivat että he voisivat olla aktiivisempia jäseniä tutkimuksen edistämässä: he voivat omista ja hallita dataansa ja antaa sen siihen käyttöön, jota he haluavat edistää. (mt. 1033–1034.)

Geenitestien käyttäjät eivät ota tuloksia vastaan sellaisenaan vaan liittävät niitä aikaisempiin tietoonsa ja kokemuksiinsa. Suomalaisia geenitestin ottajia haastatellessaan Ruckenstein (2017) halusi tarkastella kuinka ihmiset käyttävät palvelun tarjoajien virallisten tulkintojen ohella erilaisia vaihtoehtoisia karttoja geenitiedon merkityksen ymmärtämiseksi. Esimerkkinä yksilöllisistä tulkintatavoista yksi haastateltava kertoi että tulokset oli hänen käytettävissään hieman samalla tavalla kuin astrologinen kartta: on hänen tehtävänsä arvioida kuinka tulkitsee ja antaa painoarvoa tuloksille suhteessa muihin terveyteen vaikuttaviin asioihin, kuten ruokavalioon, uneen ja stressiin. Haastatteluiden perusteella voidaan sanoa, että geenitestit ovat osa kokonaisvaltaisempaa tiedon tavoittelua. Tuloksia hyväksytään, kielletään ja heijastellaan yksilöllisten uskomusten ja terveystietämysten kanssa. (mt. 1032.)

Myös tutkimukset Youtube-palvelussa tuloksiaan avanneiden käyttäjien kohdalla (Harris ym. 2014) vahvistavat käsitystä siitä, että ihmiset ottavat genetiikan osaksi jo olemassa olevia tarinoita ja suhdettaan ja ymmärrystään riskistä. Käyttäjät työskentelevät sekä 23andMe palvelun luoman tiedon mukaan että sen ulkopuolella käyttäessään omaa käsitystään sairaudesta hyväksyäkseen tai hylätäkseen tuloksia usein käyttäen tuloksia selittämään mitä he jo tietävät. YouTuben käyttäjät eli tubettajat vertailivat saamiaan tuloksia oman perheensä sairaushistoriaan ja omaan tarinaansa terveydestä ja sairaudesta. Tubettajat vertailevat minkä tulosten kanssa ovat samaa mieltä ja minkä eivät. Tuloksia ei oteta sellaisenaan vastaan vaan ihmiset puhuvat siitä mitä tuloksia hyväksyvät ja mitä eivät. Tubettajien ajatukset vaihtelevat mahdollisten tulevaisuuksien,

nykyisen ja menneen välillä. Sairastumisriskit luetaan saman aikaisesti mahdollisuuksina, varmuuksina, epäilyinä ja tietoina jotka eivät ole merkittäviä. Ihmiset käyttävät näitä tarinoita jäsentääkseen maailmaa. (Harris ym. 2014, 69-70.)

Harrisin, Kellyn ja Wyattin (2014) tutkimien geenitestien ottajien tekemien YouTube videoiden taustalla löytyi narratiiveja, joita voidaan kuvailla autobiologioiksi. Geeniteknologia mahdollistaa uudenlaisen oman organismin tarina tai tarkastelu, jonka polkumaisessa tarinassa molekyyli-tason asiat yhdistyvät perheiden sairaushistoriaan. Henkilöt ottavat itsestään selvää biologisten käytäntöjen ja tieteellisen tutkimuksen avulla. (mt. 61-62.) Tubettajien tarinat eivät ole sairauden narratiiveja, joissa kerrottaisiin sairastumisesta ja kärsimyksestä, vaan pikemminkin narratiiveja leikkisyydestä, joka on mahdollista vain ihmisille jotka eivät ole vielä potilaita vaan mahdollisesti odottavat potilaaksi tulemistä. Tubettajien keskuudessa oli myös välinpitämättömyyttä testituloksia kohtaan, jonka mahdollistaa se että he eivät ole potilaita. Heillä on varaa arkisempaan kanssakäymiseen teknologioiden kanssa. (Harris ym. 2014, 71-73.)

Snell ja Helen (2018) käyttävät termiä narrative meaning-making, eli itse kääntämänäni narratiivinen merkityksenanto, kuvaamaan tapaa, jolla ihmiset ottavat vastaan ja käsittelevät geenitestistä saamaansa tietoa. He tutkivat suomalaiseseen GeneRISK hankkeeseen osallistuneita henkilöitä, jotka saivat tietää riskinsä sairastua sydän- ja verisuonisairauksiin seuraavan kymmenen vuoden aikana hyödyntäen sekä genomista saatavaa tietoa, että muita terveystietoja. Suurin osa osallistujista koki, että geenitieto oli odotetun mukaista eikä antanut heille juurikaan uutta tietoa tai herätystä toimintaan. Tutkimuksessa saatua tietoa käsiteltiin vertailemalla sitä vasten aikaisempia käsityksiä omasta elämästä, suvun historiasta ja omista terveystietokokemuksista. Tämän tulkinnan avulla testin tulokset saivat merkitystä ja sisäistyivät osaksi henkilön kokemusta itsestään. Koska tulokset koettiin usein odotusten mukaiseksi ja koska niitä käsiteltiin tämän narratiivisen merkityksenannon kautta, ne eivät myöskään herättäneet diagnostista epävarmuutta tai toimintaa. Harva kertoi aikeistaan muuttaa

elämäntapojaan tai henkilöt olivat jo aikaisemman terveyshuolen pohjalta tehneet elämäntapamuutoksia, ja geenitestin tulos oli vain yksi lisämuistutus muiden joukossa. (Snell ja Helen 2018.)

4. Aineisto

Tässä luvussa kerron tarkemmin tutkielmani aineistosta ja analyysimenetelmästä, kvalitatiivisesta sisällönanalyysistä. Ensin tarkastelen aineistoa, jonka jälkeen luvussa 4.3 käsittelen analyysiä ohjaavia sisällönanalyysin periaatteita ja kerron käytännön analyysin toteutustavasta.

4.1 Nettikeskustelu analyysikohteena

Internetillä on yhä tärkeämpi rooli yhteiskunnassa ja sen voi nähdä paikkana, jossa kulttuurin ja yhteiskunnan muodot rakentuvat. Internet on enenevässä määrin kaikkialla läsnä oleva eli ubiikki ja vuorovaikutuksellinen ympäristö (Laaksonen ym. 2013, 9). Verkkoa ja sosiaalista mediaa tutkittaessa on syytä muistaa, että verkko ei ole vain sosiaalinen konstruktio vaan siinä on esimerkiksi teknologisia rakenteita, jotka eivät ole rakentuneet sosiaalisesti. Verkko myös muuttuu jatkuvasti ja tavat hyödyntää sitä muuttuvat ajan myötä. Näin ollen tutkijan on aina huomioitava konteksti aineistoa käsitellessään. (Laaksonen ym. 2013, 21.)

Sosiaalinen media voidaan kuvata ”ryhmäksi verkkopohjaisia sovelluksia, jotka rakentuvat web 2.0:n tekniselle alustalle ja jotka mahdollistavat käyttäjäsällön luomisen ja jakamisen (Laaksonen ym. 2013, 13-14, ref. Kaplan Haenlein 2010, 61). Bechmann ja Lomborg (2012) kiteyttävät kolme keskeistä piirrettä, jotka määrittävät sosiaalista mediaa: viestintä ei ole institutionalisoitunutta, käyttäjät ovat aktiivisia tuottajia ja viestintä on vuovaikutteista ja verkottunutta (Laaksonen ym. 2013, 14 ref. Bechmann ja Lomborg 2012, 3).

Verkkomateriaalia käsitellessä tutkijalle saattaa tulla edustavuuden harha. Tutkimusaineistoa on saatavilla runsaasti, mutta sama sisältö saattaa kiertää usealla foorumilla. Tutkimustulosten yleistettävyyden ongelmallisuus on ongelmallista, koska henkilöt aineistossa ovat usein valikoituneita. Toisaalta verkko tuottaa myös paljon uudenlaista dataa, ja kvalitatiivisessa tutkimuksessa yleispätevän aineiston kerääminen on aina haaste niin verkon sisällä kuin sen ulkopuolellakin. (Laaksonen ym. 2013, 22–24.)

Tutkielmassani analysoin sosiaalisesta mediasta keräämiäni verkkokeskusteluja ja blogeja. Internetin sisältöjä tutkittaessa tutkijan tulee ottaa huomioon julkisuuden asteiden monimutkaisuus. Vaikka verkossa sisällön yleensä ymmärretään olevan julkista ja avointa, on tutkijan huomioitava, että on vaikea varmistaa, onko päivityksen kirjoittanut henkilö todella ajatellut tekstin julkiseksi ja onko vaaraa, että hänelle aiheutuu negatiivisia seurauksia tiedon mahdollisesta julkistamisesta. (Laaksonen ym. 2013, 22). Lähes kaikkien tässä tutkielmassa mukana olevien bloggaajien nimimerkkien takana olevat henkilöllisyydet on helposti selvitettävissä tai bloggaajat kirjoittavat omalla nimellään. Myös keskusteluketjuissa osa kirjoittajista on vakiintuneen nimimerkin perusteella tunnistettavissa. Koska geenitestien tulosten pohdinnassa on kyseessä kirjoittajien ja usein myös heidän sukulaisiinsa liittyvää henkilökohtaista terveystietoa, on käytä aineistoa esitellessäni blogien tai bloggareiden nimiä tai nimimerkkejä anonymiteetin lisäämiseksi. Koska blogit ovat kirjoitettu julkisiksi ja käytän niistä tulosten esittelyssä lainauksia, tietojen etsiminen on kuitenkin mahdollista.

Tässä tutkielmassa internetistä kerätyn aineiston heikkoutena on tulosten yleistettävyyden kannalta se, että aineistossa ovat edustettuina vain suomenkielisiin keskusteluihin osallistuneiden ajatukset. Toisaalta erityisesti geenitesteistä käytyjä verkkokeskusteluja ja blogeja on tärkeä tarkastella, koska juuri internet on paikka, jossa geenitestejä tarjoavat yhtiöt toimivat. Monet kuluttajista löytävät testit internetin kautta ja kenties käsittelevät siellä muiden palveluiden avulla tuloksia ja etsivät sieltä vertaistukea muista testin ottajista. Geenitestejä tarjoavat yritykset myös kannustavat tietojen jakamiseen verkon

välityksellä. Internetissä suhteellisen anonymiteetin suoja mahdollistaa keskustelupalstoilla avoimen keskustelun, ja henkilökohtaisissa blogeissa voidaan tuoda esiin omia pohdintoja geenitesteistä laajemmalle yleisölle. Pelkkien käyttäjille suunnattujen haastattelujen sijaan nettikeskusteluiden ja blogien kautta voidaan tarkastella geenitestien käyttäjien sosiaalista verkostoitumista. Blogiteksteissä geenitestien käyttäjät pääsivät pidemmässä formaatissa kertomaan perusteluitaan geenitestien ottamiseksi ja kertomaan suhtautumisestaan geenitestien tuloksiin. Blogitekstit toimivat usein keskustelunavauksina tekstin lukijoille, osassa haettiin vertaistukea ja monen blogin alla kommentteissa käytiin keskustelua geenitesteistä.

4.2 Aineisto

Aineistona tässä tutkielmassa on käytetty internetissä kaupallisia geenitestejä koskevia suomenkielisiä keskusteluja sekä blogeja. Nettikeskustelu- ja blogiaineisto kerättiin aikajaksolla lokakuusta 2016 tammikuuhun 2017. Nettikeskustelua geenitesteistä käydään runsaasti kansanvälisillä englanninkielisillä foorumeilla, mutta aineisto rajattiin suomenkieliseen keskusteluun, koska englanninkielinen tai ruotsinkielinen aineisto ei olisi mahdollistanut maantieteellistä rajausta ja aineisto olisi kasvanut liian isoksi pro gradu -työhön.

Koska halusin alkuun saada hyvin kokonaiskäsityksen geenitesteistä käytävästä keskustelusta suomenkielisillä sivuilla, yhdistin geenitesti-sanaan mahdollisimman paljon sekä muita teemaan liittyviä käsitteitä että suurimpia geenitestien tarjoajien nimiä. Käytin Googlessa seuraavia hakusanoja: *geenitestit*, *geenitesti keskustelu*, *23andMe keskustelu*, *Promethease keskustelu*, *geenitesti blogi*, *geneettinen neuvonta keskustelu*. Näiden hakujen perusteella alustavaan aineistoon kertyi noin 15 nettikeskustelua ja kymmenen blogia. Lisäksi tein hakuja useamman suomalaisen yrityksen, esimerkiksi EasyDNA:n nimellä, mutta tuloksista ei löytynyt aineistoon sisällytettävää. Alustavasti tarkastelin myös geenitesteihin liittyvien verkkouutisten alla käytävää keskustelua, mutta tämä ei osoittautunut

hedelmälliseksi. Sairauksiin liittyvän keskustelun löytämiseksi tein haun myös yhdistämällä *geenitesti*-sanaan yleisimpiä tutkittujen sairauksien nimiä: *Alzheimer, diabetes, Parkinson, sydän- ja verisuoni, CFS, fibroosi, ALS, epilepsia, kilpirauhanen ja syöpä*. Tuloksena sain alustavaan aineistooni viisi uutta keskustelua ja seitsemän blogia.

Lopullisessa analyysissä on mukana 12 nettikeskustelua ja 16 blogitekstiä. Analyysissä on otettu huomioon blogien kommentissa käyty geenitesteihin liittyvä keskustelu. Aineistossa ensisijainen kiinnostus kohdistuu sairastumisalttiutta mittaavien geenitestien käyttöön. Tämän vuoksi muutamia yksittäisiä, esimerkiksi lääkkeiden vaikutuksista tai pelkästään urheilullisuuden osa-alueista kertovista geenitesteistä kirjoitettuja blogeja rajattiin aineistosta pois. Nettikeskusteluissa eri tarkoituksiin otetut testit ja eri testityypit kuitenkin sekaantuivat, joten puhdasta rajausta sairastumisalttiuksiin keskittyviin geenitesteihin en tältä osin pystynyt tekemään.

Seuraavassa kappaleessa kerron tarkemmin aineistoksi valikoituneiden nettikeskusteluiden ja blogien luonteesta ja keskeisemmistä sisällöistä. Tämän tarkoituksena on lisätä lukijalle ymmärrystä tulosteni kontekstista.

4.2.1 Nettikeskustelut

Lopulliseen analyysiin valikoitui 12 keskusteluketjua. Nettikeskusteluiden ympäristössä on nähtävissä kolme erilaista kenttää: 1) lehtien nettisivujen yleiset keskustelupalstat, 2) tietotekniikkaa ja tietoteknisiä laitteita käsittelevät foorumit ja 3) potilasjärjestöjen sivut.

Osa keskusteluista käydään tietoteknologiaa harrastavien ihmisten sivustoilla, kuten MuroBBS ja Hopeinen Omena -palstoilla, osa perinteisemmillä foorumeilla kuten vauva.fi- ja Tiede-lehden palstoilla. Muropaketti on suomalainen teknologia-aiheinen verkkosivusto ja MuroBBS sen suosittu keskustelupalsta. Otavamediaan kuuluva Ampparit Oy vastaa sivuston ylläpidosta, ja siellä keskeisiä aiheita ovat muun muassa tietokoneet, puhelimet, virtuaalitodellisuus ja teknologia-alan

tapahtumat (Muropaketin verkkosivut). Hopeinen Omena on myös teknologia-aiheinen nettisivusto, jota ylläpitää Suomen Apple-käyttäjien yhdistys ja jossa suosittuja keskusteluaiheita on etenkin Mac-tuotteiden käyttö ja myynti (Hopeinen Omena -verkkosivut). MuroBBS- ja Hopeinen Omena -verkkosivujen keskusteluketjut olivat tutkimuksen pisimmät. MuroBBS:n keskusteluketjussa oli 97 vastausta ja keskustelua käytiin usean vuoden ajan syyskuusta 2011 huhtikuuhun 2016. Hopeinen Omena -palstalla oli 51 viestiä ja keskustelua käytiin marraskuusta 2013 huhtikuuhun 2016.

Sanoma Media Finland Oy:n Tiede-lehden keskustelupalstalla keskustellaan yleisesti Tiede-lehden artikkeleiden sisällöstä, yhteiskunnallisista aiheista ja tieteen kehityksestä. Sanoma Media Finland Oy:n omistaman Vauva-lehden vauva.fi-keskustelufoorumi on Suomen aikakauslehtien verkkosivustoista kaikista suosituin. Siellä kävi vuonna 2015 viikoittain noin 540 000 vierailijaa, ja keskustelun aiheet ovat hyvin monipuolisia (Linkoheimo 2015, 3). Vauva.fi-foorumilla käytiin vuosina 2015 ja 2016 kolme tutkimukseni aihepiiriin liittyvää keskustelua.

CFS-verkko ja Diabetesliiton Kohtauspaikka ovat potilasverkostojen ylläpitämiä sivustoja, joiden tarkoituksena on antaa vertaistukea ja tarjota kyseisiin sairauksiin liittyvä keskustelufoorumi. CFS (chronic fatigue syndrome) viittaa krooniseen väsymysoireyhtymään. (CFS-verkon ja Kohtauspaikan verkkosivut.)

Yksi tähän tutkimukseen käytetty keskustelu käytiin erilaisiin vaihtoehtokulttuureihin keskittyneellä Punk in Finland -internetsivustolla, jolla keskustellaan aktiivisesti musiikista, kansalaisaktivismista ja muista yhteiskunnallisista aiheista (Wikipedian Punk in Finland www-sivu).

Nettikeskustelujen keskeinen sisältö on testien hyödyllisyyden ja käytäntöjen kysyminen toisilta käyttäjiltä. Nettikeskustelut alkoivat usein potentiaalisten käyttäjien kysymyksellä siitä, kannattaako testi tehdä. Sitten keskustelu eteni käyttäjien vinkeillä testin ottamisesta ja toisaalta testien hyötyä epäilevien

kommenteilla. Testien hinnoista puhuttiin 35 puheenvuorossa ja 50 puheenvuorossa käsiteltiin testin ottamisen ja tilaamisen käytäntöjä. Erityisesti Hopeinen Omena, MuroBBS ja vauva.fi- palstoilla geenitesteistä puhutaan enemmän kulutustuotteina, ja niissä vertaillaan eri yrityksiä ja hintoja. Keskusteluissa ja blogeissa yleisin otettu geenitesti oli 23andme-palvelun geenitesti, jonka moni oli ottanut jo ennen vuoden 2013 sairastumisriskitietojen poistumista. Vuoden 2013 jälkeen käydyissä keskusteluissa monessa keskustelussa neuvottiin toisia käyttäjiä raakadatan tallentamisessa ja sen tulkinnan mahdollisuuksista esimerkiksi Promethease-palvelun avulla.

Nettikeskusteluissa kyseenalaistettiin jonkin verran geenitestien merkitystä. Erityisen kriittisiä olivat keskustelijat, jotka eivät ilmeisesti olleet tehneet testiä. Geenitestejä kyseenalaistavia puheenvuoroja oli 39. Niissä geenitestejä pidettiin hyödyttöminä muuhun terveystietoon verrattuna, geenitestit tulkittiin rahan huijaukseksi tai testin mahdollisesti antamien huonojen tulosten koettiin tuovan liikaa stressiä. Muut keskustelijat pyrkivät usein kumoamaan nämä väitteet kertomalla testien potentiaalisesta hyödystä sairauksien ennaltaehkäisyssä ja oman sukuhistorian tuntemuksessa. Muualla kuin potilasjärjestöjen sivuilla käydyissä keskusteluissa tosin vain harvoin ilmeni, että geenitestien ottajat olisivat tehneet muutoksia elämäntapaansa. Sukulaisten alkuperä ja esimerkiksi suomalaisuuden geneettinen perusta kiinnostivat keskustelijoita, mutta aihepiiri on rajattu tästä tutkimuksesta pois.

Potilasryhmien sivustoilla ja syövästä keskustelevien kesken sairauksien pohdinta ja oman terveystilan kuvailu olivat keskeisiä teemoja. Diabetesliiton sivuilla käydyssä keskustelussa käsiteltiin ruokavalion ja toisaalta geenien osuutta diabetekseen sairastumisessa. CFS-verkoston sivuilla pohdittiin, miten eri geenimuutokset vaikuttavat sairauden kuvaan ja ihmisen aineenvaihduntaan. Näilläkin keskustelufoorumeilla puhuttiin hieman testien hinnoista ja vertailtiin eri yhtiöitä, mutta yleisimmistä keskusteluista poiketen keskiössä oli eri palveluista mahdollisesti saatava hyöty juuri heidän sairauksiinsa.

Taulukkoon 1 on koottu perustiedot tutkimuksessa käytetystä keskusteluaineistosta: keskustelufoorumi, keskustelun otsikko, viestien määrä ja keskusteluajankohta. Tietojen avulla hahmottuu miten aktiivisia keskustelut ovat olleet, mihin ajanjaksolle ja asettuvat ja missä foorumeilla ne on käyty.

Foorumi	Aiheen otsikko tai aihe	Viestien määrä	Keskustelun aika kk/vuosi
Vauva.fi	Onko kellään kokemuksia 23andme tms. DNA-testeistä?	14	9/2016
Vauva.fi	Geeni-testi: Kannattaako?	17	10/2015-9/2016
Vauva.fi	Syöpägeeni	14	6-10/2014
Punk in Finland	Keskustelua dna-kartoituksesta	16	2/2016
Tiede-lehti	Geenitesteistä	3	10/2014
Tiede-lehti	Lalli ja Erik	koko keskustelussa yli 1900 (3 relevanttia)	Relevantit 9/2009
MuroBBS	Geenitesti	97	9/2011 – 4/2016
Hopeinen omena	DNA-kartoitus ja 23andMe	51	11/2013-4/2016
CFS-verkko	23adme	29	2/2013 – 2/2015
CFS-verkko	Pandemrix/narkolepsiageenitutkimus kielletty!	21	6-7/2015
CFS-verkko	Geenitestit	5	9-11/ 2016
Suomen Diabetesliitto ry Kohtauspaikka	D2:n riskitekijöitä on muitakin kun "laiskat"elämäntavat, esim.kilpirauh.vajaatoi	41	9-11/2012

Taulukko 1.

4.2.2 Blogit

Aineistoon valikoitui lopulta 16 eri blogitekstiä, ja koska kaksi henkilöä oli kirjoittanut useamman geenitesteihin liittyvän julkaisun, kirjoittajia on yhteensä 14.

Bloggaajien nimistä päätellen neljä blogista oli miehen ja kymmenen naisen kirjoittamia. Kahdessa blogissa urheiluun liittyvät tekstit ja oman kunnon seuranta olivat keskeisin sisältö. Kuusi bloggaajaa käsitteli eri aiheita päiväkirjatyypillisellä alustalla, jolla geenitestien tekeminen mainittiin muiden aiheiden ohessa. Yksi blogista oli asiantuntijan kirjoittama teksti järjestön nettisivuille. Hän kertoi siinä geenitesteistä yleisesti ja mainitsi lyhyesti myös itse tehneensä testin. Yksi blogi oli keskittynyt kirjoittajan rintasyövästä toipumiseen ja hänellä oli kaksi kirjoitusta geenitestien tuloksiin liittyen. Yksi blogista oli hyvinvointiyrittäjän kirjoittama teksti terveysaiheisiin ja niistä tiedottamiseen keskittyvässä blogissa.

Blogeissa ihmiset kertovat geenitestien tuloksistaan usein avoimemmin kuin nettikeskusteluissa. Joillekin kirjoittajille suurin syy geenitestaukseen oli oma oireilu tai jokin suvussa kulkeva vakava sairaus. Muutama mainitsee ottaneensa testin puhtaasta uteliaisuudesta, keskustelematta terveydestään sen enempää. Jotkut kertovat tuloksistaan tarkemmin, mutta tuntuvat olevan sairausriskejä kiinnostuneempia testin avulla paljastuneista sukulaisuussuhteista tai liikuntaan liittyvien geenitestien tuloksista. Ainakin kolme bloggaajaa oli tehnyt testin yhdessä puolisonsa kanssa.

Tein itselleni luettelo blogiteksteistä ja numeroin ne. Tästä eteenpäin viittaan blogeihin numerolla tämän luettelon mukaisesti. Verkkokeskusteluja esitellessäni kerron millä foorumilla ja minkä otsikkoisen keskustelun alla keskustelu on käyty. Käytän tuloksia esitellessäni esimerkkeinä suoria lainauksia nettikeskusteluista ja blogeista. Täten kirjoitusasu kirjoitusvirheineen on peräisin keskustelijoilta ja bloggareilta.

4.3 Menetelmä

Seuraavassa alaluvussa esittelen kvalitatiivisen sisällönanalyysin sekä soveltamaani tyyppitarinoiden menetelmään. Toisessa alaluvussa kerron konkreettisemmalla tasolla analyysin kulusta.

4.3.1 Kvalitatiivinen sisällönanalyysi

Laadullisen tutkimuksen analyysissa on hahmotettavissa yleinen runko tutkimuksen etenemiseen. Ensimmäisenä päätetään, mikä aineistossa on kiinnostavaa ja olennaista tutkittavan asian kannalta. Tämän jälkeen aineisto käydään läpi merkiten ja erotellen relevantit kohdat, jotka luokitellaan, teemoitetaan tai tyypitellään. Lopuksi esitetään yhteenveto. (Tuomi & Sarajärvi 2002, 94.) Laadullisessa tutkimuksessa sisällönanalyysillä pyritään saamaan tutkittavasta ilmiöstä kuvaus tiivistetyssä ja yleisessä muodossa. Sisällönanalyysi voidaan käsittää yksittäisenä metodina tai väljemmin teoreettisena tutkimuskehiksenä. (Tuomi & Sarajärvi 2002, 93.) Sisällönanalyysissä etsitään ilmiöstä inhimillisiä merkityksiä. (mt. 106).

Tässä tutkimuksessa aineiston analysointiin käytettiin soveltaen kvalitatiivista sisällönanalyysiä. Rice ja Ezzy (1999, 192–193) määrittelevät sisällönanalyysin olevan tutkimusta, jossa analyysissä on ennalta määritellyt kategoriat datan analysoimiseen. Tiukasti ajateltuna sisällönanalyysissä lasketaan tai systemaattisesti huomioidaan, kuinka monta kertaa kategoriat esiintyvät. Sisällönanalyysi on usein kuitenkin vasta lähtökohta, josta kvalitatiivista tutkimusta voidaan jatkaa eteenpäin (mt. 193).

Kvalitatiivinen sisällönanalyysi koostuu seuraavista askeleista:

tutkimuskysymyksen suunnittelu, materiaalin valinta ja koodaus kehiksen rakentaminen. Koodauskehys koostuu yleensä useasta pääkategoriasta ja näiden alakategorioista. Tämän jälkeen materiaali jaetaan analysoitaviin osiin ja koodausmetodia testataan aineistolle tuplakoodausta käyttäen. Tämän jälkeen

koodauskehys arvioidaan uudestaan ja siihen tehdään muutoksia reliabiliteetin ja validiteetin varmistamiseksi. Lopullisen koodauksen jälkeen informaatio käsitellään jälleen tapauskohtaisesti, tulkitaan ja esitetään löydökset. (Schreier 2012, 5-6.)

Kvalitatiivista sisällönanalyysiä käytetään myös materiaaliin, joka vaatii tulkintaa. Tyypillinen esimerkiksi tällaisesta materiaalista on tekstiaineisto. Kvalitatiivisella sisällönanalyysillä pyritään systemaattisesti kuvailemaan materiaalin merkityssisältöä. Sisällönanalyysillä ei ole tarkoitus kuvailla koko materiaalin merkitystä jokaisesta eri näkökulmasta, vaan tutkimuskysymyksen pohjalta keskittää tarkastelukulma koodien avulla. Mikäli tutkimuksen edetessä nousee esiin jokin uusi näkökulma, sisällönanalyysiin voidaan lisätä koodeja, jolloin koodauskehys joustaa. (Schreier 2012, 2-4.) Kvalitatiivinen sisällönanalyysi on metodina systemaattinen, joustava ja materiaalia tiivistävä. Se edellyttää materiaalin tutkimuskysymyksen kannalta kiinnostavien merkitysten muuttamista kategorioiksi ja materiaalin luokittelua niiden avulla (mt. 5).

Sisällönanalyysi on paljon käytetty tutkimusmetodi nettitekstien tutkimuksessa. On kuitenkin muistettava, että vaikka datan koodaaminen tuottaa vaikutelman objektiivisuudesta, koodien valinta on kuitenkin jo tulkintaa. Sisällönanalyysi mahdollistaa yleiskuvan muodostamisen, mutta aineiston vaikeasti koodautuvat osat katoavat helposti tutkijan näköpiiristä. (Paasonen 2013, 40).

Tässä tutkimuksessa käytetty kvalitatiivinen sisällönanalyysi on käytännöllään joustava. Käytin koodauksesta aineistoni jäsentämiseen esimerkiksi merkitsemällä erilaisia mainittuja motivaatioita testin ottamiselle, mutta kategoriat eivät olleet ensisijainen lopputulos tutkimuksessani. Analysoin koodauksen avulla yleiseksi havaitsemiani teemoja hyödyntäen taustateoriaa ja lopulta päädyin esittämään löydökseni tyyppitarinoiden muodossa. Kerron tyyppitarinoista metodina seuraavassa luvussa.

4.3.2 Tyypitarinat

Käytän tässä tutkielmassa termiä tyypitarina kuvaamaan aineistosta löytyviä geenitestien käyttäjien ja niistä kiinnostuneiden kokemuksia geenitesteistä. Narratiivisessa analyysissä on tavoitteena luoda aineiston kertomusten pohjalta uusi kertomus, jossa tuodaan esille aineiston kannalta keskeisiä teemoja, mutta tämä tutkielma ei ole lähtenyt tästä näkökulmasta liikkeille tai käyttänyt varsinaisesti kertomuksia aineistona, vaan tyypitarinoiden ajatusta on käytetty aineiston erittelyn ja kuvailun tukena analyysin aikana.

Narratiivisessa tutkimuksessa kohdistetaan huomio kertomuksiin tiedon välittäjinä ja rakentajina, ja aineistona on usein kertomuksia (Heikkinen 2007, 142). Narratiiviseen tutkimukseen liittyy konstruktivistinen käsitys, että ihmiset rakentavat tietonsa ja identiteettinsä kertomusten välityksellä. Tämä kertomus maailmasta ja ihmisistä itsestään kehittyy ja muuttuu koko ajan, ja ihminen rakentaa tietonsa aikaisemman tietonsa ja kokemustensa varaan. (mt. 145.) Narratiivisessa tutkimuksessa huomio kohdistuu siihen, millä tavoin yksilöt antavat merkityksiä asioille tarinoiden kautta (mt. 155). Narratiivista menetelmää on käytetty geenitestien ottajien kokemusten analysoimiseen esimerkiksi Harrisin tutkimusryhmän (2014) sekä Snellin ja Helenin (2018) tutkimuksissa.

Aineistoni ei kuitenkaan sovi narratiivisen analyysin kohteeksi, koska vaikka osassa blogeja esiintyy tekstissä tarinamainen kaari, erityisesti nettikirjoituksissa irralliset kommentit geenitesteistä eivät anna tutkijalle mahdollisuutta päästä aidosti käsiksi henkilöiden kokemusmaailmaan. Joskus narratiivisessa tutkimuksessa myös pyritään tutkijan ja tutkittavien yhteiseen merkitysten luomiseen, jolloin tieto haastatteluissa muodostuu dialogisesti tutkittavien kanssa keskustellen (Heikkinen 2007, 155). Tässä aineisossa sellaiseen ei päästä käsiksi.

Analyysissäni en tarkastellut ensisijaisesti henkilöiden kokemusten kaarta, vaan tyypitarinat ja niiden esittäminen narratiivisessa muodossa ovat selkein tapa esittää aineistossa laadullisen sisällönanalyysin keinon löytyneitä yleiseksi

nousseita geenitestien tekijöiden ja niistä kiinnostuneiden henkilöiden esiin tuomia taustoja, motivaatioita ja tulosten tulkintojen tapoja. Tyyppitarinoilla tarkoitan keskustelupalstojen ja blogien kirjoituksista paljastuvia kokemuksia geenitestauksesta: mikä on motivoinut henkilön ottamaan geenitestin ja millä tavoin hän tulkitsee sen tuloksia?

Olen kuitenkin hyödyntänyt narratiivisesta tutkimusperinteestä näkökulmaa, jonka mukaan kaikki eivät ole osaa samaa ”suurta kertomusta” vaan sosiaalinen maailma on moniäänisempi. Paikallinen, henkilökohtainen ja subjektiivinen tieto ja kokemus ovat arvokkaita (Heikkinen 2007,156). Pienestäkin aineistosta on tyyppitarinoiden avulla mahdollista tuoda esille erilaisia kokemuksia kuluttajille suunnattujen geenitestien parissa.

On kuitenkin hyvä muistaa aineiston rajallisuus ja luonne. Internetin eri paikkojen tekstityypeillä on merkitystä siihen, miten asiat ilmaistaan ja mikä odotettu yleisö tekstin kirjoittajilla on. Merkitys joka geenitesteille annetaan, muuttuu eri konteksteissa. Esimerkiksi geenitesteistä saatavan tiedon merkitys voi vaihdella voimakkaasti yksilön eri elämänvaiheissa, eikä tämän kaltaisiin sisältöihin päästä käsiksi tässä tutkielmassa.

4.3.3 Analyysin kulku ja tulkinnan painopisteet

Tässä tutkielmassa käytettiin soveltaen kvalitatiivista sisällönanalyysiä. Aineisto ja tutkimuskysymys olivat vuorovaikutuksessa keskenään. Tutkimuskysymyksen avulla rajattiin aineistosta ne osat, joissa oli tutkimukseni kannalta kiinnostavaa tietoa. Aiemmin julkaistun tutkimuskirjallisuuden perusteella kiinnitin huomiota erityisesti kohtiin, joissa kuvailtiin omaan kehoon kohdistuvia toimia, sekä tapoihin, joilla geenitestien tuloksia käsiteltiin suhteessa henkilöiden aikaisempiin käsityksiinsä itsestään tai terveydestä. Tästä huolimatta pyrin suorittamaan analyysin olemalla mahdollisimman avoin analyysin aikana aineistosta mahdollisesti esiin nouseville teemoille. Esimerkiksi sairauden kohdanneiden teksteistä voitiin havaita yllättäviä teemoja, kuten diagnostisen epävarmuuden

kokemukset ja tyytymättömyys perinteiseen lääketieteeseen. Näistä teemoista lisää kappaleessa 5.3.1.

Aineiston jäsentelyssä olen hyödyntänyt kvalitatiivisen sisällönanalyysin metodia Atlas.ti-ohjelman avulla. Koodauksen avulla suuresta, joiltakin kohdin hyvinkin sekavasta nettikeskustelumateriaalista saatiin alkuun ensimmäisellä koodauskierroksella yleiskäsitys yleisimmistä puheenvuorojen aiheista ja eri keskustelupalustojen tyylieroista. Myös blogien kappaleet koodattiin aiheiden perusteella. Ensimmäisessä analyysivaiheessa etsin Atlas.ti-ohjelmalla nettikeskusteluista ja blogeista usein esiintyviä teemoja ja puheenvuorojen aiheita. Yleisimpiä löydettyjä puheenvuorojen aiheita olivat muun muassa käytännöt testin ottamisesta, testien hinta, kysymys testin mielekkyydestä, eri palveluiden vertailu, testien luotettavuus ja testin tulokset. Tämä vaiheen tarkoituksena oli löytää erilaisten tekstien keskeisimpiä sisältöjä. Erot eri keskustelupalustojen ja blogien tyylien välillä alkoivat hahmottua.

Toisella koodauskierroksella koodauskehys arvioitiin uudestaan. Tällä kertaa keskityttiin tutkimuskysymykseen, käyttäjiin ja potentiaalisten käyttäjien osoittamiin motivaatioihin geenitestin ottamisesta ja tulosten tulkinnan tavasta. Karsin tässä vaiheessa osan alustavasta tutkimusaineistostani pois huomattuani, että koodauksen perusteella tutkimuskysymyksille vastaavaa tietoa ei löytynyt. Atlaksessa tekstejä analysoitiin tarkastelemalla, kuinka eri käyttäjät perustelevat geenitestien ottamista eli mikä heitä motivoi, miten tuloksia tulkittiin ja hyödynnettiin. Näiden pohjalta syntyi koodeja, kuten ”motivaatio – yleinen terveys” tai ”tulosten tulkinta – tietyn sairauden hoitaminen”. Keskusteluketjuista ja blogeista koodattiin erilleen testin jo varmasti ottaneiden ja testiä vasta harkitsevien tai muuten vaan keskusteluun osallistuvien henkilöiden puheenvuorot. Erityisen hedelmällisiä teksteissä olivat kohdat, joissa ihmiset perustelivat geenitestejä harkitseville tai epäileville, miksi he olivat tehneet testin sekä tarinalliset blogikirjoitukset testitulosten aikaansaamista reaktioista.

Tiukkaa kaksoiskoodauksen standardia ei tässä tutkimuksessa käytetty, vaan koodauksen jälkeen päädyttiin takaisin tekstien kokonaisvaltaiseen tarkasteluun. Laadullisen sisällönanalyysin perinteen mukaisessa tarkastelussa hyödynnettiin tyyppitarinoiden avulla hahmotettavia teksteistä poimittuja yleisiä piirteitä. Koska tekstien konteksti saattaa kadota koodeiksi puretuissa keskusteluissa, kirjoitin itselleni muistiin yhteenvedot eri keskusteluiden ja blogien keskeisestä sisällöstä. En halunnut irrottaa analysoitavia kohtia asiayhteyksistä, vaan otin tarkastelussa huomioon niiden sisällön suhteessa aiempiin keskusteluihin, blogin tai keskustelufoorumien luonteeseen ja siihen, onko kyseessä geenitestin itse tehnyt vai aiheesta kiinnostunut henkilö. Taltioin myös koodein ja muistiinpanoin aineistossa esiin nousevia yleisiä geenitestien ottajien tyyppitarinoita. Koska keskusteluissa tuli esiin hyvin erilaisia motivaatioita geenitestien tekemiseen ja niiden tulosten käsittelyyn, eriteltyt tyyppitarinat osoittautuivat lopulta sopivaksi kehykseksi tulosten esittämiseen. Niiden avulla pystytään tuomaan esille aineiston moninaisuus ja heijastelemaan kirjallisuudessa esiintyneitä näkökulmia geenitestien geenitestaukseen.

5. Analyysi

5.1 Aineiston kuvailu ja luvun rakenne

Geenitestien käyttäjistä ei voida puhua yhtenä ryhmänä, vaan keskusteluissa esiin tuotujen motivaatioiden ja tulkintatapojen kautta tarkasteltuna geenitestien äärelle päädytään hyvin erilaisista syistä. Geenitestit yksinään eivät ole merkittäviä käyttäjille, vaan ne liittyvät suurimmalla osalla laajemmin itseensä tutustumiseen, perhesuhteisiin, sairauden käsityksiin ja omaan terveyteen.

Geenitestien käyttöön ja niiden tulosten tulkintaan liittyvien tarinallisten kirjoitusten perusteella käyttäjät voidaan jakaa karkeasti kahteen luokkaan: terveisiin, osittain viihteellisesti geenitesteihin suhtautuviin käyttäjiin ja terveysongelmista kärsiviin tai lähisuvun sairauden kohdanneisiin käyttäjiin. Keskustelufoorumien ja blogien luonteen sekä niiden teksteistä koottujen

geenitestin käyttäjien tai niistä kiinnostuneiden kirjoittajien ”tyyppitarinoiden” perusteella jaottelin aineistoni aluksi karkeasti näihin kahteen laajempaan ryhmään: uteliaisiin kuluttajiin ja sairauden kohdanneisiin. Jako perustui geenitestityypin tai käytetyn testauspalvelun sijasta keskustelupalstoilla ja blogeissa esiin tuotuun motivaatioon, tulosten tulkinnan ja hyödyntämisen tapaan. Tämän jälkeen tarkastelin tarkemmin tyyppitarinoita ja niissä esiintyneitä teemoja, joita oli tuotu aiemmin esiin kirjallisuudessa.

Esittelen tässä kappaleessa jaottelun lyhyesti ja kerron tulevissa kappaleissa tarkemmin aineiston sisällöstä ja suhteesta kirjallisuudessa aiemmin esitettyihin tuloksiin.

Uteliaat kuluttajat ja urheilijat: Nettikeskusteluiden puolella moni geenitestin käyttäjä oli utelias ja yleisesti kiinnostunut geenitestien tekemisestä, ja testin tekemisen motivaatioksi mainittiin mahdollisuus saada arvio omasta sairastumisriskistä. Testituloksen saatuaan käyttäjä saattaa kuitenkin kiinnostua geenitestin terveysosiota enemmän esi-isistä ja sukulaisuussuhteista kertovista tiedoista. Terveystiedoista ollaan kiinnostuneita, mutta ne eivät herätä tarvetta suurille elämänmuutoksille, eivätkä testin tulokset tuo hyvin sukutaastaansa tunteville henkilöille useinkaan uutta tietoa. Toinen käyttäjäryhmä ovat urheilua aktiivisesti harrastavat ihmiset, jotka ovat kiinnostuneita terveystiedoistaan ja joita kiinnostaa niiden soveltaminen omien urheilusuoritusten parantamiseen.

Sairauden kohdanneet henkilöt: Tämän ryhmän alla oli kolmenlaisia tyyppitarinoita: 1) Geenitestejä käytetään välineenä omien epäselvien oireiden selvittämiseen tai sairauden hoitojen suunnitteluun. 2) Geenitestillä halutaan selvittää oma sairastumisriski tilanteessa, jossa suvussa kulkee mahdollisesti perinnöllinen sairaus. Suvussa yleinen syöpä tai varhain puhkeava Alzheimerin tauti nousivat tässä aineistossa sairauksiksi, jotka herättivät kiinnostusta geenitestejä kohtaan. 3) Kolmantena pienenä ryhmänä aineistossa olivat jo sairastuneet ja diagnoosin saaneet, jotka päätyivät geenitestien pariin kiinnostuessaan siitä, onko sairauden alkuperä perinnöllinen.

Tässä laatikossa esittelen narratiivien muodossa analyysin perustella luomani tyyppitarinat, joissa tuon esille aineistossa keskeiseksi nousseita elementtejä geenitestien ottamisen kokemuksista. Tyyppitarinat on luotu antamaan kokonaiskuvaa lukijalle aineistossa nousseista teemoista. Nämä tyyppitarinat eivät edusta suoraan ketään aineistossa olevaa yksilöä vaan ovat yhdistelmiä luokitelluista geenitestin tekijöiden ja niistä kiinnostuneiden lähtökohdista, motivaatioista ja tavoista tulkita tuloksia. On syytä muistaa, että näistä poikkeavia elementtejä oli myös aineistossa mukana ja niitä käsitellään lisää tulevilla kappaleilla ja johtopäätöksissä.

Uteliias kuluttaja

Jani lukee internetistä mahdollisuudesta tilata itselleen geenitesti omista geneettisistä ominaisuuksistaan ja sairastumisalttiuksistaan. Hän päättää tilata itselleen testin ja kiinnostuu geenitestauksesta yleisestikin. Jani kokee, että geenitesteissä on hyödyllistä saada arvio omasta sairastumisriskistään ja sen johdosta mahdollisuuksia ennaltaehkäistä sairastumistaan. Jani ei ota testin tilaamista kovin vakavasti, vaan suhtautuu siihen jännittävänä uutena asiana. Hänestä on myös innostavaa olla mukana uuden teknologian käyttöönotossa ”koska voi, niin miksei”-asenteella.

Testitulosten tullessa Jani on yleisesti kiinnostunut niistä saamistaan terveystiedoistaan, mutta riskilukematkaan osassa tuloksista eivät herätä hänessä tarvetta suurille elämäntapamuutoksille. Tulokset eivät tuo hyvin sukutaastaansa tuntevalle Janille juurikaan uutta tietoa sairastumisalttiuksistaan, ja hän juttelee niistä internetissä muille kevyeen sävyyn. Hän saa geenitestistään pientä hyötyä esimerkiksi ruokavalionsa arviointiin tai ravintolisien nauttimiseen. Hän nauttii tulosten pienistä, viihdyttävistä yksityiskohdista kuten kofeiinin imeytymisen geneettisestä profiilistaan.

Jani on innostunut geenitestauksesta mutta tiedostaa, että geenitesteillä saatava tieto on rajallista ja riskilukemiinkin tulee suhtautua terveellä kriittisyydellä. Lopulta hän kiinnostuu testitulostensa terveysosiota enemmän esi-isistään ja sukulaisuussuhteistaan kertovista tiedoista, ja on geenitestipalvelun alustan kautta yhteydessä kaukasiin sukulaisiinsa Yhdysvalloissa. Hän jatkaa geenitiedon parissa harrastamista myös ottamalla talteen raakadatansa ja syöttämällä sen suosittuun Promethease-palveluun.

Urheilija

Lida on urheilua harrastava ihminen, joka pohtii paljon kehoaan ja pyrkii eri tavoin kehittämään suorituskykyään. Hän on tehnyt elämäntapamuutoksia terveytensä edistämiseksi ja kokeillut erilaisia urheilulajeja ja ruokavalioita. Hän on kiinnostunut osallistumaan uusiin terveyteen liittyviin trendeihin.

Geenitestin avulla Lida hakee uutta näkökulmaa ja inspiraatiota urheilusuorituksiinsa ja elämäntapamuutoksiinsa. Testin antama tieto sairastumisalttiuksista kiinnostaa, ja lisäksi testeihin liittyvät tiedot ravintoaineiden imeytymisestä ja lihasten toiminnasta houkuttelevat häntä tekemään testin. Lida ottaa testien tulokset innostuneena vastaan hyvin samoilla tavoilla kuin Jani (utelias kuluttaja) edellä. Annettu tieto sairastumisriskeistä ei tuo uutta merkittävää terveystietoa, mutta antaa vahvistusta jo aikaisemmin tehtyjen elämäntapamuutosten ylläpitämiseen.

Lida lataa palvelusta myös raakadatansa ja syöttää sen toiseen kaupalliseen palveluun, josta hän saa lisää tietoa geenien vaikutuksesta urheilusuorituksiin.

Epäselvistä oireista kärsivä

Johannalla on ollut pitkän aikaa epäselviä vatsaoireita, ja hän on jo saanut lääkäriltään diagnoosin kilpirauhasensa vajaatoiminnasta. Hänen yleisvointinsa on huono ja tämänhetkiset hoitomuodot tuntuvat hänestä hyödyttömiltä.

Johanna kuulee geenitestin tilaamisen mahdollisuudesta potilasverkostonsa kautta aktiiviselta ja paljon asiaan perehtyneeltä vertaistukikaveriltaan. Johanna kokee, ettei ole saanut lääkäreiltä tarpeeksi tukea oireidensa selvittämisessä. Geenitestin teettäminen on hänelle viimeisin askel monien testien ja elämäntapamuutosten sarjassa. Jo mahdollisten syiden poissulkeminen testitulosten avulla voisi helpottaa häntä epäselvien oireidensa kanssa.

Hän tilaa suositun geenitestin netistä, mutta hän on erityisesti kiinnostunut hyödyntämään sen avulla saatavaa raakadataa omien oireidensa ja lääkityksensä selvittämiseksi. Geenitestin tulosten perusteella hän pystyy rajaamaan pois muutamia mahdollisia syitä oireisiinsa ja muokkaa lääkitystään funktionaalisen lääkärin neuvomana. Perehtyessään omaan sairauteensa Johannasta tulee maallikkoasiantuntija oman sairautensa liittyvissä asioissa ja hän neuvoo myös muita sairauden kanssa kamppailevia ihmisiä.

Perinnöllistä sairautta pelkäävä

Tuomaksen suvussa esiintyy syöpää, joka on mahdollisesti perinnöllinen. Tämä herättää Tuomaksessa kiinnostusta geenitestejä kohtaan mutta samalla pelon tunteita. Tuomas tietää, että geenitesteihin ei häntä ohjata julkiselta puolelta, joten hän pohtii geenitestin tilaamista itse.

Tuomas harkitsee geenitestin ottamista huolella ja lukee sairauteen liittyviä lääketieteellisiä artikkeleita. Hän miettii, miten tulokset voivat vaikuttaa hänen omiin sosiaalisiin suhteisiinsa ja sukulaisiinsa. Tuomas ymmärtää, miksi osa mahdollisesti riskissä olevista henkilöistä haluaa säilyttää oikeutensa olla tietämättä geneettistä riskiään, jos pelkäävät huolestuvansa tiedosta liikaa. Geenitestin tulos kertoo, että Tuomaksella todellakin on kohonnut riski sairastua syöpään, mikä herättää hänessä hetkellisen ahdistuksen tunteen. Tulos vaikuttaa hänen elämänasenteensa ja tulevaisuudensuunnitelmien tekemiseen. Tuomas tarkastelee omia valintojaan uudella tavalla ja tekee pieniä muutoksia elämäntavassaan. Hän seuraa lääketieteen kehitystä kyseisen sairauden kohdalla entistä tiiviimmin.

Sairauden syytä pohtiva

Pirkko on sairastunut aikuistyyppin diabetekseen ja pohtii, onko sairauden alkuperä perinnöllinen. Hän käy läpi omien sukulaistensa kokemia sairastumisia ja miettii, onko sairauden siirtyminen jälkipolville mahdollista. Pirkko pohtii omia elämäntapojaan ja miettii mikä on omien valintojensa osuus sairauden kehittymisessä. Hän kokee jo ilman geenitestiäkin tietävänä sukuhistoriansa perusteella sairauden olevan perinnöllinen, mutta haluaisi saada asiaan varmuuden. Pirkko saa geenitestin avulla tietää, että hänellä on lievästi kohonnut geneettinen riski sairastua diabetekseen. Pirkko kokee tuloksen vähentävän hänen omaa syyllisyydentuntoaan diabeteksen puhkeamisesta. Pirkko keskustelee sukulaistensa kanssa geenitestin tuloksista ja toivoo myös heidän ottavan perinnöllisen riskinsä huomioon.

Nettikeskusteluissa erilaiset tyyppitarinat esiintyivät eri keskustelufoorumeilla. Esimerkiksi melko loogisesti potilassivustojen alla pohdittiin sairauksien luonnetta ja teknologioista kiinnostuneiden keskusteluissa esiin nousi uteliaiden kuluttajien tyyppitarina. Toki kaikki puheenvuorot kaikissa keskusteluissa eivät istuneet tähän jaotteluun. Esimerkiksi uteliaiden kuluttajien keskustelussa oli muutama

ihminen, joka ilmaisi olevansa kiinnostunut geenitesteistä suvussaan kulkevan sairauden vuoksi.

Geenitestien tulosten lisäksi itse testien tekeminen ja vertailu kiinnostivat. Yhdistäviä tekijöitä kaikkien keskustelijoiden parissa oli kiinnostus geenitestien hintaan, laatuun ja geenitestien tekemisen käytäntöihin. Lähes kaikissa nettikeskusteluissa keskustelu eteni aktiivisten geenitestejä harrastavien käyttäjien puheenvuorojen kautta. Molemmissa ryhmissä oli henkilöitä, jotka olivat hyvin perehtyneitä siihen, mitä geenitesteillä on eri palveluissa mahdollista tehdä ja miten raakadataa hyödynnetään esimerkiksi Promethease-ohjelman avulla.

Seuraavassa kappaleessa 5.2 esittelen uteliaiden kuluttajien ja urheilijoiden tyyppitarinoiden piirteitä ja niissä esiintyneitä teemoja, jotka liittyvät geenitestien viihteelliseen käyttöön ja sairastumisriskien käsittelyyn.

5.2. Uteliaat kuluttajat ja urheilijat

Utelioiden kuluttajien tyyppitarinat jaottelin yleisesti uteliaisiin käyttäjiin ja urheilun vuoksi testin ottaneisiin käyttäjiin. Esittelen aluksi, minkälaista keskustelua utelioiden kuluttajien ja urheilijoiden ryhmässä käytiin ja millaisia blogeja aineistoon kuului. Kahdessa myöhemmässä kappaleessa käsittelen esille nousseita virheellisyyden ja tuloksiin ristiriitaisesti suhtautumisen teemoja.

Terveet ja viihteellisesti geenitesteihin suhtautuvat ihmiset keskustelivat pääosin yleisillä keskustelufoorumeilla, kuten Hopeinen Omena -palstalla tai vauva.fi-foorumilla. Yleensä käyttäjät eivät kertoneet geenitestin tekemisen taustalla olleen minkään erityisen terveysongelman, vaan testeistä oltiin kiinnostuneita uteliaisuudesta. Utelioiden kuluttajien keskusteluissa 21 puheenvuorossa käyttäjät puhuivat geenitestien ottamisesta avaamatta tarkemmin sitä, mihin tarkoitukseen olivat alun perin tehneet testin, tai he kertoivat syyksi yleisen kiinnostuksen.

Potentiaaliset käyttäjät kyselevät 13 puheenvuorossa käyttäjäkokemuksia geenitesteistä avaamatta enempää omia syitä ottaa testiä.

Luokittelin kuusi blogia utelioiden kuluttajien ryhmän alle. Neljässä blogissa käyttäjien tarinat muodostivat melko samanlaisen kaavan. Bloggaajista kolme oli naispuolista ja yksi miespuolinen, kaikki olivat tehneet 23andMe-testin ennen sen palveluiden supistumista vuonna 2013. Käyttäjät olivat lähteneet tekemään testiä uteliaisuudesta tai halusta saada yleisesti tietoa omasta terveydestään. Testin tuloksista puhuttiin kevyeen sävyyn, eivätkä ne tekstien perusteella olleet vaikuttaneet käyttäjiin merkittävästi. Yksi blogeista oli geenitiedon parissa työskentelevän henkilön kirjoittama ja blogi oli hänen organisaationsa nettisivuilla. Ainoastaan yksi bloggaaja kertoi laajemmin siitä, mihin sairauksiin hänellä oli riski sairastua ja minkälaisiin toimenpiteisiin hän ryhtyisi niiden vuoksi. Nämä suunnitellut elämäntapamuutokset olivat esimerkiksi pieniä muutoksia ruokavalioon ravintolisien muodossa ja alkoholin kulutuksen vähentämistä. Muut bloggaajat eivät avanneet tuloksiaan tarkasti ja julkisesti nimenneet sairastumisriskejä, vaan he esimerkiksi totesivat saaneensa sellaisia tuloksia, joita olivat odottaneetkin.

Kaksi blogistia edusti urheilijoita geenitestien ottajina. Molemmat bloggaajat olivat tehneet 23andMe-testin, mutta sairastumisriskien lisäksi he olivat kiinnostuneet lihaksista ja urheilullisuuden tyypeistä kertovista tuloksista. Toinen heistä oli syöttänyt raakadatansa urheiluun keskittyvään Athletigen-geenipalveluun analysoitavaksi. Aineiston valintaa tehdessä muutama selkeästi vain urheilullisiin ominaisuuksiin liittyvien testien ympärillä käyty keskustelu oli karsittu pois, koska tässä tutkielmassa sairastumisalttiuksia tutkivat geenitestit olivat aiheena.

5.2.1 Viihteellisyys

Nettiaineistossa nousi esille terveyteen liittymättömiä motivaatioita ja hyötyjä, joita geenitesteihin liittyi. Utelioiden kuluttajien keskustelut vastasivat

aikaisempien tutkimusten tuloksia siitä, että testeillä ei ollut merkittävää vaikutusta ihmisten terveystietoisuuteen (esimerkiksi McBride ym. 2010).

Utelioiden kuluttajien nettikeskusteluissa keskeisiä keskusteluteemoja olivat geenitestien yleinen hyödyllisyys, testien hinta ja käyttökokemukset. Blogissa käsiteltiin myös geenitestien hyödyllisyyttä urheilu- ja terveyden parantamiseksi. Muutamaa yksittäistä poikkeusta lukuun ottamatta keskustelijat eivät ilmaisseet, että heidän motivaationsa geenitestien tekemiseen juontaisi juurensa oireilusta tai omasta tai sukulaisten sairaudesta. Näissä nettikeskusteluissa keskimäärin käyttäjät avasivat saamiaan tuloksia muille keskustelijoille verrattain vähän. Osa oli kokenut pientä hyötyä geenitesteistä esimerkiksi ruokavalion arvioinnissa tai ravintolisien nauttimisessa, mutta muuten geenitestien hyödyistä puhuttiin yleisellä hypoteettisella tasolla – esimerkiksi siten, että geenitestejä kannattaa tehdä, koska joltain voi joskus löytyä rintasyöpägeeni ja sairaus olisi estettävissä hoidoilla.

Geenitesteistä kirjoitettiin viihteellisellä tavalla, mikä piirre puuttui sairauden kohdanneiden keskustelupalstoilta ja blogeista. Utelioiden kuluttajien keskusteluissa geenitestin antamiin tuloksiin suhtauduttiin innostuneesti ja muita kannustettiin niiden tekemiseen. Geenitestin tekemistä ei aina oteta kovin vakavasti, esimerkiksi yksi käyttäjä nettikeskustelussa myönsi tilanneensa geenitestin internetistä päähänpistona tultuaan humaltuneena kotiin baarista. Viihteellisyys näkyi myös keskusteluketjun osissa, jossa vertailtiin humoristiseen sävyyn neanderthal-prosentteja, joita sai 23andMe-palvelun kautta.

No eihän se humpuukia ole. Kannattaa tehdä, tuloksia vaan saa odottaa aika kauan. Mukavaa viihdettä ja saa lisäksi tietoa perinnöllisestä alttiudesta tietyille sairauksille.
(Vauva.fi keskustelu otsikolla: "Onko kellään kokemuksia 23andme tms. DNA-testeistä?")

Ainakin yhdeksässä puheenvuorossa geenitestin käyttäjät puhuivat testistä kulutustuotteena. Keskusteluissa pohdittiin muun muassa 23andMe-tietopakettien päivittymistä, kuukausimaksun ottamista, miten nopeasti tiedot saa tilauksen

jälkeen, olivatko tulokset helposti käytettävässä muodossa ja oliko hinnalla saatu tieto sitä mitä haluttiin. Testien avulla saatavan raakadatan analysoiminen erilaisilla palveluilla kuten Promethease kiinnosti käyttäjiä. Muutamassa puheenvuorossa tuotiin esille, että on innostavaa olla mukana uuden teknologian käyttöönotossa. Geenitestien ennustettiin kehittyvän nopeammin, kun ihmiset ottavat enemmän testejä. Kuten Vayenan tutkimusryhmä (2012) totesi, käyttäjät olivat yleisesti uteliaita oppimaan uutta ja näkemään, kuinka geenitestit tehdään ja miten niissä annettu tieto ilmaistaan.

Innostus näkyi myös kahdessa blogissa, jossa kaksi 23andMe-testin tehnyttä kävivät läpi saamiaan tuloksia esimerkiksi kofeiinin imeytymisestä suhteessa arkikokemuksiinsa. He avasivat myös 23andMe:n kautta saatavia ”viihteellisempiä” tuloksia muun muassa silmien väristä ja korvavaikun koostumuksesta. Kummaltakaan ei ollut löytynyt mitään vakavaan sairauteen liittyvää sairastumisriskiä tai kantajuutta. Lievempiä riskilukuja lueteltiin ottamatta enempää kantaa niiden vaikutuksiin. Toinen bloggaaja oli syöttänyt tietonsa myös Promethease-palveluun ja ollut yhteydessä kaukasiin sukulaisiinsa 23andMe-palvelun kautta. Geenitestien tulokset ja erityisesti raakadatan saaminen antavat ihmisille mahdollisuuden jatkaa harrastusta geenitiedon parissa ja työstää tuloksiaan edelleen (Ruckenstein 2017).

Viihteellisyys ja yleinen uteliaisuus ovat myös osassa aikaisempia tutkimuksia olleet keskeisiä motivoivia tekijöitä geenitestien ensikäyttäjillä (Vayena ym. 2012, Su ym. 2011). Kuten Ruckensteinin tutkimuksessaan (2017) havaitsi, käyttäjät ovat saattaneet tehdä testin ensisijaisesti, koska ovat kiinnostuneita yleisesti geneettisestä riskistään sairastua, mutta geenitestien tuloksista saadut tiedot esimerkiksi etäisistä sukulaisuussuhteista ovatkin olleet vielä kiinnostavampia. Tässäkin tutkimusaineistossa osa käyttäjistä kuvailee uppoutuneensa juuri sukulaisuussuhteista kertoviin tietoihin.

Vaikka motivaatiot testin ottamiselle ovat yksilöllisiä, uteliaisuutta ja uudessa teknologiassa mukana olemisen innostusta, on tulosten tulkitseminen ja jakaminen

sosiaalista. Toisten käyttäjien ja nettiyhteisöjen jäsenten kanssa jaetaan tietoja, haetaan muita testin tehneitä ja pohditaan tulosten luotettavuutta. Osa on ollut yhteydessä geenitestien tulosten avulla kaukaisiin sukulaisiin. Kuten Ruckenstein (2017) ja Harris ym. (2014) havaitsivat, geenitestien ottajat käyttävät palvelun tarjoamien analyysikehysten lisäksi tulosten arviointiin omia sukuhistorioitaan, kokemustaan terveydestä ja käsitystään tieteestä.

5.2.2 Ristiriitainen suhtautuminen sairastumisriskiin

Utelioiden kuluttajien käymä keskustelu vahvistaa aikaisempia tutkimustuloksia siitä, että ensisijainen kiinnostus geenitestien ottamiseen on sairastumisriskien tulosten saaminen (Goldsmithin 2012), mutta geenitesteillä ei ole juuri vaikutusta elämäntapoihin (McBride ym. 2010).

Muutama yksittäinen käyttäjä oli saanut geenitesteistä huonoja uutisia, kuten tuloksen kohonneesta riskistä sairastua Alzheimerin tai Parkinsonin tautiin. Aiheesta puhuttiin kuitenkin lähes humoristisesti, eikä mahdollisista vaikutuksista mielialaan tai elämäntapoihin kerrottu. Muutamassa puheenvuorossa tuotiin esille, että geenitestien tulokset eivät yllättäneet, koska henkilö tunsi sukutaustansa. Eräs bloggaaja kertoi saaneensa 23andMe-tutkimuksesta tulokseksi, että hänellä on kohonnut perinnöllinen alttius sairaudelle, johon toinen isovanhempi ja tämän vanhempi olivat sairastuneet iäkkäämpinä. Tekstin perusteella testien anti ei vaikuttanut käyttäjään merkittävästi.

Ilmeisesti testi osaa siis kertoa ihan oikeita tuloksia, mutta eipä testi kyllä minulle varsinaisesti mitään uutta tietoa antanut. Terveysasiat eivät tunnu minua tällä hetkellä oikein kiinnostavan, vaikka ainahan ne pitäisi. (Blogi 16)

Myös nettikeskusteluiden puolella sairastumisalttiuksista puhuttiin kevyeen sävyyn eikä sairastumisriskin tuomia ajatuksia juurikaan avattu:

Ostin jokunen kuukausi sitten geenitestin, putkilo tuli postissa, sylkinäyte siihen ja tuloksia odottelemaan. Tulivat tänään: olen 96,9

prosenttisesti suomalainen,, 3% neanderthalilaista perimää ja höpötauti vanhana lähes varma – sekä Alzheimerin ja Parkinsonin taiteihin altistavat geenimuutokset löytyy :S (Hopeinen omena keskustelusta otsikolla: ”DNA-kartoitus ja 23andMe”)

Kaksi urheilua harrastavaa bloggaajaa olivat selvästi syventyneet saamiinsa tuloksiin ja tuloksia lueteltiin paljon. Geenitestin tuloksia verrattiin omaan kokemukseen terveydestä ja geenitestin tulokset näyttivät vahvistaneen jo aikaisemmin tehtyjä terveystalintoja esimerkiksi alkoholin välttämistä. Muutoksia elämäntapoihin ei mainittu. Molemmat urheilevatkäyttäjät myönsivät miettineensä vasta tehtyään testin ja luettuaan muut tulokset, millaisia seurauksia olisi ollut, jos he olivat saaneet tiedon vakavasta sairastumisriskistä. He olivat huojentuneita, kun riskiä ei ollut löytynyt – osaamatta sanoa, kuinka olisivat reagoineet huonoon tulokseen.

Tässä vaiheessa tutkimusmatkaani tajusin että yhtä aikaa hommassa on ideaa, mutta ei järjen hiventäkään. Jos nyt joku kysyisi, kannattaako tuo tutkimus tehdä, kannustaisin miettimään itse. Mielestäni geenitutkimus ruokkii joko varmuutta tai epävarmuutta riippuen siitä minkälainen ihminen on. Olisin voinut nähdä sieltä jonkin perinnöllisen sairauden, joka minulle tulee suurella todennäköisyydellä ja jonka mahdollisesti olen siirtänyt myös lapsilleni. Olisiko elämäni parantunut tästä tiedosta? Genejä, kombinaatiota ja tuloksia ja tutkimuksia on todella paljon. Tutkimukset ovat monessa tapauksessa osittain ristiriitaisia ja keskeneräisiä. Tutkimus on vähän kuin uudenvuoden tina tai teelehdistä ennustaminen. Minusta tuntuu, että lukuunottamatta nyt jo tarkoin tutkittuja muutamia asioita (kuten lääkevasteet), tuloksista näkee sen, mitä haluaakin nähdä. (Blogi 7)

Utelioiden kuluttajien parissa geenitestien tuloksiin ei suhtauduttu kriittikittömästi. Erityisesti kaksi bloggaajaa korostaa, että riskilukemiin tulee suhtautua terveellä kriittisyydellä ja muistaa, että ympäristöllä ja elintavoilla on merkitystä sairauksien syntymiseen. Moni muistutti riskilukujen olevan vain ennusteita, joissa ei oteta huomioon ympäristötekijöitä. Muutamassa puheenvuorossa korostettiin sitä, että geenitestit eivät sovi kaikille. Pitää olla valmis ottamaan vastaan

terveyteen liittyvää tietoa terveellä kriittisyydellä ja huolestumatta liikaa. Kuudessa puheenvuorossa uteliaiden kuluttajien keskusteluihin osallistuneissa oli myös potentiaalisia geenitestien käyttäjiä, jotka pohtivat testin ottamista mutta eivät kokeneet uskaltavansa, koska pelkäsivät stressaantuvansa saamistaan tuloksista.

5.3. Sairauden kohdanneet

Tässä kappaleessa esittelen alkuun lyhyesti sairauden kohdanneiden nettiaineiston sisältöä sekä aineistosta identifioimani kolmentyyppiset sairauden kohdanneiden tyyppitarinat. Seuraavissa kappaleissa syvennyn tarkemmin niistä löytyneisiin teemoihin.

Sairauden kohdanneiden nettikeskusteluissa ja blogeissa geenitestien tekeminen kietoutui yhteen suvun tai itse koetun sairauden kanssa. Nettikeskustelut käytiin jonkin potilassivuston alla tai keskustelu keskittyi jonkin sairausalttiuden selvittämiseen, kuten vauva.fi-foorumilla käydyssä syöpägeeni-keskustelussa. Geenitestejä ei välttämättä tehdä virallisen palvelun tarjoaman raportin, kuten 23andMe-sukupuun ja kantajuusgeeniraportin vuoksi, vaan geenitestien tuloksia ollaan valmiita tarkastelemaan erilaisten muiden palveluiden avulla, jotta saataisiin vastauksia omasta henkilökohtaisesta tilanteesta. Sairauden kohdanneiden puolella useampi bloggaaja oli lukenut runsaasti lääketieteellistä kirjallisuutta omasta tai suvussa kulkevasta sairaudesta.

Aineistossani havaitsin sairauden kohdanneilla kolmenlaisia tyyppitarinoita

1) Yksi tyyppitarina ovat henkilöt, jotka käyttävät geenitestejä välineenä omien epäselvien oireidensa selvittämiseen. Niiden kautta haetaan vahvistusta omille oireille tai etsitään mahdollisia hoitomuotoja. Tässä aineistossa potentiaaliset käyttäjät hakevat vastauksia ja helpotusta juuri tiettyyn sairauteen. Keskusteluja käytiin kolmessa keskusteluketjussa CFS-verkon (eli kroonista väsymysoireyhtymää käsittelevällä) potilassivustolla. Potentiaaliset geenitestin

käyttäjät kyselevät ja pohtivat geenitestin ottamista sairauden diagnosoimista tai oireiden helpottamista varten esimerkiksi tietyn lääkehoidon avulla. Lisäksi kolmessa blogissa kirjoittajat kärsivät epäselvistä oireista ja hakevat näihin geenitestien avulla vastauksia.

Keskeisiä teemoja näiden keskustelujen ja blogien yhteydessä oli diagnostinen epävarmuus, maallikkoasiantuntijoiden rooli ja tuen tarjoaminen muille oireileville. Esittelen niitä tulevissa kappaleissa lisää.

2) Toinen tyyppitarina oli sukulaisten sairauden läheltä nähneet, joita kiinnostaa tieto omasta kohtalosta ja sen työstäminen. Näitä kokemuksia oli aineistossani kahdessa keskusteluketjussa ja kolmessa blogissa. Niissä suvussa sairastettu syöpä tai aikaisin puhkeava Alzheimerin tauti nousivat sairauksiksi, jotka herättivät kiinnostuksen geenitestejä kohtaan. Keskusteluissa nousi teemana esiin pohdinta potilaaksi tulemisesta ja sairauden odottamisesta. Käsittelen tätä teemaa lähemmin luvussa 5.3.2.

3) Kolmannen, pienen ryhmän aineistossa muodostivat jo sairastuneet ja diagnoosin saaneet, jotka päätyivät kirjoittamaan geenitesteistä kiinnostuessaan siitä, onko sairaus perinnöllistä vai ei. Yhdessä keskusteluketjussa keskusteltiin diabeteksen periytyvyydestä ja yksi blogi käsitteli rintasyöpää. Näissä teksteissä pohdittiin sairauksien luonnetta ja syy-seuraussuhteita sairastumisen puhkeamisessa. Käsittelen tätä teemaa kappaleessa 5.3.3.

5.3.1 Epäselvät oireet ja kiistellyt sairaudet

Tässä kappaleessa esittelen sairauden kohdanneiden teksteissä esiintyneitä teemoja teoreettisen viitekehyksen avulla. Teemoja ovat diagnostinen epävarmuus, biososiaalisuus ja potilaaksi tulemisen odottaminen.

Diagnoosit toimivat lääketieteellisinä kategorioina lääkäreiden vastuun alaisina, ja niiden avulla legitimoidaan sairauden kokemus. Historian saatossa sairauksista on tullut yhä itsenäisempiä kokonaisuuksia ja sairauden diagnosoinnista on tullut yhä

keskeisempi osa kliinisiä kohtaamisia. (Timmermans & Buchbinder 2010, 409-410.)

Diagnostinen epävarmuus näyttää tämän aineiston pohjalta liittyvän epäselviin vatsaoireisiin sekä moninaisesti oireileviin ja hankalasti määriteltäviin sairauksiin, kuten krooniseen väsymysoireyhtymään ja kilpirauhasen vajaatoimintaan. Nämä sairaudet ovat herättäneet lääketieteellisiä kiistoja. Terveyskirjaston artikkelissa (Huttunen 2017) krooninen väsymysoireyhtymä on määritelty sairaudeksi, jota on alun perin pidetty etiologialtaan tuntemattomana psykiatrisena oireyhtymänä. Nykyisin se luokitellaan neurologiseksi sairaudeksi, vaikka sen etiologia onkin edelleen epäselvä (mt.).

Kroonisen väsymysoireyhtymän potilassivuston keskustelut olivat aktiivisia ja niissä tuettiin toisia oireilevia henkilöitä. Kroonisesta väsymyksestä kärsivällä bloggaajalla oli pitkään epämääräisiä oireita, uupumusta ja vatsan toimintahäiriöitä. Henkilö on tehnyt lukuisia elämäntapamuutoksia, teettänyt runsaasti erilaisia testejä, lukenut lääketieteellistä kirjallisuutta ja käynyt terveyteen liittyvillä kursseilla. Hän kertoo ahdistuneensa, kun ei saanut vastauksia terveyttä koskeviin ongelmiinsa perinteisten laboratoriokokeiden avulla.

Ilman lisämunuaisten tukemista näiden vuosien aikana en tiedä olisinko enää töissä vai sairaseläkkeellä. Enkä liioittele **tippaakaan**. Oli ahdistavaa kun apua ei saanut lääkäreiltä labratestien tulosten ollessa viiterajojen sisällä. Minun oli siis pakko olla terve ja täysin kunnossa! En ollut. (Blogi 6)

Epäselvät vatsaoireilut, joihin on vaikea löytää selitystä, ohjasivat käyttäjän ottamaan geenitestin oireidensa selvittämiseen. Diagnostisessa epävarmuudessa eläminen vailla varmoja tietoja sairauden syistä kuvaillaan teksteissä hyvin stressaavaksi. Bloggaajat kuvailevat epämääräisten oireiden ja epätietoisuuden herättämää ahdistuksen tunnetta. Jo mahdollisten syiden poissulkeminen testien avulla voi helpottaa epäselvien oireiden kanssa elämistä.

Eikä ne säästetyt eurot paljon mieltä lämmittäisi jos olisin ollut aiemman hoitotason varassa, onnettomana räpiköinyt kohti romahdusta kaiken tärkeän murentuessa ympäriltä, oma mielenterveys mukaanlukien. (Blogi 4)

Kiistanalaisen sairauden kanssa elävät henkilöt kokevat oireita, jotka ovat liian epämääräisenä klusterina ollakseen sairaudeksi määriteltäviä. Aiheesta julkaistun kirjallisuuden perusteella Timmermans ja Buchbinder (2010,410) toteavat, että potilaat joilla on kiistanalainen sairaus saattavat saada kohtelua, jossa heidän oireensa tulkitaan psyykkisiksi ja niitä mitätöidään, heidät siirretään toisten lääkäreiden hoidettavaksi tai he saavat jonkin kiistanalaisen diagnoosin. Koska kiistanalaisten sairauksien kohtaaminen on hyvin vaihtelevaa, ihmiset usein saavat oireilleen vahvistuksen kliinisen lääketieteen kohtaamisten ulkopuolelta tukiryhmistä tai potilasverkostojen kautta. (Timmermans ja Buchbinder 2010, 410.)

Oireilevien henkilöiden blogikirjoitusten perusteella diagnostinen epävarmuuden koetaan helpottuneen geenitesteistä saatujen tulosten ja hoitosuosituksen myötä. Näissä keskusteluissa ja blogeissa geenitesteistä kiinnostuneilla ja niitä käyttäneillä oli jo potilaan identiteetti. Geenitestejä ei siis tehty niiden virallisten, palvelun tarjoamien raporttien vuoksi, vaan käyttötarkoitus oli hyvin yksilöllisesti räätälöityä vastausten hakemista. Kirjoittajat ovat myös tehneet muita testejä ja ruokavaliokokeiluja yrittäessään etsiä syytä oireilleen ja helpottaakseen niitä. Geenitesti on vain osa prosessia oireiden selvittämisessä ja hoidon suunnittelussa.

Teksteissä voi havaita Novasin ja Rosen (2000) käyttämää somaattisen yksilön näkökulmaa, koska oman terveyden pohdintaan ja seurantaan käytettiin paljon aikaa ja rahaa. Tulokset saatuaan kirjoittajat kokevat helpotusta, kun saavat selityksiä kokemuksilleen. Kaikki kolme blogien kirjoittajaa perustelevat, miksi ovat ottaneet melko kalliita näytteitä terveytensä selvittämiseksi.

Oliko tästä nyt mitään hyötyä? Mielestäni kyllä. Ulkopuolisen mielestä voi tuntua ajan ja rahan haaskaukselta. Mutta minun ja vatsani historia on sotaisa, täynnä epäselvyyksiä ja hämäreitä juttuja. Arvauksia

ja kysymyksiä on ilmassa enemmän kuin selkeitä vastauksia, joten pienetkin faktat ja tiedonmuruset otetaan ilolla vastaan. Kun kukaan ei osaa kertoa mikä minua vaivaa, on pakko lähteä liikkeelle toisesta suunnasta: nyt olen saanut selville sen, että oireideni syy **ei ole** perinnöllinen laktoosi-intoleranssi. Hyvä niin. (Blogi 8)

5.3.1.1. Suhde lääkäreihin

Itse oireilevien henkilöiden blogeissa ja keskusteluketjuissa oli nähtävissä epäluottamusta lääkäreihin ja julkiseen terveydenhuoltoon. Keskusteluissa ei kuitenkaan yleisesti haettu vastauksia täysin perinteisen lääketieteen ulkopuolelta vaihtoehtohoidoista vaan perinteisen lääketieteen haluttiin tunnustavan heidän oireensa ja ajatuksensa hoidosta.

Moni CFS-verkon keskusteluketjuun osallistunut oli ollut jo useissa kokeissa julkisen terveydenhuollon puolella ja sen ulkopuolella. Kiistanalaisen sairauden kanssa tuen saaminen on kuitenkin haastavaa. Lääkäreitä, hoitohenkilökuntaa ja Kansaneläkelaitosta kritisoitiin yhden keskusteluketjun yhdeksässä puheenvuorossa samoin kuin kahden oireilevan bloggaajan tekstissä. Näiltä tahoilta ei koettu saavan tunnustusta sairauden olemassaolosta siitä huolimatta, että henkilöt olivat itse aktiivisesti tehneet työtä oireidensa selvittämiseksi.

Paitsi diagnoosien tarkentamiseen, geenitestejä käytettiin keskustelujen perusteella myös hoitomuotojen löytämiseksi tiettyihin sairauksiin. Henkilöt pyrkivät geenitestien avulla selvittämään juuri heille sopivan hoitomuodon. Keskustelua Thyroxin-lääkityksen vaikuttavuudesta kilpirauhasen vajaatoiminnan hoitona käytiin kolmessa CFS-verkon keskustelussa, ja yhdellä bloggaajan mukaan se oli ollut keskeinen syy geenitestin tekemiseen. Kilpirauhasen vajaatoiminnan lääkitseminen on kiistelty aihe lääketieteessä. Yleensä kilpirauhasen vajaatoimintaa hoidetaan T4-hormonin (tyroksiinin) avulla, eli Thyroxinilla, mutta myös T3- ja T4-yhdistelmähoitoa käytetään. Osa potilaista vaatii itselleen pelkkää T3-hormonihoitoa, joka on Sosiaali- ja terveysministeriön päätöksellä kilpirauhasen vajaatoiminnan ainoana lääkityksenä rajattu pois julkisesti rahoitetusta palveluvalikoimasta. (Leppävuori 2015.)

Barker (2008) käyttää potilasryhmien keskusteluita analysoidessaan käsitettä Physician compliance eli ”tottelevainen lääkäri” (oma käänös) kuvaamaan henkilöiden etsimää suhdetta lääkäreihinsä. Lääkärin toivotaan olevan sellainen, joka epäilemättä tunnustaa potilaan asiantuntemuksen, arvion tilanteesta ja hyväksyy potilaan ehdottamat ratkaisuvaihtoehdot. Lääkäreiden koettu tiedon puute on syy olla noudattamatta heiltä saatuja ohjeita. Tämä liittyy laajempaan lääketieteen ja yhteiskunnan kehitykseen, jossa terveyteen liittyvää tietoa on saatavilla runsaasti ja potilaana oleminen on muuttunut yhä enemmän tietoisien kuluttajan rooliksi. (Barker 2008.)

Kaksi bloggaajaa oli ollut yhteydessä funktionaaliseen lääkäriin ja tilannut geenitestin heidän ohjaamana. Funktionaalinen lääketiede on lähestymistapa, jossa hoitoja suunniteltaessa yhdistetään tietoa lääketieteen eri osa-alueilta ja lisäksi eri tieteen aloilta, kuten biokemiasta ja kasvitieteestä. Elämäntapa- ja ravitsemusmuutokset ovat keskeisessä asemassa, ja funktionaalisessa lääketieteessä periaatteina ovat potilaan yksilöllisyys, vähäistenkin oireiden huomioiminen ja kokonaisvaltainen lähestymistapa. (Funktionaalisen lääketieteen yhdistyksen verkkosivut). Suomen lääkäriliitto suhtautuu funktionaaliseen lääketieteeseen epäillen erityisesti, koska se sisältää kaupallista toimintaa, kuten laboratoriokokeita ja ravintolisiä (Ylen uutinen 2011). Molemmat bloggaajat olivat tilanneet runsaasti kalliita laboratoriokokeita terveydentilansa selvittämiseen ja saaneet funktionaalisilta lääkäreiltä ohjeita ravitsemukseen ja lääkitykseen. Bloggaajat kokevat saaneensa helpotusta epätietoisuuteensa laajojen testien avulla. Funktionaalinen lääketiede näyttää tarjoavan näille potilaille sellaisen tottelevaisen lääkärin kokemuksen, jota he kaipaavat.

Ymmärrän nyt hyvin niitä ihmisiä jotka yrittävät selvitä päivästä toiseen jatkuvan pahan olon ja väsymyksen alaisena. Muistakaa: **Aina on toivoa paranemisesta, täytyy vaan löytää oikea auttaja.** Meillä on hyviä funktionaalisen lääketieteen lääkäreitä Suomessa, joskin liian vähän. Heille saa aikoja valitettavasti usein vasta 3-6 kuukauden päähän. Onko lääkärikäynnit ja labrat kalliita? Usein ovat, mutta minkä arvoinen on elämäsi? (Blogi 6)

Vaikka Suomessa funktionaalinen lääketiede ei ole laajassa käytössä, se on osa laajempaa biohakkeroinnin ilmiötä, jossa oman kehon mittaaminen yhdistetään ravitsemuksen ja elämäntapojen optimointiin. Kattavasti aihetta käsittelevän, suomalaisen Biohakkerin käsikirjan kirjoittajista yksi on funktionaalisen lääketieteen parissa työskentelevä lääkäri (Biohakkerin käsikirjan verkkosivut).

5.3.1.2. Biososiaalisuus ja maallikkoasiantuntijuus

Motivaationa geenitestaukseen on omien oireiden tai sairauden selvittäminen, mutta esitellessään geenitestin tuloksia internetissä ihmiset samalla usein tukevat muita sairauden kanssa kamppailevia ihmisiä. Blogitekstien alla ja nettikeskusteluissa käydään aktiivista kannustavaa keskustelua ja neuvotaan toisia käyttäjiä.

Esimerkiksi perinnöllisen laktoosi-intoleranssin paljastavan geenitestin ottaneen henkilön blogia kommentoineiden joukossa on neljä henkilöä, jotka kommenteillaan avaavat myös omia haastavia vatsaoireita ja niiden selvittämisen hankaluutta. Käyttäjälle annetaan kannustusta ja ymmärrystä testin tekemisestä.

Kai mun oli lähinnä tarkoitus ilmaista, että ymmärrän hyvin miksi teet sen kalliin testin ja suljet yhden vaihtoehdon oikeasti pois kuvioista! Toivottavasti sullekin ajan kanssa löytyy oikea syy oireisiin. (Blogi 8, kommentit)

Kroonisesta väsymyksestä kärsivän henkilön kirjoittama teksti taas on tehty neuvovassa muodossa muille mahdollisesti samanlaisten ongelmien kanssa kamppaileville ihmisille. Henkilö kertoo tehneensä 23andMe-testin kuultuaan siitä valmentajakollegaltaan ja tilanneensa samanlaisen koko perheelleen. Blogin kommenteissa monet kyselevät neuvoja eri testien tekemiseen ja lääkärien löytämiseen. Kahdella kommentoijalla on myös epämääräistä oireilua ja diagnostista epävarmuutta, johon he kaipaavat apua. Kirjoittaja antaa kyselijöille vinkkejä, miten ongelmia kannattaa lähteä selvittämään, ja suosittelee funktionaalisten lääkäreiden hoitoon hakeutumista.

Potilassivustot ja blogien lukijoiden verkostot ovat Rabinown (1996) esittämiä biososiaalisia ryhmiä, mutta ne eivät ole uudenlaisia, geneettisen riskin ympärille muodostuneita biososiaalisia ryhmiä, joita Hacking (2006) ennusti.

Novas ja Rose käyttävät termiä "lay expert" eli maallikkoasiantuntija kuvatessaan somaattisen yksilön uusia vastuita, joita syntyy kun saadaan tieto geneettisestä riskistä sairastua. Tutkijoiden mukaan geneettisessä riskissä olevalle yksilölle tulee vastuu ottaa oma terveystilanne haltuun. Tämä tapahtuu ottamalla mahdollisimman paljon selvää sairaudesta ja tekemällä toimenpiteitä itselleen, tavoitteena optimoida terveys ja parantaa elämänlaatua. (Nova & Rose 2000, 488-505.) Muutama aineistossa esiintyvä geenitestin käyttäjä on selvästi ottanut itselleen maallikkoasiantuntijan roolin sairastumisen myötä, ja he toimivat myös aktiivisesti jakaen tietoa muille oireileville ihmisille.

Sosiaalista tukea antaa erityisesti yksi aktiivinen keskustelija CFS-verkon keskustelupalstoilla. Hän on näyttänyt geenitestiensä tuloksia lääkäreille, etsinyt syitä omiin oireisiinsa ja kirjoittaa myös aktiivisesti terveysaiheista blogia. Hän neuvoo 15 puheenvuoron verran muita käyttäjiä 23andMe-geenitestin ottamisessa ja tulosten tulkinnassa sekä kertoo, mitä tuloksia CFS-sairaudesta voi testillä saada ja mitä ei.

Barkerin (2008) tutkimuksessa internetin potilastukikeskusteluista (Electronic Support Groups) todettiin, että maallikkoasiantuntijat haastavat lääketieteen rajoja kiisteltyjen sairauksien kohdalla. Bakerin tutkimuksen mukaan potilassivuston keskusteluissa henkilöt vahvistavat yhdessä käsitystä siitä, että heidän yhteisesti kokemansa kehon tuntemukset ovat lääketieteellisiä ja niitä kuuluu hoitaa sen mukaisesti. Samalla he voimaannuttavat toisiaan etsimään lääkäreitä, jotka suhtautuvat heidän terveysongelmiinsa heidän näkemyksensä mukaisesti. (Barker 2008.)

5.3.2. Potilaaksi tulemisen odotus

Kun suvussa esiintyy vakavia sairauksia, geenitestin ottamista harkitaan selvästi vakavammin ja blogeissa ja keskusteluissa haetaan muilta vahvistusta omille harkinnoille geenitestin ottamisesta.

Kvalitatiivisten tutkimusten mukaan geenitestien käyttäjissä on olemassa alaryhmiä, jotka mahdollisesti ottavat geneettisten alttiustestien tulokset vakavammin, koska mieltävät jo, että heillä on riski sairastua. Tämä haavoittuvuuden tunne voi syntyä sairauden tai läheisen sairauden kokemisen myötä tai muiden riskitekijöiden, kuten korkean verenpaineen, kautta. (Saukko 2013,56.)

Aineistossani suvussa sairastettu syöpä tai aikaisin puhkeava Alzheimerin tauti nousivat sairauksiksi, jotka herättivät pohdintoja geenitestien ottamisesta. Nettikeskusteluissa, erityisesti vauva.fi-sivuston Syöpägeeni-keskustelussa, suvussa yleisemmin esiintyvä syöpä herätti ihmisiä pohtimaan, kannattaisiko geenitesti tehdä. Keskusteluun osallistui useita henkilöitä, jotka ovat tehneet syöpägeenin kantajuustestin julkisen terveydenhuollon kautta. Yksi keskustelija oli ottanut kaupallisen Color-syöpägeenitestin ja mainosti sitä myös muille asiasta kiinnostuneille. Suomessa useamman eri yrityksen kautta saatavalla kuluttajille suunnatulla Color-geenitestillä selvitetään sairastumisriski useamman eri syövän osalta (Synlabin verkkosivu).

Syöpätautien osalta geenitestejä pohtivien keskustelussa oli havaittavissa joidenkin henkilöiden epävarmuus sitä, saavatko julkisella puolella varmasti kaikki testiä tarvitsevat testautettua itsensä. Julkisella puolella on kriteerit testeihin mukaan ottamiselle, ja siinä usein vaaditaan suvussa jo huomattavaa määrää syöpää (Leivonniemi 2013).

Tyhmä kyselee... Meillä suvussa aika paljon syöpää, mutta testeissä en ole käynyt ja parikymppinen olen. Paljon nuo testit n. maksaa ja saako jos vain pyytää? Mietin myös, että vaikka kantaisin syöpägeeniä, eihän

se tarkoita että on syöpä vaan että alttius sairastua on isompi kuin muilla? (Vauva.fi keskustelu otsikolla: "Syöpägeeni")

Ennen geenitestin tekemistä monet olivat jo perehtyneet aiheeseen liittyvään lääketieteelliseen kirjallisuuteen. Osa myös haluaa säilyttää oikeutensa olla tietämättä geneettistä riskiään. Geenitestin tulosten tuomat seuraukset mahdollisesti hahmotetaan paremmin sairauden kohtaamisen myötä. Esimerkiksi kahdessa puheenvuorossa "utelaiden kuluttajien" keskustelujen puolella oli myös henkilöitä, joiden suvussa esiintyi vakavaa sairautta, mutta jonka riskiä he eivät haluaisi itse tietää, koska pelkäsivät huolestuvansa tiedosta liikaa.

Kolmessa blogissa esiintyi henkilöitä, jotka olivat ottaneet geenitestin juuri oman sukunsa sairauksia selvittääkseen. Kahdessa blogissa kyse oli Alzheimerin taudin sairastumisalttiuden käsittelystä. Toisen bloggaajan suvussa esiintyi varhain alkanutta Alzheimerin tautia. Pohdinnan jälkeen hän tarkasti riskinsä sairastua Parkinsonin ja Alzheimerin tauteihin. Testin perusteella geneettistä riskiä ei hänen helpotukseksi ollut.

Kun tuolle A:lle (Alzheimerin-tauti) näyttää minulla olevan sukurasite ja olen katsonut kuinka A tuottaa suurta kärsimystä sekä potilaalle että hänen lähipiirilleen, olen kyllä erittäin utelias olenko itsekkin tuon genotyypin kantaja.(...) Mutta jos itse paljastuisin rs4420638(C;C):n kantajaksi niin tietäisin, että on suhteellisen turhaa suunnitella itselleen iloista ja rentouttavaa eläkeikää ja että hommat tulisi hoitaa ennen sitä. Vaikeampi ongelma olisi tietenkin miettiä, mitä sairastuminen merkitsisi läheisille ihmisille ja miten siihen reagoida. Tosin on toinenkin syy miksi testata tuo asia: kehitys kehittyy ja geenispesifisiä hoitomuotoja on varmasti tulossa (...) Lisäksi jos selviääkin, että en ole ApoE4-genotyypin kantaja niin mikäs sen parempaa. (Blogi 10)

Kolmas bloggaaja on henkilö, jonka äiti oli sairastunut nuorella iällä Alzheimerin tautiin ja hän päätyi geenitestaukseen selvittääkseen, onko hänellä sama riski sairastua. Geenitestissä henkilö sai tulokseksi, että hänellä on testin antaman tuloksen perusteella 90 prosentin todennäköisyys sairastua 90 ikävuoteen mennessä Alzheimerin tautiin. Hän kertoo olleensa päivän ahdistunut, mutta

löytäneensä sen jälkeen myös painavia syitä, miksi uutinen voi olla hyvä. Tulokset auttavat häntä ymmärtämään elämän rajallisuuden konkreettisesti, olemaan läsnä hetkessä ja olemaan lykkäämättä tärkeitä tekoja tai sanoja myöhemmälle. Hän aikoo seurata lääketieteen kehittymistä sairauden kohdalla tarkemmin ja mahdollisesti aloittaa estolääkityksen ajoissa.

Alzheimerin taudin suhteen positiivisen kantajuustuloksen saaneella bloggaajalla geenitestin tulos vaikutti elämänasenteeseen ja tulevaisuudensuunnitelmien tekemiseen. Elämäntapamuutosten tarve saattaa ilmetä näille henkilöille selvemmin. Bloggaajan tekstistä välittyvän hetkellisen ahdistuksen kokeminen geenitestin tulosten jälkeen on raportoitu myös aikaisemmissa tutkimuksissa (Paulsen ym. 2013, Bloss ym. 2011).

Motivaatiot geenitestin tekemiseen kietoutuvat sosiaalisiin suhteisiin jo sukulaisuussuhteiden kautta. Ymmärretään, että sairaus ei ole vain oma asia, ja se herättää pohdintoja suhteista läheisiin. Geenitestien ottamista harkitaan suvun sairauden kohdanneiden kesken vakavammin kuin utelioiden kuluttajien keskusteluissa. Tutkimustiedon mukaan sukulaisten sairauden seuraaminen tai oma huonoksi koettu terveys todellakin näyttää vahvistavan ihmisten halua ottaa geenitesti (Kaufman ym. 2012).

Aineistoni teksteissä oli viitteitä Novasin ja Rosen (2000) esittelemistä teorioista somaattisesta yksilöstä, joka elää geneettisen riskin kanssa ottaen uudenlaisia vastuita ja ajattelutapoja riskiä välttääkseen. Teksteistä päätellen suvussa kulkevan sairauden kohdanneilla henkilöillä on geenitestien tulosten myötä herkemmin taipumus omaksua potilaaksi tulemisen odottamisen rooli. On kuitenkin myös kysyttävä, onko geenitestien tuoma näkökulma näille henkilöille todellisuudessa uusi. Henkilöt, joiden suvussa on perinnöllisiä sairauksia, saattavat jo ilman geenitestejä mieltää olevansa vaarassa sairastua.

Tässä kohtaa on hyvä muistaa, että tutkielman aineisto on verrattain pieni, ja että suvun sairauden kohtaaminen ei tämänkään aineiston mukaan aina vaikuta

asenteisiin. Utelioiden kuluttajien keskustelussa saatettiin suvusta tuttujen sairauksien löytyminen geenitestien tuloksista kuitata hyvin lyhyesti itsestään selvinä löydöksinä.

5.3.3. Miksi sairastuin?

Jo sairastuneilla henkilöillä geenitestin ottaminen voi liittyä haluun selvittää sairauden alkuperä ja oman toiminnan osuus sairauden puhkeamisessa. Yhdessä rintasyöpää käsittelevässä blogissa, yhdessä Diabetesliiton Kohtaamispaikan keskustelussa sekä yksittäisissä utelioiden kuluttajien puheenvuoroissa geenitesti liittyivät sairauden alkuperän ymmärtämiseen.

Diabetesliiton Kohtaamispaikka-sivustolla käydään keskustelua siitä, ovatko diabeteksen puhkeamisessa keskeisemmässä asemassa geenit vai elintavat. Moni keskustelija tuli Kohtaamispaikalle kertoakseen, että diabetes on suvussa kulkeva sairaus ja he kokevat sairauden puhjennun ainakin osittain tämän vuoksi. Geenitestin ottamista geneettisen alttiuden selvittämiseksi pohditaan muutamassa puheenvuorossa ja tieteen kehittymiseen geenitestien osalta ollaan tyytyväisiä. Kaksi keskustelijaa soimaa terveydenhuoltoa potilaiden syyllistämisestä sairastumisestaan, ja he antavat toisilleen tukea tuomalla esille periytyvyyden osuutta diabeteksen puhkeamisessa.

Rintasyöpää käsittelevässä blogissa geenitestiä hyödynnettiin sairauden alkuperän ymmärtämiseen. Bloggaaja oli tehnyt 23andMe-testin selvittääkseen nimenomaan rintasyöpään altistavat geenimuutoksensa. Hän oli käyttänyt tuttua geneetikkoa 23andMe- palvelun kautta saadun raakadatan läpikäymiseen. Kirjoittaja on perehtynyt hyvin lääketieteelliseen kirjallisuuteen syöpägeenien vaikutuksista. Tulosten avulla hän analysoi omaa mennyttä elämäänsä, omaa suhdettaan syöpään ja mahdollisuuksiaan sen ehkäisyyn itsensä ja lapsensa kohdalla.

Hyvää tässä on se, että nyt tiedän perimässäni piilevät rintasyöpälle altistavat tekijät sekä sen, että nuo ovat matalan riskin altistajia, joten

lapseni on jossain määrin turvassa korkean riskin geenivirheitä kuten BRCA1 ja BRCA2. Blogi 12

Geenitestien mahdollisuus vaikuttaa siis ihmisten käsityksiin sairauksien alkuperästä ja antaa uusia välineitä sairastuneiden ja mahdollista sairautta odottavien käsitellä kohtaloaan. Geenitestien avulla voidaan sairastumisen jälkeenkin luoda tarinaa sairauden ympärillä. Jos sairaus paljastuu perinnölliseksi, voidaan sen avulla vähentää omaa syyllisyyden tuntoa ja ymmärtää sairautta paremmin. Toisaalta perinnöllinen sairaus voidaan nähdä kohtalona ja perinnöllisten sairauksien kohdalla katse kääntyy suvun historiaan ja tulevien sukupolvien mahdolliseen sairastumiseen. Kuten Ruchnesteinin (2017) ja Snellin ja Helénin (2018) tutkimuksessa geenitestien tulosten tulkintaan käytettiin omia aikaisempia kokemuksia, sukuhistoriaa ja muita vaihtoehtoisia kartoja merkitysten luomiseksi.

6. Johtopäätökset ja keskustelu

Tutkielma lähti liikkeelle halusta kartoittaa, minkälaista keskustelua geenitestien ympärillä käydään suomenkielisillä nettifoorumeilla ja käyttäjien tekemissä blogeissa. Huomio keskitettiin erityisesti kuluttajille tarjottavien geenitesteistä kiinnostuneiden lähtökohtiin, motivaatioon testin ottamiseen ja merkityksiin, joita he antavat tuloksille. Tarkastelin, minkälaisia tyyppitarinoita geenitestien käytöstä muodostuu esitettyjen motivaatioiden ja testituloksille annettujen merkitysten kautta.

Tutkielmani perusteella geenitestien käyttäjistä ei voida puhua yhtenä ryhmänä, vaan keskusteluissa esiin tuotujen motivaatioiden ja tulkintatapoja kautta tarkasteltuna geenitestien äärelle päädytään erilaisista syistä. Geenitestit yksinään eivät ole merkittäviä käyttäjille, vaan ne liittyvät suurimmalla osalla laajemmin itseensä tutustumiseen, perhesuhteisiin, sairauden käsityksiin ja omaan terveyteen.

Nettikeskustelun analysoiminen on tärkeää, jotta voimme ymmärtää monipuolisia tapoja, joilla geenitestien käyttäjät ja niistä kiinnostuneet lähestyvät testejä ja tulkitsevat saamiaan tuloksia. Internet on paikka, jossa geenitestit tilataan ja jossa tuloksia käsitellään ja jaetaan muiden kanssa. Geenitestit liittyvät kiinteästi yhteen internetin kehityksen tuomiin mahdollisuuksiin tilata tutkimuksia ulkomailta, luoda potilasverkostoja ja työstää tuloksia uusien palvelujen kautta.

Analyysissäni jaottelin tyyppitarinoita kahteen laajempaan ryhmään: uteliaisiin kuluttajiin ja sairauden kohdanneisiin. Erityisesti syvennyin sairauden kohdanneiden tyyppitarinoissa ilmenneisiin teemoihin diagnostisesta epävarmuudesta, maallikkoasiantuntijoiden roolista, potilasroolin odottamisesta ja biososiaalisuudesta. Kaikki tyyppitarinat kertovat kiinnostuksesta geenitestejä ja omaa terveyttä kohtaan. Ne paljastavat erilaisia tapoja suhtautua geenitesteissä saatavaan tietoon ja sen sosiaaliseen jakamiseen, ja ne avaavat pohtimaan sairauksien luonnetta. Geenitesteistä saatavaa tietoa heijasteltiin aikaisemman tiedon ja henkilökohtaisten kokemusten valossa.

Suurin osa aineistossani olleesta nettikeskustelun ja blogien teemoista vastasi aikaisempia löydöksiä kirjallisuuden puolelta. Geenitestien ottajat olivat uteliaita tietämään enemmän sairastumisalttiuksistaan. He eivät tee merkittäviä terveysmuutoksia geenitestien tulosten pohjalta vaan antavat tuloksille merkitystä ja arvoa aikaisempien terveyskäsitystensä kautta, ja tulosten tarkasteluun vaikuttaa esimerkiksi tiedot oman suvun terveyshistoriasta.

Sukunsa sairauden kohdanneet ovat jo aikaisempien tutkimusten mukaan kiinnostuneita geenitestistä (Kaufman ym. 2012) ja tämä näkyi myös suomenkielisissä nettikeskusteluissa ja blogeissa. Perinnölliset sairaudet kietoutuvat yhteen sukulaisuussuhteiden kanssa ja herättävät pohdintoja sairauksien luonteesta ja tulevien sukupolvien mahdollisuudesta sairastua. Kuitenkin myös terveelle uteliaalle kuluttajalle geenitestit tarjoavat ikkunaa itsensä ymmärtämiseen uudella tavalla, ne tarjoavat myös viihdettä,

mahdollisuutta tuntea yhteyttä omaan sukuun ja mahdollisuuden olla mukana uudessa teknologian kehityksessä.

Utelioiden kuluttajien ja urheilijoiden tyyppitarinat sopivat hyvin yhteen kirjallisuudessa esiintyviin kuvailuihin kuluttajien viihteellisestä suhtautumisesta geenitestien tekemiseen. Kuten Ruckenstein (2017) ja Harris ym. (2014) toteavat, geenitestit ovat osa kokonaisvaltaisempaa tiedon tavoittelua. Tuloksia tarkastellaan, hyväksytään ja kielletään suhteessa yksilöllisiin uskomuksiin ja terveystietoihin. Terveillä geenitestien käyttäjillä on varaa suhtautua leikkisästi ja välinpitämättömästi tuloksiin, koska potilaaksi tulemisen kokemusta ei ole, kuten Harris ym. (2014) tutkimuksessaan toteavat. Terveystieto liittyy vain yhtenä osana kiinnostukseen geenitestejä kohtaan. Geenitestien ottajia motivoivat yleinen uteliaisuus, testien tekemisen hauskuus ja halu oppia uutta. Geenitestien antamalle terveystiedolle ei välttämättä aseteta korkeita odotuksia. (Vayena ym. 2012.) Turrini ja Prainsack (2016) ovat analysoineet kirjallisuutta ja havainneet, että geenitesteille annetaan kliinisestä hyödyistä poikkeavaa arvoa: niiden avulla muun muassa opitaan lisää omasta itsestä, luodaan yhteyksiä muihin ihmisiin, pohditaan tulevaisuutta yhdessä ystävien ja perheen kanssa ja edistetään tiedettä.

Etenkään utelioiden kuluttajien ryhmässä tulkinnat geenitestien käytöstä eivät sovi yhteen Foucault'laisesta perinteestä ammentavaan kehon hallinnan, biovallan (Rabinow ja Rose 2006) tai somaattisen yksilöllisyyden käsitteeseen (Novas ja Rose 2000). Kuten kirjallisuudessa on todettu, vaikka geenitestin ottajalla olisi riski sairastua johonkin perinnölliseen sairauteen, se ei välttämättä herätä toimintaa tai luo potilaan roolia (Snell ja Helen 2018). Ihmiset suhtautuvat riskin käsitteeseen hyvin yksilöllisesti, kuten aikaisemmassa kirjallisuudessa on todettu (esimerkiksi Rimal ja Real 2003). Monelle geenitestien muodossa oleva riskitieto ei kerro yksinään mitään tai tuota toimintaa. Tiedon soveltaminen omaan elämäntarinaansa, perhesuhteisiin ja terveyden ymmärtämiseen on monimutkainen prosessi, joka ei noudata terveyden edistämisen haavekuvia (Snell ja Helen 2018).

Termiä ”biological disruption” eli biologinen keskeytys (oma käännös), käytetään kuvaamaan tilannetta, jossa sairauden ilmaantuminen aiheuttaa koko elämän uudelleen arviointia ja potilas lähtee luomaan sairaudelle narratiivia (Bury 1982). Geenitestien tulokset näyttivät luovan tällaisen pysähtymisen paikan muutamalle aineistossa esiintyneelle henkilölle, jotka geenitestin tuloksena saivat tiedon kohonneesta riskistä sairastua esimerkiksi Alzheimerin tautiin. Kaikille joilla todettiin suvussa esiintyneen sairauden kohonnut riski tätä reaktiota ei kuitenkaan tullut, vaan teksteissä saatettiin puhua kevyesti ”höpötaudin” ilmaantumisesta tai myöntää suoraan, etteivät terveysasiat kiinnosta. Suhtautuminen on siis selvästi hyvin yksilöllistä.

Vähemmän tutkittu ilmiö, joka nousi tutkielmassani esille, on kuluttajille suunnattujen geenitestien käyttö jo sairastuneiden välineenä diagnoosien tai hoitomuotojen etsimisessä. Jo sairastuneet henkilöt käsittelivät geenitestien tuloksia yritysten esittämistä käyttötarkoituksista hyvin poikkeavilla ja luovilla tavoilla oman yksilöllisen tilanteensa ymmärtämiseksi. Sairastuneet henkilöt olivat valmiita tekemään testejä ja kokeiluja selvittääkseen ja helpottaakseen oireitaan, ja geenitestit olivat vain osa tätä prosessia oireiden selvittämisessä ja hoidon suunnittelussa. Netin alustat tarjoavat paikan, jossa tuetaan muita samankaltaisessa tilanteessa olevia ja jaetaan vinkkejä erilaisten palveluiden hyödyntämiseen. Geenitestien avulla oltiin myös kiinnostuneita selvittämään jo puhjetun sairauden perinnöllistä alkuperää ja niitä käytettiin välineenä oman sairastumisen ymmärtämiseksi. Sairauden perinnöllisyys voi olla vapauttava tieto ja vähentää omaa syyllisyyden tuntoa sairastumisesta, mutta samalla lisätä huolta tulevista sukupolvista.

Tämän tutkielman pohjalta vaikuttaa todennäköiseltä, että on olemassa ihmisryhmiä, jotka suhtautuvat geenitestien antamiin ennusteisiin hyvin vakavasti esimerkiksi suvussa kulkevien vakavien sairauksien vuoksi. Tutkimusten mukaan jo muista tekijöistä kumpuava kokemus kohonneesta riskistä lisää henkilöiden haavoittuvuuden tunnetta. He ymmärtävät geneettisen riskitiedon tärkeäksi jos he jo kokevat olevansa riskissä. (Hall ym. 2007, Walter ym. 2004, Saukko ym. 2006,

Hallowell ym. 2004). Walter tutkimusryhmän (2004) mukaan henkilöt, joiden perhehistoriassa esiintyy yleistä kroonista sairautta, kehittävät henkilökohtaisen haavoittuvuuden tunteen, jota tulkitaan sen mukaan, mikä on oma käsitys sairauden syistä ja periytyvyydestä.

Timmermans ja Buchbinder (2010) kuvaavat termillä potilaaksi tulemisen odotus (patients-in-waiting) kuvaamaan tilaa, jossa henkilöt elävät lääketieteellisten testitulosten vuoksi normaaliuden ja sairauden välitilassa, jossa heille tehdään lääketieteellisiä seulontoja ja testausta, joiden tavoitteena on ehkäistä mahdollisen sairauden kehittyminen. He elävät epänormaalien testitulostensa vuoksi sairauden merkkien kanssa mutta ilman kokemusta sairaudesta tai varmuutta siitä, sairastuvatko koskaan. Novas ja Rose (2000) taas kirjoittavat somaattisesta yksilöstä, joka elää geneettisen riskin kanssa ottaen uudenlaisia vastuuta ja ajattelutapoja riskiä välttääkseen. Viime aikoina mediassa on käytetty geenitestien ottajista puhuttaessa termiä "worried well" eli itse käännettynä huolestuneet terveet (Savard 2012.). Termiä on käytetty kuvailemaan kliinisesti tervettä henkilöä, joka on huolestunut voinnistaan ja tarkkailee itseään (Frith 2014).

Edellä esitetyt termit kuvaavat välitilaa terveyden ja sairauden välimaastossa, jossa ollaan kiinnostuneita saamaan tietoa omasta riskistä ja geenitestien tulokset otetaan huomioon oman terveyden ja elämän suunnittelussa. Tämän tutkimuksen tekstien perusteella suvussa kulkevan sairauden kohdanneet henkilöt ovat geenitestien tulokset saatuaan herkemmin taipuvaisia odottamaan sairauden puhkeamista ja ryhtymään toimenpiteisiin nämä odotukset mielessään. Näiden termien yhdistäminen ja sairauden kohdanneiden geenitesteihin suhtautumisen tarkastelu niiden avulla voisi olla hedelmällistä tulevissa tutkimuksissa.

Huolestuneilla terveillä on tutkimuskirjallisuuden puolella viitattu lähinnä AIDS-epidemian herättämään huoleen terveissä tai kuvaamaan lääkärin luona paljon vierailevista henkilöitä (Davey & Green 1991, Wagner & Curran 1984). Tätä termiä voitaisiin kuitenkin myös käyttää laajemmin kuvaamaan geenitesteihin hakeutuvia sairauden kohdanneita.

Kaiken kaikkiaan analyysini perusteella mediassa esiin tuotu huoli siitä, että geenitestit lisäävät terveiden huolta, on kuitenkin marginaalinen ongelma. Uteliaiden kuluttajien keskuudessa geenitestaukseen ei lähdetty ensisijaisesti terveyshuolien takia eikä tulosten saaminen näissä tyyppitarinoissa lisännyt sairautentunnetta. Terveet geenitestien käyttäjät eivät tämän aineiston pohjalta sovi määritelmiin huolestuneista terveistä. On myös syytä kysyä, onko geenitestien tuoma näkökulma todellisuudessa uusi. Henkilöt, joiden suvussa esiintyy perinnöllisiä sairauksia, saattavat mieltää itsensä riskitapauksiksi jo ilman geenitestejä. Uusimpien tutkimustulosten mukaan tieto omasta riskistä ei myöskään välttämättä muuta ihmisen käsitystä itsestään (Snell ja Helen).

Potilasryhmien keskustelu geenitesteistä oli hedelmällistä tutkittavaa ja toi esille uudenlaisia tapoja käyttää geenitietoa sairauden ymmärtämisen apuna. Näitä teemoja on vähemmän käsitelty kuluttajille suunnattujen geenitestien tutkimuksissa.

Geenitestien käyttö diagnostisen epävarmuuden hälventäjänä nousi tutkielmassa yhdeksi teemaksi. Kuten Timmermans ja Buchbinder (2010, 410) kuvaavat, kiistanalaisten sairauksien kanssa elävät saavat hyvin vaihtelevaa kohtelua kliinisen lääketieteen piiristä, joten tukiryhmistä ja potilasverkostojen kautta haetaan tukea ja oireille vahvistusta. Tutkimusaineistoni teksteissä paljastuu diagnostisessa epävarmuudessa elämisen raastavuus. Sairastuneet henkilöt kokevat stressiä, koska he eivät sovi yhteisön asettamiin raameihin, ja ymmärrystä diagnostiseen epävarmuuteen haetaan muilta oireilevilta biososiaalisissa potilasryhmissä tai keskusteluissa. Ihmiset saattavat käyttää satoja euroja testien tekemiseen saadakseen selitystä oireilleen ja helpotusta. Näissä tilanteissa henkilöt saattavat tulla huijatuiksi, aloittaa vaarallisia lääkityksiä ja kohdistaa yhä syvempää epäluottamusta perinteisiin lääkäreihin. Kaupalliset syöpägeenitestit omalta osaltaan saattavat helpottaa niiden henkilöiden oloa, jotka kokevat, jotka eivät saa julkiselta puolelta geenitestiä syövän perinnöllisyyden selvittämiseen. Se saattaa toisaalta johtaa myös tarpeettomiin testeihin.

Henkilöt, jotka käyttivät geenitestejä epämääräisten oireiden tai kiistelyjen sairauksien selvittämiseen, jakoivat kokemuksiaan ja tuloksiaan internetissä myös tavoitteenaan auttaa ja kannustaa muita. Osa oli tehnyt testin yhdessä perheensä tai puolisonsa kanssa. Muutama aineistossa esiintyvä geenitestin käyttäjä on selvästi ottanut tämän Novasin ja Rosen (2000, 488–505) kuvaaman maallikkoasiantuntijan roolin itselleen sairastumisen myötä. He ovat ottaneet terveystilanteensa haltuun ottamalla mahdollisimman paljon selvää sairaudesta ja ryhtymällä toimenpiteisiin tavoitteenaan optimoida oma terveytensä. Novas ja Rose kuvaavat tämän maallikkoasiantuntijan roolin toisaalta heräävän jo pelkästä tiedosta, että on geneettinen riski sairastua. Tämän tutkielman ja kirjallisuuden perusteella aktivoituminen vaatii olosuhteilta muutakin. Kuten Barker (2008) kuvaa, internetin potilastukikeskusteluissa maallikkoasiantuntijat haastavat jo lääketieteen rajoja kiistelyjen sairauksien kohdalla ja etsivät lääkäreitä, jotka suhtautuvat heidän oireisiinsa heidän toivomallaan tavalla.

Potilassivustot ja blogien lukijoiden verkostot ovat Rabinown (1996) esittämiä, jotakin sairautta potevien tai oireista kärsivien muodostamia perinteisiä biososiaalisia ryhmiä, mutta tässä tutkielmassa tarkastellun keskustelun pohjalta ei ole nähtävissä merkittävästi todisteita Hackingin (2006) esittämistä uusista biososiaalisista ryhmistä, jotka muodostuisivat pelkän geneettisen sairastumisriskin ympärille. On tosin mahdollista, että geneettisen riskin ympärille rakentuvia ryhmiä on olemassa, mutta ne sijaitsevat suljetuilla alustoilla, kuten geenitestiyritysten sisäisissä keskustelualustoissa, eivätkä sen vuoksi ole esillä tässä aineistossa.

Lääketieteen murrosvaihe, jossa korostetaan yksilöllistettyjä ratkaisuja ja potilaan muuttunutta vastuuta, edistää geenitestin tyyppisten palveluiden suosiota. Tällä hetkellä yhteiskunnalla ja lääketieteellä on ristiriitainen suhtautuminen kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin. Tulosten luotettavuudesta ja käytettävyydestä esitettiin paljon kommentteja nettikeskusteluiden puolella.

Tähän mennessä kuluttajille suunnattujen geenitestien riskit ja hyödyt ovat pienempiä kuin mitä geenitestejä kritisoivat ja toisaalta puolustajat ovat esittäneet (Saukko 2013). Lääkärit uskovat geenitestien käytön yleistyvän terveydenhuollossa, mutta potilaiden tulosten tulkinnasta ollaan epävarmoja (Hauser ym. 2018, Taloustutkimus 2014). Useat lääketieteelliset tahot, muun muassa European Society of Human Genetics, varoittavat geenitestien liiallisista lupauksista ja muistuttavat, että geenitestien tuloksilla ei nykyisin useinkaan ole, etenkin monitekijäisten sairauksien kohdalla, vaikutusta potilaiden hoitoon (van El & Cornel 2011). Samaan aikaan kuitenkin valtiollisella tasolla genomistrategia on saatu valmiiksi 2015 ja kehitteillä on uusia hankkeita geenitietojen hyödyntämiseksi (STM verkkosivut 2015).

Tämä ristiriita näkyi myös nettikeskusteluissa ja blogeissa väittelyinä geenitestien hyödyllisyydestä. Suurin osa bloggaajista perusteli ikään kuin valmiiksi mahdollisille vastustajille, miksi olivat ottaneet testin. Yksilöllistetyn lääketieteen ihanteen vallitessa kaupallisen geenitestin hankkiminen voidaan nähdä joko vastuullisena valmistautumisena ennaltaehkäisemään omia perinnöllisiä sairauksia tai vaihtoehtoisesti hairahtumisena kaupallisten intressien vietäväksi tai jopa lääkäreiden auktoriteetin uhmaamiseksi.

Kroonisten kiisteltyjen sairauksien tai tunnistamattomien oireiden kanssa kamppailevat henkilöt kokevat tämän ristiriidan haastavaksi. Samaa kokevat toisaalta myös urheilusta ja oman kehonsa muokkaamisesta lähes biohakkeroinnin tasolla innostuneet henkilöt. Omaa kehoa työstetään osassa tapauksista todella paljon ja kehon hallintaan käytetään aikaa ja rahaa. Yleisessä keskustelussa vastuun ottaminen omasta terveydestä ja äärimmäistenkin terveystarkaisujen tekeminen nähdään ihailtavana, mutta lääkärin tai valtion valvonnan alle astuttaessa syntyy ristiriitoja annettujen viestien välille. Geenitestien tuloksia ei yleisesti osata hyödyntää ja testitulosten ymmärtämisessä on epävarmuutta lääkäreiden keskuudessa (Hauser ym. 2018, Taloustutkimus 2014). Osa lääkärikunnasta varoittaa kuluttajille suunnattujen geenitestien mahdollisista haitoista ja huonosta kliinisestä arvosta (muun muassa Heikkilä 2017).

Williams ja Calnan (1996) muistuttavat, että maallikoiden suhde medikalisaatioon on usein kompleksinen ja modernin elämän refleksiivisyys vaikuttaa myös siihen, miten ihmiset suhtautuvat lääketieteeseen. Maallikot eivät ole lääketieteen ideologian läpitunkemia passiivisia kuluttajia, vaan kriittisiä ja aktiivisia toimijoita modernin lääketieteen ja teknologian kehityksessä. (mt. 1609-1613.)

Geneettistä sairastumisriskiä mittaavat kuluttajille suunnatut geenitestit tulevat todennäköisesti lisääntymään tulevaisuudessa, etenkin kun Yhdysvaltojen terveysturvallisuusviranomaiset ovat ilmoittaneet helpottavansa geenitestien pääsyä markkinoille. Terveysturvallisuusviranomaiset perustelevat päätöstä sillä, että ihmiset ovat yhä tietoisempia ja kiinnostuneempia terveydestään ja tieto geneettisistä riskeistä voi edistää terveellisiä elämäntapoja ja omien terveysturvallisuusriskien tiedostamista. (FDA tiedote 6.11.2017.)

Koska geenitestien yhteydessä ei tarjota neuvontaa tai elämäntapamuutoksiin ohjaavaa koulutusta, tässä tutkimusaineistossa oli vaikea havaita voimaantumisen tai fasilitaation teemoja, joita Harvey (2009) tuo esiin. Harvey argumentoi Foucault'n teorioiden pohjalta, että geneettistä tietoa tarjoavien palveluiden kautta ihmisistä muovataan ihanteellisia ja oikealla tavalla kuluttavia kansalaisia. Geenitestauksen kehittyessä tilanne saattaa muuttua. Suomessakin on uusia yrityksiä, jotka tarjoavat kuluttajille suunnattua neuvontaa geenitestien oheen. Sillä missä muodossa geenitestien tieto annetaan voi olla iso vaikutus tiedon vastaanottamiseen.

Vaikka geenitestien vaikutukset elämäntapoihin ovat olleet hyvin pieniä (esimerkiksi Bloss ym. 2011, Marteau ym. 2012), geenitesteihin kohdistuu yhteiskunnan teholta odotuksia myös Suomessa. Sosiaali- ja terveysturvallisuusministeriön Genomistrategiassa tavoitteena on edistää perimästä saatavan tiedon käyttöä ja yksilöllistä terveydenhuoltoa. Sitä kautta saadaan kohdennetun hoidon lisäksi säästöjä sekä genomitutkimuksen kautta edistettyä liiketoimintaa ja uusia innovaatioita. "Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan usein yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon avulla." (STM

verkkosivu 2015.) Lisäksi esimerkiksi GeneRISK-tutkimuksen ja Terveyden ja Hyvinvoinnin laitoksen P5.fi-tutkimuksen kaltaisissa hankkeissa tutkitaan, hyötyvätkö tutkimukseen osallistuvat henkilöt, mikäli he saavat käyttöönsä yleisistä kansansairauksista perimään liittyvän tiedon (GeneRISK verkkosivu, THL verkkosivu). Jos julkinen terveydenhuolto lähtee aktiivisesti mukaan hyödyntämään geenidataa, saattavat Foucault'n näkemät biovallan hallinnan muodot yksilöiden seurannassa ja velvoittamisessa yleistyä. Tällä hetkellä geenitietoon ei liity vahvasti yksilöitä velvoittavaa etiikkaa tai sosiaalista painetta, mutta geenitestien antama tieto perinnöllisistä sairauksista kietoutuu keskusteluun yksilön vastuusta sairauden ehkäisyssä. Geenitieto sairastumisalttiuksista tuo keskusteluun perustavanlaatuiset poliittiset näkemykset siitä, onko huono-osaisuus yksilön vai yhteiskunnan syytä, kuinka terveysongelmia tulisi ennaltaehkäistä ja resursseja jakaa. Kuten Novas ja Rose (2000) kuvailevat, geenitiedon ja teknologian kehittyessä somaattinen yksilöllisyys kietoutuu muihinkin kehityssuuntiin, kuten yrittämisen eetokseen, itsensä toteuttamiseen ja vastuullisen yksilön vaatimuksiin.

Rakenteita yksilöiden hallitsemiseen on jo. Suomessakin terveydenhuollon kokonaisuudistuksessa suunnitellussa on mukana kapitaatiokorvausmalli, jossa jokaiselle suomalaiselle lasketaan henkilökohtainen hinta, joka hänestä maksetaan terveystieteille tai maakunnan sote-keskukselle. Maksussa otettaisiin huomioon henkilön sairaushistorian lisäksi elämäntilanteeseen liittyvät riskitekijät. (Lassila 2018.) Mikäli tämänkaltaisiin riskiprofiileihin lähdetäisiin liittämään myös geenitietoa, se konkretisoisi asian aivan uudella tavalla. Tilanne ilmentäisi Rabinowin ja Rosen (2006, 213) ennakoimaa biopoliittista rationaalisuutta ja Foucault'n kuvaamia "tottelevaisia kehoja" jotka toimivat instituutioiden valvonnan, koulutuksen, ja itsekontrollin avulla (Brown 2000).

Kuluttajille suunnattujen geenitestien keskeisenä riskinä pidetään geenidatan hallintaan liittyviä kysymyksiä. Tässä vaiheessa huolta herättävät etenkin yksityisten yritysten yksilöiltä keräämät valtavat geenidatavarastot ja geenitietojen säilyttämiseen liittyvät tietoturvariskit (Chen 2018), sekä yritysten

tekemät ratkaisut myydä tietoja eteenpäin (Brodwin 2018). Yksilöiden geneettinen tieto kiinnostaa niin vakuutusyhtiöitä, viranomaisia kuin yksityisiä yrityksiä (Curtis & Hereward 2017). Geneettisen tiedon anonymisointi on haastavaa, ja kun kyse on perimästä, sukulaisten tietojen paljastuminen samalla on aina riski. Geenitestejä markkinoidaan kuluttajille edelleen harhaanjohtavasti. Niiden tuloksista lupailaan liikoja kertomatta geenitiedon monimutkaisuudesta (Hesman Saey 2018).

Kiinnostus kuluttajille suunnattuja geenitestejä kohtaan näyttää säilyvän, vaikka tietoisuus testien hankaluuksista on myös tiedossa. Nähdäkseni ihmisten uteliaisuus, taloudelliset intressit, usko tulevaisuuden tieteellisiin ratkaisuihin ja individualismi tulevat pitämään geenitestit pinnalla. CRISPR-tekniikan geenimuokkauksen kehittymisen myötä tulevaisuuden ennakointi on vaikeaa. Geenitestien antaman tiedon aito hyödyntäminen terveydenhuollossa ja yksilöllisen lääketieteen kehittyminen vaatii yhteiskunnassa resurssien arviointia, suunnitelmia datan säilyttämisestä, eettistä keskustelua ja uudenlaista yhteistyötä tutkimuksen ja terveydenhuollon välille (Harvey ym. 2012). Geenitekniikan kehittyminen vaatii bioeettistä keskustelua siitä, mihin suuntaan haluamme geenitestien markkinoiden ja hyödyntämisen menevän.

Tutkielmani on tärkeä, koska geenitestien käyttäjistä on olemassa vain vähän tutkimusta Suomessa. Suomalaisissa tutkimuksissa on keskitytty kysymään jo testin tehneiltä syytä, miksi he tekivät testin (Ruckenstein 2017) tai kyselemään yleisöltä tai lääkäreiltä millaisessa tilanteessa geenitestit mahdollisesti kiinnostaisivat (Haukkala ym. 2018, Taloustutkimus 2014). Tässä tutkielmassa otetaan huomioon myös aiheesta kiinnostuneet ja selvitetään, millä julkisilla alustoilla netissä asia herättää keskustelua. Tutkimus tuo esiin vähemmän tarkastellun näkökulman jo sairastuneista geenitestien ottajista.

Tutkielmassani on toki paljon rajoitteita. Aineistoni on rajattu suomenkieliseen keskusteluun, mikä karsi paljon mahdollisia aineistoja pois. Monet suomenkieliset käyttäjät käyvät mahdollisesti englanninkielisiä nettikeskusteluita, sillä jo testien

tilaaminen kansanvälisiltä yrityksiltä vaatii usein kielitaitoa. Tuloksia ei luonnollisestikaan voi yleistää koskemaan kaikkia suomalaisia geenitestin käyttäjiä tai niistä kiinnostuneita henkilöitä tai edes aiheesta käytävää nettikeskustelua, mutta jo näin pieni otanta avaa kuvaa geenitestien käytön moninaisuudesta.

Käytin aineistossa vain julkisesti saatavilla olevia keskusteluita ja blogeja, mikä rajaa pois geenitestiyritysten palveluiden sisällä toimivia alustoja ja suljettuja Facebook-ryhmiä. Tutkielmaa lukiessa on syytä muistaa, että internetin eri alustat vaikuttavat paljon siihen, millaista kommunikaatiota niillä käydään, ja tämä on myös saattanut rajata löydöksiäni.

Pyrin rajaamaan analysoimani aineiston sairastumisalttiuksia käsittelevistä testeistä käytävään keskusteluun sekä blogikirjoituksiin, mutta koska geenitestien valikoima on jatkuvassa murroksessa ja samalla testillä on mahdollista saada useita tuloksia viimeistään raakadataa analysoimalla, puhtaiden rajausten tekeminen on vaikeaa. On syytä muistaa, että tässä tutkimuksessa esitetyt käyttökokemukset eivät kata geenitestien kokonaisuuden koko kirjoa, ja palveluiden kehittyessä myös kokemukset muuttuvat.

Olen tässä tutkielmassa luonut yleiskatsauksen geenitestien käyttäjien ja niistä kiinnostuneiden kenttään. Tutkielmassani esitetty tyypitarinoihin perustuva jäsenitys geenitestien käyttäjien motivaatioista ja tulosten tulkinnasta on vain yksi monista mahdollisista. Suoritetun analyysin kautta voidaan kuitenkin ymmärtää paremmin niitä moninaisia tapoja, joilla ihmiset ovat kiinnostuneita kuluttajille suunnatuista geenitesteistä ja keskustelevat niistä internetissä.

Palveluiden sisäisten keskustelujen läpikäyminen ja käyttäjien suora haastattelemine olisivat varmasti tulevaisuuden tutkimuksen kannalta kiinnostavia ympäristöjä erityisesti, jos halutaan tutkia, kuinka käyttäjät verkottuvat. Tämän tutkielman pohjalta olisi kiinnostavaa tarkastella lisätutkimuksin jo sairastuneiden henkilöiden asenteita geenitietoa kohtaan.

Toivottavasti tämä työ jatkuu edelleen tulevissa tutkimuksissa ja laajentaa ymmärrystä kuluttajille suunnattujen geenitestien käyttäjistä.

Lähteet:

23andMe verkkosivut. <https://www.23andme.com/en-eu/dna-reports-list/> (viitattu 27.3.2018).

BBC=British Broadcasting Corporation 2013: FDA bans 23andme genetic tests. BBC uutinen 26.11.2013. <http://www.bbc.co.uk/news/technology-25100878> (viitattu 4.12.2013).

Barker, Kristin 2008: Electronic Support Groups, Patient-Consumers, and Medicalization: The Case of Contested Illness. *Journal of Health and Social Behavior* 49, 20–36.

Biohakkerin käsikirjan verkkosivut. <https://biohakkerit.fi/kirjoittajat/> (viitattu 29.9.2018).

Bloss, Cinnamon S.; Schork, Nicholas J. & Topol, Eric J. 2011: Effect of Direct-to-Consumer Genomewide Profiling to Assess Disease Risk. *The New England Journal of Medicine* 364, 524-534.

Brodwin, Erin 2018: DNA testing company 23andMe has signed a \$300 million deal with a drug giant — here's how to delete your data if that freaks you out. *Business insider verkkouutinen* 25.7.2018. <https://nordic.businessinsider.com/dna-testing-delete-your-data-23andme-ancestry-2018-7?r=US&IR=T> (viitattu 25.9.2018).

Brown, Alison 2000: *On Foucault*. Wadsworth Philosophers series. Wadsworth, Yhdysvallat.

Brown, Kristen V. 2018: Another Reminder That Consumer DNA Tests Are Not 100% Accurate. *Gizmodon uutinen* 28.3.2018. <https://gizmodo.com/another-reminder-that-consumer-dna-tests-are-not-100-a-1824149551> (viitattu 30.9.2018).

Brown, Kirsten V. 2017a: What DNA Testing Companies Terrifying Privacy Policies Actually Mean. *Gizmodon uutinen* 18.10.2017. <https://gizmodo.com/what-dna-testing-companies-terrifying-privacy-policies-1819158337> (viitattu 6.3.2018).

- Brown, Kirsten V. 2017b: The next pseudoscience health craze is all about genetics. Gizmodo uutinen 15.2.2017 <https://gizmodo.com/the-next-pseudoscience-health-craze-is-all-about-geneti-1792194708> (viitattu 20.9.2018).
- Bury, Mike 1982: Chronic illness as biographical disruption. *Sociology of Health & Illness* 4(2), 167-182.
- Caulfield, T.; Ries, N.M; Ray, P.N.; Shuman, C. & Wilson, B. 2009: Direct-to-consumer genetic testing: good, bad or benign? *Clinical Genetics* 77, 101–105.
- CFS-verkko verkkosivut <https://cfs.gehennom.org/> (viitattu 3.4.2018).
- Chen, Angela 2018: Why a DNA data breach is much worse than a credit card leak. *The Verge* uutinen 6.6.2018. <https://www.theverge.com/2018/6/6/17435166/myheritage-dna-breach-genetic-privacy-bioethics> (viitattu 29.8.2018).
- Covolo, L.; Rubinelli, S.; Ceretti, E. & Gelatti, U. 2015: Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. *Journal of Medical Internet Research* 17(12), e279.
- Curtis, Caitlin & Hereward, James 2017: It's time to talk about who can access your digital genomic data. *The Conversation* uutinen 3.12.2017. <https://theconversation.com/its-time-to-talk-about-who-can-access-your-digital-genomic-data-87682> (viitattu 29.8.2018).
- Davey, T. & Green, J. 1991: The worried well: Ten years of a new face for an old problem *AIDS Care*. 3(3), 289-294.
- DiagFactor verkkosivut: DiagFactor on Suomen ensimmäinen digitaalinen genomiterveyden palvelutalo. Samasta "talosta" kaikki genetiikan palvelut. <https://diagfactor.com/tarinamme/> (viitattu 1.10.2017).
- van El, Carla ja and Cornel, Martina 2011: Genetic testing and common disorders in a public health framework. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *European Journal of Human Genetics* 19(4), 377-381.
- ESHG = European Society of Human Genetics verkkosivut 24.7.2018: ESHG welcomes the Council of Europe's new protocol on genetic testing. https://www.eshg.org/index.php?id=910&tx_news_pi1%5Bnews%5D=11&tx_

news_pi1%5Bcontroller%5D=News&tx_news_pi1%5Baction%5D=detail&cHash=6fb03b4669aef46b5b46ffe0c41faa8f (viitattu 27.10.2018).

FDA = Food and Drug Administration tiedote 6.3.2018: FDA authorizes, with special controls, direct-to-consumer test that reports three mutations in the BRCA breast cancer genes
<https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm599560.htm> (viitattu 10.8.2018).

FDA = Food and Drug Administration tiedote 6.11.2017: Statement from FDA Commissioner Scott Gottlieb, M.D., on implementation of agency's streamlined development and review pathway for consumer tests that evaluate genetic health risks.
<https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm583885.htm> (viitattu 12.9.2018).

Funktionaalisen lääketieteen yhdistyksen verkkosivut.
<http://www.fms.fi/funktionaalinen-laaketiede/> (viitattu 1.2.2018).

Francke, U.; Dijamco, C.; Kiefer, A.; Eriksson, N.; Moiseff, B.; Tung J. Y. & Mountain, J. L. 2013: Dealing with the unexpected: consumer responses to direct-access BRCA mutation testing. *PeerJ* 12, 1-24.

Frith, Maxine 2014: Are you one of the rising numbers of the 'worried well'? *The Telegraph uutinen* 20.7.2014.
<https://www.telegraph.co.uk/lifestyle/wellbeing/diet/10977877/Are-you-one-of-the-rising-numbers-of-the-worried-well.html> (viitattu 5.8.2018).

GeneRISK-tutkimuksen verkkosivut. <http://www.generisk.fi/content/generisk-tutkimuksesta> (viitattu 1.9.2018).

Greaves, David 2000: "The Creation of Partial Patients." *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* 9, 23-37.

Grech, Gofrey & Grossman, Iris 2015: *Preventive and Predictive Genetics: Towards Personalised Medicine* (9. painos). Springer, Lontoo.

Gillespie, Chris 2015: The risk experience: the social effects of health screening and the emergence of a proto-illness. *Sociology of Health & Illness* 37(7), 973-987.

- Goldsmith, Lesley; Jackson, Leigh; O'Connor, Anita & Skirton, Heather 2012: Direct-to-consumer genomic testing: systematic review of the literature on user perspectives. *European Journal of Human Genetics* 20, 811–816.
- Hacking, Ian 2006. Genetics, biosocial groups & the future of identity. *Dædalus* Fall 2006, 81-95.
- Hall, R., Saukko, P.M., Evans, P.H., Qureshi, N. & Humphries, S. E. 2007: Assessing family history of heart disease in primary care consultations: a qualitative study. *Family Practice* 24(5), 435–442.
- Hallowell, N.; Foster, C.; Eeles, R.; Ardern-Jones, A.; Watson, M. 2004: et al. Accommodating risk: responses to BRCA1/2 genetic testing of women who have had cancer. *Social Science & Medicine* 59(3), 553–565.
- Harvey, Alison; Brand, Angela; Holgate, Stephen T.; Kristiansen, Lars V.,
- Lehrach, Hans; Palotie, Aarno and Prainsack, Barbara 2012: The future of technologies for personalised medicine. *New Biotechnology* 29(6), 625-633.
- Harvey, Alison 2009: Genetic risks and healthy choices: creating citizen-consumers of genetic services through empowerment and facilitation. *Sociology of health and illness* 32(3), 365–381.
- Haukkala, Ari; Vornanen, Marleena; Halmesvirta, Otto; Konttinen, Hanna; Perola, Markus; Kääriäinen, Helena; Jallinoja, Piia ja Aktan-Collan, Katja 2018: Suomalaisten geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon. *Lääketeollinen aikakauskirja Duodecim* 134(11), 1187-95 <https://www.duodecimlehti.fi/lehti/2018/11/duo14350> (viitattu 20.9.2018).
- Hauser, Diane; Owusu Obeng, Aniwaa; Fei, Kezhen; Ramos, Michelle A. & Horowitz, Carol R. 2018: Views Of Primary Care Providers On Testing Patients For Genetic Risks For Common Chronic Diseases. *Health Affairs* 37(5), 793-800.
- Harris, Anna; Kelly, Susan & Wyatt, Sally 2014: Autobiologies on YouTube: Narratives of direct-to-consumer genetic testing. *New Genetics and Society* 33 (1), 60–78.

- Heikkilä, Mari 2017: Jokainen voi nyt selvittää, pettäkö puoliso tai onko oma riski sairastua syöpään kohonnut – Apteekkien ja verkon geenitestit lupaavat paljon, mutta onko niistä oikeasti hyötyä? Helsingin Sanomat 15.5.2017 <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005208393.html> (viitattu 15.4.2018).
- Heikkinen, Hannu 2007. Narratiivinen tutkimus – todellisuus kertomuksena. Teoksessa Aaltola, Juhani & Valli, Raine (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. PS-kustannus, Jyväskylä.
- Helén, Ilpo 2016. Elämän politiikat. Yhteiskuntatutkimus Foucault'n jälkeen. Tutkijaliitto, Helsinki.
- Hesman Saey, Tina 2018: Science News Consumer DNA testing promises more than it delivers. Here's what to expect from consumer DNA tests. ScienceNews uutinen 22.3.2018. <https://www.sciencenews.org/article/consumer-genetic-testing-dna-genome> (viitattu 29.8.2018).
- Hogart, Suart, Javitt, Gail ja Melzer, David 2008: The Current Landscape for Direct-to-Consumer Genetic Testing: Legal, Ethical, and Policy Issues. Annual Review of Genomics and Human Genetics 9, 161–182.
- Hopeinen Omena verkkosivut www.hopeinenomena.net (viitattu 18.5.2017).
- Huttunen, Matti 2017: Pitkäaikainen väsymystila. Duodecim Terveyskirjasto. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00410 (viitattu 12.4.2018).
- Kaufman, D. J.; Bollinger, J.M.; Dvoskin, R.L. & Scott, J. A. 2012: Risky business: risk perception and the use of medical services among customers of DTC personal genetic testing. Journal of Genetic Counselling 21(3), 413-422.
- Kohtauspaikka, Diabetesliiton verkkosivu <https://keskustelu.diabetes.fi/> (viitattu 3.4.2018).
- Konrad, Monica. 2003. "Predictive Genetic Testing and the Making of the Pre-Symptomatic Person: Prognostic Moralities amongst Huntington's-Affected Families." Anthropology and Medicine 10, 23–49.

- Laaksonen, Salla-Maaria; Matikainen, Janne ja Tikka, Minttu (toim.) 2013: Otteita verkosta. Verkon ja sosiaalisen median tutkimusmenetelmät. Vastapaino, Tampere.
- Langanke, Martin; Lieb, Wolfgang; Erdmann, Pia; Dörr, Marcus; Fischer, Tobias; Kroemer, Heyo K.; Flessa Steffen and Assel, Heinrich 2015: The Meaning of “Individualized Medicine”: A Terminological Adjustment of a Perplexing Term. Kirjasta T. Fischer et al. (toim.), Individualized Medicine, *Advances in Predictive, Preventive and Personalised Medicine* 7, DOI 10.1007/978-3-319-11719-5_2
- Lassila, Anni 2018: Uusi tieto sote-uudistuksesta: Jokainen suomalainen pisteytetään sen mukaan, miten paljon hän rasittaa terveydenhuoltoa. *Helsingin Sanomien uutinen* 10.4.2018 <https://www.hs.fi/politiikka/art-2000005636644.html> (viitattu 2.9.2018).
- Leivonniemi, Hanna 2013: Rintasyöpä – Tautiin altistava geeni voidaan löytää testillä. *Anna.fi* 14.5.2013. <https://anna.fi/hyvinvointi/rintasyopa-tautiin-altistava-geeni-voidaan-loytaa-testilla> (viitattu 5.10.2018)
- Leppävuori, Anna 2015: Lääke kansantautiin sytytti oppiriidan: täsmälääke vai vaarallinen hormonihoito? *YLE-uutinen* 1.6.2015. <https://yle.fi/uutiset/3-8026440> (viitattu 2.2.2018).
- Liede, Sandra, Sosiaali- ja terveystieteiden erityisasiantuntija. Puhelu 24.10.2018.
- Linkoheimo, Eveliina 2015: Yhteisöllisyyden keinot keskustelupalstoilla: Miten vauva.fi:n äitiyskeskustelupalstoja voidaan kehittää? Opinnäytetyö Journalismin koulutusohjelma Haaga-Helian ammattikorkeakoulu http://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/91896/Linkoheimo_Eveliina.pdf?sequence=1 (viitattu 18.5.2017).
- Marteau T.M, French D.P, Griffin S.J, Prevost A.T, Sutton S, Watkinson C, Attwood S. ja Hollands GJ. 2010: Effects of communicating DNA-based disease risk estimates on risk-reducing behaviours. John Wiley & Sons, Ltd.
- McBride, C.M., et al., 2010. The behavioral response to personalized genetic information: will genetic risk profiles motivate individuals and families to choose more healthful behaviors? *Annual Review of Public Health*, 31, 89–103.

Meincke, Niina 2001: *Geenitestit, Oikeudellisia kysymyksiä*. Talentum Media Oy. Helsinki.

Muropaketti www.muropaketti.com (viitattu 18.5.2017).

Negen verkkosivut <https://www.negen.fi/fi> (viitattu 1.10.2017).

Nettleton, S. 2004: The emergence of e-scaped medicine. *Sociology* 38, 661–79.

Nordgren, A. ja Juengst E. T. 2009: Can genomics tell me who I am? Essentialistic rhetoric in direct-to-consumer DNA testing. *New Genetics and Society* 28(2), 157–172.

Novas, Carlos & Rose, Nikolas 2000: Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and Society* 29 (4), 485–513.

Paasonen Susanna 2013: Ihmisiä, kuvia, tekstejä ja teknologioita. Teoksessa Laaksonen Salla-Maaria, Matikainen Janne & Tikka Minttu (toim.) *Otteita verkosta. Verkon ja sosiaalisen median tutkimusmenetelmät*. Vastapaino, Tampere.

Paukku, Timo 2017: Geenitieto kehittyy nopeasti ja arkipäiväistyy – lääkäri voi joskus tarkastella perimääsi kuin verikoetta. *Helsingin Sanomat* 1.9.2017. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005348281.html> (viitattu 18.4.2018).

Paulsen J.S.; Nance M, Kim J.I.; Carlozzi N.E.; Panegyres P.K.; Erwin C.; Goh A., McCusker E. ja Williams J.K. 2013: A review of quality of life after predictive testing for and earlier identification of neurodegenerative diseases. *Progress in Neurobiology* 110, 2–28.

Punk in Finland Wikipedian verkkosivu
https://fi.wikipedia.org/wiki/Punk_in_Finland (viitattu 9.4.2018).

Rabinow, P. (1996). *Artificiality and enlightenment: From sociobiology to biosociality*. Essays on the anthropology of reason, 91–112. Princeton, NJ: Princeton University Press.

Rabinow, Paul ja Rose, Nicolas 2006. *Biopower Today*. *BioSciences* 1, 195–217.

- Raz, Avid 2009. Eugenic utopias/dystopias, reprogenetics, and community genetics. *Sociology of Illness and Health* 31(4) 602–616.
- Regalado, Antonio 2014: How a Wiki Is Keeping Direct-to-Consumer Genetics Alive. *MIT Technology Review* 19.10.2014.
<https://www.technologyreview.com/s/531461/how-a-wiki-is-keeping-direct-to-consumer-genetics-alive/> (viitattu 19.1.2018).
- Rice, Pranee Liamputtong & Ezzy, Douglas 1999: *Qualitative research methods, A Health Focus*. Oxford University press, Oxford.
- Richards, Sarah Elizabeth 2018: Can Genetic Counselors Keep Up With 23andMe? *The Atlantic* 22.5.2018
<https://www.theatlantic.com/health/archive/2018/05/can-genetic-counselors-keep-up-with-23andme/560837/> (viitattu 12.9.2018).
- Rimal, Rajiv N. & Real, Kevin 2006: Perceived Risk and Efficacy Beliefs as Motivators of Change. *Human Communication Research* 29(3), 370–399.
- Rissanen, Virve 2017: Sylkinäyte paljastaa, oletko vaarassa sairastua syöpään tai Alzheimerin tautiin – omien geeniriskien tutkiminen on nyt helppoa, mutta onko siinä järkeä? *Helsingin Sanomat* 30.10.2017.
<https://www.hs.fi/teknologia/art-2000005426481.html> (viitattu 9.2.2018)
- Rissanen, Virve 2018a: Työterveysasema ottaa geenitestit valikoimiinsa – ”Emme tee niistä diagnooseja, vaan kartoitamme riskejä esimerkiksi sydän- ja verisuonitauteihin” *Helsingin Sanomat* 26.1.2018.
<https://www.hs.fi/teknologia/art-2000005539179.html> (viitattu 2.2.2018).
- Rissanen, Virve 2018b: Haluatko estää kaljuuntumisen ja kasvattaa lihaksia? Kohta meille myydään geenitekniikkaa kotikäyttöön, mutta se ei välttämättä toimi. *Helsingin Sanomat* 15.1.2018. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005522846.html> (viitattu 18.4.2018).
- Ruckenstein, Minna 2017. Keeping data alive: talking DTC genetic tests. *Information, communication & Society*. 20 (7), 1024-1039.
- Saaranen-Kauppinen, Anita & Puusniekka, Anna 2006: *KvaliMOTV - Menetelmäopetuksen tietovaranto* [verkkójulkaisu

<http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/>. Yhteiskuntatieteellinen tietoarkisto, Tampere. (viitattu 6.8.2018).

Salonen-Kajander 2015: Sairauksien perinnöllisyys. Lääkärikirja Duodecim 25.6.2015
https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985
 (viitattu 16.2.2018).

Saukko, Paula 2013: State of play in direct-to-consumer genetic testing for lifestyle- related diseases: market, marketing content, user experiences and regulation. *Proceedings of the Nutrition Society* 72, 53–50.

Saukko, P.M.; Richards, S.H.; Shepherd, M.H. & Campbell, J.L. 2006: Are genetic tests exceptional? Lessons from a qualitative study on thrombophilia. *Social Science Medicine* 63, 1947–1959. 27.

Savard, Jacqueline 2012: How genetic testing is swelling the ranks of the “worried well”. Sydneyn yliopiston verkkosivut 17.9.2012.
<http://sydney.edu.au/news/84.html?newsstoryid=10079> (viitattu 7.8.2018).

Schreier, Margit 2012: *Qualitative Content Analysis in Practice*. SAGE Publications Ltd. Jacobs Univeristy, Bremen.

Sitra 2.9.2013: Genomitiedon lyhyt sanasto.
<https://www.sitra.fi/artikkelit/genomitiedon-lyhyt-sanasto/> (viitattu 6.2.2018).

Skirton, H.; Goldsmith, L.; Jackson L. ja O’Connor, A. 2012: Direct to consumer genetic testing: a systematic review of position statements, policies and recommendations. *Clinical Genetics* 82, 210–218.

SNPedia-verkkosivut <https://www.snpedia.com/> (viitattu 8.8.2018).

Snell, Karoliina & Helén, Ilpo 2018: “Well, I knew this already” – Explaining personal genetic risk information through narrative meaning-making. *Julkaisematon artikkeli* 27.8.2018.

Soini, Sirpa 2011: Kuluttajille tarjottavat geenitestit juristin silmin, *Suomen lääkirilehti* (1-2), 62–65.

STM= Sosiaali- ja terveysministeriön verkkosivut. Genomistrategia: Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. <https://stm.fi/genomitieto> (viitattu 25.10.2018).

STM= Sosiaali- ja terveysministeriön tiedote 7.8.2018: https://stm.fi/artikkeli/-/asset_publisher/genomikeskus-tiedosta-terveytta-kansalaisviestintakampanja-jakaa-tietoa-genomikeskuksesta (viitattu 27.10.2018).

STM= Sosiaali- ja terveysministeriön Genomikeskustyöryhmän arviomuistio 2017. <https://stm.fi/documents/1271139/6033514/Genomikeskusty%C3%B6ryhm%C3%A4n+arviomuistio+22+12+2017.pdf/21cfeec9-f634-4f6c-b2a9-8262914e3c03/Genomikeskusty%C3%B6ryhm%C3%A4n+arviomuistio+22+12+2017.pdf.pdf> (viitattu 27.10.2018).

Su, Yeyang; Howard, Heidi C. & Borry, Pascal 2011: Users' motivations to purchase direct-to-consumer genome-wide testing: an exploratory study of personal stories. *Journal of Community Genetics* 2, 135–146.

Sutinen, Teija 2018: Miten ihmisen perimään liittyviä tietoja pitäisi käsitellä ja säilyttää? Kansanedustajat saavat pian pohdittavakseen huolta herättävän genomilain. *Helsingin sanomien uutinen* 5.1.2018. <https://www.hs.fi/politiikka/art-2000005513353.html> (viitattu 2.2.2018).

Synlab verkkosivut. <https://ct.synlab.fi/stopcancer/> (viitattu 29.9.2018).

Taloustutkimus Oy 3.1.2014: Sitra: Selvitys lääkäreiden asenteista geenitutkimuksia kohtaan. <http://www.slideshare.net/SitraHyvinvointi/2014-01-02genomitietoasenneselvityslaakarit-29658803> (viitattu 4.1.2014).

Terveystalon tiedote 6.6.2018: Perimä paljastaa riskit – geenitestit tekevät hoidosta yksilöllisempää kuin koskaan ennen. <https://www.terveystalo.com/fi/Ajankohtaista/Uutiset/Perima-paljastaa-riskit--geenitestit-tekev%C3%A4t-hoidosta-yksilollisempaa-kuin-koskaan-ennen/> (viitattu 1.9.2018).

Terwilliger, Joshep ja Göring, Harald 2009: Update to Terwilliger and Göring's "Gene Mapping in in the 20th and 21st Cebturies" (2000): Gene Mapping When Rare Variants Are Common and Common Variants Are Rare. 81 (5-6), 729-733.

- THL= Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen verkkosivut. P5.fi tutkimus - Geeni- ja aineenvaihduntatietoa terveyden tueksi. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5.fi-tutkimus-geeni-ja-aineenvaihduntatietoa-terveyden-tueksi> (viitattu 1.9.2018).
- Timmermans, Stefan ja Buchbinder, Mara 2010. Patients-in-waiting: Living between sickness and health in the genomics era. *Journal of Health and Social Behavior* 51(4) 408–423.
- Tuomi, Jouni & Sarajärvi, Anneli 2002: Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Tammi, Helsinki.
- Turrini, Mauro & Prainsack, Barbara 2016. Beyond clinical utility: The multiple values of DTC genetics. *Applied & Translational Genomics* 8, 4-8.
- Vayena, E.; Gourn, E.; Streuli, J.; Hafen E. & Prainsack B. 2012: Experiences of Early Users of Direct-to-Consumer Genomics in Switzerland: An Exploratory Study. *Public Health Genomics* 2012;15:352–362.
- Vierula, Hertta 2011: Joko kuluttajille tarjottavat geenitestit tulevat? *Suomen lääkäri* 66 (41), 3006-3009.
- Ylen uutinen 26.8.2011: Funktionaalinen lääketiede lisää suosiotaan. <https://yle.fi/uutiset/3-5413313> (viitattu 5.10.2018).
- Walter, F.M.; Emery J.; Braithwaite, D. & Marteau, T. M. 2004: Lay understanding of familial risk of common chronic diseases: a systematic review and synthesis of qualitative research. *The Annals of Family Medicine* 2 (6), 583–594.
- Wagner, P.J. & Curran, P. 1984: Health beliefs and physician identified "worried well." *Health Psychology* 3(5), 459-474.
- Williams, Simon J. & Calnan, Michael 1996. The "Limits" of Medicalization?: Modern Medicine and the Lay Populace in "Late" Modernity. *Social Sciences Medical* 42(12) 1609-1620.