

# TULEVAISUUTTA SÄÄTÄMÄSSÄ GENOMILAIN KEINOIN

Sini Tervo<sup>1</sup>

DOI: DOI: <https://doi.org/10.33344/vol11Ypp8-10>

Helsinki Law Review, 1/2021, pp. 8–10

© 2021 Pykälä ry, Mannerheimintie 3 B, 5th floor, 00100 Helsinki, Finland, and the author.

Jokaiselle on turvattu oikeus nauttia korkeimmasta saavutettavissa olevasta fyysisestä ja psyykkisestä terveydestä.<sup>2</sup> Sosiaali- ja terveysministeriössä valmisteilla oleva genomilaki<sup>3</sup> edustaa uudenlaista keinoa edistää jokaisen terveyttä tukemalla genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä terveyden hyväksi. Genomitiedon käyttämisen avulla voidaan edistää niin yksilöllistetyn lääketieteen tarjoamien mahdollisuuksien hyödyntämistä kuin myös yleisemmin kansanterveydellisten tavoitteiden saavuttamista ennaltaehkäisevien toimenpiteiden voimin.

Genomitiedolla lakiluonnoksessa tarkoitetaan ihmisen perimän, eli genomien, rakenteen ja toiminnan laajoja kokonaisuuksia koskevaa tietoa, jota saadaan geneettisiä menetelmiä hyödyntäen ihmisperäisestä materiaalista analysoimalla.<sup>4</sup> Genominlaajuisten tiedon terveyttä edistävä ulottuvuus on osoittautunut erityisesti perinnöllisten ja harvinaissairauksien diagnostiikassa, kun genomitiedon avulla diagnostiikkaa on voitu olennaisesti tehostaa ja lyhentää. Hoidollisissa tarkoituksissa genomitiedon avulla voidaan kehittää kohdennettuja hoitoja ja lääkkeitä, kuten esimerkiksi syövän hoidon valinnassa ja seurannassa on genomitietoa jo nykyiselläänkin tehokkaasti käytetty. Ennaltaehkäisyn osalta genomitieto puolestaan näyttää tulevaisuudessa merkittävää roolia siitä saadun riskitiedon nojalla tehtyjen ennaltaehkäisevien toimenpiteiden avulla.

Ihmisen perimän kromosomirakenne<sup>5</sup> saatiin selvitettyä vuonna 1956 ja genomiin kohdistuvia tutkimuksia sairauksien diagnosoimiseksi onkin tehty aina 1950-luvun lopusta lähtien. Erityinen harppaus genetiikan alalla otettiin vuonna 2003, kun kansainvälinen genomiprojekti (*Human Genome Project*) sai päätökseen ihmisen koko genomien emäsrakenteen selvittämisen ja projektin tuloksen avulla voitiin kehittää uusi sekvensointitekniikka *Next Generation Sequencing*, NGS.<sup>6</sup> Kuluvan vuosikymmenen alussa tehtyjen saavutuksien arvostamisesta kertoo osuvasti vuoden 2003 jälkeisen ajan kuvaaminen *jälkigenomisena aikakautena*.<sup>7</sup>

Biolääketieteellistä tutkimusta koskevan sääntelyn juuret puolestaan sijoittuvat sittemmin pysyväksi osaksi kansainvälistä oikeutta vakiintuneisiin vuonna 1947 vahvistettuun Nürnbergin säännöstöön sekä vuonna 1964 Maailman Lääkäriliiton hyväksymään Helsingin julistukseen, jotka sisältävät biolääketieteellistä tutkimusta koskevat eettiset määräykset. Nimenomaisesti genetiikkaan ja geenitekniikkaan liittyvässä Euroopan neuvoston parlamentaarisen yleiskokouksen vuonna 1982 antamassa geenitekniikkasuosituksessa<sup>8</sup> tunnustettiin oikeus keinotekoisesti muuntelemattomaan perimään, mutta todettiin, ettei oikeus saisi estää geenitekniikan terapeuttisten sovellusten kehittämistä.<sup>9</sup> Lisäksi vuonna 1989 Euroopan neuvoston parlamentaarisen yleiskokouksen ihmisen alkioiden ja sikiöiden käyttöä tieteelliseen tutkimukseen koskevassa suosituksessa<sup>10</sup> linjattiin, ettei biolääketieteen ja -tekniikan kehitystä tule rajoittaa muutoin kuin ihmisoikeuksien vaatimassa laajuudessa. Euroopan neuvoston toistaiseksi suurimpana saavutuksena biolääketieteen alalla pidettävässä, vuonna 1997 hyväksytyssä, Euroopan neuvoston ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla tekemässä yleissopimuksessa ihmisoikeuksista ja lääketieteestä (*biolääketiedesopimus*)<sup>11</sup> korostettiin jo aiemmissa instrumenteissa omaksuttua ihmisen ensisijaisuuden periaatetta pelkkään yhteiskunnan tai tieteen hyötyyn nähden. Sopimuksen 5 artiklan sisältämä yleissääntö vahvisti tietoon perustuvan suostumuksen asemaa biolääketieteen alalla, kun terveyteen kohdistuva toimenpide saadaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksen vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista.

1 Lakimies, OTM, sosiaali- ja terveysministeriö.

2 Taloudellisia, sosiaalisia ja sivistyksellisiä oikeuksia koskevan YK:n vuoden 1966 yleissopimuksen (SopS 6/1976, tuttavallisemmin TSS-sopimus) 12 artiklassa turvattu oikeus terveyteen, jonka on tulkittu vaativan valtiolta positiivisia toimia terveyden edistämiseksi.

3 Luonnos hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä.

4 Yleisen tietosuojasetuksen (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta (EU) 2016/679, annettu 27 päivänä huhtikuuta 2016, luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta) 4 artiklan 13 kohdan mukaan *geneettisillä tiedoilla* tarkoitetaan henkilötietoja, jotka koskevat luonnollisen henkilön perittyjä tai hankittuja geneettisiä ominaisuuksia, joista selviää yksilöllistä tietoa kyseisen luonnollisen henkilön fysiologiasta tai terveydentilasta ja jotka on saatu erityisesti kyseisen luonnollisen henkilön biologisesta näytteestä analysoimalla.

5 Ihmisen kromosomisto sisältää tyypillisesti 46 kromosomia. Tyypillisesti kromosomipoikkeavuuksissa kromosomeja on tätä enemmän tai vähemmän, esimerkiksi Downin oireyhtymässä ihmisellä on ylimääräinen kromosomi 21 (*21-trisomia*).

6 Aittomäki, Kristiina: Genomikeskuksen perustaminen: Selvityshenkilön raportti. STM 5.12.2018. Raportteja ja muistioita 33/2018. s. 17.

7 Ks. esim. Ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen haasteet päätöksenteolle. Tulevaisuusvaliokunta. Teknologian arviointia 16. Eduskunnan kanslian julkaisu 4/2003. s. 30.

8 Suositus 934/1982.

9 Hallituksen esitys Eduskunnalle laeiksi lääketieteellisestä tutkimuksesta sekä potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain 6 ja 9 §:n muuttamisesta (HE 229/1998 vp), s. 5.

10 Suositus 1100/1989.

11 Convention on Human Rights and Biomedicine, ETS No 164. Suomi on ratifoinut sopimuksen marraskuussa 2009 ja sopimus on astunut voimaan maaliskuussa 2010.

Genomilain valmistelu on korostuneesti tulevaisuusorientoitunutta toimintaa, kun mahdollistavaksi rakennettavalla sääntelyllä pyritään vastaamaan nykytilanteen lisäksi myös tulevaisuuden tuomiin haasteisiin. Lakiehdotus toimiikin jatkumona niille keskeisille arvoille, joita Suomea sitovissa ihmisoikeusasiakirjoissa on yli vuosikymmenten ajan painotettu, kuten ihmisarvon kunnioittaminen, ihmisen ensisijaisuus, itsemääräämisoikeuden vahvistaminen, tieteen vapaus sekä väestön terveyden edistäminen, ja jotka tulevat toimimaan johtavina suuntaviivoina myös tästä vuosikymmenten jälkeinkin. Täten yleisesti hyväksytyjen eettisten ja juridisten reunaehtojen sisälle pyritään luomaan biolääketieteen kehityksen mahdollistava sekä sitä tukeva sääntelykehikko, jonka perusratkaisut toimivat käytännön soveltamistilanteissa.

On kuitenkin huomattava, että genomilain valmistelun eettisjuridiset arvovalinnat eivät välttämättä ole kaikissa tilanteissa ainoastaan toisiaan tukevia seikkoja, vaan ne voivat jopa muodostua keskenään kilpaileviksi periaatteiksi, joiden välillä joudutaan tekemään hankalaakin punnintaa. Lainvalmistelun aiemmissa vaiheissa, erityisesti luonnoksen osalta vuosina 2018 ja 2019 järjestetyillä lausuntokierroksilla, sidosryhmät ja muut toimijat ovat esittäneet huoltaan esimerkiksi tutkimuksen vapauden vaarantumisesta yksityiselämän suojan korostumisesta seuraten.

Parempaan terveyteen ja hyvinvointiin tähtääviä lainsäädännöllisiä ratkaisuja kehitettäessä on periaatetasoisten arvovalintojen ohella kiinnitettävä huomiota myös erityisiin henkilötietoihin<sup>12</sup> lukeutuvan genomitiedon käyttämiseen liittyviin huoliin ja riskeihin. Kyberturvallisuuden ja tietojen fyysiseen säilyttämiseen kohdistuvien uhkien ohella on olennaista ehkäistä genomitiedon epätarkoituksenmukaisesta käyttämisestä mahdollisesti aiheutuvat vahingot. Genomilaissa kiellettäisiinkin genomitiedon käyttäminen muun muassa lainvalvontaan liittyvissä käyttötarkoituksissa, vakuutustoiminnassa ja työkyvyn arvioinnissa. Kansalaisten luottamuksen saaminen ja säilyttäminen ovat genomitiedon keräämisen, tallettamisen sekä hyödyntämisen avaintekijöitä.

Biolääketiedettä, terveydenhuoltoa ja terveysteknologiaa koskeva sääntelykenttä on voimassa olevan lainsäädännön osalta laaja ja osittain jopa ristiriitaiseksi osoittautunut. Tarkasteltaessa genomilain asemaa suhteessa muuhun lainsäädäntöön tuleekin yhtä aikaa huomioida niin potilasta, tutkimushenkilöä, terveystietojen toissijaista käyttöä, asiakastietojen sähköistä käsittelyä, henkilötietoja, tietoturvasuojaa, biopankkitoimintaa kuin esimerkiksi terveydenhuollon laitteita koskeva sääntely ja huolehtia siitä, että genomilaissa omaksutut ratkaisut eivät aiheuta tulkintaepäselvyyksiä tai kollisiotilanteita muun lainsäädännön kanssa.

Uuden lainsäädännön luominen on poliittisten tahtotilojen, sidosryhmien intressien ja velvoittavien oikeusnormien yhteensovittamista niiden tavoitteiden saavuttamiseksi, joiden vuoksi valmisteluun on ryhdytty. Tehtävä on ilmeisellä tavalla vähintäänkin haasteellinen.

---

<sup>12</sup> Geneettiset tiedot lukeutuvat yleisen tietosuoja-asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuihin erityisiin henkilötietoihin, joiden käsittely on lähtökohtaisesti kiellettyä.