Sirpa Soini

Lakimies
3–4/2021
s. 624–629

Geenitestaus ja lakien henki – tutkimus geenitestien sääntelystä

Tutkimukseni genetiikan parissa alkoi, kun osallistuin eurooppalaisten ihmisgenetiikan ESHG:n (*European Society of Human Genetics*) ja lisääntymislääketieteen ESHRE:n (*European Society of Human Reproduction and Embryology*), alan keskeisten järjestöjen projektiin, jossa haluttiin kartoittaa kaikki olennaiset kysymykset, jotka liittyvät genetiikan ja hedelmöityshoitojen rajapintaan. Teknologia oli kehittynyt huimaa vauhtia ja mahdollisti uusia sovelluksia. Kuitenkin hedelmöityshoitojen käytön rajat sekä alkioiden käsittely ja valikointi herättivät monenlaisia huolia, kun arvioitiin uusien sovellusten vientiä kliiniseen käyttöön.

Projekti oli euroopanlaajuinen ja monitieteinen. Asioita tarkasteltiin lääketieteen, palvelujärjestelmän, yksilöiden tarpeiden, yhteiskunnan, etiikan ja juridiikan näkökulmista. Pidettiin tärkeänä miettiä, miten uudet sovellukset olisivat turvallisia ja laadukkaasti ja yhdenvertaisesti kaikkien niitä tarvitsevien saatavilla, ja selvitettiin, miten eri maiden palvelujärjestelmät ja lainsäädäntö mahdollistavat ne.

Projektiin osallistui eri alojen eturivin asiantuntijoita, ja tuloksena annettiin suosituksia asiaan liittyvistä seikoista. Suosituksia on sittemmin tarkistettu muutaman vuoden välein. Tällaisella monitieteisellä työllä tavoitetaan laajasti tiedeyhteisön ja ammattikunnan konsensus hyvistä toimintatavoista ja siitä, millaisten sovellusten käytöstä olisi sen hetkisen tieteellisen tiedon varassa syytä pidättyä tai ainakin olla varovainen.

Mainitussa projektissa erityinen tarkastelukohde oli alkion geenitestaus, joka oli kielletty monessa Euroopan maassa, kuten Italiassa ja Saksassa. Potilaat matkustivat rajan yli toiseen maahan saadakseen kaipaamiaan hoitoja. Saksassa lääkäri saattoi joutua jopa vankilaan, jos hän suositteli hoitoja toisessa maassa saati, että olisi voinut itse tarjota tätä mahdollisuutta. Vakavaa perinnöllistä sairautta kantavalle pariskunnalle tilanteet olivat kohtuuttomia. Ainoa mahdollisuus oli abortti, joka näissä maissa kuitenkin oli sallittu, jos sikiöllä todettiin vakava sairaus.

Tutkimustyöni aikana tilanne on muuttunut Euroopassa, lopulta myös Italiassa, sillä tapauksessa Costa ja Pavan vastaan Italia Euroopan ihmisoikeustuomioistuin EIT totesi vuonna 2012, että Italian alkion geenitestauksen kieltävä lainsäädäntö ei ole oikeasuhtainen lain tavoitteisiin nähden. Tapauksessa valituksen tehnyt pariskunta oli jo saanut yhden kystistä fibroosia sairastavan lapsen ja

* *Sirpa Soini*, OTT. *Lectio praecursoria* Helsingin yliopiston oikeustieteellisessä tiedekunnassa 14.8.2020 pidetyssä väitöstilaisuudessa, jossa kirjoittaja puolusti väitöskirjaansa Geenitestaus ja lakien henki – tutkimus geenitestien sääntelystä.

kokenut yhden terapeuttisen abortin. Italia pyrki puolustuksekseen väittämään muun ohella, että se suojelee alkion oikeutta elämään, ehkäisee eugeenisia päämääriä ja suojaa naista masennukselta, joka hedelmöityshoitotekniikan edellyttämien hormonien käytöstä voisi seurata. Samaan aikaan se kuitenkin salli abortin sikiön vakavan sairauden vuoksi, joten EIT ei pitänyt lakia johdonmukaisena.

Väitöskirjatutkimukseni ”Geenitestaus ja lakien henki – tutkimus geenitestien sääntelystä” on pyrkimys systematisoida geenitestaukseen soveltuvaa oikeutta ja oikeudellisia käytäntöjä moniarvoisessa länsimaisessa yhteiskunnassa. Lait, ihmiset, palvelut ja hoidot liikkuvat valtakunnan rajojen yli. Samalla geenitestien käytön rajat terveydenhuollossa ja sen ulkopuolella ovat paikoin hämärtyneet. Kaupallisten suoraan kuluttajille geenitestaus- tai geenitiedon tulkintapalveluita tarjoavien kansainvälisten yritysten määrä on kasvanut valtavasti.

Tutkimukseni on kaksiosainen. Artikkeleissani olen tarkastellut geenitestien lainsäädäntöä Länsi-Euroopassa, alkion geenitestaukseen liittyviä juridisia ja eettisiä kysymyksiä, kuluttajille tarjottavia geenitestejä sekä valtioiden rajat ylittävien hoitojen tai palveluiden mukanaan tuomia pulmia.

Yhteenveto-osassa olen tarkastellut genetiikkaan ja täsmälääketieteeseen liittyviä näkökulmia, oikeudenalaa, bioetiikkaa, oikeuden ja moraalin välistä suhdetta, oikeudellista pluralismia ja sääntelyyn liittyviä seikkoja. Koin tärkeäksi tarkastella sääntelyn taustalla olevia tekijöitä ja niiden keskinäisiä riippuvuuksia.

Tutkimukseni punainen lanka on oikeudellinen pluralismi. Biolääketieteessä oikeudellisen sääntelyn kirjo, monen oikeusjärjestyksen ja erilaisen ei-institutionaalisen oikeudenkaltaisen materiaalin yhtäaikainen näennäinen soveltuminen on erityisen arkipäiväistä. Etenkin oikeuden ulkopuolisten on vaikea erottaa, mikä on velvoittavaa oikeutta.

Oikeudellinen pluralismi on ollut mittavan akateemisen keskustelun kohteena jo pitkään. Erilaisia teorioita ja lähestymistapoja ja ratkaisuja on ehdotettu lukuisia, ja joku puhuukin pluralismin eetoksesta teorian sijaan. Pluralismin avulla toivotaan voitavan luoda jonkinlainen ylivertainen tapa tapana jäsentää oikeutta usein tavalla, joka vastaa omaa kokemusmaailmaa.

Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen ratkaisukäytäntö moraalisesti herkillä alueilla on mielenkiintoista tarkasteltavaa. Vaikka sopijavaltioilla on pitkälle oikeus päättää kansallisessa lainsäädännössä esimerkiksi alkion geenitestauksesta, lain pitää olla oikeasuhtainen ja välttämätön demokraattisessa yhteiskunnassa laille asetettujen tavoitteiden kannalta. Lisäksi pitää huomioida, miten muut sopijamaat suhtautuvat asiaan. Puhutaan konsensusopista. Jos suurimmassa osassa maista on vakiintunut sallia alkiodiagnostiikka lainsäädännössä, valtion voi katsoa ylittäneen harkintamarginaalin ylläpitäessään valtavirrasta poikkeavaa säätelyä. Mitä tärkeämpi asia on yksilön elämässä, sitä tarkemmin lakia arvioidaan.

Geenitestaus

Genetiikkaa eli perinnöllisyystiedettä on hyödynnetty jo pitkään terveydenhuollossa. Geenitestejä on monenlaisia tarpeesta riippuen, yhden geenin testistä laajoihin geenipaneeleihin tai koko perimän laajuisiin analyyseihin. Geenitestauksen avulla voidaan diagnosoida harvinaisia perinnöllisiä sairauksia. Geenitestaus mahdollistaa sellaisten perinnöllisten tekijöiden tunnistamisen, jotka voivat selittää jonkin sairauden taustalla olevia syitä. Niiden avulla voidaan poissulkea jokin perinnöllinen sairaus. Geenitestauksen avulla voidaan tehdä hoitosuunnitelmia, ennalta ehkäistä perinnöllisiä syöpiä ja kohdentaa lääkehoidot paremmin. Lääkkeiden valinnassa yksilöllisillä tekijöillä on entistä suurempi merkitys, kun tieto lisääntyy. Puhutaan täsmälääketieteestä: oikea hoito oikealle potilaalle oikeaan aikaan. Lääkkeiden kehitystyössä perimän selvittäminen onkin nykyään peruslähtökohta, sillä ihmiset reagoivat lääkkeisiin eri tavoin.

Tällä hetkellä tutkitaan myös sitä, voisiko perimä selittää, miksi jotkut selviävät koronaviruksesta helpolla ja toiset puolestaan saavat vakavan tautimuodon. Näin perimää koskevaa tietoa voisi hyödyntää infektion torjuntaan liittyvissä toimissa.

Genetiikan kehittyessä siihen liittyvät laadulliset ja eettiset kysymykset tuovat painetta lainsäädäntöä kohtaan. Testin pitää olla laadultaan sellainen, että se antaa oikean tuloksen. Sellaisen, joka on merkityksellinen ja hyödyllinen potilaan hoidon tai tämän elämänhallinnan näkökulmasta. Terveydenhuollon palveluvalikoimaan kuuluvien testien pitää olla lääketieteellisesti perusteltuja. Niiden määrääminen on siten lähtökohtaisesti normaalia terveydenhuollon toimintaa.

Geenien toiminta ja niiden aiheuttamat vaikutukset yksilön elämään eivät ole useinkaan kovin suoraviivaisia. Yhden geenin aiheuttamien ominaisuuksien lisäksi on paljon usean eri geenin aiheuttamia monitekijäisiä sairauksia, jolloin geenien toimintaan vaikuttavat myös ympäristö, elintavat ja ravitsemus. Geenien toiminnasta ei tunneta vielä läheskään kaikkea esimerkiksi niiden sääntelyalueiden ja ilmenemiseen vaikuttavien tekijöiden osalta.

Nykyisillä perimän tutkimusmenetelmillä saadaan valtavasti dataa, mutta sen tulkinta on hyvin haastavaa ja edellyttää laajaa kansainvälistä yhteistyötä sekä kliinistä tietoa potilaan oireista. Oma haasteensa on myös se, että laajoilla analyysimenetelmillä löytyy monenlaisia muutoksia, joiden merkitys sillä hetkellä on epäselvä. Tietoa pitää siis jatkuvasti päivittää ja uudelleen tulkita.

Geenitiedon jakaminen kansainvälisesti kliinisine oirekuvineen on mahdollistanut monien sairauksien diagnosoinnin ja uudelleen luokittelun sekä antanut lisää näyttöä tietyn geneettisen ominaisuuden ja kliinisen oireiston välillä. Lainsäädännön pitäisi tukea tiedon jakamista tähän tarkoitukseen, sillä tiedon jakamatta jättäminen hidastaa harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnosointia ja hoitoa, ja ylipäätään tiedon karttumista ja perimän tulkintaa.

Kuluttajille terveystarkoituksia varten tarjottavat geenitestit ovat jääneet pääosin terveydenhuollon lainsäädännön soveltamisalan ulkopuolelle. On hyvä asia, jos ihmiset haluavat edistää terveyttään ja motivoituvat siihen geenitestien avulla. Tarjolla olevien geenitestien ja niiden tulkintapalveluiden laatu vaihtelee. Kuluttajan voi olla vaikea ymmärtää geenitestien mahdollisuuksia ja rajoja. Tulokset voivat herättää turhaa huolta tai luoda väärää turvallisuudentunnetta siitä, että esimerkiksi ei olisi rintasyövälle altistavaa geenimuotoa. Niillä voi olla vaikutuksia myös terveyspalvelujärjestelmän toimintaan, jos kuluttajat haluavat tulkintapalvelua julkisessa terveydenhuollossa. Kuluttajille tarjottavia geenitestejä ei pidä kieltää, kuten joissakin Euroopan maissa tehdään, mutta niiden osalta voisi myös harkita alan itsesääntelyä, joka on hallinnollisesti ja kustannusvastaavuudeltaan tehokas keino sitouttaa toimijoita hyviin käytänteisiin ja lisätä kuluttajien oikeusturvaa. Säädösympäristö on muuttumassa, kun EU:n uuden In vitro diagnostiikka -asetuksen soveltaminen alkaa toukokuussa 2022.

Geneettiset sovellukset herättävät toivoa tuodessaan uusia mahdollisuuksia täsmälääketieteeseen. Toisaalta ne huolestuttavat joitakin tahoja, jotka katsovat, että ihminen leikkii jumalaa puuttuessaan lajin luonnolliseen kehitykseen. Genetiikkaan kohdistuu arvoihin ja moraaliin liittyviä näkemyksiä ja uskomuksia. Genetiikan mahdollisuuksia ja rajoja ei kuitenkaan riittävästi ymmärretä, mikä johtaa geenitiedon perusteettomaan mystifiointiin.

Etenkin perimän läpiluvun aikoina vuosituhannen vaihteessa omaksuttiin lainsäädäntöä ja suosituksia, jotka nostivat perimää koskevan tiedon äärimmäisen suojeltavaksi yli muun arkaluonteisen tiedon, sillä ajateltiin, että yksin geenit määräävät kohtalomme. On kuitenkin perusteltua pohtia onko geneettinen tieto niin ylivertaista, että se vaatii vielä enemmän suojelua suhteessa muuhun potilastietoon tai muihin yksilön näkökulmasta herkkiin asioihin. Mikä tahansa terveystieto – tai muukin arkaluonteinen tieto – voi olla yksilön kannalta hyvin erityistä ja sillä voi olla vaikutusta muullekin perheelle. Ihmisen elämään ja terveyteen vaikuttavat monet lainalaisuudet, muutkin kuin geenit, esim. sosiaaliset olot, ympäristö, ravitsemus jne.

Sekä lakiin että geenitesteihin voidaan kohdistaa laatuvaatimuksia. Sääntelyssä ja keskustelussa pitää erottaa arvoihin tai moraaliin perustuvat näkökulmat sekä konkreettiset riskienhallintaan liittyvät näkökulmat. Esimerkiksi alkion geenimanipulointiin liittyvät seikat nostattavat tunteita puuttumisesta luontoon tai ajatuksia rodunjalostuksesta, vaikka toisaalta pitää pohtia konkreettisia terveydellisiä seurauksia syntyvälle lapselle tai tuleville sukupolville; hyötyjä ja haittoja ylipäätään.

Vuosikymmeniä vanhat lait, kuten potilaslaki ja terveydenhuollon ammattihenkilölaki, ovat kestäneet ajan kulumista. Monien maiden geenitestejä koskevissa lainsäädännössä olevat periaatteet on johdettavissa myös näistä laista. Parhaimmillaan laki luo puitteet ja ilmaisee keskeiset arvot ja tavoitteet, mutta ei estä kehitystä ja kohtuullista ratkaisuharkintaa yksittäistapauksissa.

On tarpeen käydä monipuolista keskustelua ja tarkastelua genetiikan sovelluksista. On tarpeen erotella tunne, uskomukset ja järki, jotta sääntelyn tarpeellisuutta voi arvioida. On tarpeen lisätä luottamusta ja mahdollistaa geenitiedon oikea-aikainen käyttö terveydenhuollossa ja palvelujärjestelmän kehittämisessä sekä tuoda terveydenhuollon laatuvaatimuksia terveyttä koskevien kuluttajatestien tarjontaan.

Bioetiikka

Bioetiikan puitteissa on voitu käydä arvokasta usein monitieteistä keskustelua lääketieteen sovelluksiin liittyvistä eettisistä kysymyksistä. Sen nimissä tuodaan toisinaan esille myös näkökantoja, jotka pyrkivät lähinnä polemisoimaan. Koska bioetiikka on olennainen osa biolääketieteen alalla käytävää keskustelua myös sääntelyn tarpeita pohdittaessa, pidin tärkeänä tutkia sitä, mitä bioetiikka on. Bioetiikan nimissä esitettävien näkökantojen taustalla pitää olla järkevää pohdintaa, käsitteiden avaamista, periaatteiden punnintaa, jotta niiden nimissä esitettyjä näkökantoja voisi käyttää tasapainoisessa julkisessa keskustelussa. Oikeustieteellä on tärkeä rooli tuoda keskusteluun oikeudellista näkökulmaa.

Lopuksi

Tutkimuksessani halusin jäsentää oikeuden kokonaiskuvaa ja selvittää erilaisia riippuvuuksia geenitesteihin liittyvän sääntelyn osalta. Halusin myös pohtia tutkimukseni oikeudenalajaotusta. Maailmalla lääkintä-, bio- tai biolääketiede- tai terveysoikeus on vakiintunut vuosikymmeniä sitten omine oppituoleineen ja järjestöineen. Suomi on biolääketieteessä maailman kärkeä. Se on onnistunut luomaan lainsäädäntöä, jolla on ratkaistu epäselviä juridisia ja eettisiä kysymyksiä ja tasapainotettu eri tahojen intressejä. Tästä on hyvä esimerkki biopankkilaki, joka mahdollistaa laajamittaisen korkealaatuisen tutkimusinfrastruktuurin rakentamisen myös perimän tutkimusta varten. Terveysalan kasvustrategian hengessä toivon, että myös oikeustieteessä voimme aktiivisesti tukea kehittämään hyviä käytänteitä ja osallistua kansainväliseen kehitykseen alalla.

Biolääketieteen herkissä kysymyksissä sääntelememinen epäonnistuu helposti. Tutkimuksen nimessä oleva lakien henki viittaa *Montesquieu'n* teokseen, jossa hän kuvasi sosiaalista todellisuutta ja siinä esiintyviä erilaisia lainalaisuuksia, pitäen tärkeänä huomioida jokaisen kansan ja kulttuurin omat tavat, tottumukset

ja perinteet; yhteisön perusmoraali. Ihmisten elämää ohjaavat monenlaiset lait; ne jotka he ovat itse säätäneet, mutta myös tunteen ja intohimon alaan kuuluvat seikat. Nykyaikaisessa autonomiaa korostavassa moniarvoisessa yhteiskunnassa yksilön omilla valinnoilla ja oikeuksilla on merkitystä yhteisöllisten arvojen ohella. Autonomian nimissä ei kuitenkaan voi sallia mitä tahansa. Epäsymmetrisen informaation vuoksi kuluttajia ja yksilöitä on myös edelleen syytä suojata. Julkisen sektorin näkökulmasta palvelut pitää priorisoida tarpeen mukaan.

Oikeudessa ja moraalissa on harvoin yhtä oikeaa ratkaisua, joten avoimuus niiden taustalla olevista arvoista, uskomuksista ja käsitteistä pitää tunnistaa ja avata keskusteluun. Lakien henki korostuu, kun meillä on monenlaista pluralismia – kulttuurien, arvojen, moraalin ja oikeuden.

Tutkimus on ajankohtainen, sillä genetiikkaan ja sen sääntelyyn liittyy selvittämättömiä asioita ja epävarmuutta. Geenitestaus ja geenitiedon käyttö herättävät jatkuvasti julkisuudessa erilaisia näkökulmia, mutta niiden käsittely ei aina ole kovin rakentavaa. Tiedotusvälineillä on ratkaiseva rooli julkisen luottamuksen kannalta. Tuomiopäivän profetiat eivät edistä kenenkään etua, vaikka saavatkin helposti palstatilaa.

Suomeen on tarkoitus säätää genomilaki ja perustaa genomikeskus genomitiedon tehokkaaksi, yhdenvertaiseksi ja vastuulliseksi hyödyntämiseksi terveydenhuollossa. Sääntelyn tarkkarajaisuuden ja joustavuuden suhdetta on syytä huolellisesti harkita, sillä liian tiukka lainsäädäntö voi kääntyä kehityksen esteeksi, mistä viime kädessä kärsivät potilaat. Se voi olla kuka tahansa meistä.