

Luku 1

Genetiikka osana lääketiedettä globalisoituvassa yhteiskunnassa

Kristiina Aittomäki, Jukka Moilanen, Markus Perola, Minna Pöyhönen

Geneettisen tutkimuksen laajeneminen mittaviin kansainvälisiin projekteihin ...	18
Genetiikka osana kehittyvää lääketiedettä	19
Kliininen genetiikka muuttuu	20
Genomitieto arkipäivän haasteena	21

Lyhyesti

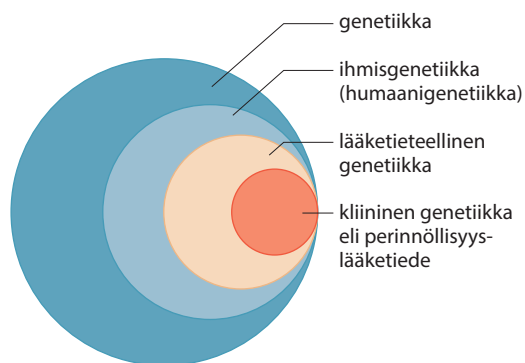
- Ihmisen genomi on sekvensoitu päästä päähän.
- Genomin toiminnasta ei tiedetä vielä läheskään kaikkea.
- Geneettisessä tutkimuksessa kliinisessä työssä korostuu vahvasti kansainvälisyys.
- Varianttien tulkinnaassa tarvitaan kansainvälisiä tietokantoja ja oman väestön genomien tuntemusta.
- Geneettisen tiedon käyttö edellyttää eettisten kysymysten pohdintaa ja huomioimista, johon liittyy genetiikassa omia erityispiirteitä.

Kaikilla tieteen aloilla on keskeisiä lainalaisuuksia, jotka ovat kestäneet aikaa ja joiden asema ajan myötä on saattanut vahvistua, mutta samalla tulkinna ja sisällöt ovat monipuolistuneet. Tällaisia lainalaisuuksia on genetiikan alalla useita. Näistä parhaiten tunnettuja ovat Mendelin periytymissäännöt, DNA:n kaksoiskierre ja sen alati jatkuva kopioituminen itsensä toistavaksi, mutta samalla muuntautuvaksi molekyyliksi, samoin kuin geeni-informaation siirtyminen DNA:sta RNA:n kautta proteiinitasolle eli nk. keskeinen dogmi (ks. aminohappojen DNA-koodit kirjan takakanneista). Samanaikaisesti tieto eri lajien genomien ja ihmisen genomien rakenteesta, sen toiminnasta ja säätelystä on laajentunut ja muuttunut nopeasti. Vaikka tieto sairauksien periytymisestä ja geenien toiminnan säätelystä on monipuolistunut, ei ihmisen geenejä tai perimän toimintaa edelleenkään tunneta täysin. Geneettisen tiedon määrä on kuitenkin jo saavuttanut tason, jossa sen käyttö lääketieteessä on laajentunut harvinaisten sairauksien diagnostisista tutkimuksista hoidon valintaan ja väestössä yleisiin sairauksiin. Tieteellisen tutkimuksen haastava tehtävä on edelleinkin tuottaa vielä puuttuvaa tietoa ihmisen perimästä käytettäväksi sekä sairauksien hoidossa että terveyden ylläpitämisessä.

Genetiikan kehittyessä on syntynyt uusia termejä kuvaamaan alan eri osa-alueita (kuva 1.1). Genetiikka-käsite sisältää kaikkien elollisten olentojen perimää koskevan tutkimuksen ja tiedon, ja se sisältää niin mikrobien, kasvien, eri eläinlajien kuin ihmisenkin perimän. Erotuksena muihin lajeihin ihmisen perimää koskevaa tietoa ja tutkimusta kutsutaan ihmis- eli humaanigenetiikaksi.

Kaikki humaanigenetiikka ei suoraan koske lääketieteellistä genetiikkaa, joka on kuitenkin humaanigenetiikan keskeinen osa-alue. Lääketieteellisen genetiikan sisällä toimii perinnöllisyyslääketiede eli kliininen genetiikka, jossa voidaan vielä erottaa omia osa-alueitaan, esimerkiksi kliininen syöpägenetiikka. Perinnöllisyyslääketiede on lääketieteen erikoisala, mutta erikoislääkäreiden lisäksi alalla toimii genetiikan alalle erityskoulutettuja sairaalageneetikoita, jotka ovat laboratorioalan ammattilaisia, sekä perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä toimivia perinnöllisyyshoitajia. Hyvin monissa maissa toimii myös neuvontageneetikkoja (genetic counselor), joita toistaiseksi ei ole Suomessa.

Vuonna 2012 perustettu European Board of Medical Genetics (EBMG) ylläpitää eurooppalaista koulutusohjelmaa kolmelle genetiikan ammattiryhmälle: perinnöllisyyslääkärit, sairaalageneetikot sekä perinnöllisyyshoitajat ja neuvontageneetikot. EBMG-koulutusohjelman mukainen kansainvälinen pätevytyminen antaa mahdollisuuden toimia kyseisessä tehtävässä monissa maissa. European Union of Medical Specialists (UEMS) -organisaatiossa edustettuihin aloihin kuuluu myös perinnöllisyyslääketiede, ja erikoisalalle on määritelty yhtenäiset eurooppalaiset tutkintovaatimukset, mikä korostaa alan kansainvälisyyttä.



Kuva 1.1. Genetiikan termien väliset suhteet (symbolien koot eivät kuvasta eri alueiden tärkeyttä tai laajuutta, ainoastaan niiden välistä suhdetta).

Geneettisen tutkimuksen laajeneminen mittaviin kansainvälisiin projekteihin

Genetiikan tutkimusta leimaa vahva globaali yhteistyö (ks. etusilehdet). Jo monogeenisten tautien tutkiminen ja populaatiogeneettiset tutkimukset 1970–80-luvuilta alkaen edellyttivät tutkijoiden hakeutumista joskus kaukasiinkin paikkoihin tutkimusnäytteiden keräämiseksi. Vuonna 2003 valmistunut Human Genome -projekti oli todennäköisesti käynnistyessään laajin biologinen yhteistyöprojekti, joka tehtiin pääosin kolmelle mantereelle sijoittuneiden useiden tutkimuslaitosten yhteistyönä. Tätä seuranneet HapMap (haplotype map) ja 1000 Genomes -projektit (tavoitteena vähintään 1000 ihmisen genomien sekvensointi variaatioiden määrittämiseksi) laajenivat edelleen käsittämään kymmeniä uusia tutkimusryhmiä ja -organisaatioita. Telomeerista telomeeriin (Telomere-to-Telomere, T2T) projekti saattoi lopulta vuonna 2022 päätökseen yli 30 vuotta sitten alkaneen työn sekvensoimalla ihmisen perimän päästä päähän. Koko perimän kattavien assosiaatio-tutkimusten (Genome-wide association studies, GWAS) aika, noin 2000-luvun ensimmäisen vuosikymmenen puolivälistä eteenpäin, on vakiinnuttanut erilaiset geenitutkimuskonsortiot, jotka yhdistävät kymmenet tutkimusryhmät ja biopankit, sadat tutkijat ja kymmenet, jopa sadat tuhannet tutkittavat monitekijäisten tautien ja ominaisuuksien perimän selvittämiseksi.

Genomitutkijan arkipäivää onkin kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö erityisesti yleisten tautien tieteellisessä tutkimuksessa. Kuitenkin myös kliinisellä tutkimuksella on edelleen tärkeä rooli erityisesti erittäin harvinaisten geneettisten sairauksien ja alttiuksien tieteellisessä tutkimuksessa. Yksittäistenkin potilaiden ja perheiden kliiniset ja geneettiset löydökset yhdistettynä perustutkijoiden tekemiin jatkoselvittelyihin voivat useinkin johtaa tieteellisesti merkittävän ja potilaille välittömästi hyödyllisen uuden tiedon syntymiseen. Tällaista translationaalista tutkimusta voidaankin pitää esimerkkinä kliinisen

työn ja perustutkimuksen yhdistämiseen perustuvasta aidosti yksilöllistetyistä lääketieteestä, jossa siinäkin kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö on sekä kliinikoiden että tutkijoiden arkipäivää.

Suuret geenitutkimuskonsortiot väistämättä joutuvat yhdistelemään tietoa tutkittavista, jotka asuvat eri maissa ja tulevat eri kulttuureista ja etnisistä ryhmistä. Vaikka vahvimmat perimän assosiaatiosignaalit yleensä toistuvat väestöstä toiseen, on jo esimerkkejä siitä, että eri väestöissä tietyt geenivariantit assosioituvat eri tavalla tutkittuihin tauteihin ja ominaisuuksiin. Osittain tämä liittyy geenivarianttien vaihtelevaan yleisyyteen eri väestöissä. Joka tapauksessa tulosten tulkinta ja yleistettävyyks voi joskus olla hankalaa populaatioiden välillä, mikä tuo omat vaatimuksensa tutkijoille ja etenkin tuloksia kliiniseen työhön siirrettäessä. Toisaalta jos tulos toistuu samankaltaisena tutkittavasta populaatiosta toiseen, se on vahva todiste sen merkitysvyydestä. Vaikka väestöjen erilaisuutta voidaan analyyseissa jonkin verran korjata tilastollisin menetelmin, on erittäin tärkeää varmistaa geneettisten tutkimusten tulokset myös siinä väestössä, johon sen tuloksia aiotaan soveltaa.

Kun ihmisten geneettisiä ja terveystietoja jaetaan tutkimuksen ja tuotekehityksen tarpeisiin ja erityisesti yli rajojen, syntyy väistämättä monenlaisia eettisiä kysymyksiä esimerkiksi tietosuojan toteutumisesta tutkimuksen eri vaiheissa, ihmisten autonomiasta päättää omien tietojensa keräämisestä ja jakamisesta sekä siitä, mihin tarkoitukseen tietoja voidaan käyttää. Kansainvälisten ihmisoikeussopimuksien kuten Oviedon yleissopimuksen ja tietosuojasetuksen lisäksi myös ammatilliset suositukset asettavat rajoja geneettisen tiedon käsittelylle.

Kansainvälisissä ammatillisissa suosituksissa merkittävimpiä toimijoita on Euroopan genetiikan yhdistys (ESHG), jonka Policy and Ethics (PEC) -komitea pyrkii pohtimaan näitä kysymyksiä ja antamaan niistä yhteisiä eurooppalaisia suosituksia. Euroopassa vuonna 2018 alkaneen 1+ Miljoonaa genomia -projektin (1+MG) tavoitteena on ollut varmistaa, että koko Euroopan unionin alueella on käytössä asianmukainen tekninen infrastruktuuri, joka mahdollistaa genomitietojen turvallisen käytön. Myös Iso-Britannia ja Norja ovat tässä mukana. 1+MG-projektissa painote-

taan, että genomiikan eettiset ja oikeusvaikutukset ovat selkeitä ja ne huomioidaan kattavasti. Projektin mukaan on olennaista, että niin suuri yleisö kuin poliittiset päättäjät jäsenvaltioissa ja allekirjoittajamaissa on hyvin informoitua genomiikasta, mikä on tarpeellista, jotta genomiikka integroituu osaksi terveydenhuoltojärjestelmiä ja yksilöllistä terveydenhuoltoa. Monissa maissa genomiikka on jo integroitunutkin osaksi arkipäivän potilastyötä useilla erikoisaloilla kliinisen genetiikan lisäksi.

Monia samoja tavoitteita, kuten sen varmistaminen, että genomitietoa käytetään ja jaetaan kansainvälisissä tutkimuksissa vastuullisesti ja ihmisoikeudet huomioiden, on myös Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) -yhteenliittymällä. GA4GH tuo yhteen jo yli 400 laitosta ympäri maailmaa tehostamaan yhteistyötä genomitiedon hyödyntämiseksi terveydenhuollossa ja tutkimuksessa ja on asettanut tavoitteekseen mm. genomiikkaan liittyvien teknisten standardien kehittämisen.

Genetiikka osana kehittyvää lääketiedettä

Ihmisen koko perimän kattavien tutkimusten ensimmäisiä havaintoja oli perimän valtava yksilöllinen variaatio. Yksittäisen taudin geneettistä taustaa selvittäessä tämä variaatio on ”häiritsevää taustakohinaa”, jonka joukosta tulisi löytää sairauden aiheuttava muutos. Todellisuudessa jo yksittäisen eksomin sisältämät yli 20 000 varianttia ovat kyseisen henkilön kannalta tärkeää informaatiota sairastumisriskeistä ja -alttiuksista, lääkeainemetaboliasta ja siihen liittyvistä haittavaikutusten riskistä.

Kun genomien kattavat tutkimukset ovat tulleet mahdollisiksi myös kliinisessä työssä, on suurimaksi haasteeksi muodostunut tutkimustulosten tulkinta. Tulkinnan välttämätön vaihe jokaisessa uudessa geneettisessä muutoksessa on kansainvälisten variaatietietokantojen käyttö todetun muutoksen merkityksen selvittämiseksi. Tässäkin kansainvälinen yhteistyö on tarpeellista, jotta myös harvinaisemmat, mutta normaaliin variaatioon

kuuluvat muutokset tulevat tietokantoihin oikein tulkituiksi. Samalla myös väestökohtaisten muutosten tuntemus omassa väestössä on tarpeellista, joten tulkinnoissa ei voida tukeutua pelkästään muiden populaatioiden tietoihin.

Monissa perinnöllisissä sairauksissa tehdyistä tunnettujen geenien tutkimuksista on opittu, että genomien muutoksista vain osa voidaan tulkita luotettavasti näissä tunnetuissa geneeissä. Koko genomien tutkimuksissa tämä ongelma moninkertaistuu, ja osa yksittäisen potilaan genomista löytyvästä vaihtelusta jää, ehkä vielä pitkäänkin, merkitykseltään avoimeksi. Kun genomiikan menetelmiä käytetään kliinisessä työssä diagnosoimaan tai vakavan sairauden riskin määrittämiseen, esimerkiksi tietokannat eivät useinkaan anna valmiita vastauksia, vaan tulosten tulkinta vaatii vahvaa ammattitaitoa, koulutusta ja kokemusta genetiikan soveltamisesta käytännön lääkärin työssä. Ennen kaikkea genomien muutosten merkittävyyden arviointiin tarvittaisiin entistä parempia menetelmiä, esimerkiksi kliiniseen työhön soveltuvia funktionaalisia tutkimuksia. Nykyisin käytettävissä olevat prediktio-ohjelmat antavat usein vaihtelevia tuloksia.

Tieto ihmisen genomien variaatiosta ja sen mahdollisuuksista tulevien terveystieteiden ennustamisessa on luonut suuria odotuksia lääketieteen kehittymiselle tämän tiedon hyödyntämisen avulla. Nykyisen lääketieteen painopiste on suurelta osin jo oireilevien sairauksien tutkimuksessa ja hoidossa (reaktiivinen lääketiede). Genomitiedon avulla toivotaan kehityksen johtavan lisääntyvässä määrin proaktiiviseen lääketieteeseen, joka kartoittaa terveystriskejä, reagoi niihin ja pyrkii ehkäisemään sairauksia. Tätä yksilöllisen genomitiedon hyödyntämistä lääketieteessä kutsutaan monilla termeillä, kuten yksilöllistetty lääketiede (personalized medicine), täsmälääketiede (precision medicine, stratified medicine) tai Leroy Hoodin mukaan 4P-lääketiede.

Kliinisessä genetiikassa yksilöllistä geenitietoa on käytetty yksittäisten monogeenisten sairauksien ja alttiuksien terveystieteiden tunnistamiseen, sairauksien ehkäisyyn ja elämänhallinnan parantamiseen jo 1990-luvulta saakka, esimerkkinä syöpäalttius. Kokemusta geenitesteistä, joilla testataan suuren sairastumisriskin aiheuttavia

periytyviä alttiuksia, ja niiden käyttöön liittyvistä hyvistä käytännöistä ja eettisistä näkökohdista on siten jo olemassa. Kliinisen genetiikan yksiköiden ydinosaamiseen ja jokapäiväiseen potilastyöhön kuuluu esimerkiksi arvioida, mitä hyötyjä ja haittoja on geneettisten analyysien ja tulosten perusteella suunniteltavilla jatkotoimilla, sekä arvioida potilaiden autonomiaa, oikeutta olla tietämättä ja tuen tarvetta. Viime aikoina suuria odotuksia on kohdistunut yleisten sairauksien ehkäisyyn, jossa monitekijäisen periytymisen mukaisesti ympäristötekijöihin vaikuttamalla, kuten elintapamuutoksilla tai ennakoivalla hoidolla, voitaisiin ehkäistä sairastumisia, kuten nyt jo tapahtuu esimerkiksi iskeemisissä sydänsairauksissa hyperkolesterolemiaa ja verenpainetta hoitamalla. Olisi epärealistista odottaa, että riskitietoa voitaisiin käyttää hyödyllisellä tavalla koko väestön kaikissa riskiryhmissä edes yhdenkään yleisen sairauden suhteen. Sen sijaan tiedetään jo nyt, että polygeenisten riskilukujen perusteella korkeimpiin persentileihin kuuluvien henkilöiden sairausriski on vastaavaan väestötason riskiin verrattuna niin merkittävästi suurentunut, että se saattaisi edellyttää tavanomaisesta poikkeavia terveydenhuollon toimenpiteitä. Miten tämä tieto voidaan muuttaa tehokkaammaksi terveydenhuolloksi ja paremmaksi väestön terveydeksi, jää nähtäväksi tulevaisuudessa.

Kliininen genetiikka muuttuu

Genetiikan globalisoituminen näkyy monin tavoin myös kliinisessä genetiikassa. Kun perinnöllisten sairauksien geenitausta on selvinnyt, molekyyli-geneettiset tutkimukset ovat tulleet mahdollisiksi jotakuinkin kaikissa sairauksissa. Menetelmien kehittyminen on johtanut kliinisessäkin työssä laajoihin genomisiin tutkimuksiin yksittäisten tai vain muutamien geenien tutkimuksen sijaan. Vaikka kliinistä yhteistyötä harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden kohdalla on kliinisessä genetiikassa ollut aina, merkittävä askel tämän yhteistyön vahvistamisessa olivat Euroopan komission vuonna 2009 antama suositus siitä,

että kaikissa Euroopan unionin jäsenmaissa tulisi olla kansallinen harvinaisten sairauksien ohjelma ja strategia, sekä harvinaissairauksiin liittyvien eurooppalaisten yhteistyöverkostojen (European reference networks, ERN) perustaminen. Nämä toimenpiteet parantavat erityisesti harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden asemaa (ks. luku 32 Harvinaissairaudet osana terveydenhoitoa). Tämän ohjelman mukaisesti yliopistosairaaloihin perustetut harvinaissairauksien yksiköt ja kansalliset osaamisverkostot pyrkivät toiminnallaan parantamaan kyseisten potilaiden tilannetta monin tavoin, esimerkiksi parantamalla alueellisia ja valtakunnallisia konsultaatiomahdollisuuksia. Euroopan laajuiset yhteistyöverkostot koskevat kaikista erikoisaloista vahvimmin kliinistä genetiikkaa, sillä noin 80 % harvinaisista sairauksista arvioidaan olevan perinnöllisiä. Suomalaisilla yliopistosairaaloilla on jäsenyys kaikissa 24 eurooppalaisessa osaamisverkostossa, ja yliopistosairaalan perinnöllisyyslääketieteen tai kliinisen genetiikan yksikkö on asiantuntijana mukana useimmissa. Harvinaisten sairauksien yleisyyden (noin 6–8 % väestöstä) perusteella voidaankin arvioida yli 300 000 suomalaisen sairastavan harvinaisia sairauksia. Nämä sairaudet koskettavat siten monia perheitä, ja niillä on huomattavasti suurempi kansanterveydellinen merkitys kuin aiemmin on ajateltu. Kun lisäksi huomioidaan, että monet näistä sairauksista ovat koko elämän kestäviä ja monioireisia, niillä on suuri merkitys myös terveydenhuollon kustannusten ja palvelujen kehittämisen näkökulmasta.

Maailma globaalistuu, myös väestön liikkuminen lisääntyy ja aiempi sairauksien maantieteellinen esiintyvyys on osittain murtumassa. Tämä on jo nyt merkinnyt kliinisen genetiikan monipuolistumista myös Suomessa. Meillä aikaisemmin käytännöllisesti katsoen tuntemattomat perinnölliset sairaudet, kuten talassemiat, ovat tulleet osaksi jokapäiväistä kliinisen genetiikan praktiikkaa ja ovat jo nyt yleisempiä kuin monet suomalaisen tautiperinnön sairaudet (ks. kuva 28.10). Myös monikulttuurisuus ja sekä uskonnolliset että elämäntapomerkittävät eroavaisuudet tuovat omat haasteensa alalla, jossa liikutaan monien eettisten arvojen ytimessä.

Genomitieto arkipäivän haasteena

Genomitietoa käytetään päivittäin kaikilla lääketieteen erikoisaloilla, ei vain kliinisessä genetiikassa. Tämä tarkoittaa, että eri puolilla terveydenhuollossa tarvitaan osaamista geneettisen tiedon kertomisessa potilaille. Silloin kun tieto on yksiselitteistä ja kohdistuu vain yhteen yksittäiseen henkilöön eri erikoisalojen diagnostisissa tilanteissa, kyseisen tiedon yleensä antaa hoitava lääkäri. Vaikka kyseessä ei silloin ole varsinainen perinnöllisyysneuvonta, jota antavat vain perinnöllisyyslääketieteen koulutuksen saaneet lääkärit ja hoitajat, tulee silloinkin tuntee geneettiseen tietoon liittyvät erityispiirteet ja eettiset kysymykset. Lisäksi tulee huomata, että kun perinnöllinen sairaus tai alttius todetaan, tulisi potilas aina lähettää varsinaiseen perinnöllisyysneuvontaan, joka kohdistuu paitsi potilaaseen myös perheeseen ja tarvittaessa laajempaan sukuunkin.

Terveydenhuollossa tehtyjen geneettisten tutkimusten lisäksi kuluttajille suoraan myytävät geenitutkimukset ovat tulleet internetiin kaikkien ulottuville. Tuhansien suomalaisten perimää on jo tutkittu, useimmiten heidän omalla kustannuksellaan, eri perimäntutkimuspalveluja tuottavissa yrityksissä ulkomailla. Tämä tuo haasteita lainsäädännön ja tietoturvan, mutta myös tulosten tulkinnan ja kommunikoinnin kannalta. Ihmisten halukkuus hankkia terveyteensä liittyvää tietoa kustantamalla itse genomiin liittyviä tutkimuksia on sinänsä positiivinen ilmiö, ja se voitaneen tulkita ainakin haluksi tehdä elintapamuutoksia tämän tiedon pohjalta. Vaikeampaa on arvioida tarjolla olevien tutkimusten tehokkuutta riskien arvioinnissa kullakin hetkellä ja testejä ostavien henkilöiden kykyä niiden hyödyntämiseen.

Tutkimuksia tästä on toistaiseksi vähän, mutta joissakin raportoiduissa tutkimuksissa elintapamuutoksia olivat kyenneet tekemään pääasiassa ne, jotka olivat keskustelleet omista tuloksistaan asiantuntijan kanssa. Lisäksi on huomioitava, että mikäli tutkimuksia tehdään koko genomin tutkimuksina, eivät kaikki tulokset ole odotettuja. Tavallisimpien monogeenisten sairauksien väestöfrekvensseistä ja luonteesta voidaan päätellä, että

arviolta noin yhdellä tuhannesta henkilöstä voisi olla perimässään muutos, joka merkitsee suurta todennäköisyyttä sairastua sairauteen, johon ei nykyisin ole parantavaa hoitoa. Suomessa toteutettujen väestötutkimusten tulos on kuitenkin ollut, että suurin osa väestöstä haluaisi tietoa omasta genomistaan. Laajamittaisena toteutuessaan tämä edellyttäisi kuitenkin terveydenhuollon ammattilaisilta hyviä genetiikan tietoja ja taitoa genomitiedon käyttöön kaikilla terveydenhuollon tasoilla, ja lisäksi erityisenä haasteena olisi tarpeettoman medikalisaation välttäminen.

Useilla mailla on genomitiedon hyödyntämiseen liittyvä kansallinen genomistrategia ja usein myös erillisarahoitus strategian tavoitteiden toteuttamiseksi. Sikäli kuin Suomen toivotaan kehittyvän genomitiedon hyödyntämisen edelläkävijäksi, esimerkiksi biopankkitutkimuksen avulla, se merkitsee myös vastuuta siitä, että kun genomitietoa tulevaisuudessa käytetään yhä laajemmin, on yksilön ja potilaan etu aina ensisijainen. Nämä kysymykset ovat ajankohtaisia myös globaalisti, ja sekä eettisiä että lainsäädännöllisiä kysymyksiä pohditaan monilla kansainvälisillä genetiikan foorumeilla. Alan suurimmat tieteelliset järjestöt, European Society of Human Genetics ja American Society of Human Genetics, ovat tuottaneet useita kattavia suosituksia ja julkilausumia genomitiedon käyttöön liittyvistä kysymyksistä. Näiden dokumenttien tuntemus onkin hyödyllistä ja tarpeellista kaikille genomitietoa työssään käyttäville ammattilaisille.

Ei ole väärin sanoa, että lääketieteellinen genetiikka on vahvasti kansainvälinen erikoisala, joka globalisoituu edelleen nopeasti. Tästä huolimatta osa jokaisen klinikon perusosaamista tulee aina olla sen alueen väestön erityispiirteiden tunnistaminen, missä kukin meistä toimii.

Luvun pohjana on käytetty Kristiina Aittomäen, Jukka Moilasen ja Markus Perolan kirjan edelliseen painokseen kirjoittamaa lukua.