

# Suomalaiset geenit hyötykäyttöön

Kirsti Käpyaho, Leena Peltonen-Palotie, Markus Perola ja Tero Piispanen

**Geenitiedon kaupallinen hyödyntäminen on yleisesti herättänyt vastustusta ja pelkoa "Pandoran lippaan avaamisesta", kun geenitekniisiä sovelluksia otetaan kaupallisen aiheuden sanelemana käyttöön mahdollisimman nopeasti, ilman varmuutta niiden seurannaisvaikutuksista. Pelot ovat liittyneet hyvin erilaisiin geenitiedon sovellusalueisiin, kuten geenimuunneltujen elintarvikkeiden potentiaalisiin ympäristö- ja terveysuhkiin, ihmisen kloonauksen hyväksyttävyyteen ja bioaseiden aiheuttamaan globaalin terrorin uhkaan. Tätä taustaa vasten onkin kysytty onko suomalaisen geenivarannon kaupallinen hyödyntäminen ylipäänsä hyväksyttävää.**

"There are no such things as applied sciences, only applications of science." Tällä Louis Pasteur (1822–1895) lainauksella aloitti tieteen verkkojulkaisu *Scientist* pääkirjoituksensa [1] syyskuussa, ja jatkoi: "It was said of the human genome project that it has the potential to influence the life of every person on the planet. That is a heroic aspiration, and one that can be achieved only through a business-science fusion unlike anything previously experienced." Elämme biotieteiden historian vedenjakajalla. Jälkigenominen aika alkoi tarkalleen 14.4.2003 kun ihmisen genomien kartoitus saatiin virallisesti päätökseen, ja sen on ennustettu vaikuttavan ennennäkemättömällä tavalla niin jokapäiväiseen elämäämme kuin koko yhteiskuntaan. Yleinen aksiooma on että kaikkea tietoa mikä on olemassa väijäämättä ennemmin tai myöhemmin käytetään. Millä tavoin sitten tullaan käyttämään genomitietoa, joka henkilökohtaisella tasolla sisältää meidän yksityiskohtaiset rakennusohjeemme, meidän fyysisen ja psyykkisen identiteettimme? Tämä kysymys on jo synnyttänyt laajan eettisen ja juridisen keskustelun ja luonut uuden kuuman

tutkimusalueen joka pohtii tieteen sosiaalista impaktia modernissa jälkigenomisessa yhteiskunnassa

Selvää on, että nyt käytettävissä oleva tieto antaa valtavia mahdollisuuksia ihmisen terveyden ja sairauden syiden selvittämiseen, ja samalla niiden ehkäisyyn tai parantamiseen. Tämä onkin nähty suurimpana välittömänä genomitiedon hyötynä. Kansainväliset lääke- ja bioteknologiayritykset etsivät kiihkeästi lääkeaineiden kohdemolekyylejä genomitietoa käyttäen, ja lääkäri voi jo tänään selvittää yksinkertaisella geenitestillä millä tavalla rintasyöpää sairastavan naisen kasvaintyyppi kannattaa hoitaa. Geenitiedon avulla pyritään luomaan tulevaisuuden täsmälääkkeitä joiden teho potilaalla voidaan taata eikä haittavaikutuksia esiinny. Näiden visioiden toteuttamiseksi ollaan parhaillaan käynnistämässä valtavia hankkeita koko ihmiskunnan genomitason muuntelun, geenien aktivoitumisprofiilien ja geenien säätelymekanismien selvittämiseksi.

Samanaikaisesti on käynnistynyt kilpajuoksu genomitiedon kaupalliseksi hyödyntämiseksi. Uusia yrityksiä perustetaan, ja olemassa olevat etsivät nopeaa pääsyä genomitiedon tuloksiin yhdistymällä, liittoutumalla ja hakeutumalla kiinteään yhteistyöhön akateemisten tutkimusyksiköiden kanssa. Ensi kertaa historiassa akateeminen "perus" tutkimus todella tuottaa suoraan kaupallisesti hyödynnettävää tietoa, ja tämä on johtamassa tutkimuksen ja yritys-elämän voimakkaaseen lähentymiseen; on nähtävissä että akateemisen tutkimuksen ja kaupallisen tuotekehityksen raja himmenee tulevaisuudessa yhä enemmän, ja tutkimustulosten kaupallisesta hyödyntämisestä tulee normaalia biotieteen arkipäivää.

## Biopankit genomitiedon lähteinä

Nopean muutospyörteen keskiossä ovat biopankit. Ne sisältävät sen välttämättömän raaka-aineen josta genomitietoa ammennetaan, ja koko ihmiskunnan genomitiedon selvittäminen vaatisikin koko ihmiskunnan kattavan näyteaineiston (tai ainakin edustavan otoksen siitä!). Niinpä suuria populaatiotason aineistoja on alettu koota eri puolilla maailmaa, ja niistä analysoitua tietoa kootaan valtavii tietokantoihin.

Biopankki on iskevä nimitys joka kuitenkin myös helposti antaa väärän kuvan pankista ja sen varannosta. Biopankki toki sisältää näytteenluovuttajien biologiset näytteet, useimmiten verinäytteet (siitä nimitys "biopankki"), mutta yhtä oleellinen osa biopankin sisältöä ovat tiedot näytteenluovuttajien terveydentilasta ja siihen liittyvistä tekijöistä. Biopankkeja siis voitaisiin syystä kutsua vaikkapa näytetietopankeiksi tai terveystietopankeiksi.

Biopankkihankkeista ovat eniten olleet esillä Islannin, Viron ja Englannin hankkeet (Taulukko 1), jotka ovat myös herättäneet vilkkaan kansainvälisen keskustelun näytteenluovuttajien

oikeuksista ja yksityisyydensuojasta tilanteessa jossa yksilön koko geenikartta ja sen sisältämä tieto on tietokannan käyttäjien tutkittavissa. Kuten mm. rikostutkijat ovat jo havainneet, geneettinen "sormenjälki" kertoo suurella varmuudella yksilön absoluuttisen identiteetin, minkä lisäksi geenikartta paljastaa myös genomitiedon sisältämät arkaluontoiset asiat (kuten perinnölliset sairaudet) jotka biopankin kautta voivat siten periaatteessa joutua väärin käsiin.

Tämä on genomitutkimuksen luoma universaali ongelma, joka koskee periaatteessa kaikkia yksilöstä peräisin olevia biologisia näytteitä; "virallisten" laboratorionäytteiden ohella siis myös mikä tahansa luonnollinen erite, pudonnut hiuskarva, tai ihosta irronnut hilse toimii absoluuttisena biotunnistena. Yhteiskunnan onkin nyt sopeuduttava tähän uuteen tilanteeseen, ja käynnissä oleva keskustelu yksilönsuojasta on osa välttämätöntä prosessia uuden eettisen konsensuksen luomiseksi ja lainsäädännön ja yksilönsuojaa koskevien säännösten kehittämiseksi vastaamaan tulevaisuuden vaatimuksia.

Biopankki	Perustettu	Näytteitä kerätty (Päämäärä)	Kaupallinen painottuminen	Biopankkilainsäädäntö
DeCode Genetics (Islanti)	1996	100,000 (280,000)	Pörssiyhtiö (NASDAQ), USA	Terveystietokantalaki 1998 Biopankkilaki 2001
UK Biobank Ltd (Englanti)	1999	0 (500,000)	Non-profit yritys, tutkimuspainotteinen	Ei erityislainsäädäntöä
Cartagene (Kanada)	1999	0 (60,000)	Tutkimuskonsortio	Ei erityislainsäädäntöä
Viron genomiprojekti	2001	10,000 (1,000,000)	Kansanterveyden edistäminen, kaupallinen hyödyntäjä Egeen (yksityinen yritys, USA)	Ihmisen geenien tutkimuslaki 2001
Ruotsin kansallinen biopankkiohjelma	2002	Millions*	Tutkimuskonsortio, julkinen ja yksityinen rahoitus	Biopankkilaki 2003
NIH (USA) aloite	2004	0 (500,000)	Tutkimuspainotteinen	Ei erityislainsäädäntöä

\* Useita erillisiä kokoelmia, ei yhdistetty biopankiksi

Taulukko 1. Huomattavimmat tämänhetkiset biopankkihankkeet, niiden kaupallinen painottuminen ja kansallisen lainsäädännön tilanne.

## Menestyykö Suomi biopankkirintamalla?

Suomalaista keskustelua genomitiedon käytöstä ovat avanneet Eduskunnan tulevaisuusvaliokunnan raportti genomitutkimuksen haasteista vuodelta 2003 [2] ja Osmo Kuusen tuore puheenvuoro geenitiedosta normaalina osana tulevaisuuden arkipäivää [3]. Myös kotimainen keskustelu lainsäädännön ja yksilön suojaamista koskevien säännösten soveltamisesta uuteen tilanteeseen on voimakkaasti aktivoitunut kuluvan vuoden aikana.

Lehdistössä on esitelty ajatusta kansallisesta genomitiedon tutkimuskeskuksesta, jonka näyttemateriaalin muodostaisivat Kansanterveyslaitoksen ja yliopistojen vuosikymmenien aikana keräämät, maailman mittakaavassakin ainutlaatuiset epidemiologiset tutkimusaineistot (Taulukko 2). Syntyneessä julkisessa keskustelussa on luonnollisesti arvailtu sijoituksen suuruutta, ja skeptisimmät puhuvat satojen miljoonien eurojen hukuttamisesta riskialttiin hankkeen syövereihin.

Onko näissä kansallisissa materiaaleissa sitten todella jotain erityistä että suomalaisen menestykseen genomitutkimuksen ja -busineksen kovassa kansainvälisessä kilvassa kannattaa sijoittaa – vaikkakin pikemmin kymmeniä kuin satoja miljoonia?

Perustelut löytyvät kun pohditaan mitä tietoa biopankin pitää sisältää jotta sen avulla voidaan tutkia yleisimpiä, globaaleja kansantauteja, kuten sydänverisuonitauteja, diabetesta tai masennusta. Genomitiedon hyödyntämistä niin tieteellisellä kuin kaupallisellakin tasolla monimutkaistaa se tosiasia että vain pieni osa geenien vaikutuksista ilmenee suoraan tunnistettavana ominaisuutena tai sairautena. Tietyllä geenikombinaatiolla saamme toki siniset silmät tai kiharan tukan, mutta pelkästään geenien perusteella emme pysty kertomaan odottaako meitä tulevaisuudessa sydäntauti, diabetes tai Alzheimerin tauti, tuleeko meistä ylipainoisia ja kuinka pitkään elämme.

Suurin osa ihmiselämän tapaushistoriasta on monimutkaista geenien, ympäristötekijöiden ja elämäntapojen yhteispeliä, ja tämän pelin sään-

Kohortti	Omistaja	Koko
SETTI- tutkimus	KTL	29 000
Suomalainen kaksoskohortti	HY + KTL	42 000
Finrisk -92, -97, -02	KTL	23 300
Oikeuslääketieteelliset kokoelmat	HY + TaY	1 400
Terveys 2000	KTL	8 000
KTL psyykkisten sairauksien kokoelmat	KTL	9 700
Pohjois-Suomen ikäkohortit	OY + KTL	12 000
Mini-Suomi	KTL	7 200
Autoklinikka	KTL	57 000
Patologiset kokoelmat	HUSLAB	~ 1 000 000

Taulukko 2. Kokoelma suurimpia suomalaisia tutkimuskohortteja, jotka ovat suomalaisen genomitiedon keskeistä lähdemateriaalia. Nämä kohortit (ilman patologisia kokoelmia) sisältävät yhteenlaskettuna noin 190,000 henkilön biologiset näytteet ja näytetiedot. KTL = Kansanterveyslaitos, HY = Helsingin Yliopisto, TaY = Tampereen yliopisto, OY = Oulun yliopisto

töjen selvittämiseksi tarvitaan paitsi geenitietoa, myös mahdollisimman tarkat tiedot yksilön elämään vaikuttaneista ympäristötekijöistä ja elämäntavoista, sekä lopuksi tieto myös pelin lopputuloksesta: meidän kunkin toteutuneet ominaisuudet (fenotyyppi) ja sairaudet. Vasta kun kaikki nämä tiedot löytyvät tietokannasta, voimme etsiä kaikkien tekijöiden joukosta niitä kombinaatioita jotka säännöllisesti aiheuttavat tietyn ominaisuuden tai sairauden.

Koska vaikuttavia tekijöitä voi olla useita ja yksittäiset korrelaatiot siksi heikkoja, niiden varmistamiseksi on käytettävä valtavia satojen tuhansien yksilöiden materiaaleja.

Homogeeniset populaatiot, joissa siis variaatio on pientä ovat tutkijoiden suosiossa, sillä aineiston alhainen "taustakohina" helpottaa heikkojen, mutta tilastollisesti merkittävien korrelaatioiden havaitsemisessa. Ja me suomalaiset edustamme juuri tällaista pienen vaihtelun joukkoa, joka historian saatossa on saanut alkunsa muutamasta tänne pohjoiseen muuttaneesta yksilöstä, ja on jatkossakin elänyt eristettyä elämää vailla merkittävää maahanmuuttaja(geni)virtaa. Tämä onkin yksi peruste suomalaisten materiaalien potentiaaliselle kilpailukyvyille.

Moninverroin suurempi merkitys kansallisen biopankkihankkeemme kannalta on kuitenkin maassamme aikojen kuluessa tehdyllä ura-uurtavalla kansanterveystutkimuksella, jonka seurauksena suomalaisilla on käytössä tarkat ja luotettavat rekisteritiedot jokaisen kansalaisen terveyteen, elämäntapoihin ja elinympäristöön liittyvistä tekijöistä ja tapahtumista [4]. Terveysrekisterien lisäksi hyödyllistä elämäntapa- ja elinympäristötietoa löytyy lukuisista muista rekistereistä; 17 valtakunnallista rekisterinpitäjää ylläpitää Suomessa yli 70 (!) virallista rekisteriä joiden tietoja biopankki voi hyödyntää [5]. Samassa laajuudessa on tietoa kerätty vain naapurissamme Ruotsissa, ja esimerkiksi omien biopankkihankkeidensa kanssa liikkeelle lähteneillä Virolla, Englannilla, Kanadalla ja Yhdysvalloilla ei ole vastaavia rekisterijärjestelmiä. Tarvittavien terveystietojen keräämiseen onkin näissä hankkeissa varattu seuraavat 10 vuotta; sinä aikana suomalaiset ehtivät jo pitkälle oman aineistonsa hyödyntämisessä. On selkeä tosiasia että "Biopankkitiedon" kokonaisuuteen on Suomessa jo nyt sijoitettu julkista rahaa enemmän kuin suurikaan lääkeyritys voisi hankkeeseensa sijoittaa, ja tietoa on lisäksi jalostettu useiden tuhansien tieteellisesti julkaistujen tutkimusten voimalla. Suhteellisen

rajoitetulla lisäpanostuksella pääsisimme nyt hyödyntämään kansallista (jo tehtyä) sijoitustamme tavalla jota ei kuluneiden vuosikymmenien aikana edes osattu kuvitella.

## *Eettiset kysymykset ja tietosuoja*

Suomalaisten tietopankkien käyttöön liittyvät eettiset ja juridiset kysymykset ovat kuitenkin meillä yhtä ongelmallisia kuin muuallakin, ja niiden moniulotteisuus ja laajuus onkin monilla tahoilla koettu lähes ratkaisemattomana esteenä biopankkien käytölle, ja aivan erityisesti niiden kaupalliselle hyödyntämiselle. Suomen nykyinen lainsäädäntö ei tunne biopankkeja, ja genomitutkimukseen liittyviä kysymyksiä joudutaankin siksi ratkomaan voimassaolevan lainsäädännön avulla [6]. Perustuslaki määrittelee meillä, kuten muissakin sivistysmaissa, yksilönsuojan kansalaisen luovuttamattomaksi oikeudeksi, jonka piiriin itsestään selvästi kuuluvat terveytemme, elämäntapoihimme ja elinympäristöömme kuuluvat tiedot, puhumattakaan geneettisestä identiteetistämme. Niinpä biologisten näytteiden ja niihin liittyvien tietojen tutkimuskäyttöön tarvitaan jokaisen näytteenantajan tietoinen suostumus, joita onkin kerätty näytteenluovuttajilta jo 1990-luvun alusta asti.

Laki mahdollistaa kuitenkin poikkeuksia, mm. Kudoslain ja Henkilötietolain perusteella viranomainen voi sallia näytteiden ja näytetietojen käytön myös sellaiseen tutkimustarkoitukseen joka poikkeaa luovuttajan antamasta suostumuksesta. Samoin rekisteritietojen käyttö tutkimukseen on mahdollista ilman yksilön omaa suostumusta.

Genomitutkimus ei kuitenkaan tunnu sopivan niihin puitteisiin jotka lainsäädäntö ja nykyiset käytännöt asettavat potilasaineistotutkimuksille. Tietoisesta suostumuksesta periaate on jo lähtökohdiltaan sopimaton genomitietokannan käyttöön. Tietoinen suostumus, vaikka laajakin, perustuu aina siihen että näytteenantajalle kuvataan selvästi ja ymmärrettävästi tutkimukset joissa näytettä tullaan käyttämään, ja näyte tietoineen sitoudutaan hävittämään kun asianomaiset tutkimukset on tehty.

Biopankkihankkeen päämääränä kuitenkin on jo alun alkaen pysyvä ja kehittyvä näytetietokanta, jossa näytteisiin liittyvää tietomäärää koko ajan kasvatetaan, ja jota tullaan käyttämään vuosikymmeniä tarkoituksiin joita ei tällä

hetkellä pystytää millään tavoin ennakoimaan.

Toinen keskeinen ongelma liittyy itse näytteenantajan tietosuojaan ja sen varmistamiseen. Siihen liittyvät epäilyt ovat nykyisen tietoyhteiskuntamme antaman kokemuksen perusteella varmasti oikeutettuja, mutta äärimmäisen tärkeää asiallisen keskustelun kannalta on myös rajata pois aiheettomat, virheellisiin uskomuksiin perustuvat pelot. Esimerkiksi biopankkien käyttöä ajatellen on olennaista ymmärtää että geneettinen epidemiologia (josta tällöin on kyse) ei missään tilanteessa pyri etsimään tai osoittamaan yksittäisten henkilöiden riskigenejä tai niiden yhdistelmiä (riskiprofiileja), vaan ainoastaan ymmärtämään yleisesti miten geenit, elämäntapa ja elinympäristö väestötasolla muokkaavat tautialttiuttamme ja vaikuttavat taudin etenemiseen ja hoitovasteeseen.

Geneettisen epidemiologin selkeä viesti on myös ettei valtavien massatutkimusten tuloksissa mitenkään päästä, eikä edes pyritä, sellaiseen näytekohortaiseen tarkkuuteen joka mitenkään mahdollistaisi yksittäisten tulostietojen käytön diagnostisiin tarkoituksiin.

Vaikka yksilötiedot eivät siis kiinnosta tutkijaa, on toisaalta selvää ettei tietokannalla ilman henkilö tietoja ole arvoa; tietokannan kehittäminen, uudelleenryhmittely jne. vaativat näytteiden identifikaatiota ja tahon jolla on mahdollisuus tarvittaessa käsitellä yksittäisten näytteiden tunnistetietoja. Tämä on se kriittinen rajapinta johon tietosuojahaasteet kulminoituvat; kenellä on mahdollisuus päästä käsiksi tietoihin, mitä tietoja luovutetaan tutkijoiden käyttöön, ja miten estetään luvaton pääsy tietokantoihin.

Käytännössä yksilön tietosuoja pyritään populaatiotutkimuksissa takaamaan aineiston anonymisoinnilla – henkilötunnisteet irrotetaan muista näytetiedoista, ja tutkijan käyttöön luovutetaan näin modifioitu anonymi tietokanta. Absoluuttisen anonymiteetin varmistamiseen pyritään monimutkaisin ja hienostunein ohjelmistollisin ja organisatorisin ratkaisuin, ja yksilötason tietojen suojaamiseen onkin jo kehitetty käyttökelpoisia ratkaisuja. Mm. Englannin ja Kanadan hankkeet, joissa vahvasti etsitään sosiaalisesti ja eettisesti pitäviä ratkaisuja, ilmoittavat että käytettävät aineistot tullaan luotettavasti anonymisoimaan.

Absoluuttisen anonymiteetin absoluuttisin ongelma tällä hetkellä on kuitenkin se tosiasia että jokainen näyte, jo ilman mitään ulkoista identifikaatiota, on tänä genotyyppityksen aikana sellaisenaan absoluuttinen identifikaatio.

Tämä asettaa yksilönsuojan aivan uuteen viitekehukseen – voimmeko enää edes tavoitella sitä sen enempää genomitutkimuksessa kuin jokapäiväisessä elämässämme?

## *Suomalainen geenitieto kaupalliseen hyötykäyttöön*

Kirjoituksen alun visio genomitutkimuksen ja biobusineksen (epäpyhästä?) allianssista on maailmalla, ennen muita tietysti Yhdysvalloissa, hyvää vauhtia toteutumassa. Kotimainen keskustelu genomitiedon kaupallisesta hyödyntämisestä on vasta heräämässä, ja mediassa sitä karakterisoivat toisaalta suomalaisen genomitutkimuksen ja ainutlaatuisten näyteaineistojen nimeen vannovat kirjoitukset lehtien tiede- ja taloussivuilla, ja toisaalta hyödyntämisen eettisistä ja tietosuojaan liittyvistä vaaroista varoittavat kolumnit ja mielipidekirjoitukset. Tavalliset kansalaiset eivät keskusteluun ole vielä osallistuneet, ja kansalaiskeskustelu aktivoituneekin vasta mahdollisten konkreettisten biopankkialoitteiden myötä.

Myös genomitiedon kaupallisen hyödyntämisen suunnittelu etenee. Tämänkin artikkelin taustalla oleva Tekesin pian julkaistava selvitys (Utilization of Large Finnish Study Cohorts in Genome Research; Kirsti Käpyaho, Leena Peltonen-Palotie, Markus Perola, Tero Piispanen) esittää mahdollisen toimintamallin joka pyrkii huomioimaan tämänhetkisen toimintaympäristön asettamat lukuisat reunaehdot. Malli huomioi mm. näytteiden käyttöoikeudet (kaikki käytettäviksi aiottu näytteet on aikanaan luovutettu vain tutkimuskäyttöön), näytekokoelmien hallinnoijat ja kokoelmien sijainnin, eettiset ja kansalaisnäkökulmat, lainsäädännön aukot ja epäselvyydet, kysymyksen immateriaalioikeuksien jakautumisesta, sekä liiketoimintamalliin ja -organisaatioon liittyvät avoimet kysymykset.

Liiketoimintayksikkö kantaa kuvitteellista nimeä Genomitietokeskus, ja sen omistajina ja rahoittajina toivotaan nähtävän laaja konsortio kotimaisia julkisia toimijoita, mm. yliopistot, Kansanterveyslaitos, Sitra, Tekes, Valtion Teknillinen Tutkimuskeskus, Suomen Akatemia jne. Yksikön voitoilla edistettäisiin suomalaista biotutkimusta ja kehitettäisiin yrityksen toimintaa.

Genomitietokeskuksen keskeinen työkalu ja kilpailuvaltti olisi virtuaalinen supertietokanta, joka rakentuisi yhdistämällä eri puolilla Suomea

sijaitsevat epidemiologiset ja muut suuret näytetietokannat tietokantaohjelmiston avulla. Tätä supertietokantaa pääsisivät hyödyntämään niin kotimaiset kuin ulkomaisetkin yritykset, mutta vain tutkimusyhteistyössä suomalaisten genomitutkimuksen huippuryhmien kanssa.

Ehdottomana ja keskeisenä toimintaperiaatteena tulisi olemaan, ettei näytteitä eikä tietokannassa olevia yksilötason tietoja tai niiden hallintaa missään vaiheessa luovuteta tai myydä. Suomalaisen genomitietopankin niin tieteellinen kuin kaupallinenkin arvo tulisi perustumaan yksinomaan sen avulla tuotettuun tietoon ja kyseisen tiedon soveltamiseen. Tämä on myös eettisesti pitävä ratkaisu; yksilötiedon tasolle olisi pääsy vain suomalaisen genomitietokeskuksen tutkijoilla, ja yhteistyö yritysten kanssa tapahtuisi ”tulostasolla”, tarkasteltaessa suuria aineistoja.

### *Uskallammeko yrittää?*

Geenitiedon kaupallinen hyödyntäminen on yleisesti herättänyt vastustusta ja pelkoa ”Pandoran lippaan avaamisesta”, kun geenitekniisiä sovelluksia otetaan kaupallisen ahneuden sanelemana käyttöön mahdollisimman nopeasti, ilman varmuutta niiden seurannaisvaikutuksista. Pelot (osittain aiheellisetkin) ovat liittyneet hyvin erilaisiin geenitiedon sovellusalueisiin, kuten geenimuunneltujen elintarvikkeiden potentiaaliin ympäristö- ja terveysuhkiin, ihmisen kloonauksen hyväksyttävyyteen ja bioaseiden aiheuttamaan globaalin terrorin uhkaan.

Tätä taustaa vasten onkin kysytty onko suomalaisen geenivarannon kaupallinen hyödyntäminen ylipäänsä hyväksyttävää. Joutuvatko kansalaiset tässä hyväksikäytetyiksi kun mahdollisesti ylikansalliset suuryritykset hyödyntävät geenitietomme (pahimmassa tapauksessa pilkkahintaan), ja voiko vielä lopputuloksena olla tuotteita joiden käyttöä emme näe eettisesti tai muusta syystä hyväksyttävänä? Edelleen, onko aihetta pelätä että Tietopalveluyritys Oy:n toimesta henkilökohtaiset geenitietomme voidaan jossain tilanteessa tietämättämme luovuttaa poliisin, lääkärin, vakuutusyhtiön, koulun, työnantajan tai muun tahon käyttöön?

Monesti esitetty näkökulma on että eettisesti kestävä hyödyntämistähän jo tehdään jatkuvasti – suomalaiset lääketieteen tutkijat toki tekevät suomalaista tutkimusta tunnetuksi maailmalla, ja myös hyödyntävät tietoaan ja

taitojaan suomalaisen potilaan hyväksi kehittämällä ja tuomalla käytäntöön uusinta tieteellistä tietoa edustavia hoitotapoja ja käytäntöjä, samoin kuin kouluttamalla Suomeen maailman huipputasoin terveydenhuollon ammattilaisia. Onko siis enää tarpeen pyrkiä ”raakaan” kaupalliseen hyödyntämiseen, ja olisiko lopulta pienellä Suomella yleensäkin pärjäämisen mahdollisuuksia kansainvälisessä kilpailussa?

Vastakysymyksenä voidaan esittää onko suomalaisen veronmaksajan kannalta oikeutettua jättää hyödyntämättä se valtava kaupallinen potentiaali jonka suomalainen biolääketieteen tutkimus on vuosien aikana kehittänyt. Suomalaiskansallista terveysprojektia ei genomitiedon hyödyntämisestä saada, vaan näkökulman on alusta asti oltava avoimen kansainvälinen.

Genomitiedon pääasiallinen sovellusalueet löytyvät lähivuosina suurella varmuudella lääkekehityksestä ja diagnostiikasta, ja hyödyntämisketjun viimeinen lenkki on myös suurella varmuudella globaali lääke- tai diagnostiikka-yritys. Sekä suomalaisella tutkimuksella että bioteollisuudellamme on kuitenkin loistava mahdollisuus hyötyä genomitietomme jalostamisesta mahdollisimman pitkälle kotimaassa, ja myös suomalaiselle tietotekniikkateollisuudelle avautuu upea tilaisuus kehittää osaamistaan korkean tason bioinformatiikkasovelluksissa.

Suomalaisen bioteollisuuden, tutkijoiden, viranomaisten ja lainsäätäjien yhteisenä haasteena, mutta myös merkittävänä kansainvälisenä mahdollisuutena, onkin kehittää suomalaisen genomitiedon hyödyntämisestä eettisesti uskottava ja toiminnallisesti läpinäkyvä tutkimuksen ja teollisuudenala, jonka päämäärät ovat kaikkien kansalaisten hyväksymiä. Tämä takaa myös sen että tulevaisuudessakin voimme ylpeillä maailman huipputasoin näytemateriaaleilla, joita vapaehtoisesti lahjoittavat kansalaiset uskovat tutkimuksemme ja liiketoimintamme koituvan kaikkien suomalaisten hyväksi. Osallistumisen motivaatio on lopulta helppo löytää myös henkilökohtaisella tasolla - kuljemmehan kaikki kohti yhä pidempää vanhuutta, jonka laatu paljolti riippuu lääketieteen saavutuksista, halusimmepa sitä tai emme. Genomitietomme maksimaalisen hyödyntämisen kautta edistämme siis myös omaa etuamme tukemalla maailmanlaajuisia ponnisteluja paremman terveydenhuollon puolesta.

## VIITTEET

- [1] Gallagher, Richard (2004): "Touching every person on the planet". *Scientist* 18(17)/2004, s.6.
- [2] Kuusi, Osmo ja Parvinen, Matti (2003): *Ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen haasteet päätöksenteolle*. Eduskunnan kanslian julkaisu 4/2003
- [3] Kuusi, Osmo (2004): *Genomitieto kuuluu kaikille*. Edita Publishing Oy, ISBN 951-37-4177-X, ISSN 0785-8388 (Sitra 267)
- [4] Palotie, Aarno ja Palotie, Leena (2004): "Pitäisikö perustaa suomalainen geenipankki?" *Duodecim* 120/2004, ss. 1710-12.
- [5] Gissler, Mika ja Haukka, Jari (2004): "Finnish health and social welfare registers in epidemiological research". *Norsk Epidemiologi*, 14(1)/2004, ss. 113-120.
- [6] Pihamaa, Heljä-Tuulia (2003): *Biopankit ja ihmisen perimän tutkimus oikeudellisen sääntelyn valossa*. Helsingin Yliopisto, Pro Gradu tutkielma, Oikeustieteellinen tiedekunta.

Kirjoittajista FT Kirsti Käpyaho työskentelee projektipäällikkönä Technomedicumissa, akatemiaprofessori Leena Peltonen-Palotie Helsingin yliopiston Lääketieteellisen genetiikan laitoksella ja Kansanterveyslaitoksen Molekyylilääketieteen osastolla, LT Markus Perola erikoistutkijana Kansanterveyslaitoksen Molekyylilääketieteen osastolla sekä DI ja eMBA Tero Piispanen Manager-, business development -nimikkeellä Innomedica Oy:ssä.

Kirjoitus perustuu esitelmän valtakunnallisten tutkimuseettisten neuvottelukuntien järjestämässä seminaarissa "Bio- ja geenipankit" (20.9.2004).