

# Geenitestide tulemuste jagamine ja emotsionaalne mõju

Marge Arge – TÜ arstiteaduskond

Geenitestide suurenenud kasutamise tervishoiusüsteemis ja vaba kättesaadavus on tõstatanud palju küsimusi lisaks sellele, kellel on õigus seesugust teavet omada. Muu hulgas põhjustab küsimusi saadava info mõju isiku emotsionaalsele seisundile. Hoedemaekers jt (1) töid juba 1997. aastal välja, et geenitestide kasutamisega kaasnevateks põhiprobleemideks saavad inimeste stigmatiseerimine, diskrimineerimine, eraelu puutumatus hoidmine ja kindlustusega seonduv. Nüüdseks on nendele lisandunud ka pikaajalise emotsionaalse mõju uurimine (2).

2000. aastal jõudis Hongkongis kohtusse juhtum, kus kolme avalikku teenistusse kandideerinud noormehe avaldus lükati tagasi, sest neil esines lähisugulaste hulgas skisofreeniat. Veel mõned aastad enne seda oli tõesti kehtinud seadus, mis keelas skisofreeniahaigetega lähisuguluses olevatel isikutel avalikku teenistusse lubamise, kuid 1997. aastal – tulenevalt nõudmisest vähendada diskrimineerimist ja suurendada võrdõiguslikkust – muudeti kandideerimise tingimusi (3). Olgugi et selle juhtumi puhul ei tehtud geenianalüüsi, võib olukorda pidada geneetiliseks diskrimineerimiseks, sest inimesel ei ole võimalik oma lähisugulastel esinevaid geneetilist haigusi ja nende avaldumist oluliselt mõjutada.

Takala ja Gylling (4) on kirjeldanud nelja inimrühma, kes võiksid olla meie geneetilisest infost huvitatud: esiteks muidugi meie ise; teiseks perekonnaliikmed ja partnerid, kellega soovime saada ühiseid lapsi; kolmandaks tööandjad, töötajad, äripartnerid, pangad ja kindlustusfirmad ning neljandaks

ühiskond tervikuna. Hongkongi juhtumi puhul olid huvitatuks pooleks tööandjad. Kuigi geneetilise tausta põhjal diskrimineerimist peetakse ebaeetiliseks, võib Hongkongis varem kehtinud seadust ka mõista, näiteks soovib ühiskond näha päästeteenistuses, politseis ja kiirabis töötamas inimesi, kellel esinevad tõsised tervisehäired väiksema tõenäosusega, sest nende koolitamiseks kulub suurel hulgal raha.

Takala ja Gylling analüüsisid ka moraalseid ja õiguslikke põhjusi geneetilise info avaldamiseks ning leidsid, et vähemalt sotsiaalpoliitika ja õiguse tasandil ei ole ühelgi huvitatud osapoolel õigus saada ega kohustus omada sellist teavet. Eestis on geneetiline teave liigitatud delikaatsete isikuandmete hulka ja seega on igapäev õigus otsustada info omamise, mitteomamise ja selle jagamise üle.

Ühena paljudest pakub ettevõtte 23andME (5) üle maailma igapäevale võimalust saada iseenda kohta geneetilist teavet. Testi tulemused antakse suurema või vähema tõenäosusena kindla terviseseisundi kujunemiseks võrreldes eksimisega. Juurde lisatakse ka teaduslikud artiklid, mille põhjal vastav järeldus on tehtud. Hoedemaekers jt töid välja, et juhul kui geenitestiga jagatakse teavet haiguste kohta, mille vastu puudub ravi, hakkab teave mõjutama terviseküsimuste kõrval olulisemalt inimese elustiili, suhete loomist ja pereplaneerimist. Sarnane efekt on varakult ilmnevate ja raskesti kulgevate haiguste korral.

Kui veel 1990. aastatel ei olnud inimesed nii altid geenitesti sooritama (6) ka võimaluse avanedes, siis ajavahemikul 2006–2014 on

23andMe-st oma genotüüpiseerimise tellinud umbes 750 000 inimest (7). Seejuures tekib küsimus, kuidas suhtuvad inimesed saadavasse teabesse ning mil määral mõjutab see nende psühholoogilist seisundit. Michie jt (8) uurisid geenianalüüsi nii positiivsete kui ka negatiivsete tulemuste mõju laste ja täiskasvanute emotsionaalsele seisundile. Kui lastel ei põhjustanud testi tulemus olenemata selle sisust emotsionaalset stressi võrreldes testieelse perioodiga, siis täiskasvanute puhul põhjustas raske ja/või ravimatu haiguse suurendatud riski näitav testitulemus kliiniliselt olulist ärevust, millele lisandusid depressioon ja negatiivse minapildi kujunemine. Sellise olukorra vältimiseks tuleks geneetilise testimise protsessi lisada testimiseelne emotsionaalse seisundi hindamine ja testimisjärgne nõustamine neile, kellel esines testimise eel keskmisest kõrgem stressitase (2). See näib õigustatud, kuna inimesed ei pruugi geenitesti tulemust adekvaatselt tõlgendada ja raske haiguse suurendatud riski korral oma emotsionaalse seisundi halvenemist mõista või iseseisvalt negatiivsete emotsioonidega toime tulla. Efektne nõustamine tagaks selle, et lisaks inimese füüsilise tervise edendamisele (nt ennetav ravi või elustiilimuutus teatud haiguste kujunemise tõenäosuse vähendamiseks) tagataks ka vaimne tervis.

Selles valguses on hakatud rõhutada patsiendi õigust mitte saada teavet. See tähendab, et kellelgi pole õigus teda tema geneetilisest eelsoodumusest teavitada. Võib kahelda, kas sellist olukorda on võimalik täielikult saavutada, kuna

enamiku pärilike haiguste avaldumise tõenäosust võib ennustada perekonna tervislikku seisundit uurides. Ka ei tehtud Hongkongi juhtumis käsitletud noormeeste reaalse testi, vaid hinnati soodumust lähisugulaste pealt. Teabe mittedaamine on õigustatud ka juhul, kui teabe omamine suurendaks haiguse avaldumise riski. Bortolotti ja Widdows (9) peavad mitteinformeerimist õigustatuks psühhiaatriliste häirete suurendatud riski (nt skisofreenia, dementsus, depressioon, Alzheimeri tõbi) korral, sest teabe omamine võib kaasa tuua enesehinnangu halvenemise, lootusetuse ja seega seada ohtu sümptomite kontrolli all hoidmise. Sellega oleks arstil justkui õigus mitte jagada teatud tüüpi informatsiooni patsiendiga, kui see tagab parema ravi ja patsiendi emotsionaalse stabiilsuse. Samas ei ole arstil õigust patsiendi eest tema kohata käivat teavet varjata, sh ka kõige üllamal eesmärgil.

Uuringuid geenitestide tulemuste mõju kohta pikas perspektiivis on vähe, sest testimise on olnud laiemalt kättesaadav väga lühikest aega. Kui varem peeti oluliseks vaid testi tulemuste korrektsust ja tõlgendamist, siis järjest enam on hakatud tähelepanu pöörama teabe psühholoogilisele mõjule. Ka ei ole arstietikas välja toodud, mismoodi peab geneetilist teavet käsitlema, ja seetõttu käsitletakse seda kogu muu patsiendi kohta käiva infoga võrdselt. Geenitestid võivad tulevikus abistada arsti ennetava ravi määramisel ja teatud sümptomite paremal jälgimisel. Lisaks aitaks üldine vabatahtlik testimine paremini suunata tervisesüsteemi ressursse (nt kui teatud haiguse tugeva eelsoodumusega inimeste hulk suureneb, on põhjust vastava valdkonna arengusse rohkem panustada). See kõik jääb aga kaugesse tulevikku, sest ka geenitestide usaldusväarsus ja saadava teabe tõlgendamise (loomulikult ka patsientidel arusaamine) vajab arenguks aega ja sellekohase hariduse pakkumist.

#### KIRJANDUS

1. Hoedemaekers R, Have H, Chadwick R. Genetic screening: a comparative analysis of three recent reports. *J Med Ethics* 1997;23:135–41
2. Broadstock M, Michie S, Marteau TM. The psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review. *Eur J Hum Genet* 2000;8:731–8
3. Wong JG, Lieh-Mak F. Genetic discrimination and mental illness: a case report. *J Med Ethics* 2001;27:393–97
4. Takala T, Gylling H A. Who should know about our genetic makeup and why? *J Med Ethics* 2000;26:171–74
5. 23andMe kodulehekülj <https://www.23andme.com/>

6. Mitchell J, Scriver CR, Clow CL, Kaplan F. What young people think and do when the option of cystic fibrosis carrier testing is available. *J Med Genet* 1993;30:538–42
7. Kiss J. 23andMe admits FDA order 'significantly slowed up' new customers. *The Guardian*, March 16, 2014.
8. Michie S, Bobrow M, Marteau TM. Predictive genetic testing in children and adults: a study of emotional impact. *J Med Genet* 2001;38:519–26
9. Bortolotti L, Widdows H. The right not to know: the case of psychiatric disorders. *J Med Ethics* 2011;37:673–6

## Kommentaari

### Liis Leitsalu – TÜ Eesti geenivaramu

Marge Arge artiklist tuleb esile kaks olulist teemat: geneetilise info võimalik mõju ja inimese õigus mitte teada.

Inimese õigust mitte teada on viimasel paaril aastal aktiivselt arutatud eksoomi sekveneerimise aspektist. See analüüsimeetod on 2014. aastast ka Eestis Haigekassa tervishoiuteenuste loetelus ebaselge etioloogiaga haiguste ja sündroomide diagnoosimiseks. Praktikast tähendab see aga, et otsides haigusele geneetilist põhjust, võib leida juhuslikult geneetilise muutuse, mis ei ole uuritava haigusseisundiga seotud. Tekibki dilemma, kas arstil on kohustus patsienti juhuleiust informeerida või peaks austama inimese õigust mitte teada. Kompromisslahendusena on Ameerika Meditsiinigeneetika ja Genoomika Kolleegium (ACMG) koostanud juhised (1) koos rahvusvaheliselt kokku lepitud geenide nimekirjaga, mille puhul peaks patsienti juhuleiust teavitama. Nimekirja lisati geenimuutused, mille puhul on võimalik kaasuvat haigust ennetada või ravida.

Rääkides geneetilise info võimalikust mõjust, on olulised küsimused, mis on testimise eesmärk ning millise testist on jutt. Varem tehti geneetilist testimist peamiselt konkreetse haiguse perekondliku riski tõttu, kui haiguse riski määrab kindel geen. Testimisele eelnes ja järgnes patsiendi nõustamine meditsiinigeneetiku või geeninõustaja juures. Viimastel aastatel on aga geneetiliste testide kasutamine ja kättesaadavus märgatavalt suurenenud.

2010. aastast tekkisid erafirmad, näiteks 23andMe ja Navigenics, kes pakkusid huvilistele interneti teel väljaspool meditsiinisüsteemi geneetilist riskianalüüsi mitmeteguriliste haiguste suhtes, kus geenide roll haigusrisi määramisel on oluliselt väiksem. Mõlema firmaga koostöös on ka uuritud geneetilise info mõju emotsionaalsele seisundile ja tervisekäitumisele. Senised tulemused on näidanud, et kahjulik mõju emotsionaalsele seisundile on olnud kardetust tunduvalt väiksem (2–4). Samas tuleb silmas pidada, et uuringud viidi läbi koostöös testivate firmadega ja nende klientidel, mistõttu tuleb tulemusi hinnata teatava ettevaatusega.

Ka Tartu Ülikooli Eesti geenivaramul on pooleli paar projekti, kus uuritakse personaalse genoomi info mõju uuritavatele. Geenivaramu uuringute tulemusi tutvustatakse avalikkusele juba peatselt.

#### KIRJANDUS

1. Green RC, Berg JS, Grody WW, et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med* 2013;15:565–74.
2. Bloss CS, Schork NJ, Topol EJ. Effect of direct-to-consumer genomewide profiling to assess disease risk. *N Engl J Med* 2011;364:524–34.
3. Bloss CS, Wineinger NE, Darst BF, et al. Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up. *J Med Genet* 2013;50:393–400.
4. O'Neill SC, Teracyk KP, Baytop C, et al. A new approach to assessing affect and the emotional implications of personal genomic testing for common disease risk. *Public Health Genomics* 2015;18:104–12.