

ISSN 1237-0606

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖN TYÖRYHMÄMUISTIOITA 1998:5

**GEENISEULONTATYÖRYHMÄN
MUISTIO**

**Sosiaali- ja terveysministeriö
Helsinki 1998
ISBN 952-00-0456-4**

KUVAILEHTIVirhe. Kirjanmerkkiä ei ole

määritetty.

Julkaisija

Sosiaali- ja terveysministeriö

Julkaisun päivämäärä

7.5.1998

Tekijät (toimielimestä: toimielimen nimi, puheenjohtaja, sihteeri)

Geeniseulontatyöryhmä

Leena Palotie (pj.)

Mervi Kattelus (siht.)

Irma Järvelä (siht.)

Julkaisun laji

Työryhmämuistioita

Toimeksiantaja

Sosiaali- ja terveysministeriö

Toimielimen asettamispvm

26.3.1997

Julkaisun nimi (myös ruotsinkielinen)

Geeniseulontatyöryhmän muistio

Julkaisun osat

Tiivistelmä

Työryhmän tehtävänä oli kartoittaa geneettistä seulontaa ja siihen liittyviä eettisiä ja yhteiskunnallisia kysymyksiä sekä geneettisen seulonnan tieteellistä perustaa Suomessa. Työryhmän tuli myös kartoittaa Euroopan unionin jäsenmaiden geneettistä seulontaa koskevaa lainsäädäntöä ja muita ohjaus- ja seurantajärjestelmiä sekä arvioida Euroopan neuvoston geneettistä seulontaa käsittelevien suositusten ja sopimusten vaikutuksia geneettistä seulontaa koskevan sääntelyn ja ohjauksen tarpeeseen ja järjestämiseen Suomessa. Selvitysten perusteella työryhmän tuli tehdä ehdotus, millaista geneettistä seulontaa koskevaa sääntelyä, ohjausta ja seurantaa Suomessa tarvittaisiin.

Työryhmän on tehnyt ehdotuksensa siitä, mitä periaatteita periytyvien tautien ja tautialttiuksien tieteellisessä tutkimuksessa, geeniseulontojen toteuttamisessa ja seurannassa sekä tähän liittyvässä tietosuojassa ja tietojen käytössä tulisi noudattaa. Työryhmän ehdotukset ovat pääosin suositusluonteisia, mutta joidenkin ehdotusten toteuttaminen vaatii lainsäädäntömuutoksia. Geeniseulontojen osalta työryhmä ehdottaa muun muassa, että väestöön suunnattujen geeniseulontojen aloittaminen olisi luvanvaraista. Seulontojen tulisi myös olla kaikkien kohderyhmään kuuluvien saatavilla, seulontaan osallistumisen tulee olla vapaaehtoista ja osallistujille tulee antaa riittävästi tietoa ja neuvontaa.

Työryhmän mielestä vakuutusyhtiöillä, työnantajilla, koululaitoksella tai muilla viraomaisilla ei tulisi olla oikeutta vaatia geenitutkimuksen tuloksia eikä tulosten saaminen saisi olla vakuutuksen, työsuhteen, koulutukseen pääsyn tai muun palvelun saamisen edellytyksenä.

Geeniseulontojen seuranta varten työryhmä esittää perustettavaksi kansallisen moniammatillisen asiantuntijaryhmän, jonka tehtävänä olisi mm. seurata alan tutkimusta sekä Suomen seulonta- ja testauskäytäntöjä ja toimia lausunnon- tai suositusten antajana geeniseulontoja koskevilla asioilla.

Avainsana: (asiasanat)

Geeniseulonta, geenitesti

Sarjan nimi ja numero

Sosiaali- ja terveysministeriön työryhmämuistioita
1998:5

ISSN

1237-0606

ISBN

952-00-0456-4

Kokonaissivumäärä

35

Kieli

Suomi

Hinta

54,- (sis. alv.)

Luottamuksellisuus

Julkinen

Jakaja

Sosiaali- ja terveysministeriö

Sosiaali- ja terveystalvosasto, Tabell 160 3900

Kustantaja

Sosiaali- ja terveysministeriö

Sosiaali- ja terveysministeriölle Virhe. Kirjanmerkkiä ei ole määritetty.

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti 26.3.1997 työryhmän, jonka tehtäväksi annettiin

- 1) kartoittaa geneettistä seulontaa ja siihen liittyviä eettisiä ja yhteiskunnallisia kysymyksiä sekä geneettisen seulonnan tieteellistä perustaa Suomessa,
- 2) kartoittaa Euroopan unionin jäsenmaiden geneettistä seulontaa koskevaa lainsäädäntöä sekä muita ohjaus- ja seurantajärjestelmiä,

3) arvioida Euroopan neuvoston geneettistä seulontaa käsittelevien suositusten ja sopimusten vaikutuksia geneettistä seulontaa koskevan sääntelyn ja ohjauksen tarpeeseen sekä järjestämiseen Suomessa, ja

4) tehdä kartoitusten perusteella ehdotus, millaista geneettistä seulontaa koskevaa sääntelyä, ohjausta ja seurantaa Suomessa tarvittaisiin.

Työryhmä otti nimekseen Geeniseulontatyöryhmä.

Työryhmän puheenjohtajana toimi professori Leena **Palotie** Kansanterveyslaitokselta. Jäseninä olivat neuvotteleva virkamies Marja-Liisa **Partanen**, ylilääkäri Terhi Hermanson 30.9.1997 asti ja sen jälkeen ylilääkäri Risto **Pomoell**, ylilääkäri Merja **Saarinen**, kaikki sosiaali- ja terveysministeriöstä, lainsäädäntöneuvos Markku **Helin** oikeusministeriöstä, tutkimusprofessori Elina **Hemminki** ja ylilääkäri Risto **Roine** Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus STAKE-Sista, professori Markku **Laakso** Kuopion yliopistollisesta sairaalasta, dosentti Markku **Myllykangas** Kuopion yliopistosta, professori Pertti **Aula** Turun yliopistosta, professori Heikki **Kirjavainen** Helsingin yliopistosta, johtava lääkäri Seppo **Junnila** Salon seudun terveyskeskuksesta sekä osastonhoitaja Liisa **Ukkola** Oulun yliopistollisesta keskussairaalaista. Työryhmän sihteereinä toimivat ylitarkastaja Mervi **Kattelus** sosiaali- ja terveysministeriöstä ja dosentti Irma **Järvelä** Kansanterveyslaitokselta. Markku Laakso ei muiden velvollisuuksiensa vuoksi osallistunut työryhmän työhön.

Työryhmä kuuli seuraavia asiantuntijoita: ylilääkäri Harri **Vertio**, Terveysten edistämisen keskus, dosentti Pekka **Koivisto**, Kansaneläkelaitos, dosentti Helena **Kääriäinen**, Väestöliitto, dosentti Jaakko **Kaprio**, Helsingin yliopisto, erikoistutkija Arja R **Aro**, Kansanterveyslaitos ja osastopäällikkö Aino **Takala**, Orion Oy. Lisäksi professori Aarno **Palotie**, Helsingin yliopistollinen sairaala ja dosentti Jaana **Hallamaa**, Helsingin yliopisto, antoivat kirjalliset esitykset.

Työryhmä suoritti toimeksiannossa mainitut selvitykset ja teki näiden pohjalta ehdotuksensa siitä, mitä periaatteita periytyvien tautien ja tautialttiuksien tieteellisessä tutkimuksessa, geeniseulontojen toteuttamisessa ja seurannassa sekä tähän liittyvässä tietosuojassa ja tietojen käytössä tulisi noudattaa. Eräät työryhmän ehdotuksista jäävät täsmennettäväksi jatkotyöskentelyn yhteydessä, jolloin ne tulee ottaa huomioon jo vireillä olevien työryhmän työhön liittyvien lainsäädäntöhankkeiden kanssa.

Saatuun tehtävänsä suoritetuksi työryhmä jättää sosiaali- ja terveysministeriölle kunnioittavasti muistionsa.

Helsingissä 7. toukokuuta 1998

Leena Palotie

Marja-Liisa Partanen

Risto Pomoell

Merja Saarinen

Markku Helin

Elina Hemminki

Risto Roine

Markku Myllykangas

Pertti Aula

Heikki Kirjavainen

Seppo Junnila

Liisa Ukkola

Mervi Kattelus

Irma Järvelä

SISÄLLYSLUETTELOVirhe. Kirjanmerkkiä ei ole määritetty.

1. JOHDANTO	1
1.1. Määritelmät	2
1.2. Perinnölliset taudit ja tautialttiudet	3
1.3. Diagnostiset geenitutkimukset	4
1.3.1. Geenitestit	4
1.3.2. Geenikykentä	4
2. GENEETTISET SEULONNAT JA NIIDEN TAVOITTEET	4
2.1. Yleistä	4
2.2. Raskaudenaikaiset diagnostiset geenitutkimukset	5
2.3. Vastasyntyneiden seulonta	5
2.4. Tautigeenin kantajien seulonta	5
2.5. Ennustava geenitestausta	6
2.6. Tautialttiuksien seulonta	6
2.7. Kokemuksia geenitesteistä ja geneettisistä seulonnoista	6
2.7.1. Ulkomaat	6
2.7.2. Suomalaiset kokemukset	7
2.7.3. Väestön asenteet	7
3. GEENITESTEIHIN JA -SEULONTOIHIN LIITTYVÄ SUOMEN LAIN- SÄÄDÄNTÖ	8
3.1. Perusoikeudet	8
3.2. Kansanterveyslaki ja -asetus	9
3.3. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (potilaslaki)	9
3.4. Lääketieteellistä tutkimusta koskeva lakiluonnos	9
3.5. Geenitekniikkalaki	10
3.6. Laki ja asetus terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista	10
3.7. Laki raskauden keskeyttämisestä	11
3.8. Tietosuojalainsäädäntö	11
4. LAINSÄÄDÄNTÖ JA SUOSITUKSET ERÄISSÄ MAISSA	12
4.1. Pohjoismaat	12
4.1.1. Ruotsi	12
4.1.2. Norja	13
4.1.3. Tanska	13
4.2. Alankomaat	14
4.3. Iso-Britannia	14
4.4. Kanada ja Yhdysvallat	15

5. KANSAINVÄLISET SOPIMUKSET JA SUOSITUKSET	16
5.1. Euroopan yhteisö	16
5.2. Euroopan neuvosto	16
5.2.1. Bioetiikkasopimus	16
5.2.2. Suositukset.....	17
5.3. Muut....	19
6. GENEETTISTEN SEULONTOJEN VAIKUTUKSISTA JA ONGELMISTA	20
6.1. Länsimainen käsitys eettisistä koodeista.....	20
6.2. Eettis-normatiiviset näkökohdat	20
6.3. Tietosuoja ja salassapitoon liittyvät asiat.....	23
6.4. Vakuutusikäytäntö	24
6.4.1. Nykytilanne.....	24
6.4.2. Tulevaisuus.....	24
6.5. Työntekijöihin kohdistuva testaus	25
6.6. Geeniseulontojen taloudellisista vaikutuksista	26
7. GENEETTISTEN SEULONTOJEN MAHDOLLISUUDET JA RAJOITUKSET SUOMESSA	27
7.1. Terveystietojärjestelmä.....	27
7.2. Geenitestien tieteellisen tutkimuksen ohjaus	27
7.3. Geneettisten tautien epidemiologia Suomessa.....	28
7.4. Laboratoriovalmiudet.....	29
8. TYÖRYHMÄN EHDOTUKSET	29
8.1. Periytyvien tautien ja tautialttiuksien tieteellinen tutkimus.....	30
8.2. Väestöön suunnatut geeniseulonnat tautigeenin kantajien tai tautialttiuksien tunnistamiseksi	31
8.3. Ennustavaa geenitestausta koskevat suositukset.....	32
8.4. Geeniseulontoihin ja -testaukseen liittyvä tietosuoja ja tietojen käyttö	33
8.5. Geeniseulontojen seuranta	34

1. JOHDANTO

Geeneihin liittyvät tutkimusmenetelmät ovat kehittyneet viimeisen kymmenen vuoden aikana nopeammin kuin mikään muu lääketieteen ala ja kehitys jatkuu edelleen. Viimeaikainen molekyylogeneettisten tutkimusmenetelmien kehitys on mahdollistanut perinnöllisten tautien ja niitä aiheuttavien geenivirheiden tutkimisen. Ihmisellä tunnetaan jo yli 6 000 yhden geenin sairautta. Näistä 1 400 sairaudessa tautigeeni on paikannettu ja yli 600 sairaudessa tunnetaan geenivirhe tai useampia virheitä. Kansainvälinen Human Genome Project tähtää koko ihmisen geenien emäsjärjestyksen tunnistamiseen vuoteen 2005 mennessä. Tähän tutkimukseen osallistuvat useat kymmenet laboratoriot ympäri maailmaa ja tieto tulee kaikkien tutkijoiden saataville tietoliikenneyhteyksien kautta. Kun kaikkien ihmisen geenien rakenne tunnetaan, tulee periaatteessa mahdolliseksi myös yksilön useankin tautigeenin nopea tunnistus ilman ennakoivaa tietoa tautigeenin esiintymisestä suvussa. Geenitutkimuksen avulla on mahdollista vähentää periytyvien tautien esiintyvyyttä tai niistä aiheutuvaa terveyshaittaa tunnistamalla tauteja niiden oireettomassa vaiheessa, tunnistamalla tautigeenin kantajia tai sikiön tauteja.

Tutkimusmenetelmien kehittyessä on jo törmätty alan kaupallistumiseen ja sen mukanaan tuomiin ongelmiin. Geenitekniikkaan perustuvia kotitestejä on kehitetty, ja näitä sekä muita geneettiseen tietoon perustuvia tutkimuksia mainostetaan muun muassa Internetin välityksellä.

Geneettisen seulonnan toteuttamiseen liittyy monia mm. psykologisia, eettisiä, yhteiskunnallisia ja sosiaalisia näkökohtia. Psykologisia vaikutuksia arvioitaessa on otettava huomioon seulontaan osallistumiseen ja siitä kieltäytymiseen liittyvät tekijät sekä seulonnan tulosten vaikutukset yksilön ja hänen läheistensä elämään. Eettisestä näkökulmasta voidaan pohtia mm. seulontojen vapaaehtoisuutta tai pakollisuutta. Seulonnan tulosten vaikutuksia tulee tarkastella myös mahdollisen syrjinnän kannalta. Yhteiskunnan suhtautuminen geneettisiin sairauksiin vaikuttaa puolestaan ihmisten näkemyksiin ja osallistumiseen geneettiseen seulontaan.

Suomessa ei ole geneettistä seulontaa koskevaa lainsäädäntöä tai valtakunnallista seurantajärjestelmää. Sosiaali- ja terveysministeriö on asettanut tämän työryhmän selvittämään geneettistä seulontaa koskevaa kansainvälistä sääntelyä ja käytäntöä sekä näiden selvitysten pohjalta tekemään ehdotukset sääntelystä, ohjauksesta ja seurannasta Suomessa. Työryhmän muistiossa selvitetään ensin joitakin aihepiiriin kuuluvia käsitteitä, kuten erilaiset perinnölliset taudit ja geenitestit. Toisessa luvussa kerrotaan geneettisistä seulonnoista, näitä koskevista kokemuksista ja väestön asenteista seulontoja kohtaan. Geenitesteihin ja -seulontoihin liittyvää kansallista lainsäädäntöä, eräiden muiden maiden lainsäädäntöä sekä kansainvälisiä sopimuksia selostetaan seuraavissa luvuissa. Luvussa 6 tarkastellaan geneettisten seulontojen vaikutuksia sekä niihin liittyviä ongelmia ja luvussa 7 seulontojen erityispiirteitä Suomessa. Työryhmän ehdotukset on koottu 8. lukuun. Muistiossa ei käsitellä raskaudenaikaisia seulontatutkimuksia sikiön kromosomipoikkeavuuksien tai eräiden muiden synnyntäisten kehityshäiriöiden toteutukseksi.

1.1. Määritelmät

Geneettisellä seulonnalla (screening) tarkoitetaan väestössä tai sen rajatussa osassa suoritettavia tutkimuksia, joiden avulla pyritään tunnistamaan a) lieväoireinen tai täysin oireeton periytyvä tauti, b) peittyvästi periytyvän sairauden tautigeenin kantajat, joiden jälkeläiset voivat saada kyseisen sairauden jos molemmat vanhemmat siirtävät jälkeläiselle virheellisen geenin ja c) monitekijäisen sairauden sairastumisalttiutta lisääviä genejä tai niiden yhdistelmiä.

Diagnostisella geenitestauksella tarkoitetaan periytyvän taudin tunnistamista henkilöllä, jolla on tautiin viittaavia löydöksiä tai sukuhistoria.

Ennustavalla geenitestauksella tarkoitetaan vallitsevasti periytyvää tautia sairastavan yksilön oireettomien sukulaisten tutkimista.

Geenitestillä tässä yhteydessä tarkoitetaan geenimuutoksen toteamista ihmisen DNA:ssa.

Geenitestillä voidaan todeta:

- 1) Oireisen yksilön (potilaan) periytyvä sairaus. Samoin alkion tai sikiön sairaus raskauden aikana.
- 2) Peittyvästi periytyvän tautigeenin kantajuus terveellä ihmisellä. Tutkimuksella on merkitystä ainoastaan kantajan jälkeläisille, jotka voivat saada kyseisen taudin mikäli toinenkin vanhemmista siirtää saman geenin virheen jälkeläiselle.
- 3) Myöhemmin ilmaantuva perinnöllinen sairaus tutkimushetkellä täysin terveellä henkilöllä. Ns. ennustava geenidiagnoosi.
- 4) Lisääntynyt alttius sairastua myöhemmässä elämänvaiheessa monitekijäisesti periytyvään tautiin.

Geneettisellä testillä tässä yhteydessä tarkoitetaan muita periytyvien tautien diagnostisia laboratoriotutkimuksia. Niillä mitataan geenin tuotteen määrää, laatua, toimintaa tai näihin liittyvää aineenvaihdunnan tuotetta.

Geenitestin sensitiivisyydellä tarkoitetaan sen tarkkuutta tunnistaa kaikki väestössä esiintyvät saman taudin mutaatiot.

Geenitestin spesifisyydellä tarkoitetaan sen tarkkuutta todeta tietty tautimutaatio ihmisen DNA:ssa.

Haplotyypillä tarkoitetaan tietyn alleeliyhdistelmän periytymistä tutkittavan geenin läheisyydessä.

Alleeli on isältä tai äidiltä peritty geeni tai DNA-jakso, joka voidaan tunnistaa emäsvaihtelun perusteella.

1.2. Perinnölliset taudit ja tautialttiudet

Ihmisen perimässä arvioidaan olevan noin 80 000 geeniä. Geenit rakentuvat DNA:sta, jonka nukleiinihappojärjestyksen perusteella muodostuvat solun toiminnalle tärkeät valkuaisaineet. Virhe DNA:n emäsjärjestyksessä eli mutaatio voi aiheuttaa perinnöllisen taudin tai tautialttiuden. Geenit sijaitsevat tietyssä järjestyksessä kromosomeissa solun tumassa. Ihmisellä on 46 kromosomia, joista puolet on peritty isältä siittion välityksellä ja puolet äidiltä munasolun kautta. Kromosomeista 22 paria on keskenään identtisiä (autosomit), mutta sukupuolikromosomien pari on naisilla XX ja miehillä XY.

Periytyvät sairaudet voidaan jakaa seuraaviin ryhmiin:

1. **Yhden geenin sairaudet**, joita ihmisellä tunnetaan yhteensä noin 6 000, periytyvät joko vallitsevasti tai peittyvästi.

Vallitsevassa periytymisessä virhe geeniparin toisessa geenissä (alleelissa) aiheuttaa sairauden ilmenemisen. Tautia sairastavan yksilön jälkeläisellä on 50 %:n todennäköisyys saada virheellinen geeni ja sen aiheuttama sairaus. Tällaisia tauteja tunnetaan yli 3 000.

Peittyvässä periytymisessä sairaalla yksilöllä on geenivirhe geeniparin molemmissa alleeleissa. Sairaana yksilön molemmat vanhemmat ovat taudin suhteen terveitä, mutta heillä on geenivirhe toisessa alleelissa. Peittyvästi periytyvän taudin todennäköisyys kahden tautigeenin kantajan jälkeläisillä on 25 %. Tällaisia tauteja tunnetaan yli 2 000. Jokaisella ihmisellä on arvioitu olevan perimässään 5 - 10 peittyvästi periytyvän taudin geenivirhettä.

X-kromosomisessa eli sukupuoleen sitoutuneessa periytymisessä virheellinen geeni sijaitsee X-kromosomissa ja tauti periytyy siten miehillä ja naisilla eri lailla. X-kromosomisesti peittyvästi periytyvissä taudeissa tautigeenin kantajanaiset ovat terveitä ja 50 % heidän poikalapsistaan on sairaita ja 50 % tytöistä tautigeenin kantajia saatuaan äidiltään geenivirheen sisältämän X-kromosomin. X-kromosomisesti vallitsevasti periytyvissä taudeissa myös geeninkantajanaisilla on oireita. Sukupuoleen sidotusti peittyvästi periytyviä tauteja tunnetaan noin 500.

2. **Monitekijäisesti periytyvät taudit** syntyvät usean geenin ja joidenkin ympäristötekijöiden yhteisvaikutuksesta. Tähän ryhmään kuuluvat synnynnäiset epämuodostumat sekä monet aikuisiän tavalliset sairaudet kuten sokeritauti, sepelvaltimotauti, mielenterveyden häiriöt ja Alzheimerin tauti. Geneettisen alttiuden määrä vaihtelee eri taudeissa.

3. Ihmisen perimän virheisiin kuuluvat myöskin **kromosomivioista aiheutuvat sairaudet**. Suurin osa näistä johtuu sattumalta tapahtuneesta sukusolujen jakautumishäiriöstä, eivätkä ne tavallisesti ole perinnöllisiä.

1.3. Diagnostiset geenitutkimukset

1.3.1. Geenitestit

Geenitestillä pyritään tunnistamaan tautiin liittyvä emäsmuutos tutkittavan DNA-näytteestä (yleensä verinäyte).

Geenitestien erityisominaisuuksia ovat:

- 1) DNA-muutos on pysyvä eikä tutkimusta yleensä tarvitse toistaa.
- 2) Tutkimustulos on yleensä hyvin spesifinen, ts. geenivirheen toteaminen ilmoittaa periytyvän taudin tai tautigeenin kantajuuden suurella varmuudella. Näin ei kuitenkaan ole monitekijäisten tautien alttiusgeenien suhteen.
- 3) Geenitestin normaali tulos ei aina poissulje taudin tai kantajuuden mahdollisuutta, koska sama tauti voi aiheutua erilaisista geenivirheistä, ts. geenitestin sensitiivisyys vaihtelee eri taudeissa ja eri väestöissä.
- 4) Geenitestit antavat informaatiota myös lähisukulaisten geneistä ja mahdollisista riskeistä.
- 5) Testi voi antaa tietoa sairastumisesta tai sen riskistä ajallisesti vuosikymmeniä ennen tapahtumaa.

1.3.2. Geenikykentä

Mikäli taudin tiedetään kytkeytyvän tiettyyn kromosomialueeseen, voidaan jo ennen tautimutaation löytymistä tauti ja sen kantajat lähisuvussa diagnosoida kyseisen alueen geenimerkkien periytyminen vertailulla. Tutkimus edellyttää, että perheen sairaan henkilön ja useamman terveen sukulaisen DNA-näyte on käytettävissä vertailua varten. Tällaiseen tutkimukseen liittyy yleensä muutaman prosentin virheriski.

2. GENEETTISET SEULONNAT JA NIIDEN TAVOITTEET

2.1. Yleistä

Geneettisen kuten muidenkin seulontojen järjestämiseen on liittynyt olennaisena osana perinnöllisyysneuvonta sekä ennen testin suorittamista että sen jälkeen. Neuvonnassa henkilöille pyritään antamaan riittävästi tietoa kyseisestä testistä, jotta he voivat tehdä itsenäisen päätöksen osallistumisestaan seulontaan.

WHO on antanut yleisen seulontoja koskevan suosituksen, jonka mukaan seulonnan edellytyksenä on, että

- 1) sairaus on merkittävä terveysongelma
- 2) sairauteen on hyväksytty hoitomuoto
- 3) diagnostiset ja terapeuttiset laitteet ja tilat ovat käytettävissä
- 4) sairaus on todettavissa piilevänä tai oireilun aikaisessa vaiheessa
- 5) seulontaan soveltuva testi tai tutkimusmenetelmä on käytettävissä
- 6) testi- tai tutkimusmenetelmä on yleisesti hyväksytty
- 7) taudin eteneminen tapauksissa, joissa sitä ei hoideta, on riittävästi selvitetty

- 8) on olemassa suunnitelma hoidon järjestämiseksi
- 9) taudin toteamisesta aiheutuneet kustannukset ovat kohtuullisia suhteessa terveydenhuollon kokonaiskustannuksiin
- 10) seulonta on jatkuvaa.

Nämä suositukset on laadittu aikana, jolloin tieto geeneistä ja geenitesteistä oli vähäistä. WHO:n suosituksia voidaan kuitenkin soveltuvien osin noudattaa geeniseulonnoissa.

2.2. Raskaudenaikaiset diagnostiset geenitutkimukset

Geenitesteillä voidaan todeta sikiön perinnöllinen sairaus istukka- tai lapsivesinäytteestä tai jo 8- tai 16-soluasteisesta alkioista (ns. preimplantaatio-diagnostiikka). Perhe voi tällöin halutessaan välttyä sairaan lapsen saamiselta raskauden keskeytyksen avulla tai avustetun hedelmöityksen kyseessä ollessa teemmällä alkiotutkimus ja jättämällä geenivirheen omaava alkio viemättä äidin kohtuun. Näissä tapauksissa perheen aikaisempi anamneesi (tautihistoria) tai suoritettujen geneettisten tutkimukset ovat osoittaneet periytyvän sairauden todennäköisyyden olevan suurentunut. Koeputkessa hedelmöitetyn alkion geenidiagnostiikka on toistaiseksi vielä kehittämissä.

2.3. Vastasyntyneiden seulonta

Vastasyntyneiden seulontatutkimuksilla pyritään tunnistamaan lapsen periytyvä sairaus mahdollisimman pian syntymän jälkeen, jotta taudin aiheuttama haitta voitaisiin varhain aloitetulla hoidolla välttää. Suomessa on käytössä ainoastaan synnyttäjien kilpirauhasen vajaatoiminnan seulontaohjelma napaverinäytteen hormonimäärityksen (TSH) avulla.

2.4. Tautigeenin kantajien seulonta

Peittyvästi periytyvien tautien geeninkantajien seulonnan tavoitteena on tunnistaa kahden geeninkantajan muodostamat riskiparit, joilla on aina 25 %:n riski saada sairas lapsi. Riskiparit voivat välttää sairaan lapsen saamisen vapaaehtoisen lapsettomuuden, adoption tai sikiötutkimuksen ja tarvittaessa raskauden keskeytyksen avulla. Tautigeenin kantajien seulontaa on Suomessa toistaiseksi tehty vain rajoitetuissa pilottitutkimuksissa.

2.5. Ennustava geenitestausta

Ennustavaa geenitestausta sovelletaan ensisijaisesti vallitsevasti periytyvissä sairauksissa, joille on ominaista oireiden ilmaantuminen vasta aikuisiässä. Taudin myöhäinen ilmaantuminen saattaa usein suuren sukulaishjoukon riskitilanteeseen sukulaisuusasteen mukaisesti. Geenitesti joko poistaa sairauden riskin tai osoittaa tutkittavalla geenivirheen, millä perusteella tämä tietää tulevansa myöhemmin sairastumaan kyseiseen tautiin. Tällaisia tauteja ovat mm. Huntingtonin tauti ja eräät muut keskushermoston sairaudet sekä familiaalinen hyperkolesterolemia. Joissakin syöpämuodoissa pieni osa tapauksista on yhden geenin virheestä aiheutuvia ja samalla lailla vallitsevasti periytyviä. Rintasyövästä ja paksusuolen syövästä noin 5 % on yhden geenin virheestä aiheutuvia.

2.6. Tautialttiuksien seulonta

Useat aikuisiän tavalliset sairaudet syntyvät perintötekijöiden ja ympäristötekijöiden yhteisvaikutuksesta. Seulonnan tarkoituksena on löytää tautialttiutta lisääviä geeniyhdistelmiä, jolloin tautialttiit yksilöt voitaisiin ohjata ennalta ehkäiseviin toimenpiteisiin ja näin välttää tai lieventää geneettisen alttiuden ennakoimaa sairautta vaikuttamalla elintapoihin tai ympäristötekijöihin.

Geneettisen alttiuden määrääviä geenejä voidaan eräissä taudeissa jo tunnistaa. Tällaisia ovat mm. eräät HLA-haplotyytit insuliini-diabeteksessa ja ApoE-haplotyytit Alzheimerin taudissa. Toistaiseksi kuitenkin nämä ja eräät muutkin vastaavat geenitutkimukset pystyvät verraten huonosti ennustamaan taudin puhkeamista eikä alttiusgeenien seulontaa ole laajassa mittakaavassa tehty. Perimän merkityksen selvittäminen vaatii runsaasti uutta tutkimustietoa ennen kuin voidaan suunnitella näiden tautien geenitestejä.

2.7. Kokemuksia geenitesteistä ja geneettisistä seulonnoista

2.7.1. Ulkomaat

Ensimmäiset geneettiset seulonnat aloitettiin jo 1960-luvulla. Rh-veriryhmän testaustuksella voitiin välttää Rh-negatiivisten äitien lasten vammautuminen antamalla äideille vasta-ainetta synnytyksen jälkeen. Toinen laajassa käytössä oleva seulontaohjelma eri Euroopan maissa on ollut fenyylketonurian seulonta vastasyntyneiltä, jolloin riskilasten henkinen kehitysvammaisuus voidaan estää oikealla ruokavaliolla.

Peittyvästi periytyvien tautien geeninkantajien seulonnan ensimmäinen toteutus oli lasten vaikean aivosairauden Tay-Sachs-taudin kantajien seulonta, joka aloitettiin 1970-luvun alussa Amerikan juutalaisväestössä. Juutalaisväestön aktiivinen osallistuminen on vähentänyt taudin esiintymistä Yhdysvalloissa ja Israelissa noin 90 %. Samanlaisia kokemuksia on saatu Välimeren maissa peittyvästi periytyvän veritaudin beeta-thalasseemian kohdalla. Kokemukset thalasseemian seulonnasta

Välimeren alueella ovat osoittaneet, että väestöseulonta on onnistunut parhaiten silloin, kun se on kohdistettu pienelle korkean riskin alueelle ja seulonnan suorittajat ovat olleet hyvin koulutettuja. Eurooppalaisen väestön yleisimmän peittyvästi periytyvän taudin, kystisen fibroosin, geeninkantajien seulontaohjelmia on käynnistetty kokeiluluontoisesti useissa maissa.

Ennustavasta geenitestauksesta vallitsevasti periytyvissä taudeissa on eniten kokemusta dementiaan ja pakkoliikkeisiin johtavan Huntingtonin taudin riskiperheissä eri puolilla maailmaa. Testauksiin on yleensä osallistunut vain pieni osa riskisukulaisista.

2.7.2. Suomalaiset kokemukset

Koko väestöön suunnattuja geeniseulontoja ei Suomessa ole tehty. Seulontojen edellytysten selvittämiseksi tehtiin peittyvästi periytyvän lasten aivotaudin, aspartylglukosaminurian (AGU) seulontatutkimus 1994 - 96 Helsingin neuvoloissa raskaana oleville naisille raskauden ensimmäisen kolmanneksen aikana (LL Marja Hietala ym.). Noin 95 % äideistä halusi osallistua seulontaan, jossa todettiin tautigeenin kantajia olevan noin 1:65. Kokemukset osoittivat, että geeniseulonnat ovat helposti toteutettavissa neuvolaverkoston puitteissa ja että käytetty laboratoriomenetelmä soveltuu hyvin suurien näytemäärien tutkimiseen. Noin 2 000 raskaana olleeseen naiseen kohdistuneen kyselytutkimuksen mukaan valtaosa heistä koki seulonnan myönteisesti ja vain aniharva katui osallistumistaan. Vastaava pilottitutkimus on tehty myös Kuopiossa, jossa AGU-geeninkantajien lisäksi seulottiin myös erään toisen peittyvästi periytyvän aivosairauden, INCL-taudin ja X-kromosomisesti periytyvän fragiili-X oireyhtymän kantajia. Kuopion kokemukset osoittivat ennakolta tapahtuvan eettisen keskustelun ja testiin osallistuville annettavan riittävän neuvonnan tarpeellisuuden, jotta onnistunut seulonta saadaan toteutettua.

Ennustavaa geenidiagnostiikkaa on Suomessa tehty Huntingtonin taudissa ja eräissä muissa neurologisissa sairauksissa henkilöille, jotka ovat sukutietojen perusteella kuuluneet riskiryhmään. Ennustavaan geenitestiin on osallistunut neuvonnan jälkeen 40 % tutkituista.

Periytyvän paksusuolen syöpää (HNPCC) ja periytyvää rintasyöpää sairastavien suvuissa on myös tehty geenitestejä oireettomien geeninkantajien tunnistamiseksi.

2.7.3. Väestön asenteet

Väestön asenteita geenitesteihin ja geneettiseen seulontaan on selvitetty yhteistyössä Kansanterveyslaitoksen ja Turun yliopiston kanssa. Valtaosa vastaajista (yli 90 %) suhtautui myönteisesti geenitesteihin. Yhtä suuri osa luotti suomalaisen terveydenhuoltojärjestelmän kykyyn huolehtia geenitutkimusten järjestämisestä ja uskoi itse pystyvänsä päättämään geenitesteihin osallistumisesta ja tulosten käytöstä. Yli puolet vastaajista oli kuitenkin huolestunut geenitestien tulosten mah-

dollisesta joutumisesta ulkopuolisten käsiin tai niiden käytöstä muihin kuin tie-teellisiin tarkoituksiin. Suuri osa oli myös huolestunut siitä, että geenitestit voisivat johtaa rodunjalostukseen. Tieto taudista vähensi huolestuneisuutta, mm. AGU-lasten sukulaisten asenteet olivat muuta väestöä suotuisimmat geenitestien laajamittaiselle tarjoamiselle.

AGU-kantajaseulonnan suorittamiseen osallistuneista terveydenhoitajista 84 % ilmoitti seulontatyön olleen myönteinen kokemus. Suomalaisille lääkäreille suunnatussa haastattelututkimuksessa lääkärit suhtautuivat myönteisesti riskiperheiden ennakoiviin geenitesteihin sekä rintasyövän ja paksusuolen syövän väestötason seulontaan, mutta varovaisemmin muihin geneettisiin seulontoihin.

3. GEENITESTEIHIN JA -SEULONTOIHIN LIITTYVÄ SUOMEN LAINSÄÄDÄNTÖ

3.1. Perusoikeudet

Suomen Hallitusmuodon II luvussa olevat perusoikeussäännökset takaavat jokaiselle Suomessa oleskelevalle tai Suomen kansalaiselle tiettyjä oikeuksia tai velvoittavat valtion tiettyihin toimenpiteisiin. Julkisen vallan on 15 a §:n mukaan turvattava lailla tarkemmin säädetyllä tavalla jokaiselle riittävät sosiaali- ja terveyspalvelut ja edistettävä väestön terveyttä. Tämä toteutuu kuntien järjestämisvelvollisuutena sekä valtion ja kuntien toimenpiteinä väestön terveyden edistämiseksi.

Hallitusmuodon 5 §:n syrjintäkiellon mukaan ketään ei saa ilman hyväksyttävää perustetta asettaa eri asemaan sukupuolen, iän, alkuperän, kielen, uskonnon, vakaumuksen, mielipiteen, terveydentilan, vammaisuuden tai muun henkilöön liittyvän syyn perusteella. Geenitestien käyttö esimerkiksi koulutukseen, työhön tai vakuutuksen ottamiseen liittyvissä tilanteissa voi johtaa siihen, että henkilö joutuu geneettisen perimänsä vuoksi syrjityksi.

Yksityiselämän suojasta säädetään Hallitusmuodon 8 §:ssä. Säännöksen mukaan jokaisen yksityiselämä, kunnia ja kotirauha on turvattu ja henkilötietojen suojasta säädetään tarkemmin lailla. Geenitestit paljastavat sellaista tietoa henkilön tai hänen sukulaistensa terveydentilasta, joka kuuluu henkilön yksityisyyden piiriin. Näiden tietojen antaminen ulkopuolisille ilman testatun suostumusta loukkaa yksityiselämän suojaa.

Suomen ratifioimat kansainväliset sopimukset ovat osa Suomen oikeusjärjestystä. Monet näistä käsittelevät perusoikeuksia. YK:n kansalais- ja poliittisia oikeuksia koskevan sopimuksen 17 artiklan mukaan kenenkään yksityisyyteen ei saa laittomasti puuttua. Jokaisella tulee lisäksi olla lain tarjoama suoja puuttumisesta vastaan. Myös Euroopan ihmisoikeussopimuksessa, jonka Suomi ratifioi vuonna 1990, määrätään oikeudesta yksityiselämän suojaan (8 artikla). Artiklan mukaan viranomaiset eivät saa puuttua tähän oikeuteen, paitsi silloin kun laki sen sallii ja

se on demokraattisessa yhteiskunnassa välttämätöntä kansallisen ja yleisen turvallisuuden tai maan taloudellisen hyvinvoinnin vuoksi, tai epäjärjestyksen ja rikollisuuden estämiseksi, terveyden tai moraalin suojaamiseksi, tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Molemmissa edellä mainituista sopimuksista on myös määräys syrjinnän kiellosta.

3.2. Kansanterveyslaki ja -asetus

Kansanterveyslaissa säädetään muun muassa niistä tehtävistä, joita kuntien tulee kansanterveystyöhön kuuluvina tehdä. Yhtenä tehtävänä lain 14 §:ssä mainitaan seulonnan ja muiden joukkotarkastusten järjestäminen. Kansanterveysasetuksessa (802/1992) on määritelty tällaisiksi seulonnoiksi mammografiaan perustuva rintasyöpäseulonta 50 - 59-vuotiaille naisille ja kohdun kaulaosan syöpää ehkäisevä seulonta 30 - 60-vuotiaille naisille. Muita seulontoja koskevia säännöksiä ei ole lainsäädännössä, vaan toteutetut seulonnat perustuvat vapaaehtoisuuteen ja erilaisiin suosituksiin.

3.3. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (potilaslaki)

Vuoden 1993 alusta voimaan tulleessa potilaslaissa säädetään potilaan oikeudesta hyvään terveyden- ja sairaudenhoitoon ja siihen liittyvään kohteluun. Potilaalla laissa tarkoitetaan terveyden- ja sairaudenhoitopalveluja käyttävää tai muuten niiden kohteena olevaa henkilöä. Potilaalla on oikeus saada tietoja terveydentilastaan ja hänellä on oikeus tarkastaa itseään koskevat potilasasiakirjoissa olevat tiedot. Potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. Lakiin sisältyy myös potilasasiakirjojen laatimista ja säilyttämistä sekä asiakirjoihin sisältyvien tietojen salassapitoa koskevia säännöksiä.

Potilaslakiin on huhtikuussa 1998 lisätty uusi säännös, jossa säädetään valtakunnallisesta terveydenhuollon eettisestä neuvottelukunnasta. Neuvottelukunnan tehtävänä on käsitellä terveydenhuoltoon ja potilaan asemaan liittyviä eettisiä kysymyksiä periaatteelliselta kannalta ja se voi antaa niistä suosituksia. Neuvottelukunta voi ottaa kantaa myös geenitesteistä ja geneettisistä seulonnoista nouseviin eettisiin ongelmiin.

3.4. Lääketieteellistä tutkimusta koskeva lakiluonnos

Ihmiseen sekä ihmisen alkioon ja sikiöön kohdistuvan lääketieteellisen tutkimuksen edellytyksiä ja alueellisia eettisiä toimikuntia koskeva luonnos hallituksen esitykseksi perustuu asiaa selvittäneen työryhmän työhön (Ihmiseen sekä ihmisen alkioon ja sikiöön kohdistuvan lääketieteellisen tutkimuksen sääntelytyöryhmän muistio, sosiaali- ja terveysministeriön työryhmämuistioita 1994:23). Ehdotuksen mukaan ennen ihmiseen kohdistuvaan lääketieteelliseen tutkimukseen ryhtymistä olisi saatava alueellisen eettisen toimikunnan myönteinen lausunto.

Laissa säänneltäisiin lääketieteellisen tutkimuksen hyötyjen ja haittojen vertailusta ja tutkimushenkilöstölle aiheutuvien riskien ehkäisemisestä. Tutkimukselle olisi nimettävä tutkimuksesta vastaava henkilö, jonka tulee olla lääkäri tai hammaslääkäri. Tutkimushenkilön suostumus olisi edellytyksenä tutkimukselle. Tutkimushenkilölle olisi annettava sellainen selvitys tutkimuksen tarkoituksesta ja siinä käytettävistä menetelmistä sekä tutkimuksesta hänelle aiheutuvista riskeistä, että hän kykenee asian ymmärtämään. Erilliset säännökset annettaisiin vajaakykyisistä, alaikäisestä, raskaana olevasta tai imettävästä naisesta sekä vangista tutkimushenkilönä. Alkio- ja sikiötutkimus olisi sallittu laissa säädetyin edellytyksin. Hallituksen esitys on tarkoitus antaa eduskunnalle kevätistuntokauden 1998 aikana.

3.5. Geenitekniikkalaki

Vuoden 1995 kesäkuun alussa voimaan tulleen geenitekniikkalain tavoitteena on edistää geenitekniikan turvallista käyttöä ja kehittymistä eettisesti hyväksyttävällä tavalla sekä ehkäistä niitä haittoja, joita geenitekniikalla tuotettujen organismien käyttö voi aiheuttaa. Laki koskee geenitekniikalla muunnettujen organismien käyttöä, valmistusta, maahantuontia, myyntiä ja muuta markkinoille luovuttamista. Laki ei sen sijaan koske ihmisen perintöaineksen muuntamista geenitekniikalla.

Geenitekniikan käytön valvonta perustuu ilmoitusmenettelyyn ja jälkikäteisvalvontaan. Ilmoitusmenettely on säädetty geenitekniikalla muunnettujen organismien ja sellaisen laitoksen (esim. laboratorion) käyttöön otosta, jossa on tarkoitus käyttää suljetussa tilassa geenitekniikalla muunnettuja organismeja. Ilmoitus on tehtävä sosiaali- ja terveysministeriön yhteydessä toimivalle geenitekniikan lautakunnalle. Ilmoituksen hyväksymisen edellytyksenä ovat mm. asianmukaiset laitteistot ja työskentelytavat, riittävän pätevä henkilökunta ja toiminnasta vastaava henkilö sekä se, ettei geenitekniikalla muunnettujen organismien käytöstä aiheudu ilmeistä vaaraa ihmisen terveydelle tai ympäristölle. Lautakunta toteuttaa jälkikäteisvalvontaa pitämällä geenitekniikan rekisteriä ja tekemällä tarkastuskäyntejä.

3.6. Laki ja asetus terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista

Terveydenhuollon laitteella ja tarvikkeella tarkoitetaan lain mukaan mm. instrumentteja, laitteistoja, välineitä ja materiaalia, joka on tarkoitettu käytettäväksi ihmisen sairauden tai vamman diagnosointiin ja lievitykseen, sairauden ehkäisyyn, tarkkailuun ja hoitoon tai esimerkiksi hedelmöittymisen säätelyyn. Terveydenhuollon laitteiden ja tarvikkeiden tulee täyttää terveyttä ja turvallisuutta koskevat olennaiset vaatimukset. Olennaiset vaatimukset täyttyvät, jos laite ja tarvike on suunniteltu, valmistettu ja varustettu kansainvälisten yhdenmukaistettujen standardien mukaisesti.

Lain noudattamista ohjaa ja valvoo lääkelaitos, jolle valmistajan ja käyttäjän täytyy ilmoittaa laitteita ja tarvikkeita koskevista vaaratilanteista. Lääkelaitokselle tulee myös ilmoittaa laitteiden suorituskyvyn tarkistamiseksi tai sivuvaikutuksen

määrittämiseksi tehtävistä kliinisistä tutkimuksista. Lakia ei sovelleta verituotteisiin eikä ihmisestä peräisin oleviin elimiin, kudoksiin tai soluihin tai näistä johdettuihin tuotteisiin. Toistaiseksi lakia ei myöskään sovelleta in vitro diagnostiikkaan tarkoitettuihin laitteisiin. EU:n neuvosto on hyväksymässä lähiaikoina direktiivin in vitro diagnostisista lääkinällisistä laitteista, mikä aiheuttaa muutoksia myös Suomen lainsäädäntöön.

3.7. Laki raskauden keskeyttämisestä

Raskaus voidaan keskeyttää tietyin laissa säädetyin perustein. Raskaus on keskeytettävä niin aikaisessa vaiheessa kuin mahdollista. Käytännössä tämä tarkoittaa keskeytystä kahdentoista ensimmäisen raskausviikon aikana. Terveystieteiden tutkimuskeskus voi kuitenkin lain 16 §:n mukaan antaa luvan raskauden keskeyttämiseen, jos lapsivesi- tai ultraäänitutkimuksella, serologisilla taikka muulla vastaavalla luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika. Tällaisessakaan tapauksessa raskautta ei saa keskeyttää 24. raskausviikon jälkeen.

Raskaudenkeskeytyksiä tehdään Suomessa vuosittain noin 10 000. Näistä suurin osa tehdään sosiaalisin perustein ja vain noin 200 sikiöllä todetun vakavan sairauden vuoksi.

3.8. Tietosuojalainsäädäntö

Tietosuojaa säätelevät monet eritasoiset säädökset. Edellä kohdassa 3.1. on selostettu hallitusmuodon ja eräiden kansainvälisten sopimusten määräyksiä yksityiselämän suojasta. Suomen tietosuojan yleislaki henkilökisterilaki tuli voimaan 1988 alussa. Lain keskeisenä tavoitteena on suojella henkilön yksityisyyttä henkilötietoja kerätessä, tallettaessa, käytettäessä ja luovutettaessa. Henkilökisterinpitäjän tulee myös huolehtia säilyttämiensä tietojen suojaamisesta luvaton käyttöä ja anastusta vastaan.

Salassapitosäännöksiä on useissa erityislaeissa. Kansanterveyslain 42 §:n mukaan mm. terveyskeskuksessa työskentelevät eivät saa luvatta ilmaista yksityistä tai perheen salaisuutta, josta he tehtävänsä perusteella ovat saaneet tietää. Samansäältöiset säännökset on erikoissairaanhoidolaissa ja laissa terveydenhuollon ammattihenkilöistä. Potilaslaissa säädetään potilaan tiedonsaantioikeudesta, tietojen tarkastusoikeudesta ja potilasasiakirjojen salassapitovelvollisuudesta. Terveystieteiden huollon ammattihenkilö tai muu terveydenhuollon toimintayksikössä työskentelevä tai sen tehtäviä suorittava henkilö ei saa ilman potilaan kirjallista suostumusta antaa sivullisille potilasasiakirjoihin sisältyviä tietoja. Tietoja voidaan kuitenkin antaa viranomaisille, joilla on tiedon saantiin laissa säädetty oikeus. Potilaan suostumuksella hänen tutkimuksensa ja hoitonsa järjestämiseksi tarpeellisia tietoja voidaan antaa toiselle terveydenhuollon toimintayksikölle ja tajuttoman potilaan lähiomaiselle tietoja voidaan antaa potilaana olevan henkilöstä ja terveyden-

tilasta. Salassapitovelvollisuuden rikkomisesta on edellä mainitussa säädöksissä yleensä säädetty rangaistus.

Potilasasiakirjoihin sisältyvien tietojen luovuttamisesta tieteelliseen tutkimukseen on säädetty yleisten asiakirjain julkisuudesta annetussa laissa, henkilökisterilaisa ja terveydenhuollon henkilökistereistä annetussa laissa. Tietojen käyttäminen on mahdollista tutkittavan suostumuksella tai siihen voidaan myöntää lupa, jos luovutuksensaajalla on henkilökisterilain mukainen oikeus tallettaa luovutettavat henkilötiedot henkilökisteriin eikä henkilötietojen käyttö vaaranna rekisteröidyn yksityisyyden suoja tai hänen etujaan.

Oikeusministeriö on valmistellut henkilökisterilain muuttamista ja lakia viranomaisten toiminnan julkisuudesta. Muutosten yhtenä tarkoituksena on sopeuttaa maamme lainsäädäntö vastaamaan EY:n tietosuojadirektiivin vaatimuksia. Direktiivi tulee saattaa kansallisesti voimaan vuoden 1998 lokakuuhun mennessä. Hallituksen esitysluonnoksessa henkilötietolaiksi tiukennetaan henkilökisterin pitämistä koskevia vaatimuksia. Rekisterin pitämisestä tulee luonnoksen mukaan säätää aina lain tasolla ja yksityishenkilöä tulee informoida tietojen rekisteröinnistä nykyistä paremmin. Viranomaisten toiminnan julkisuutta koskevaan lakiin on tarkoitus koota eri säädöksissä hajallaan olevat salassapitoa koskevat säännökset. Lakiluonnoksessa säädetään salassapidettäviksi mm. asiakirjat, jotka sisältävät tietoja henkilön terveydentilasta tai vammaisuudesta taikka hänen saamastaan terveydenhuollon palvelusta.

4. LAINSÄÄDÄNTÖ JA SUOSITUKSET ERÄISSÄ MAISSA

Tässä luvussa käsitellään eräiden maiden geeniseulontoja ja geneettisten tietojen käyttöä koskevia säädöksiä ja suosituksia. Erityisesti geneettisten tietojen käytöstä on useissa maissa säädetty lain tasolla tai annettu suosituksia. Seuraavassa tarkemmin käsiteltävien maiden lisäksi mm. Ranskassa, Itävallassa ja Belgiassa on geneettisten tietojen käytön rajoittamista koskevia säädöksiä.

4.1. Pohjoismaat

4.1.1. Ruotsi

Ruotsissa on ehdotettu säädettäväksi laki geneettisten tietojen käytöstä. Lakiehdotus rajoittaa geenitutkimuksissa saadun tiedon käytön vain lääketieteellisiin tarkoituksiin. Lain tarkoituksena on siten kieltää geneettisten tietojen käyttö työhönottotilanteessa ja näiden tietojen luovuttaminen vakuutusyhtiöille. Ihmisen perintötekijöiden tutkimiseen tarvittaisiin lupa ja lupa myönnettäisiin vain, jos tutkimuksella on tarkoitus saada lisätietoa vakavanlaatuisesta sairaudesta tai tutkimuksella on muuten erityistä merkitystä terveyden- ja sairaanhoidolle. Lain mukaisia lupa-asioita käsittelee Socialstyrelsen, jonka päätöksestä voisi valittaa yleiseen hallintotuomioistuimeen. Lisäksi geneettisten tietojen lainvastaisesta käytös-

tä säädettäisiin rangaistus, joka voisi olla sakkoa tai enintään kuusi kuukautta vankeutta.

Lakiehdotusta ei käytettävissä olevien tietojen mukaan ole vielä hyväksytty. Sen sijaan Ruotsissa on voimassa vuonna 1991 annettu laki geenitekniikan käytöstä yleisissä terveystarkastuksissa.

4.1.2. Norja

Norja oli ensimmäinen valtio, jossa säädettiin geneettisten tietojen käyttöä koskeva laki. Keväällä 1994 hyväksytty laki kieltää työnantajaa, mahdollista työnantajaa, vakuutusyhtiötä tai muuta kolmatta osapuolta käyttämästä geenitestissä henkilön perintötekijöistä saatuja tietoja. Tutkimusmenetelmiä, joissa tarkastellaan yksittäisen henkilön DNA:ta ja joita käytetään ennaltaehkäisemiseen, diagnostiiseen tai muuhun lääketieteelliseen tarkoitukseen, voidaan käyttää vain sosiaaliministeriön luvalla.

Geneettisten tietojen käyttökielto koskee viranomaisia, työnantajia, koulutuslaitoksia, luotonantajia, eläkekassoja, vakuutusyhtiöitä ja muita vastaavia tahoja. Kiellettyä on pyytää, omistaa, vastaanottaa tai käyttää geneettisiä tietoja sekä kysyä onko henkilö osallistunut DNA-tutkimuksiin.

4.1.3. Tanska

Tanskassa hyväksyttiin huhtikuussa 1996 laki, jossa käsitellään yleisesti terveystietojen käyttöä työmarkkinoilla. Lain tarkoituksena on varmistaa, että terveyteen liittyvät tiedot säilyvät luottamuksellisina ja ettei työntekijän työsuhte vaarannu geneettisten tutkimusten tai muiden terveystutkimusten perusteella.

Tanskassa on ehdotettu geneettisten tietojen käytön rajoittamista työhönottotilanteissa sekä eläkkeitä ja vakuutuksia myönnettäessä. Toisen ehdotuksen mukaan kaikki tutkimukset, jotka antavat tietoa perinnöllisistä taipumuksista, olisi tullut kieltää riippumatta siitä käytetäänkö tutkimuksissa geeni- tai muuta tekniikkaa. Nämä ehdotukset eivät kuitenkaan ole johtaneet lainsäädäntötoimiin.

Tanskan terveysvirasto (National Board of Health) on antanut yleiset seulontaa koskevat ohjeet, jotka perustuvat WHO:n edellä siteerattuun ohjeistukseen. Tämän ohjeistuksen lisäksi terveysvirasto edellyttää mm. eettistä arviointia, terveydenhuoltohenkilökunnan koulutusta, testin ja kustannusten arviointia sekä väärin positiivisiin ja väärin negatiivisiin tuloksiin liittyvien vaikutusten arviointia.

4.2. Alankomaat

Alankomaissa on 29.10.1992 annettu seulontaa koskeva laki (Law on population screening). Laki on yleinen eikä siinä nimenomaisesti mainita geneettistä seulontaa. Sen on kuitenkin katsottu soveltuvan myös geneettiseen seulontaan.

Laissa säädetään tietyt seulonnat luvanvaraisiksi. Tällaisia ovat syöpäseulonnat, seulonnat, joissa käytetään röntgentutkimuksia sekä sellaisten vakavien sairauksien seulonnat, joihin ei ole parannuskeinoa tai joita ei voida ennalta ehkäistä. Luvan seulontojen tekemiseen antaa hyvinvointi-, terveys- ja kulttuuriasioiden ministeri.

Lain nojalla annetussa asetuksessa (1.8.1995) säädetään tarkemmin joistakin seulontaa koskevista periaatteista. Seulontatutkimus voidaan tehdä vain jos tutkittava on antanut tähän kirjallisen suostumuksensa. Alle 12-vuotiaiden ja vajaavaltaiisten puolesta suostumuksen voi antaa huoltaja tai holhooja. Tutkittava voi perua suostumuksensa milloin tahansa eikä hänen tarvitse kertoa perumisen syytä. Ennen suostumuksen antamista tutkittavalle henkilölle tulee antaa kirjallisena tieto mm. tutkimuksen tarkoituksena, laadusta ja kestosta sekä tutkimuksesta aiheutuvista riskeistä ja haitoista. Tiedot tulee antaa siten, että voidaan kohtuudella olettaa asianomaisen ymmärtävän ne ja siten, että asianomaiselle jää riittävästi aikaa harkita suostumuksen antamista.

Alankomaissa on myös keskusteltu geneettisten tietojen käytön rajoittamisesta työhönottotilanteissa tai vakuutusta otettaessa. Asiaa koskevaa lainsäädäntöä ei ole toistaiseksi säädetty, mutta vakuutusyhtiöt ovat keskenään sopineet, että ne eivät käytä geneettisistä testeistä saatuja tietoja vakuutuksia myönnettäessä. Jos kysymys on kuitenkin hyvin suurista vakuutusmääristä, on mahdollista vaatia tietoa geenitesteistä.

4.3. Iso-Britannia

Iso-Britanniassa ei toistaiseksi ole lainsäädäntöä geneettisten tietojen käytöstä työhön tai vakuutuksen myöntämiseen liittyvissä tilanteissa. Keskusteluja aiheesta on kuitenkin käyty ja vakuutusyhtiöitä on pyydetty pohtimaan ratkaisuja, miten syrjintä geneettisten tietojen perusteella voitaisiin välttää.

Nuffield Council on Bioethics perustettiin vuonna 1991 ja sen tarkoituksena on käsitellä biolääketieteen ja biologian tutkimuksesta ja kehittymisestä esiin nousevia eettisiä kysymyksiä. Neuvoston ensimmäinen raportti käsittelee geneettistä seulontaa ja siihen liittyviä eettisiä kysymyksiä. Raportti sisältää myös seulontoja koskevia suosituksia. Neuvosto kiinnittää huomiota ensinnäkin seulontojen vapaaehtoisuuteen, neuvonnan tärkeyteen sekä tietojen luottamuksellisuuteen. Geneettisten seulontojen käytöstä vakuutuksia myönnettäessä tulisi raportin mukaan pidättyä ja työhön liittyvinä seulontojen käyttö olisi sallittua vain jos siten voitaisiin selvittää ja välttää työympäristöstä työntekijöille aiheutuvia haittoja. Genetiikan tuntemusta niin väestön kuin viranomaistenkin keskuudessa tulisi lisätä. Ge-

neettisille seulonnoille tulisi asettaa yksityiskohtaiset vaatimukset ja niiden suorittamista tulisi valvoa.

Väestön asenteita heijastavana eräänä esimerkkinä voidaan mainita Walesin terveys- ja sosiaalilaitoksen (Welsh Institute for Health and Social Care) julkaisema maallikoista kootun kansankäräjien suositus geneettisen testauksen käytöstä tavallisissa sairauksissa (Citizens Jury on Genetic Testing for Common disorders: Recommendations). Suosituksen mukaan geneettinen testaus tulisi rajoittaa vain niihin henkilöihin ja perheisiin, joiden tiedetään kuuluvan riskiryhmään. Tällaisilla henkilöillä tulisi olla yhtäläiset mahdollisuudet testaukseen perusterveydenhuollon tasolla. Jokaisella potilaalla tulisi myös olla mahdollisuus päästä erikoissairaanhoidon tarjoamien palvelujen piiriin. Testausten suorittamiseksi tulisi olla riittävät taloudelliset resurssit. Testejä suorittaville terveydenhuollon ammattihenkilöille tulisi antaa riittävästi koulutusta mm. puolueettoman neuvonnan antamiseksi testattaville. Muutenkin yleisön ja ammattihenkilöiden tietoisuutta geneettisestä testauksesta tulisi lisätä.

4.4. Kanada ja Yhdysvallat

Kanadassa on annettu geneettisen tiedon käyttämisestä työhönottolanteissa koskeva lakiehdotus, joka perustuu vuonna 1992 valmistuneeseen raporttiin. Ehdotuksen mukaan työnantaja ei saa kerätä palkattuja työntekijöitä tai työnhakijoita koskevaa geneettistä tietoa. Vapaaehtoiset geenitutkimukset olisivat sallittuja edellyttäen, että työntekijällä on täysi valta päättää, mitä testissä saadulle tiedolle tehdään.

Yhdysvalloissa on useiden eri tahojen antamia suosituksia, jotka koskevat lääketieteellistä tutkimusta. Kansallisen terveysinstituutin (National Institutes of Health) tukema asiantuntijoiden muodostama työryhmä on vuonna 1997 julkaissut turvallista ja tehokasta geneettistä testausta koskevan suosituksen. Suosituksen mukaan ennakoiviin geenitesteihin tarvittaisiin lupa ja ennen käyttöönottoa testi tulisi arvioiduttaa ulkopuolisella taholla. Terveystieteiden ammattihenkilöiden koulutusta tällä alalla tulisi lisätä ja esimerkiksi tutkimuksia suorittavien laboratorioiden laadusta varmistua.

Kahdeksassa USA:n osavaltiossa (esim. Kaliforniassa) on eri muodoissa kielletty vakuutusentottajien syrjintä geneettisten tietojen perusteella. Nämä osavaltiokohdalliset lait mm. kieltävät vakuutusyhtiöitä epäämästä vakuutusta geneettisten tietojen perusteella ja toisaalta ne kieltävät näiden tietojen käytön vakuutusmaksuja määriteltäessä. Geneettisten tietojen käyttöä työhönottolanteissa ei ole erikseen rajoitettu. Ketään ei kuitenkaan saa syrjiä vammaisuuden perusteella.

5. KANSAINVÄLISET SOPIMUKSET JA SUOSITUKSET

5.1. Euroopan yhteisö

Euroopan yhteisössä ei ole annettu ihmiseen kohdistuvaa geneettistä tutkimusta tai geneettisiä seulontoja koskevaa lainsäädäntöä. Aihepiiriä on kuitenkin käsitelty useissa yhteyksissä. Viime vuosikymmenen lopulla on hyväksytty ohjeisto, joka sisältää suosituksia genomianalyyseistä yleensä sekä erikseen työntekijöiden yksityisyyden suojaamiseksi ja erikseen vakuutustoimintaa varten.

Komission työryhmä ihmisen genomitutkimuksen eettisistä, sosiaalisista ja juridisista vaikutuksista on julkaissut raporttinsa vuoden 1991 lopussa. Parlamentin raportti uuden biolääketieteen teknologiasta ja erityisesti sikiödiagnostiikasta julkaistiin pari vuotta myöhemmin. Lisäksi komissio on tukenut erilaisia geneettistä tutkimusta ja geneettisiä seulontoja koskevia projekteja.

5.2. Euroopan neuvosto

5.2.1. Bioetiikkasopimus

Euroopan neuvoston yleissopimus ihmisoikeuksien ja yksilön ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla (Bioetiikkasopimus) hyväksyttiin marraskuussa 1996 ja Suomi allekirjoitti sen toukokuussa 1997. Sopimus tulee voimaan kun viisi valtiota, mukaan lukien vähintään neljä Euroopan neuvoston jäsenvaltiota, on sen ratifioinut.

Bioetiikkasopimuksessa on määräykset mm. suostumuksen antamisesta yksilön lääketieteelliseen koskemattomuuteen puuttumisesta, yksityiselämän suojasta ja tiedonsaantioikeudesta, perintötekijöihin puuttumisesta ja perintötekijöiden perusteella tapahtuvan syrjinnän kiellosta, biologian ja lääketieteen alan tieteellisten tutkimusten periaatteista sekä elinten ja kudosten irrottamisesta elinsiirtoa varten.

Yksilön lääketieteelliseen koskemattomuuteen voidaan puuttua vain hänen suostumuksellaan (free and informed consent). Alaikäisen tai vajaakykyisen puolesta suostumuksen voi antaa hänen huoltajansa, laillinen edustajansa tai muu laissa säädetty taho.

Sopimuksen 12 artiklassa säädetään ennustavista geenitesteistä. Sallitut geenitestit rajataan terveydellisiin tarkoituksiin ja terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten tehtäviin testeihin. Sopimuksen selitysmuistion mukaan tällä on haluttu nimenomaan kieltää työhönoton yhteydessä ja vakuutusten myöntämisen edellytykseksi teetetyn geenitestit. Selitysmuistiolla ei kuitenkaan ole samaa sitovuutta kuin varsinaisella sopimustekstillä. Kansallinen laki voi edellä mainitusta riippumatta sallia muut kuin terveydellisiin tarkoituksiin tehtävät testit, jos se on välttämätöntä yleisen turvallisuuden vuoksi, rikollisuuden estämiseksi, yleisen terveyden suojaamiseksi tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi.

Sopimuksen 13 artiklassa rajoitetaan ihmisen perintötekijöihin puuttumista. Puuttuminen on sallittua vain ennalta ehkäisyä, diagnoosin tekemistä sekä hoitoa varten, ja vain, jos tarkoituksena ei ole muuttaa jälkeläisten perintötekijöitä. Seuraavassa artiklassa puolestaan kielletään lapsen sukupuolen valinta lääketieteen keinoin avustetussa lisääntymisessä paitsi, jos sillä voidaan välttää vakava sukupuoleen sidottu perinnöllinen sairaus.

Bioetiikkasopimusta tullaan täydentämään useilla lisäpöytäkirjoilla. Kloonauksen kieltävä lisäpöytäkirja allekirjoitettiin tammikuussa 1998. Allekirjoittajamaita oli Suomen lisäksi 18. Genetiikkaa koskevan lisäpöytäkirjan valmistelu ollaan aloittamassa.

5.2.2. Suositukset

Euroopan neuvosto on antanut useita ihmisen lääketieteelliseen tutkimukseen liittyviä suosituksia. Kaksi näistä koskee geeniseulontaa.

Suositus R (90) 13

Suositus koskee raskaudenaikaisen geneettisen seulonnan ja diagnostiikan sekä niihin liittyvän perinnöllisyysneuvonnan periaatteita. Suosituksen mukaan prenatista geneettistä seulontaa ja/tai diagnostisia testejä ei tulisi tehdä, jos tarvittavaa neuvontaa ennen ja jälkeen testin ei ole saatavissa. Neuvonta ei saisi olla johdattelevaa ja molempien (tulevien) vanhempien osallistumista neuvontaan tulisi rohkaista.

Seulontaa tulisi tehdä vain vakavien lapselle aiheutuvien terveystarkkien selville saamiseksi. Seulonnan tulisi tapahtua vain lääkärin valvonnassa. Seulonnan suorittamisen edellytyksenä on asianomaisten henkilöiden suostumus (free and informed consent), jonka tulee perustua riittävään ja ymmärrettyyn informaatioon. Suositus kieltää syrjinnän seulontoihin hakeutumisessa sekä sosiaalietuuksien kytkemisen testien suorittamiseen. Seulonnoissa saadut tiedot ovat luottamuksellisia ja niitä saa kerätä ja säilyttää vain lääketieteellistä tarkoitusta varten.

Suositus R (92) 3

Suositus määrittelee yleisemmin geneettisen testauksen ja terveydenhuollollisiin tarkoituksiin tehtävän seulonnan periaatteita. Suosituksen mukaan väestölle tulee tiedottaa geneettisistä testeistä ja seulonnoista. Tiedotuksen tulee sisältää tietoja erityisesti testauksen ja seulonnan saatavuudesta, tarkoituksesta ja vaikutuksista (lääketieteelliset, oikeudelliset, sosiaaliset ja eettiset) sekä testipaikoista. Tiedon antaminen tulisi aloittaa jo koulujärjestelmässä ja sitä pitäisi jatkaa tiedotusvälineissä. Geneettisten palvelujen laadusta tulee huolehtia mm. ammattihenkilöstön riittävällä koulutuksella. Testeihin ja seulontaan tulee aina liittyä neuvontaa. Testien tulee olla vapaaehtoisia ja niiden tulee tapahtua vain testattavan tai seulontaan osallistuvan suostumuksella.

Suosituksen mukaan vakuutusenantajat eivät saisi vaatia geenitestin tuloksia vakuutusta myönnettäessä tai vakuutusehtoja muutettaessa. Testin tai seulonnan yhteydessä ilmenevistä odottamattomista tuloksista tulisi kertoa testattavalle vain jos tieto on hänelle tai hänen perheelleen tärkeä. Suositus sisältää myös geneettisen tiedon turvaamisen liittyviä periaatteita.

Euroopan neuvoston terveystieteiden komitea on valmistellut erillistä lääketieteellisten testien käyttöä työhönotossa koskevaa suositusta. Suositusluonnoksessa kielletään geenitestien vaatiminen työnhaun tai vakuutuksen myöntämisen yhteydessä.

Suositus N:o R (97) 5 lääketieteellisten tietojen tietosuojasta

Euroopan neuvoston ministerikomitea hyväksyi vuonna 1997 suosituksen lääketieteellisten tietojen tietosuojasta. Suositusta sovelletaan lääketieteellisten tietojen keräämiseen ja tietojen automaattiseen käsittelyyn ellei kansallinen laki tarjoa muita tarvittavia suojakeinoja.

Suosituksen mukaan geneettisillä tiedoilla tarkoitetaan kaikenlaatuisia tietoja, jotka koskevat henkilön perinnöllisiä ominaisuuksia tai sellaisten ominaisuuksien periytymistä tietyn keskenään sukua olevan henkilöryhmän sisällä. Geneettisiä tietoja, joita kerätään ja käytetään ennalta ehkäisevään hoitoon, rekisteröidyn diagnoosia tai hoitoa varten tai tieteelliseen tutkimukseen, saa käyttää vain näihin tarkoituksiin. Tietojen kerääminen ja käyttäminen sairauden ennustamiseksi voidaan kuitenkin sallia sellaisessa tapauksessa, jossa tästä aiheutuva etu on merkittävä ja on olemassa riittävät lain määräämät suojakeinot.

Geneettisten tietojen käytöstä oikeudenkäynnissä tai rikostutkinnassa tulisi suosituksen mukaan olla erityislaki, joka tarjoaa riittävät suojakeinot. Lisäksi tietoja saa käyttää vain sen toteamiseksi, osoittaako esitetty todistusaineisto geneettistä yhteyttä, todellisen vaaran ehkäisemiseen tai erityisen rikoksen estämiseksi.

Ennen geneettisen analyysin tekemistä rekisteröidylle tulee antaa tietoja analyysien tavoitteista ja odottamattomien tulosten mahdollisuudesta. Jokaisella henkilöllä tulee olla oikeus saada tietoja lääketieteellisistä tiedoistaan. Tätä oikeutta voidaan rajoittaa tai tiedonsaanti kieltää vain, jos laissa niin säädetään. Lisäedellytyksenä on, että tieto todennäköisesti aiheuttaa vakavaa vahinkoa rekisteröidyn terveydelle tai tieto rekisteröidystä paljastaa samalla tietoja kolmansista osapuolista tai, jos kyseessä ovat geneettiset tiedot, tämä tieto on omiaan aiheuttamaan vakavaa vahinkoa verisukulaisille tai sisaruksille tai henkilöille, joilla on suora yhteys sukuun (esim. puoliset).

5.3. Muut

Yhdistyneiden kansakuntien koulutus-, tiede- ja kulttuurijärjestö *UNESCO* on valmistellut *julistusta ihmisen geneettisistä oikeuksista*. Julistusluonnoksen mukaan ihmiskunnon yhteistä perintöä. Julistus korostaa kaikkien ihmiskunnan jäsenten perustavanlaatuisia yhtenäisyyttä ja toisaalta tunnustaa sen jokaisen yksilön arvon. Geneettisen tutkimuksen saavutukset tulisivat olla kaikkien ulottuvilla ja toisaalta tutkimuksessa tulisi aina kunnioittaa yksilön arvoa ja ihmisoikeuksia.

Ketään ei saisi syrjiä perintötekijöiden perusteella, tutkimuksen suorittamiseksi vaadittaisiin aina tutkittavan suostumus ja tietosuojasta tulisi varmistua. Julistus sisältää myös muita tutkimusta koskevia vaatimuksia ja edellyttää mm. valtioiden yhteistyötä ihmiskunnon koskevan tieteellisen tutkimustiedon levittämisessä.

Kansainvälisen järjestön *HUGO:n* (Human Genome Organisation) eettisten, oikeudellisten ja sosiaalisten asiain komitea (ELSI) on antanut *suosituksen geneettisen tutkimuksen suorittamista koskevista periaatteista*. Suosituksen mukaan jokaiseen tutkimukseen tulee sisältyä tarvittava koulutus, suunnittelu, testaus ja laatuohjelmointi. Tiedonvälityksen tulee olla maallikolle ymmärrettävää; tutkijoiden tulisi pyrkiä niin ymmärtämään testattavia kuin kiinnittää huomiota siihen, että tulevat itse ymmärretyiksi. Tutkimusta koskevan neuvonnan tulisi jatkua koko tutkimuksen ajan. Henkilön suostumuksen tutkimukseen tulisi olla vapaaehtoinen. Tietyillä edellytyksillä anonymi testaus epidemiologiassa tarkoitus on voisi kuitenkin olla mahdollista ilman suostumusta. Geneettisen tiedon suojasta tulee varmistua.

Suosituksessa kiinnitetään huomiota yksilöiden, kansojen ja tutkijoiden yhteistyöhön geneettisissä tutkimuksissa. Teollistuneiden ja kolmannen maailman valtioiden yhteistyötä ja koordinaatiota tällä alueella tulisi helpottaa. Mahdolliset tutkimusta koskevat intressiristiriidat tulisi ratkaista esimerkiksi eettisessä komiteassa. Henkilöiden houuttelemisen testeihin rahakorvausta vastaan tulisi kieltää.

Kaksi yhdysvaltalaisista (Dorothy C. Wertz ja John C. Fletcher) ja yksi norjalainen tutkija (Kåre Berg) ovat yhteistyössä WHO:n kanssa tehneet laajan *geneettisten palveluiden eettisiä periaatteita koskevan selvityksen ja ohjeiston*. Ohjeistossa on erikseen käyty läpi mm. neuvontaa, suostumusta ja yleensä geneettisiä tutkimuksia koskevia periaatteita.

Neuvonnassa tulisi muistaa henkilöiden ja perheiden kunnioitus sekä perheen loukkaamattomuuden ja yksilön yksityisyyden suojaaminen. Neuvottavan tulisi saada kaikki oleellinen ja epävarmakin tieto. Lasten ja nuorten tulisi voida osallistua heitä koskevien päätösten tekemiseen, milloin tämä on mahdollista.

Informoidun suostumuksen saamiseksi henkilölle tulisi kertoa mm. tutkimuksen laadusta, tarkoituksesta, suoritustavasta, riskeistä ja muista haitoista sekä mahdollisista tutkimukseen liittyvistä kokeiluista. Myös tutkimuksesta tutkittavalle, hänen perheelleen tai muille henkilöille koituvista eduista tulisi kertoa. Tutkittavan

tulee niin ikään saada tietää vaihtoehtoisista tutkimustavoista tai hoidoista ja asiakirjojen luottamuksellisuudesta. Jos tutkimuksesta aiheutuu vähäistä suurempi riski, tulisi kertoa myös mahdollisista hoitomuodoista, mahdollisuudesta saada korvauksia sekä mistä näistä asioista voi saada lisätietoa. Tutkittavalle tulisi painottaa, että osallistuminen on vapaaehtoista, tutkimukseen osallistumisen voi keskeyttää missä vaiheessa tahansa eikä tästä aiheudu mitään etuuksien menetyksiä.

Geneettisen tutkimuksen tulisi ohjeiston mukaan olla yhtäläisesti kaikkien saatavilla riippumatta heidän maksukyvystään. Geneettisiä palveluita tulisi antaa niille, jotka tutkimusta kipeimmin tarvitsevat. Yksityiselämää tulisi suojata suhteessa kolmansiin osapuoliin, joita ovat esimerkiksi työnantajat, vakuutusyhtiöt, koulut ja valtion viranomaiset.

6. GENEETTISTEN SEULONTOJEN VAIKUTUKSISTA JA ONGELMISTA

6.1. Länsimainen käsitys eettisistä koodeista

Länsimaisissa demokratioissa keskeisiin eettisiin periaatteisiin katsotaan yleensä kuuluviksi ainakin seuraavat: 1) hyvän tekemisen tavoite, 2) pahan ja huonon välttäminen, 3) yksilön itsemääräämisoikeus, 4) oikeudenmukaisuuden kunnioittaminen ja 5) sukupuoleen, rotuun tai poikkeavuuteen perustuvan syrjinnän kieltäminen. Nämä periaatteet vaikuttavat myös käsityksemme geenitestien ja geneettisen seulonnan hyväksyttävyydestä ja tavoitteista.

6.2. Eettis-normatiiviset näkökohdat

Geneettisten seulontojen vaikutuksia ja ongelmia voidaan tarkastella yhtäältä yksilön ja toisaalta palvelujärjestelmän ja yhteiskunnan kannalta.

Yksilöön kohdistuvista vaikutuksista

Geenitestillä tai geneettisellä seulonnalla yksilö voi etukäteen saada tietoa omasta ja jälkeläistensä riskistä sairastua perinnölliseen tautiin tai tautialttiudesta. Tällä tiedolla voi olla merkitystä hänen tulevaisuuden suunnitelmiinsa, elintapoihinsa ja ratkaisuihinsa lasten hankkimisesta.

Asennoituminen seulontaan vaikuttaa suhtautumiseen siitä saatuun tulokseen. Ennakoiivassa diagnostiikassa eri vaihtoehtoihin tuloksiin osataan varautua ja niihin saattaa olla helpompi asennoitua kuin peittyvästi periytyvien tautien seulonnassa, jossa henkilö ei ole lainkaan tietoinen riskistään. Suhtautuminen geeniseulonnan tulokseen riippuu paljon siitä informaatiosta, mitä yksilö on saanut seulonnalla saatavista tuloksista ennen geenitestiin tai seulontaan osallistumistaan. On esitetty, että pelko liittyy aina tietämättömyyteen, ja että asianmukainen tieto vähentää pelkoa. Kuitenkin suomalaisista juuri ne, jotka tiesivät eniten geneeistä ja geneti-

kasta, ilmaisivat eniten geenitesteihin liittyviä huolenaiheita. Tieto ei siten aina helpota geenitesteihin liittyvien ratkaisujen tekemistä, vaan saattaa monimutkaistaa valintatilannetta.

Geeniseulontoihin osallistumiseen on todettu liittyvän huolestumista. Huolestumisen on yleensä todettu olevan lievää ja ohimenevää. Peittyvästi periytyvissä taudeissa geenin kantajuuden löytyminen oireettomalta henkilöltä saattaa aiheuttaa alemmuudentunteita ja leimautumista, ja ihminen voi kokea itsensä sairaaksi olematta sairas. Valtaosa peittyvästi periytyvien tautien seulontaan osallistuvista vapautuu riskistä. Riskipareille tulos johtaa uuteen valintatilanteeseen, johon saattaa liittyä vaikeita päätöksiä.

Vallitsevasti periytyvissä taudeissa tutkimus saattaa paljastaa terveellä henkilöllä parantumattoman sairauden geenin kantajuuden. Päätös geenitestin teettämisestä saattaa olla vaikea tehdä. Tieto kantajuudesta voi olla lamauttava. Tutkimukset Huntingtonin taudissa ovat osoittaneet, että riskissä olevat ilmoittavat haluavansa testejä, mutta todellisessa tilanteessa vain pieni osa haluaa tietää riskistään. Toisaalta ne, jotka ovat osallistuneet, eivät ole katuneet osallistumisestaan. Psykologista taakkaa aiheuttaa myös se, että seulonnoissa ja testeissä paljastuu aina sukulaisten riski, johon liittyy tietosuoja- ja salassapitoon liittyviä kysymyksiä. Riskistä vapautuneilla on todettu olevan sopeutumisvaikeuksia ja syyllisyyden tunteita.

Geeniseulonnoilla on vaikutuksia myös yksilöiden terveys- ja sairauskäyttäytymiseen. Tieto geneettisestä alttiudesta monitekijäiseen tautiin saattaa saada yksilön hankkiutumaan ennalta ehkäisevään hoitoon tai muuttamaan elintapojaan. Näin on mahdollista viivästyttää taudin puhkeamista tai lieventää sen vaikeusastetta. Toisaalta riskistä vapautuvat saattavat tulkita väärin testin tuloksen ja unohtaa jäljelle jääneen riskin merkityksen. Seulonnat muuttavat käsitystä terveyden ja sairauksien määräytymisestä: perinnöllisyydestä tulee määrävä tekijä ja ympäristön vaikutukset jäävät sivuun. Seulonnat voivat tehdä ihmisistä enenevässä määrin ja ennenaikaisesti ”potilaita”. Toistaiseksi luotettavan tutkimustiedon puuttuminen monitekijäisten tautien alttiusgeenien osuudesta eri tautien puhkeamiseen useimmiten vaikeuttaa testien tulkintaa.

Geeniseulonnoissa saattaa paljastua myös alaikäisten lasten ja vammaisten henkilöiden riskejä. Nämä henkilöt eivät välttämättä kykene ymmärtämään tiedon merkitystä itselleen. Lasten ennakoiva testaaminen aikuisiällä alkavissa parantumattomissa sairauksissa on siten eettisesti arveluttavaa. Jos geeniseulonnoissa paljastuu sikiön riski vakavaan sairauteen, vanhemmilla, joiden suostumukseen ja päätökseen tutkimus perustuu, on oltava mahdollisuus saada mahdollisimman perusteellista tietoa vian luonteesta ja merkityksestä syntyvälle lapselle, jotta he voivat päättää sairauden merkityksestä itselleen ja perheelleen.

Raskaudenaikaisten geeniseulontojen epäkohta on se, että perheellä on valittavanaan vain kaksi vaihtoehtoa, lapsen synnyttäminen tai raskauden keskeyttäminen silloin, kun molemmat vanhemmat on ensin todettu geeninkantajiksi ja sikiö kyseistä tautia sairastavaksi. Raskaana olevien naisten informointi perinnöllisten

tautien riskeistä saattaa myös aiheuttaa suurelle joukolle äitejä turhaa huolestumista tai ahdistusta, koska vain hyvin pienellä osalla on todellinen riski sairastua.

Geeniseulontaan liittyviin teknisluonteisiin toimenpiteisiin, näytteenottoon ja analysointiin ei liity erityisiä ongelmia lukuun ottamatta sikiödiagnostiikkaa, jossa istukka tai lapsivesinäytteen ottoon liittyy 1 - 2 %:n keskenmenoriski. Tämä koskee yhden geenin aiheuttamia tauteja, joiden mutaationmääritystekniikat ovat niin varmoja, että väärin positiivisten tai negatiivisten vastausten määrä on hyvin pieni. Sen sijaan monitekijäisten tautien alttiusgeenien vaikutuksista yksittäisten ihmisten terveyteen on vielä vähän tietoa. Siten näiden testien suorittamiseen liittyy vielä ongelmia.

Geneettinen seulonta saattaa johtaa yksilöiden ja perheiden hyvinvoinnin lisäämiseen, mikäli ihminen saa itse päättää seulontaan osallistumisestaan. Vaatimus vapaasta valinnasta liittyy yksilön autonomian ja yksityisyyden periaatteeseen; ihmisen on itse voitava päättää, mitä tietää perimästään ja tieto olisi käytettävissä vain hänelle itselleen. Itsenäinen valinta edellyttää tietoa testattavasta sairaudesta ja tarjolla olevista hoito- tai ehkäisyvaihtoehdoista. Päätökseen tarvittavaa tietoa henkilö voi saada asiantuntijoilta. Päätökseen vaikuttavat myös muut tekijät, kuten henkilön koulutus ja ympäröivän yhteiskunnan mielipiteet ja asenteet.

Palvelujärjestelmää ja yhteiskuntaa koskevat näkökohdat

Geeniseulonnat, kuten seulonnat yleensä, aiheuttavat välitöntä terveystalouden lisääntymistä ja toisaalta lisäävät tarvetta palveluihin. Seulonnat täytyy jonkun tehdä, samoin diagnostiikka, ohjanta, seuranta ja hoito vaativat runsaasti resursseja.

Useisiin perinnöllisiin tauteihin liittyy vaikeaa vammaisuutta, jolloin sairas henkilö ei itse pysty huolehtimaan itsestään ja vaatii perheeltä jatkuvaa huolenpitoa. Geneettinen seulonta tai geenitesti saattaa olla paras tapa havaita sairaus. Seulonnassa kantajuuden paljastuminen saattaa aiheuttaa syyllisyyttä ja huonommuuden tunteita sekä pelkoa syrjäytymisestä. Yhteiskunnan suhtautuminen geneettisiin sairauksiin ja sen tarjoama tuki näille potilaille ja heidän perheilleen vaikuttaa ihmisten näkemyksiin ja osallistumiseen geneettiseen seulontaan.

Syöpäseulontojen yhteydessä on todettu, että seulonnan onnistumiseen vaikuttavat lääketieteellisten tekijöiden lisäksi seulonnan hyväksyttävyys väestössä. Yhteiskunta voi päättäessään geeniseulontojen käytöstä hankkia tietoa jäsentensä mielipiteistä kyselyillä ja julkisella keskustelulla. Mikäli väestö pitää geeniseulontoja hyväksyttävänä, mutta kunnat eivät järjestä niitä, on mahdollista, että osa väestöstä hakeutuu geenitesteihin yksityisesti. Tämä asettaa ihmiset eriarvoiseen asemaan, koska kaikilla ei ole taloudellisia mahdollisuuksia käyttää yksityisiä palveluja. Geeniseulontoja koskevilla päätöksillä saattaa siten olla rakenteellisia vaikutuksia koko terveydenhuoltojärjestelmään.

Geenitutkimusten voimakas lisääntyminen viimeisen vuosikymmenen aikana on tuottanut runsaasti uutta tietoa tutkijoille ja heidän kauttaan väestölle. Osa tutkimuksista on myös johtanut suoraan uusien diagnostisten menetelmien käyttöönottoon. Viimeaikaiset perinnöllisten tautien hoitokokeet mm. geeniterapialla ovat muuttaneet aikaisempia käsityksiä perinnöllisten tautien hoidosta. Tulevaisuudessa perinnöllisten sairauksien hoito saattaa olla hyvin mahdollista ja sillä on omat heijastusvaikutuksensa geenitestien suorittamisen tarpeeseen. Alan nopean kehityksen vuoksi uusien tutkimustulosten jatkuva evaluointi on tarpeen.

On todennäköistä, että uuden tiedon integroiminen ihmisten terveystietoisuuteen tulee muuttamaan sairauskäsitettä siihen suuntaan, että käsitys geneettisistä sairauksista muuttuu arkipäiväisemmäksi. Kaikkia yhteiskunnallisia vaikutuksia ei voida kuitenkaan ennustaa. Geneettisen taudin kantajuus saatetaan mieltää tällä hetkellä jopa leimaavaksi. Uusi tieto perimän merkityksestä sairastuvuudelle saattaa auttaa hälventämään ennakkoluuloja perinnöllisiä sairauksia ja yksilön tautigeenejä kohtaan.

6.3. Tietosuoja ja salassapitoon liittyvät asiat

Tehokas peittyvästi periytyvien tautien seulonta tyypillisesti kohdistuu oireettomiin henkilöihin, joilla ei ole etukäteen tietoa riskistään ja seulonnasta saatava tieto ei koske vain seulottua itseään vaan paljastaa myös hänen lähisukulaistensa ja jälkeläistensä riskejä.

Geeniseulontaan tai geenitestiin osallistuva ei välttämättä tiedä, haluavatko hänen sukulaistensa tietää riskistään. Geneettisen tiedon luonteesta johtuu, että ihmiset saavat tietoa lähisukulaisistaan myös ilman näiden suostumusta. Geeniseulontaan liittyvät eettiset ongelmat koskevat näiden tietojen paljastumista ja käyttöä. Tieto liittyy joko henkilön geenikantajuuteen, jolloin hänellä todetaan geenivirhe, josta ei ole riskiä hänelle itselleen, mutta saattaa olla hänen jälkeläisilleen. Samalla paljastuu hänen vanhempiansa, sisarustensa ja muiden sukulaisten riskejä. Seulonta voi tunnistaa yksilössä sairauden tai sairastumisalttiuden, johon ei ole hoitoa tai jonka osalta ennaltaehkäisy merkitys on epäselvä, tai toisaalta sairauden, jolle on olemassa hyvin toimiva hoito. Ongelmana on myös, mitä tietoa pidetään geneettisenä tietona. Laajasti käsittäen siihen voidaan ajatella kuuluvan kaikki ne ominaisuudet, jotka lapsi perii vanhemmiltaan tai suppeasti käsittäen vain perinnöllisiin sairauksiin liittyvät tiedot.

Voidaan myös pohtia sitä, onko geenitestissä ja -seulonnassa kantajaksi todetulla henkilöllä oikeus ja toisaalta jossain tapauksissa velvollisuus kertoa kantajuudestaan sukulaisilleen. Etenkin jos kysymys on sairaudesta, joka voidaan ennaltaehkäistä tai parantaa varhaisessa vaiheessa, mikä on kantajaksi todetun tai myös hoitohenkilökunnan rooli geneettisen seulonnan avulla saadun tiedon eteenpäin luovuttamisessa? Suomalaisille suoritetuissa haastattelututkimuksissa suhtautumisesta geenitesteihin on toisaalta tullut esille, että suurin osa haastatelluista on kiinnostunut geneeistään ja katsoo, että heillä on oikeus tähän tietoon.

Geenitesteissä ja -seulonnoissa saataviin tietoihin liittyy paitsi edellä mainittuja näkökohtia, myös testitulosten säilyttämistä ja salassapitoa koskevia ongelmia. Jos sivulliset saavat vaikkapa vahingossa tietoja geenitestien tuloksista, tämä voi johtaa tietojen väärinkäyttöön. Tietojen väärinkäytöllä voi taas olla hyvinkin negatiivisia vaikutuksia yksilön ja perheiden elämään.

6.4. Vakuutusikäytäntö

6.4.1. Nykytilanne

Suomalaiset vakuutusyhtiöt eivät vaadi vakuutuksenottajalta tietoa perinnöllisistä taudeista tai geenitesteistä. Pidättyvyyteen geneettisen informaation käyttämisessä on toisaalta vaikuttanut epävarmuus geenitestien antaman tiedon merkityksestä vakuutusriskin kannalta ja toisaalta testien vähäinen käyttö.

Monissa Euroopan maissa ja kansainvälisissä sopimuksissa tai suosituksissa on kielletty vakuutusyhtiöitä kysymästä geenitestien tuloksia vakuutuksenottajilta. Geneettisen tiedon käytön kieltäminen vakuutusten yhteydessä on nähty tarpeelliseksi mm. sen vuoksi, että voitaisiin estää tietojen perusteella mahdollisesti tapahtuva syrjintä. Suomessakin asiasta on keskusteltu, mutta lainsäädäntöä ei ole toistaiseksi annettu.

6.4.2. Tulevaisuus

Sairauksien toteamistavat muuttuvat nopeasti ja on todennäköistä, että suoraan mutaation toteamiseen perustuvien geenitestien käyttö diagnostiikassa tulee lisääntymään ja ne saattavat syrjäyttää spesifisyytensä ja matalampien kustannustensa vuoksi monet epäsuorat laboratoriotestit. On huomattava, että jo nyt useissa tapauksissa mitataan epäsuoraa geenituotetta kuten kolesteroliarvoa tai veren sokeriarvoa. Geenitestin käsite saatetaan siten ymmärtää laajemmin, ei vain DNA:n mutaatiota osoittavana testinä. Geneettinen terminologia onkin eräs alue, joka vaatii vakiinnuttamista, jotta rajauksia ja rajavetoja voidaan tehdä.

Vakuutuksenottajien tasavertainen kohtelu edellyttää, että heidän vakuutusriskiinsä vaikuttavat tiedot ovat riskiä arvioitaessa käytettävissä käytetyistä tutkimusmenetelmistä riippumatta. Ongelmaksi saattaa tulla, että vakuutuksenottajalla on tietoa olennaisesti korkeammasta riskistä kuin vakuutuksenantajalla. Toisaalta on todettava, että tässä käsitellyt vakuutuskysymykset koskevat vain yksilöllisiä ja vapaaehtoisia henki- ja sairausvakuutuksia. Suomessa asuvien perusturva on järjestetty sosiaaliturvajärjestelmän kautta.

Tässä yhteydessä on myös otettava huomioon Euroopan neuvoston bioetiikkasopimus, joka rajoittaa sallitut geenitestit vain terveydellisiin tarkoituksiin tehtäviin testeihin. Tällä on sopimuksen selitysmuistion mukaan tarkoitettu kieltää geenitestien käyttö työhönottotilanteissa ja vakuutusta myönnettäessä. Suomen ratifioi-

nessa sopimuksen tulee myös harkittavaksi bioetiikkasopimuksen merkitys ja mahdollisen kansallisen lainsäädännön aikaansaaminen.

6.5. Työntekijöihin kohdistuva testaus

Geenitesteistä saattaa tulevaisuudessa olla hyötyä esimerkiksi ammatinvalinnassa ja työterveyshuollossa tautialttiuksien tutkimisessa. Esimerkiksi allergiataipumuksen toteaminen saattaa ohjata tutkittavaa välttämään sellaisen ammatin valintaa, jossa hän joutuu tekemisiin allergisoivien aineiden kanssa.

Työterveyshuollossa geneettisellä seurannalla pyritään arvioimaan yksilöllistä altistumista työympäristön perimämyrkylliselle haittatekijälle. Näin voidaan toteuttaa altistumisolosuhteiden valvontaa sekä tunnistaa ja ehkäistä vaarallisen korkeita altistumispuiteolosuhteita. Geneettinen seuranta saattaa osoittaa tietyn ihmisryhmän tilastollisen ryhmäriskin tiettyyn sairauteen kohonneeksi. Sen puutteena on, että yksilöllisellä tasolla riskin yhteydestä todelliseen sairastumiseen ei ole varmaa tietoa. Tieteellisen syy-yhteysperustan epävarmuus heikentää testien käyttöä, koska se samalla kyseenalaistaa yksilön itsemääräämisoikeutta.

Geneettisellä seulonnalla työpaikoilla tarkoitetaan terveiden, oireettomien henkilöiden vanhemmiltaan perimien geenien seulontaa, johon voi liittyä sairastumisriskiä lisäävä ominaisuus tietyssä altistumistilanteessa. Tiedetään, että syöpää ja perintötekijämuutoksia aiheuttavien kemiallisten aineiden elimistössä tapahtuvaa aineenvaihduntaa säätelevät monet geenit, jotka eri henkilöillä ja eri väestöissä ovat hyvin erilaisia. Myös DNA-vaurioiden korjausmekanismit ovat toisilla yksilöillä tehokkaampia kuin toisilla ja ilmeisesti korjausmekanismit heikkenevät kaikilla ihmisillä iän myötä. Tästä syystä toiset henkilöt ovat perinnöllisesti herkempiä tai vastustuskykyisempiä kuin toiset saamaan niin sanottuja ympäristöperäisiä sairauksia.

Tiedon nopea lisääntyminen on tehnyt sairastumisherkkyyteen liittyvien geenitestien käytön kiinnostavaksi paitsi testattaville itselleen myös työnantajille. Tutkimusmenetelmiin, testaukseen ja testitulosten tietojen luottamuksellisuuteen ja käyttöön sekä tasa-arvoisuuteen työsuhteen eduissa ja taloudellisen hyödyn tuottamisessa liittyy monimutkaisia eettisiä ongelmia.

Suomen lainsäädännön mukaan terveystarkastuksia tehdään työhöntulon yhteydessä, mikäli työ asettaa työntekijälle erityisiä terveydellisiä vaatimuksia tai työstä saattaa aiheutua vaaraa tai haittaa terveydelle, esimerkiksi syöpävaaran, lyijylle altistumisvaaran tai työhön liittyvän biologisen vaaran vuoksi (VNP 1672/92, 1154/93, 1154/93). Sosiaali- ja terveysministeriön antamien ohjeiden mukaan erityisen sairastumisen vaaraa aiheuttavissa töissä suoritettavassa alkutarkastuksessa selvitetään, onko työntekijällä sellaista sairautta, erityistä herkkyyttä tai rakenteellista heikkoutta, jonka vuoksi hän voisi olla erityisen altis saamaan suunnitellusta työstä terveydellistä haittaa. Ohjeiden mukaan työntekijää ei tule sijoittaa kyseenaiseen työhön, mikäli tällainen herkkyys todetaan. Työterveyshuollon ohjeissa ei oteta erityistä kantaa geneettisten testien käyttöön, mutta todetaan, että terveystar-

kastuksen, silloin kun se ei perustu lakiin, pitää olla vapaaehtoinen ja kaikkien osapuolten hyväksyttävissä.

Geenitestit ja -seulonnat periaatteessa mahdollistavat tilanteen, jossa työnantaja voi tällä keinolla pyrkiä löytämään työnhakijoiden tai jo palveluksessaan olevien joukosta ”valitut” yksilöt. Tämä voi johtaa tiettyjä, ”leimaavia”, tautigenejä kantavien henkilöiden syrjintään työmarkkinoilla ja voi johtaa koko yhteiskunnan kannalta kestävämpään tilanteeseen.

6.6. Geeniseulontojen taloudellisista vaikutuksista

Arvioitaessa geneettisten seulontojen kustannus-hyöty-suhdetta on otettava huomioon, että osa kustannuksista on aineellisia, helposti arvoitettavia ja osa aineettomia, vaikeasti arvoitettavia kustannuksia.

Aineellisiin kustannuksiin kuuluvat terveydenhuoltohenkilöstön ja väestön koulutus, neuvontapalvelujen järjestäminen seulontaan osallistuville sekä seulontatesti- en suorittamisesta aiheutuvat laboratoriokustannukset. Suomalaisten tutkimusten mukaan väestömme tietotaso genetiikasta on hyvää eurooppalaista tasoa. On laskettu, että 10 suomalaisen peittyvästi periytyvän taudin kantajatutkimuksen neuvontaan äitiysneuvolassa tarvittava aika on noin 1 000 työpäivää vuodessa eli viiden terveydenhoitajan täyspäiväinen työpanos. Geeniseulontojen aloittaminen vaatisi koko väestölle suunnatun tiedotuksen aloittamista ja terveydenhuollon ammattihenkilöiden lisäkoulutusta neuvonnan hoitamiseksi.

Laboratorioteknisesti geenitestit ovat luotettavia ja kustannuksiltaan edullisia ja täyttävät siten hyvälle seulontamenetelmälle asetetut vaatimukset. Testitulokset on pysyvä eli uusintatestiä ei tarvita. Testituloksen vaikutus riskiin voidaan täysin luotettavasti arvioida yhden geenin sairauksissa, mutta monitekijäisten tautien alttiusgeenien merkityksestä sairauden puhkeamiselle on vielä vähän tietoa. Testin ennustearvo voi kuitenkin monitekijäisissä taudeissa muuttua tiedon lisääntyessä.

Geneettisiin seulontoihin liittyvät eettiset ratkaisut ovat tekijöitä, joita ei voida käyttää suurena kustannuksina laskettaessa. Joudutaan miettimään sellaisia kysymyksiä kuin, mikä on terveen elämän hinta tai kuinka hyvää hoitoa vammaiset yhteiskunnan jäsenet saavat.

Geeniseulontojen vaikutukset pitkällä aikavälillä palvelujen käyttöön ovat epäselviä. Vaikeiden sairauksien ennaltaehkäisy ja hoitaminen voi vaikuttaa väestön yleisen terveyden paranemiseen ja sitä kautta terveydenhuollon kustannuksiin. Näitä vaikutuksia on erittäin vaikea ennakoida, koska ei ole esimerkiksi tietoa yksilöiden terveys- ja sairauskäyttäytymisen muutoksista.

7. GENEETTISTEN SEULONTOJEN MAHDOLLISUUDET JA RAJOITUKSET SUOMESSA

7.1. Terveysthuoltojärjestelmä

Suomalainen terveydenhuolto jakautuu perusterveydenhuoltoon ja erikoissairaanhoidon. Vastuu julkisten terveysthuoltojen järjestämisestä on kunnilla. Terveysthuoltojen järjestäminen myös yksityiset laitokset, jotka saavat toimintaansa varten tukea yhteiskunnalta. Kansanterveyslaitoksissa on lueteltu ne terveysthuoltojen, jotka kunnan tulee järjestää. Näihin kuuluvat mm. terveysthuolto, sairaanhoidon järjestäminen kunnassa oleskeleville sekä joukkotarkastukset asetuksella määrättyissä tapauksissa (mammografia ja kohdunkaulan syöpä). Muista kuin lakisääteistä tehtävistä kunnat päättävät itsenäisesti voimavarojensa puitteissa. Kunnat päättävät siten myös geenitestien ja seulontojen suorittamisesta omana toimintanaan, samoin niiden tulisi vastata toimintaan liittyvästä neuvonnasta.

DNA-tutkimukset ovat maassamme keskittyneet yliopistosairaaloiden laboratorioihin ja yksityisiin laboratorioihin. Valtaosin perinnöllisten tautien diagnostiikka ja perinnöllisyysthuolto tapahtuu erikoissairaanhoidon yksiköissä, joita ovat yliopistosairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköt ja lisäksi Väestöliitto sekä ruotsinkielistä väestönsää palvellevä Folkhälsan. Näissä laitoksissa toimii keuhällä 1998 yhteensä 15 perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäriä.

Suomalainen terveysthuoltojärjestelmä on kattava ja hyvin toimiva. Suomalaiset ovat tottuneet käyttämään julkisen avoterveydenhuollon palveluja ja luottamaan sen toimintaan. Maamme terveydenhuollon korkea taso, hyvä kliinisgeneettinen epidemiologia ja verraten tasavertainen pääsy tutkimuksiin ovat suotuisia piirteitä geeniseulontojen onnistumiselle. Geeniseulontojen yhtäläinen saatavuus koko väestölle toteutuu parhaiten perusterveydenhuollossa. Perusterveydenhuollon henkilökunnan koulutuksessa ei toistaiseksi ole huomioitu geenitiedon voimakasta lisääntymistä lääketieteen eri osa-alueilla.

7.2. Geenitestien tieteellisen tutkimuksen ohjaus

Suomalainen sairauksien geenimuutosten tutkimus on noussut viime vuosien aikana kansainvälisesti arvioiden korkealle tasolle. Tutkimuksissa on saatu runsaasti uutta tietoa väestömme geneettisistä erityispiirteistä ja niihin liittyen on tehty uusia, omia innovaatioita, jotka ovat saaneet runsaasti julkisuutta sekä kotimaassa että ulkomailla. Tutkimukseen on suunnattu merkittäviä resursseja, mm. Suomen Akatemian rahoittaman geenitutkimusohjelman puitteissa. Tulokset ovat osaltaan luoneet paineita geenitutkimuksen käytännön sovelluksiin. Suomessa ei ole olemassa erityisiä geenitestien tieteellistä tutkimusta ohjaavia säädöksiä. Geenitutkimuksiin liittyneet tutkimussuunnitelmat on käsitelty yliopistojen ja tutkimuslaitosten eettisissä toimikunnissa.

7.3. Geneettisten tautien epidemiologia Suomessa

Geenivirheiden ja niistä aiheutuvien periytyvien tautien kokonaismäärä on suomalaisessa väestössä samansuuruinen kuin muuallakin. Geenivirheiden kirjossa on kuitenkin eräitä erityispiirteitä, jotka johtuvat suomalaisen väestön asutushistoriasta.

Suomalaiseen väestöön on rikastunut noin 30 peittyvästi periytyvää tautia aiheuttavaa geenivirhettä, minkä seurauksena näitä tauteja on Suomessa enemmän kuin muualla. Tähän ryhmään (ns. suomalainen tautiperintö) kuuluvat mm. AGU-tauti, INCL-tauti, synnynnäinen vaikea munuaistauti ja diastrofinen dysplasia. Tautigeenin kantajia näissä taudeissa on keskimäärin 1:50 - 1:70. Arviolta 1:15 suomalaisesta on jonkin viiden yleisimmän tautiperintöön kuuluvan sairauden geeninkantaja. Uusia tapauksia todetaan näissä taudeissa vuosittain 20 - 25. Osa peittyvästi periytyvistä taudeista on maassamme paikallisesti rikastuneita eli riskiparien lukumäärä voi vaihdella paljon eri puolilla Suomea. Yksittäisen taudin kohdalla lähes 90 % tautitapauksista on saman geenivirheen aiheuttamia. Muissa (suurimassa osassa) peittyvästi periytyvissä taudeissa sen sijaan todetaan samassa taudissa useita erilaisia geenivirheitä (ns. geneettinen heterogeenisyys).

Tautigeenin kantajien seulonnan avulla voidaan tunnistaa ne riskiparit, joilla on suuri riski saada sairas lapsi ja täten antaa heille mahdollisuus perhesuunnittelun avulla välttää sairaan lapsen syntyminen. Yleisimpien suomalaisten tautien, kuten synnynnäisen munuaistaudin ja AGU-taudin riskiparien esiintymisfrekvenssi on 1:2000 - 1:4300.

Vallitsevasti periytyvissä taudeissa on pääsääntöisesti suuri geenivirheiden kirjo - eri perheissä on erilainen geenivirhe. Poikkeuksia ovat mm. familiaalinen hyperkolesterolemia (FH), jota sairastaa meillä 5 000 - 10 000 ihmistä. Suomalaisessa väestössä on todettu neljä erilaista LDL-reseptorigeenin mutaatiota, jotka kattavat 75 % koko kaikista FH-perheistä. Muita yleisimpiä vallitsevasti periytyviä tauteja, perinnöllisiä polyneuropatioita ja Huntingtonin tautia sairastavia maassamme on yhteensä noin 3 000 potilasta. Näissä taudeissa voidaan tehdä geenitesteillä sekä ennakoivaa että suoraa mutaatiodiagnostiikkaa. Periytyvät syöpämuodot, erityisesti rintasyövässä (BRCA1 ja 2 geenien mutaatiot) ja paksusuolen syövässä (HNPCC ja FAP) ovat tulevaisuudessa ehkä merkittävin ennustavan geenitestauksen ryhmä. Mutaatioiden suuri kirjo vaikeuttaa vielä tällä hetkellä geeninkantajien tunnistamista, mutta kehitteillä olevat uudet menetelmät tulevat oleellisesti parantamaan tilannetta.

Joidenkin monitekijäisten tautien esiintyvyys on Suomessa suurempi kuin muissa eurooppalaisissa väestöissä, mikä saattaa johtua yhtä hyvin ympäristötekijöiden kuin geneettistä alttiutta määrävien perintötekijöiden runsaudesta. Insuliinidiabeteksen alttiutta lisäävän HLA-riskihaplotyyppin osuus väestössä on 13 % ja näillä yksilöillä on 10-kertainen todennäköisyys sairastua sokeritautiin. Sepelvaltimosairauksien esiintyvyys on myös Suomessa suuri. Alzheimerin tautia sairastavia on noin 70 000, näistä 40 % on suvuittain esiintyviä ja 10 % on vallitsevasti periytyvää muotoa. Esimerkkinä voidaan mainita, että ApoE4 haplotyyppi lisää

Alzheimerin taudin riskiä. ApoE-tyypityksellä ei kuitenkaan ole käytännön merkitystä tautialttiuden määrittämisessä, koska osa riskihaplotyypin omaavista ei koskaan sairastu ja toisaalta tautiin sairastuneissa tätä ei ole.

7.4. Laboratorivalmiudet

Maassamme on tehty geenitestejä 1990 luvun alusta lähtien lisääntyvässä määrin. Yliopistosairaalat tekivät vuonna 1997 arviolta noin 7 000 geenitestiä ja yksityiset laboratoriot noin 2 500 geenitestiä yli 20 eri perinnöllisessä taudissa tai tautialttiudessa. Suurin osa näistä geenitesteistä on tehty yhden geenin aiheuttamissa taudissa, joiden tulkinta on helppoa perustuen testin antamaan dikotomiseen (tauti on / tauti ei ole) tulokseen.

Laboratorioiden kannalta tautikohtaisten mutaatioiden pieni lukumäärä helpottaa geenitestien suorittamista Suomessa. Maassamme on parhaillaan kehitteillä DNA-siruteknologiaan perustuva testi, jolla voidaan samasta näytteestä todeta noin 50 tautimutaation kokoelma.

Monitekijäisten tautien geenitestien suorittaminen tehdään samoilla tekniikoilla kuin yhden geenin sairauksia tunnistavat geenitestit. Vaikka testitulokset sinänsä on selkeä, monitekijäisten tautien geenitestitulosten tulkintaan saattaa liittyä ongelmia, koska muiden geenien ja ympäristötekijöiden vaikutus taudin ilmenemiseen voi vaihdella eri henkilöiden ja sukujen kesken. Geeniseulonnessa käytettävän testin herkkyys ja spesifisyys olisi siten pystyttävä arvioimaan ennen sen käyttöönottoa. Suomalaisväestössä näiden tautien altistavien DNA-muutosten kirjo voi olla pienempi kuin sekäväestöissä ja saattaa helpottaa testien tulkintaa.

Geenitestien käyttöönotto Suomessa on tapahtunut ilman erityisiä säännöksiä ja suorittavien laboratorioiden laadunvalvonta on tapahtunut yleisten laboratorion laadunvalvontajärjestelmien mukaisesti. Ulkoinen laaduntarkkailu on kvalitatiivisissa testeissä vielä vakiintumatonta, joskin Huntingtonin taudin kohdalla on aloitettu laaduntarkkailun kehittäminen kansainvälisenä yhteistyönä. DNA-tutkimukseen perustuvissa isyystutkimuksissa laaduntarkkailu on jo käytössä.

Sosiaali- ja terveysministeriön yhteydessä toimiva geenitekniikan lautakunta valvoo yleisesti laboratorioita, joissa testejä kehitetään. Lautakunnan valvonta ei kuitenkaan kohdistu suoraan geenitestien kliinisiin sovellutuksiin. Puuttuva laaduntarkkailu on testien luotettavuuden kannalta ongelma.

8. TYÖRYHMÄN EHDOTUKSET

Geenikartoituksia ja geenitestejä koskevat monet kansainväliset sopimukset ja suositukset, joihin Suomi on sitoutunut. Lisäksi tällaista toimintaa säätelevät eräät lääketieteellistä tutkimusta ja terveyteen liittyvää tietoa koskevat säädökset. Suomen allekirjoittamassa Euroopan neuvoston bioetiikkasopimuksessa kielletään pe-

rintötekijöiden perusteella tapahtuva syrjintä. Tietosuojasta on edellä kohdassa 3.8. mainitut kansalliset säädökset ja potilaan oikeuksista säädetään potilaslaissa. Valmisteilla oleva ihmiseen kohdistuvaa lääketieteellistä tutkimusta koskeva lakiluonnos sisältää tutkittavaa, hänen suostumustaan ja informointia koskevia säännöksiä. Työryhmä korostaa edellä mainittujen Euroopan neuvoston sopimuksen ja suositusten (ks. 5.2.2.) sekä WHO:n suositusten (ks. 2.1.1.) sisältämien periaatteiden huolellista huomioimista ja noudattamista soveltuvin osin geeniseulonnoissa. Työryhmä kohdistaa ehdotuksensa geeniseulontojen, -testauksen ja alan tutkimuksen kannalta erityisen tärkeinä pitämiinsä seikkoihin sekä seikkoihin, joista ei ole säännöksiä.

Erityyppisten geneettisten seulontojen onnistumisen kannalta on oleellisen tärkeää väestön tietämyksen lisääminen perinnöllisyydestä ja geenitesteistä sekä niiden merkityksestä yksilön terveydelle. Työryhmän mielestä yhteiskunnan tulee tämän vuoksi tukea toimenpiteitä, joilla tietoa perinnöllisistä taudeista, geenitesteistä ja alan uusista tutkimusmenetelmistä laaja-alaisesti tuodaan ihmisten tietoon koululaitoksessa, työelämässä ja terveydenhuollossa.

8.1. Periytyvien tautien ja tautialttiuksien tieteellinen tutkimus

Seuraavat periaatteet koskevat tieteellisiä tutkimuksia, joilla pyritään tunnistamaan ja luonnehtimaan periytyviä tauteja tai tautialttiuksia aiheuttavia geenejä ja geenivirheitä, ja joissa usein tarvitaan tautia sairastavien potilaiden ja heidän terveiden sukulaistensa näytteitä. Suomessa on vankka perinne ja myönteiset kokemukset tämänkaltaisesta tutkimuksesta, mihin väestön rakenne ja terveydenhuoltojärjestelmä tarjoavat hyvät edellytykset.

Työryhmä korostaa seuraavia periaatteita, jotka tulee ottaa huomioon periytyvien tautien tieteellisessä tutkimuksessa:

- 1) Tutkimushanke on hyväksyttävä asianomaisessa eettisessä toimikunnassa.
- 2) Tutkimuksen suorittamisesta päättää tutkimushankkeen vastuullinen johtaja. Päätöksenteossa tulee noudattaa valmisteilla olevan ihmiseen kohdistuvaa lääketieteellistä tutkimusta koskevan lain säännöksiä.
- 3) Jos tutkimusta varten kerättyjä näytteitä halutaan käyttää muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen, tähän tulee olla tutkittavan suostumus. Jos suostumusta ei voida saada, luvan tutkimukseen voi myöntää erikseen määriteltävä viranomainen.
- 4) Tutkimukseen osallistuvilla on annettava, mieluiten kirjallisessa muodossa, riittävästi tietoa tutkimuksen tarkoituksesta, suoritustavasta ja tulosten merkityksestä.
- 5) Tutkimukseen osallistumisen täytyy olla vapaaehtoista ja sen tulee perustua tutkittavan tietoiseen ja itsenäiseen päätökseen (informed consent).

- 6) Tutkimukseen osallistuvat ilmoittavat suostumuksestaan kirjallisesti. Jos alaikäinen tai vajaakykyinen ei itse kykene päättämään tutkimukseen osallistumisesta, suostumuksen voi hänen puolestaan antaa huoltaja tai holhooja taikka uskottu mies. Tutkimukseen osallistumista on tällaisessa tapauksessa kuitenkin aina erityisen huolella harkittava.
- 7) Tutkimustuloksen ilmoittamisesta on erikseen ja etukäteen sovittava tutkittavien kanssa. Tutkittaville on tarpeen vaatiessa kyettävä järjestämään mahdollisuus neuvontaan, jatkotutkimuksiin ja hoitotoimenpiteisiin. Tutkittavilla on oikeus saada tietoa omista tuloksistaan, jos hankitulla tiedolla katsotaan olevan merkitystä hänen terveydentilaansa ja kun tiedon katsotaan olevan riittävän varma ja luotettava. Odottamattomia tuloksia tai geenitesteille tyypillisiä sukulaisista saatua epäsuoraa tietoa ei ilmoiteta tutkittavalle ellei siitä ole hänelle erityistä terveydellistä hyötyä.

8.2. Väestöön suunnatut geeniseulonnat tautigeenin kantajien tai tautialttiuksien tunnistamiseksi

Suomessa ei toistaiseksi ole tautigeenin kantajien seulontaa väestötasolla. Eräiden vaikeaan vammaisuuteen johtavien peittyvästi periytyvien tautien suhteellinen yleisyys, geenivirheiden homogeenisuus, seulontaan soveltuvien menetelmien olemassaolo, toimiva perusterveydenhuolto ja väestön myönteinen suhtautuminen luovat hyvän perustan mahdollisille seulonnoille. Seulontojen edellyttämiä neuvontapalveluja ei kuitenkaan toistaiseksi ole järjestetty eikä toiminnan kustannusvaikutuksia ole selvitetty. Monitekijäisten tautien alttiusgeenien seulontaan ei vielä ole riittävää tieteellistä näyttöä.

Seuraavassa esitetyt edellytykset väestöön suunnattujen geeniseulontojen käynnistämiseksi sekä seulontojen toteuttamista koskevat periaatteet kohdistuvat niin julkisen sektorin järjestämiin kuin kaupallisiinkin seulontoihin. Työryhmä ei ole käsitellyt yksityisellä sektorilla tehtäviä geenitestejä koskevia korvauskysymyksiä (sairausvakuutus) ja esittää, että nämä kysymykset selvitettäisiin erikseen.

Työryhmä katsoo, että erityisesti seuraavien edellytysten tulee täytyä *ennen* väestöön suunnatun geeniseulonnan käynnistämistä:

- 1) Väestöön suunnattavan geeniseulonnan aloittamiselle on toimivaltaisen viranomaisen lupa. Lupa voidaan myöntää määräaikaaisesti. Lupamenettelystä tulee säätää terveydenhuollon lainsäädännössä. Menettelyn tarkempi sisältö ja lupaviranomainen on työryhmän mielestä tarkoituksenmukaista ratkaista parhailaan vireillä olevien lainsäädäntöhankkeiden yhteydessä.
- 2) Seulontaohjelmalla on tieteellisesti osoitettu perusta. Taudin yleisyys väestössä ja sen ominaisuudet tulee olla tunnettuja. Seulontaan on oltava luotettava menetelmä. Uuden seulontasuunnitelman tulee sisältää kuvaus seulonnan kestosta,

kustannusvaikutuksista, seurannasta ja arvioinnista. Geeniseulontoja suorittavien laboratoriodien tulee täyttää korkeat laatuvaatimukset.

- 3) Seulontaohjelmalla on valmiudet väestön ja seulottavien informointiin ja neuvontaan. Seulonta suuntautuu tauteihin, joiden seulontaa pidetään väestössä laajasti hyväksyttynä. Seulontaohjelmassa on otettu huomioon seulontaan osallistumattomille sukulaisille mahdollisesti aiheutuvat hyödyt ja haitat.
- 4) Seulonta on tasapuolisesti kaikkien kohderyhmään kuuluvien saatavilla, mikä toteutuu parhaiten perusterveydenhuollon puitteissa.

Työryhmä esittää, että geeniseulontojen *toteuttamisessa* noudatetaan seuraavia periaatteita:

- 1) Geeniseulonnan kohderyhmään kuuluville on annettava riittävästi informaatiota ja neuvontaa, jotta he voisivat tehdä omakohtaisen, tietoon perustuvan päätöksen seulontaan osallistumisesta tai siitä poisjäämisestä.
- 2) Seulontaan osallistumisen tulee olla vapaaehtoista. Seulontaan osallistumiseen ei saa liittyä muita etuisuuksia eikä siitä kieltäytymisellä saa olla yksilön kannalta kielteisiä seuraamuksia. Osallistujalla on oltava mahdollisuus peruuttaa osallistumisensa kesken seulonnan.
- 3) Geeniseulontoja voidaan tehdä ainoastaan itsenäiseen päätöksentekoon kykeneville ihmisille. Alaikäisten ja vajaakkyisten puolesta huoltaja, holhooja tai uskottu mies voi tehdä myönteisen päätöksen ainoastaan, mikäli seulonnan tuloksen odotetaan edistävän tutkittavan henkilökohtaista etua.
- 4) Seulonnan järjestäjän on annettava osallistujalle ja perheille riittävä neuvonta tutkimustuloksen johdosta ja tarvittaessa ohjattava jatkotutkimuksiin.

8.3. Ennustavaa geenitestausta koskevat suositukset

Ennustava geenitestausta on jo tällä hetkellä hyväksytty käytäntö eräissä vasta aikuisiässä puhkeavissa, vallitsevasti periytyvissä taudeissa. Geenitestillä voidaan tunnistaa potilaan sukulaisten piiristä riskyksilöt mm. eräissä vaikeissa keskushermoston sairauksissa ja periytyvän syövän muodoissa (rintasyöpä, paksusuolen syöpä ym.). Toistaiseksi ennustavat geenitestaukset kohdistuvat vain sairaan yksilön sukulaisiin, mutta ne saattavat jo lähitulevaisuudessa kohdistua myös valikoimattomiin väestön osiin, mikäli tiedollinen ja menetelmällinen kehitys tekee sen mahdolliseksi.

Ennustavassa geenitestauksessa noudatetaan yleisiä terveydenhuoltoa koskevia säädöksiä eikä se ole luvanvaraista. Työryhmä suosittaa, että ennustavassa geenitestauksessa noudatetaan seuraavia periaatteita:

- 1) Geenitestausta harkitsevan henkilön tulee saada perusteellista tietoa taudin periytymisestä, sen vaikutuksesta omaan ja jälkeläistensä terveydentilaan, taudin laadusta, hoitomahdollisuuksista ja ennusteesta. Päätös geenitestaukseen osallistumisesta saattaa vaatia useita yhteydenottoja eikä tutkimusnäytettä poikkeustapauksia lukuun ottamatta ole suositeltavaa ottaa ensimmäisen neuvontatilaisuuden yhteydessä.
- 2) Neuvonnan tulee tapahtua perinnöllisyyslääketieteen yksikössä tai tutkittavaan tautiin erityisesti perehtyneen asiantuntijan toimesta.
- 3) Päätöksen tulee olla vapaaehtoinen ja omakohtaiseen harkintaan perustuva. Tutkittavalla on milloin tahansa oikeus muuttaa päätöstään. Alaikäisen ja vajaakykyisen puolesta päätöksen voi tehdä huoltaja, holhooja tai uskottu mies, jos testaukseen osallistuminen edistää testattavan henkilökohtaista etua.
- 4) Tutkittavalla tulee olla etukäteen järjestetty mahdollisuus neuvontaan tutkimustuloksesta sekä tarvittaessa mahdollisuus jatkotutkimuksiin ja hoitotoimenpiteisiin.
- 5) Tulosten tiedottamisen potilaan sukulaisille tulee pääsääntöisesti tapahtua potilaan välityksellä. Potilasta hoitava tai muu terveydenhuollon yksikkö voi ottaa yhteyden sukulaisiin saatuaan potilaalta tähän kirjallisen suostumuksen.
- 6) Poikkeustapauksessa terveydenhuollon yksikkö voi tutkitun potilaan anonymiteetin säilyttäen ottaa yhteyden sukulaiseen ilman potilaan suostumusta, mikäli sukulaisen terveysriski voidaan arvioida erityisen suureksi ja hänen tilanteeseensa voitaisiin hoitotoimenpitein vaikuttaa.

Väestöön laajemmin suuntautuvassa ennustavassa geenitestauksessa tulee noudattaa niitä yleisiä periaatteita, mitä geeniseulonnoista on sanottu (ks. kohta 8.2.).

8.4. Geeniseulontoihin ja -testaukseen liittyvä tietosuojaja tietojen käyttö

Tietosuojakysymykset ovat erityisen merkityksellisiä geeniseulontojen ja -testausten kannalta seuraavista syistä: 1) geenitutkimus antaa epäsuorasti tietoa myös tutkittavan lähisukulaisten perimästä ja siihen liittyvistä terveysriskeistä, 2) geenitutkimus voi antaa tietoa tutkittavan myöhemmän elämän terveystilanteesta ja 3) geenitestin tulos pysyy samana läpi elämän.

Työryhmä esittää geeniseulontoihin ja testaukseen liittyvän tietosuojan ja tietojen käytön osalta seuraavaa:

- 1) Geenitutkimusten tietosuojan ja salassapitovelvollisuuden osalta tulee noudattaa niitä säännöksiä, mitä muuta lääketieteellistä tietoa koskien on säädetty.

- 2) Geenitutkimusten tuloksia ei ilman tutkittavan kirjallista suostumusta saa antaa ulkopuolisten käyttöön. Jos geenitutkimuksen tuloksen perusteella jonkun sukulaisen katsotaan olevan sellaisessa erityisen suuressa terveystilassa mihin hoitotoimenpitein voitaisiin vaikuttaa, voidaan geenitutkimuksen tulos ilmoittaa tällaiselle sukulaiselle vastoin tutkitun suostumusta. Tietolähdettä ei tällöin saa paljastaa.
- 3) Geenitutkimusten tuloksia voidaan tunnistamattomina näytteinä käyttää erikseen määriteltävän viranomaisen luvalla tieteelliseen tutkimukseen.
- 4) Vakuutusyhtiöllä ei ole oikeutta vaatia geenitutkimuksen tuloksia eikä se voi vaatia geenitestin suorittamista henkilövakuutusta myönnettäessä.
- 5) Työnantajalla, koululaitoksella tai muilla viranomaisilla ei ole oikeutta vaatia geenitutkimuksen tuloksia eikä asettaa tulosten saamista työsuhteen, koulutukseen pääsyn tai muun palvelun saamisen taikka toimenpiteen edellytykseksi.

Geenitutkimuksen tulosten käyttöä työelämässä on pohdittu myös muissa yhteyksissä. Työministeriön työryhmä viimeistelee parhaillaan tähän liittyviä ehdotuksiaan. Sosiaali- ja terveysministeriö on asettanut työryhmän selvittämään terveystarkastuksia työterveyshuollossa ja työntekijöiden tietosuojaa. Työryhmä käsittelee asiaa työterveyshuollon ja terveydenhuollon ammattihenkilöiden näkökulmasta.

8.5. Geeniseulontojen seuranta

Periytyvien tautien ja genetiikan nopeasti etenevä tutkimus oletettavasti tuottaa jo lähitulevaisuudessa runsaasti uutta tietoa geneeistä ja niiden virheiden osuudesta tautien synnyssä luoden täten uusia geeniseulontojen ja testausten mahdollisuuksia. Geeniseulontojen onnistuminen vaatii saumatonta yhteistyötä perusterveydenhuollon henkilöstön, perinnöllisyyslääketieteen yksiköiden ja laboratorioiden kanssa.

Suomessa ei toistaiseksi ole järjestetty geeniseulontojen ja niissä käytettävien menetelmien seuranta- ja laadun valvontaa. Tämän vuoksi työryhmä esittää, että geeniseulontojen seuranta varten perustettaisiin kansallinen moniammatillinen asiantuntijaryhmä. Asiantuntijaryhmän toiminta voisi osittain nivoutua suunnitellun terveydenhuollon eettisen neuvottelukunnan toimintaan ja asiantuntijaryhmä voisi käyttää hyväkseen alan tutkimuslaitosten tietotaitoa. Toiminnassa tulisi myös ottaa huomioon palvelujen järjestäjien näkökulma.

Asiantuntijaryhmän tehtävänä olisi

- a) seurata alan tutkimusta sekä Suomen seulonta- ja testauskäytäntöjä,
- b) toimia lausunnonantajana geeniseulontoja koskevissa asioissa,

- c) myötävaikuttaa geenitutkimuksia ja geeniseulontoja suorittavien laboratorioden laadunvalvonnan kehittämiseen, esimerkiksi pohtia, tulisiko geenitestejä suorittavien laboratorioden täyttää "certified"- tai luvanvaraisuusvaateet,
- d) antaa suosituksia geenitutkimusten ja geeniseulontojen tietosuojaa koskevissa asioissa, sekä
- e) ottaa kantaa geenitutkimuksiin ja geeniseulontoihin liittyviin yhteiskunnallisiin, eettisiin ja juridisiin ongelmiin.