

HETA TARKKALA

# Geenitiedon käyttö ja rajoitteet

**Ihmisen koko perimän eli genomin sekä yksittäisten geenien kartoitus yhdistyy mielikuviin edistyvästä tieteestä ja yhä tarkemmasta ihmiskehon ja sen sairauksien tuntemisesta. Samalla aihe on omiaan herättämään huolta: kenelle kuuluvat geenitiedon omistusoikeudet? Entä ketkä sillä tekevät ja mitä?**

**V**uonna 2003 Human Genome Project saatiin päätökseensä ja ihmisen perimä oli ensimmäistä kertaa luettu. Odotukset olivat huipussaan. Kysymykset patenteista ja omistamisesta heräsivät uudenlaisen ihmistä koskevan tiedon ja näin avautuneiden mahdollisuuksien myötä. Vaikka pahimmat karikot on vältetty, puhuttaa geenitiedon omistajuus edelleen yli kymmenen vuotta myöhemmin. Asiaa pohdittiin myös maaliskuussa Etiikan päivässä Tieteiden ta-

lolla Helsingissä. Tutkimusaineistojen omistajuutta käsitellessä tilaisuudessa kiinnitettiin erityishuomiota juuri geenitietoa sisältäviin tutkimusaineistoihin.

Geneettinen tutkimustieto ja geenitieto viittaavat analysoituun ja käsiteltyyn tietoon. Geenitietoa saadaan esimerkiksi verestä, kudoksesta, koepalasta tai hiustupesta. ”Mistä tahansa, mistä dna tai genomi on eristettävissä”, kiteytti tilaisuudessa puhunut professori Katriina Aalto-Setälä. Kun perimä on muuntunut tutkimuksessa käytettäväksi dataksi tai tutkimuksen tuloksiksi, sitä on siis jo työstetty ja yhä useammin se on myös digitaalisessa muodossa.

Tällä hetkellä perimästä saatavasta datasta ymmärretään vasta murto-osa. Kerättävistä tiedoista odotetaan olevan hyötyä diagnostiikassa, tautien ja tautiriskien ymmärtämisessä. Lisäksi uskotaan, että geenitietoa voidaan käyttää entistä paremmin myös yksilöllisen hoidon ja lääkityksen valitsemisessa. Tämä edellyttää uudenlaisten käytäntöjen luomista.

Helsingin biopankin juristi Sirpa Soini muistutti, että geenitiedon tapauksessa kysymys oikeuksista on lopulta tärkeämpi kuin kysymys omistajuudesta. ”Selaisenaan kukaan ei omista geenitietoa”, Soini sanoi ja jatkoi, ”mutta asiaan liittyy oikeuksia ja rajoituksia. Yksilöä suojaavat perus- ja ihmisoikeudet. Tutkijoita taas velvoittavat sopimuksiin ja lakeihin perustuvat oikeudet.”

### Suuret tietovarannot ja biopankit

Viime vuosien aikana Suomessa on perustettu biopankkeja, joiden tarkoituksena on kerätä tulevaisuuden tutkimus- ja kehitystarkoituksiin ihmisperäisiä näytteitä ja niihin yhdistettyä näytteenantajaa koskevaa tietoa. Biopankkeihin viitattiinkin Etiikan päivän esitelmässä taajaan: juuri biopankkitoiminnassa geenitiedon käytöstä neuvotellaan. Jatkossa suomalaisilta potilailta kysytään yhä useammin suostumusta osallistua biopankkiin, jossa perimää koskeva tieto yhdistyy kerättyyn ja kertyvään terveys-, elämäntapa- sekä rekisteritietoon. Suurten tietovarantojen käyttö vaatiikin selkeiden toimintamallien määrittämistä ja virheiden välttämistä – ilman näytteenantajien suostumusta tietojensa käyttöön lupaukset paremmista hoidoista ja lääkkeistä jäävät toteutumatta.

Näytteenantajan tietoinen suostumus onkin yksi geenitietoon liittyvistä pulmista. Näytteenantaja suostuu samalla siihen, että hänen terveystietojaan yhdistetään näytteeseen. Lääketieteellisiin tutkimuksiin suostumuskäytäntö on kuulunut itsestään selvästi jo pitkään. Sillä halutaan varmistaa, että ihmiset ymmärtävät, mihin ovat osallistumassa ja että osallistuminen on vapaaehtoista. Perimätiedon käyttöä koskevassa kirjallisuudessa suostumuskäytännön päivittäminen uuteen tilanteeseen onkin ollut runsaasti esillä. Esimerkiksi biopankkitoiminnassa ihmisiltä pyydetään lupa heidän näytteidensä käyttöön ilman, että suostumushetkellä vielä kyetään yksilöimään, käytetäänkö dataa syövän vai sydän- ja verisuonitautien tutkimukseen tai tuotekehitykseen. Niin ikään eritte-

### ”Geenitietoa saadaan esimerkiksi verestä, kudoksesta, koepalasta tai hiustupesta.”

lemättä jää, milloin tietoja käytetään ja kuka tarkalleen ottaen tutkimuksen suorittaa. Yhä enemmän keskustellaan siitäkin vaihtoehdosta, että julkisessa terveydenhuollossa koottua terveys- ja perimätietoa voitaisiin hyödyntää ilman erillistä suostumusta – tällöin yksilö voisi halutessaan vain kieltää tietojensa käytön.

Monen muun alan tavoin geenitiedon isot kysymykset nousevat markkinaistumisesta. Miten ihmisen perimä voi toimia enenevässä määrin arvon lähteenä? Tätäkin on tieteen ja teknologian tutkimukseen kiinnittyvissä sosiaalitieteissä tutkittu paljon. Juuri kaupallisuus herättää ristiriitoja. Lääkeyhtiöt tekevät lääkekehitystyön kalliin ja riskipitoisen osuuden, jonka ansiosta potilaille tärkeä uusi lääke tulee mahdollisesti markkinoille. Samalla kaupallisuus kuitenkin huolettuu ihmisiä: mitkä tahot hyötyvät tuloksista, joita vaikkapa suomalaisten biopankkiin talletetusta datamassasta saadaan? Samoin voi tuntua tärkeältä tietää, minkälaisessa muodossa tiedot biopankista lähtevät ja miten näytteenantajan yksityisyys on varmistettu. Ajankohtaista onkin pohtia ja rakentaa malleja, jotka yhtäältä takaavat näytteenantajien oikeudet ja toisaalta mahdollistavat tieteen tekemisen.

On hyvä muistaa, että tämän päivän suurten datamäärien biolääketieteessä, johon suomalainen potilas törmää esimerkiksi juuri biopankkinäytteidenkeruun yhteydessä, yksittäinen näyte on harvemmin suurenuslasin alla. Analyysin ajatellaan tuovan hyötyjä potilaan yksilölliseen hoitoon pikemminkin valtavan tietomäärän käsittelyn avulla. ”Yksittäisen näytteen tieto voi olla potilaalle merkityksellistä”, Aalto-Setälä kuitenkin muistutti esityksessään. Vaikka tieteelle yksittäinen näyte ei välttämättä ole merkittävä tutkimuskohde, voi siitä paljastua yksilölle ja hänen lähipiirilleen tärkeitä asioita. Keskustelu geenitiedon kysymyksistä jatkuu varmasti vielä pitkään.