



IHMISEN PERIMÄN JA KANTASOLUJEN TUTKIMUKSEN HAASTEET PÄÄTÖK- SENTEOLLE

Tulevaisuusvaliokunta

Teknologian arviointeja 16

EDUSKUNNAN KANSLIAN JULKAISU 4 / 2003

TULEVAISUUSVALIOKUNTA
TEKNOLOGIAN ARVIOINTEJA 16

**IHMISEN PERIMÄN JA KANTASOLUJEN
TUTKIMUKSEN HAASTEET PÄÄTÖKSENTEOLLE**

EDUSKUNNAN KANSLIAN JULKAISU 4/2003

TULEVAISUUSVALIOKUNTA
TEKNOLOGIAN ARVIOINTEJA 16

**IHMISEN PERIMÄN JA KANTASOLUJEN
TUTKIMUKSEN HAASTEET PÄÄTÖKSENTEOLLE**

Osmo Kuusi
Martti Parvinen

EDUSKUNNAN KANSLIAN JULKAISU 4/2003

Tulevaisuusvaliokunnan Ihmisen perimä ja kantasolut -teknologian arvioinnin ohjausryhmä:

Kansanedustajat Kalevi Olin (pj.), Rauha-Maria Mertjärvi (vpj.), Eero Akaan-Penttilä, Johannes Leppänen, Tuija Nurmi, Lauri Oinonen, Leena Rauhala, Martti Tiuri, Pentti Tiusanen ja Lasse Virén

Lisätietoja:

Tutkija Ulrica Gabrielsson
Tulevaisuusvaliokunta, 00102 Eduskunta
Puh. (09) 432 2183, faksi (09) 432 2140
Sähköposti: ulrica.gabrielsson@eduskunta.fi
www.eduskunta.fi

ISBN 951-53-2517-X (nid.)
ISBN 951-53-2518-8 (pdf)
ISSN 1239-1638

Edita Prima Oy, Helsinki 2003

Esipuhe

Helmikuussa 2001 julkaistiin ihmisen perimän emäsjärjestyksen ensimmäiset kokonaiskuvaukset. Ihmisen ja monien muiden eliöiden perimän kartat sekä kantasoluilla saadut lupaavat tulokset merkitsevät suurta haastetta. Biologian viimeaikaisen kehityksen mahdollisia vaikutuksia ihmiskunnan kehitykseen on verrattu ihmisen anatomian selvittämiseen 1500-luvun lopulla, rautateiden rakentamiseen tai avaruuden valloitukseen. Toisaalta herättämiensä eettisten kysymysten kannalta uusimpia biologian edistysaskeleita on rinnastettu ydinvoiman rakentamiseen.

Eduskunta ja sen tulevaisuusvaliokunta käynnistivät syksyllä 2001 esiselvityksellä arviointihankkeen, jonka tarkoituksena on ollut selvittää ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvän tiedon yhteiskunnallisia vaikutuksia ja eduskunnan mahdollisuuksia ohjata ko. kehitystä. Arviointi on osa eduskunnan tulevaisuuspolitiikkaa, jonka valmistelusta vastaa vaalikausittain valittava tulevaisuusvaliokunta. Eduskunnan puhemiesneuvoston päätöksen mukaan tulevaisuusvaliokunta toimii teknologiakehityksen ja teknologian yhteiskunnallisten vaikutusten arviointitoimintaa suorittavana parlamentaarisenä elimenä.

Arvioinnin toteutusta on valvonut eduskunnan eri valiokuntien edustajista muodostettu ohjausryhmä. Ohjausryhmän puheenjohtajana on toiminut kansanedustaja Kalevi Olin tulevaisuusvaliokunnasta ja sihteerinä tutkija Ulrica Gabrielsson tulevaisuusvaliokunnasta. Muita ohjausryhmän jäseniä ovat olleet kansanedustajat Rauha-Maria Mertjärvi (varapuheenjohtaja, tulevaisuusvaliokunta), Eero Akaan-Penttilä (sosiaali- ja terveysvaliokunta), Johannes Leppänen (perustuslakivaliokunta), Tuija Nurmi (valtiovarainvaliokunta), Leena Rauhala (suuri valiokunta), Martti Tiuri (tulevaisuusvaliokunta), Pentti Tiusanen (ympäristövaliokunta) ja Jaana Ylä-Mononen (työ- ja tasa-arvoasiainvaliokunta).

Varsinaista arviointia edeltäneen esiselvityksen teki professori Martti Parvinen Turun yliopistosta yhteistyössä dosentti Osmo Kuusen kanssa. Varsinainen arviointi käynnistyi keväällä 2002. Se toteutettiin monivaiheisena yhdysvaltalaisien ja suomalaisten asiantuntijoiden kuulemisena. Arvioinnin peruseräraportin tekstin on kirjoittanut pääasiassa Osmo Kuusi, kuitenkin niin, että Martti Parvinen on päävastuussa jaksoista 2.1. ja 2.2. Parvinen on myös osallistunut lähes kaikkiin varsinaisen arvioinnin ensimmäisellä kierroksella Suomessa tehtyihin haastatteluihin sekä monin keskusteluihin ja kommentein työn eri vaiheissa vaikuttanut arvioinnin peruseräraportin muotoutumiseen. Kuusi on toiminut vuodesta 1999 lähtien Suomen itsenäisyyden juhlarahaston (Sitra) palkkaamana eduskunnan asiantuntijana teknologian arviointihankkeissa.

Ohjausryhmä on seurannut tiiviisti arvioinnin eri vaiheita ja kuullut kokouksissaan alan asiantuntijoita. Ohjausryhmän jäsenet saivat varsin syvällistä ja ajankohtaista tietoa erityisesti kantasoluihin liittyvistä kysymyksistä vierailulla Saksaan Heidelbergin tutkimuslaitoksiin heinäkuussa 2002.

Kiitän kaikkia arviointityöhön osallistuneita heidän panoksestaan. Erityisen kiitoksen osoitan paitsi dosentti Kuuselle, myös professori Parviselle, joka on arvioinnin eri vaiheissa mm. monin havainnollisin diaesityksin valottanut arviointikohdetta. Niiden avulla ohjausryhmä on kyennyt

parantamaan merkittävästi ymmärtämystään kantasoluihin ja ihmisen perimään liittyvissä kysymyksissä.

Ohjausryhmän ja tulevaisuusvaliokunnan vetämät johtopäätökset arviointihankkeesta on esitetty oheisessa kannanotossa ”Ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen tulevaisuuspoliittiset haasteet ja lainsäädännön kehittäminen”. Valiokunta on varsin varovainen kannanotoissaan korostaen keskustelun jatkamisen tarvetta arvioinnin yhteydessä esiin nousseista teemoista kuten Genomitietokeskuksesta.

Valtakunnallisen terveydenhoidon eettisen neuvottelukunnan ETENEn lääketieteellinen tutkimuseettinen jaosto julkaisi kesällä työryhmäraportin *DNA-näytteet epidemiologisessa tutkimuksessa*. On tärkeää jatkaa keskustelua vertaillen mainitussa raportissa ja muissa tuoreissa raporteissa esitettyjä johtopäätöksiä niihin näkemyksiin, joita on esitetty tässä arvioinnissa. Toisaalta hyvin kauaa ei ole syytä odottaa merkittävien linjaratkaisujen tekemisessä, kuten Euroopan yhteisön komissio toteaa vuoden 2002 alussa antamassaan biotekniikan strategisia haasteita koskevassa tiedonannossaan (KOM (2002) 27):

Eurooppa on merkittävän poliittisen valinnan edessä: Se voi ensinnäkin päättää omaksua passiivisen tapahtumiin reagoivan roolin, jolloin sen on kestettävä seuraukset siitä, että tekniikkaa kehitetään muualla. Toinen vaihtoehto on laatia ennakkoivia toimintamalleja tekniikan hyödyntämiseen vastuullisella tavalla ja eurooppalaisten arvojen ja normien mukaisesti. Mitä kauemmin Eurooppa epäröi, sitä vähemmän realistinen jälkimmäisestä vaihtoehdosta tulee.

Tulevaisuusvaliokunta on tehnyt kannanotonsa asiantuntijakuulemisen tulokset yksityiskohtaisesti kirjanneen perusraportin pohjalta. Tulevaisuusvaliokunta ehdottaa kuitenkin johtopäätöksissään havainnollisen ja arvioinnin keskeisimpiin teemoihin keskittyvän jatkoraportin tekemistä.

Keskustelu uuden biotekniikan nykyisistä ja tulevista haasteista jatkokoon!

Kalevi Olin
Kansanedustaja
Tulevaisuusvaliokunnan varapuheenjohtaja

SISÄLLYSLUETTELO

Tulevaisuusvaliokunnan kannanotto teknologian arviointihankkeeseen "Ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen tulevaisuuspoliittiset haasteet ja lainsäädännön kehittäminen"	I
Framtidsutskottets ställningstagande till det teknologiska utvärderingsprojektet "Forskning om människans arvs massa och stamceller – framtidspolitiska utmaningar och utveckling av lagstiftningen"	VII
Committee for the Future's Statement on Technology Assessment Project "Social and legal challenges of human genome and stem cell research"	XIII
Tiivistelmä	2
Resumé	8
Summary	14
1. Johdanto ja arvioinnin tarjoamia aineksia johtopäätösten tekoon	20
2. Arvioinnin kohde, kuullut asiantuntijat ja kuulemismenetelmä	25
2.1. Mikä on ihmisen perimä ja kuinka sitä on tutkittu?	25
2.2. Kantasolut tulevaisuuden haasteena	29
2.3. Kuulemismenetelmä ja kuullut asiantuntijat	32
3. Miten tulisi suuntautua tulevaisuuteen ja mitä ovat arviointikohteen kaukaiset kehitysnäkymät?	37
3.1. Kuinka uuden biotekniikan mahdollisuuksista on keskusteltu Suomessa	37
3.2. Kolme suhtautumistapaa geeni- ja kantasolutekniikan tulevaisuuteen	39
3.3. Asiantuntijoiden peruslähestymistavat genomi- ja kantasolutiedon hyödyntämiseen	43
3.4. Mitä on odotettavissa pitkällä tähtäimellä?	49
4. Suomen vahvuudet ja heikkoudet ihmisen genomiin liittyvän tiedon hyödyntäjänä	54
4.1. Johdanto	54
4.2. Suomen vahvuudet ja heikkoudet genomitiedon hyödyntämisessä arvioidussa tärkeysjärjestyksessä	54
4.3. Näkökohtia koottujen genomiaineistojen tärkeydestä	60
4.4. Näkökohtia suomalaisten perimän erityislaadun merkityksestä geeni-tutkimuksessa	65
4.5. Suomalaisten ja EU-kansalaisten asenteet geenien tuntemuksen hyödyntämistä kohtaan	67
4.6. Ovatko suomalaisten ammattitaito ja kansalaisten geenitiedon taso vahvuuksia vai heikkouksia?	70
4.7. Julkisen sektorin hallinto ja talous ongelmana	72
5. Geenitietojen keruun ja käytön lainsäädännölliset ja eettiset puitteet Suomessa	75
5.1. Geenitietojen keruuta ja hyödyntämistä ohjaava nykyinen lainsäädäntö	75
5.2. Geneettisen testauksen yksilön oikeuksiin ja tietosuojaan liittyvät periaatteet vuonna 2015	81
5.3. Geneettinen testaus julkisin ja yksityisin varoin 2015	94

6.	Suomalaisten perimää edustava kudos- ja tietopankki ja sen hallinnointi	105
6.1.	Peruskannanotot kudos- ja tietopankkiin ja sen hallinnointiin	105
6.2.	Genomitietokeskus – mahdollisuuksia ja uhkia	111
6.3.	Tulisiko mahdollisesta Genomitietokeskuksesta ja sen toimintaperiaatteista säätää laki?	118
6.4.	Millaisia aineistoja tulisi siirtää tai koota Genomitietokeskuksen hallintaan?	123
6.5.	Perehtyneen suostumuksen pyytämistavat aineistoja koottaessa ja yhdisteltäessä	128
6.6.	Genomitietokeskuksen hallinnointi	131
6.7.	Valtionyhtiö vaihtoehtona	142
7.	Geneettisen tiedon hyödyntämisen uudet teknologiat	144
7.1.	Mitä ovat biosirut ja kuinka niiden tulevaisuuden mahdollisuuksia arvioitiin?	144
7.2.	Kuinka lupaavia biosirutekniikat ovat?	147
7.3.	Biosirutekniikan sovellutuskohteet	152
7.4.	Kykenevätkö suomalaiset hyödyntämään bioinformaatiota?	157
7.5.	Biosirujen valmistus Suomessa ja biosiruinformaatio tietopankeissa	162
8.	Kantasolujen hyödyntämisen mahdollisuuksia ja ongelmia	171
8.1.	Onko tulevaisuus alkiokantasolujen vai aikuiskantasolujen?	171
8.2.	Alkiokantasolujen tarjoamat mahdollisuudet	173
8.3.	Tarvitaanko kantasolupankki ja voitaisiinko se sijoittaa Genomitietokeskuksen yhteyteen?	182
8.4.	Kantasolujen lupaukset perustuen teknologian kehitykseen vuoteen 2015 mennessä	185
9.	Kantasoluihin liittyviä eettisiä ongelmia	196
9.1.	Mikä on ihmisalkion itseisarvo?	196
9.2.	Sikiön itseisarvo suhteessa äidin tai kantasoluhoidoista saavien terveyteen ja hyvinvointiin	202
9.3.	Eettiset periaatteet ja menetelmät alkioiden hankinnassa tutkimus- ja lisääntymistarkoituksiin	208
10.	Kuinka hyödyntää ihmisen perimää ja kantasoluja koskevaa tietoa parhaiten kansanterveyttä tai kansantaloutta edistäen?	215
10.1.	Tärkeimmät tuotealueet, jotka perustuvat ihmisen perimää ja kantasoluja koskevaan tietoon	215
10.2.	Suuntautuaako lääkkeiden valmistukseen vai diagnostiikkaan?	220
10.3.	Kuinka bioalan patentointikäytäntöä tulisi kehittää Suomessa?	227
	Lähteet	234
	Liite: Tutkimuksen ensimmäisen kierroksen asiantuntijat ja kysymyslomake	236
	Teknologian arviointi tulevaisuusvaliokunnassa	250



TULEVAISUUSVALIOKUNTA

TULEVAISUUSVALIOKUNNAN KANNANOTTO TEKNOLOGIAN ARVIOINTIHANKKEESEEN

”Ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen tulevaisuus- poliittiset haasteet ja lainsäädännön kehittäminen”

1. Biotieteiden kehitys yleisenä haasteena tulevaisuuspolitiikalle

Tärkeät läpimurrot biotieteitten alueella ovat asettaneet eri maiden hallitukset, tutkimusrahoituksesta vastaavat yhteisöt, yksittäiset tutkijat ja kansalaiset uusien haasteiden eteen. Vuorokauden välein Nature-lehti ja Science-lehti julkistivat helmikuussa 2001 ihmisen perimän emäsjärjestyksen ensimmäiset kokonaiskuvaukset. Niistä toinen oli julkisrahoitteisten laboratorioden yhteistyössä tekemä ja toinen yksityisen Celera Genomicsin laatima. Ihmisen ja monien muiden eliölajien perimän kartat sekä ihmisen ja hiiren alkion kantasoluilla saadut lupaavat tulokset merkitsevät haastetta, jonka mahdollisia vaikutuksia ihmiskunnan hyvinvointiin ja kehitykseen voidaan verrata ihmisen anatomian selvittämiseen 1500-luvun lopulla, rautateiden rakentamiseen tai avaruuden valloitukseen. Laajakantoisten eettisten ja turvallisuuskysymysten luonteen kannalta ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvän tiedon käyttöä voi rinnastaa ydinenergian käyttöön.

Yleisesti on tulkittu, että yksi aikakausi – ns. Genomin aikakausi – loppui ihmisen DNA:n kokonaiskuvauksiin. Tulevaisuuspolitiikan kohteena on nyt erityisesti vuodesta 2002 noin vuoteen 2015 ulottuva tulevaisuus, josta voidaan käyttää nimeä Jälkigenominen aikakausi. Tällä aikakaudella tultaneen erityisesti tutkimaan ja kehittämään sovelluksia geenien toiminnasta ja säätelytavasta.

Geeni- ja kantasolutiedon, kuten muunkin biologisen tiedon, nopea lisääntyminen uhkaa entisestään syventää tietämyksellistä, kielenkäyttöön perustuvaa ja asenteellista kuilua bioalaa erityisen hyvin tuntevien tutkijoiden tai erityisasiantuntijoiden, poliittisten pää-

töksentekijöiden ja kansalaisten kesken. Kuilun syveneminen liittyy ensinnäkin kansalaisten valmiuteen ymmärtää biologista tietoa. On tärkeää korostaa biotiedon yhtenäistä luonnetta. Esimerkiksi banaanikärpäsen geeneistä – ja varsinkin yleisesti ihmisen tutkimuksellisenä vertailukohtana käytetyn hiiren geeneistä – valtaosa toimii hyvin samaan tapaan kuin ihmisellä. Vaikka biologisen yleissivistyksen lisäämisellä voidaan paljon edistää mainitun kuilun kaventamista, myös tutkijoiden tulisi olla entistä valmiimpia pohtimaan ja selittämään löydöstensä mahdollisia yhteiskuntapoliittisia vaikutuksia. Yksi mahdollisuus on järjestää kansalaisten, poliitikkojen ja erilaisten asiantuntijoiden kohtaamisia ns. konsensuskonferensseina, joista on saatu myönteisiä kokemuksia monissa maissa. Konsensuskonferensseissa osallistujat pyrkivät yhteiseen näkemykseen kiistanalaisesta kysymyksestä. Suomen Akatemia on järjestänyt konsensuskonferensseja erilaisten asiantuntijaryhmien kesken mm. bioalan kysymyksistä. Tanskassa ja Norjassa konsensuskonferensseilla on pyritty erityisesti yhteisymmärryksen lisäämiseen asiantuntijoiden ja ”maallikoiden” kesken.

Tulevaisuusvaliokunta ehdottaa, että biologian opetusta tulee kehittää ja mahdollisuuksien mukaan lisätä peruskoulussa ja lukiossa. Siihen tulee sisällyttää erityisesti tulevaisuuden ymmärtämisen kannalta keskeistä aineistoa kuten genetiikkaa koskevaa tietoa. Bioalan erityisasiantuntijoiden, poliitikkojen ja kansalaisten vuorovaikutusta alan kysymyksissä tulee lisätä. Alaa koskevaa korkeatasoista keskustelua tulee edistää tiedotusvälineissä ja järjestää alan erityiskysymyksiä käsitteleviä kokouksia esimerkiksi konsensuskonferensseina.

2. Ihmisen perimän tutkimuksen kehittämiseen ja tutkimuksen hyödyntämiseen liittyvät suositukset

Ihmisen perimää koskevan tiedon hyödyntäminen edellyttää sekä nopeita että ennen kaikkea pitkäjänteisiä toimenpiteitä. Erityisen tärkeää on, että alan kehittäminen tapahtuu hyvässä yhteistyön hengessä keskeisten alalla toimivien tahojen kesken. Valtakunnallisen terveydenhoidon eettisen neuvottelukunnan ETENEn lääketieteellinen tutkimuseettinen jaosto julkaisi elokuussa 2002 aiheeseen läheisesti liittyvän työryhmäraportin. Tulevaisuusvaliokunnan ohjauksessa tehdyn arvion ja raportin vertaaminen on ensiarvoisen tärkeää.

Tulevaisuusvaliokunta pitää tärkeänä, että ihmisen perimää koskevan tiedon kokoaminen ja hyödyntäminen tapahtuu pitkäjänteisesti ja vuorovaikutteisesti alalla Suomessa toimivien kesken. Yhteistyön tarve koskee lainsäädäntöä pohjustavaa selvitys- ja tutkimustyötä sosiaali- ja terveysministeriössä, Stakesissa, alan keskeisissä tutkimusyksiköissä kuten Kansanterveys-

laitoksessa, Valtakunnallisen terveydenhoidon eettisessä neuvottelukunnassa ETENESSä ja Geenitekniikan lautakunnassa.

Arvioinnissa asiantuntijat esittivät yksimielisesti näkemyksen, että henkilöä ei tule rangaista tiedon hankkimisesta kaikista omista geneettisistä ominaisuuksistaan. Toisaalta asiantuntija-arviona, jota kukaan kuultu asiantuntija ei kiistänyt, arvioitsijoille on esitetty, että Euroopan neuvoston bioeettinen konventio sallii geneettisten testien teon vain lääketieteellisin perustein. Bioeettistä konventiota koskevan asiantuntijanäkemyksen ja asiantuntijoiden yksimielisen kannanoton yhteensovittamiseksi on perusteltua tarkastella lähemmin bioeettisen konvention sisältöä ihmisen perimän sallitun testauksen osalta.

Tulevaisuusvaliokunta katsoo, että tulee pikaisesti selvittää bioeettisen konvention sisältöä näiltä osin ja selvittää, onko perusteltua ja mahdollista Suomen tehdä varauma Euroopan bioeettiseen konventioon siltä osin kuin se kieltää ennustavien geenitestien käytön muihin kuin testattavien terveydellisiin ja terveyteen liittyvän tutkimuksen tarkoituksiin.

Tämän mahdollisesti pikaista toimintaa vaativan johtopäätöksen ohella pidemmän aikavälin ydinkysymys on mahdollisuus systemaattisesti yhdistellä ja kartuttaa suomalaisten perimää koskevia tietoja. Geeniaineistojen ja geenitiedon systemaattinen keruu on maailmalla nopeasti lisääntynyt viime vuosina. Jo yleisesti tunnettujen Islannin ja Viron hankkeiden ohella erityisen huomionarvoisena voidaan pitää Yhdistyneessä Kuningaskunnassa helmikuussa 2002 käynnistynyttä biopankkihanketta.

Kuten arviointiraportista selviää, Suomessa on jo olemassa noin 100 000 hengen geneettisen tiedon analysointiin soveltuva verinäyteaineisto. Sitä on kerätty julkisin varoin yleisiin kansanterveydellisiin tarkoituksiin ja aineistojen luovuttajien rajoitetuin suostumuksin tiettyjen erityisten tautien tutkimiseen. Osa aineistosta voidaan yhdistää varsin monipuoliseen ympäristötekijöiden vaikutusta koskevaan tietoon. Nopean kansainvälisen kehityksen oloissa keskeinen eettinen, lainsäädännöllinen ja hallinnollinen ongelma on, kuinka tätä aineistoa voidaan käyttää ja kartuttaa keskeisten monien geenien säätelemien kansantautien, kuten syövän, diabeteksen, astman, sydän- ja verisuonitautien ja aivosairauksien, syiden etsimiseen ja hoitojen kehittämiseen. Arvioinnin yhteydessä on laajasti pohdittu mahdollisuutta perustaa Genomitietokeskus, joka tavalla tai toisella hallinnoisi jo koottuja geneettisiä aineistoja ja kartuttaisi suomalaisia koskevaa geneettistä aineistoa. Pitkällä tähtäimellä mahdollisesti myös keskeisiä kantasoluaaineistoja voitaisiin antaa ko. keskuksen hallinnoitavaksi.

Tulevaisuusvaliokunta katsoo, että selvitystyötä tulee jatkaa sellaisen ratkaisun löytämiseksi, jolla parhaiten turvataan jo kerättyjen kansainvälisesti ainutlaatuisien geneettisten aineistojen käyttö ja kartuttaminen kaikkia suomalaisia parhaiten hyödyttävällä tavalla. Keskustelua aiheesta tulee jatkaa laajempaan asiantuntijakuulemisena ja myös kansalaiskeskusteluna, missä geeniaineistojen muodostamiseen ja käyttöön liittyvät eettiset ongelmat tulevat perusteellisesti pohdituiksi. Tätä tarkoitusta varten on tarpeen tuottaa keskusteluraportti, missä laajalle yleisölle ymmärrettävällä tavalla pohditaan Genomitietokeskuksen mahdolliseen perustamiseen vaikuttavia näkökohtia.

Kuten Yhdistyneen Kuningaskunnan biopankki-hankkeessa yhdeksi Genomitietokeskuksen perustamiseen liittyväksi eettiseksi, lainsäädännölliseksi ja hallinnolliseksi peruskysymykseksi on muodostunut kysymys laaja-alaisesta perehtyneestä suostumuksesta (informed consent) henkilön geeni- ja mahdollisesti tulevaisuudessa kantasoluaineistojen käyttöön Genomitietokeskuksen tai sitä muistuttavan organisaation valvonnassa. Lääketieteelliseen tutkimukseen osallistuvan henkilön perehtynyt suostumus sisältää toisaalta prosessin, joka johtaa hyväksyntään ja toisaalta prosessin dokumentoinnin. Prosessissa tutkittavalle annetaan tietoa, varmistetaan, että hän ymmärtää saamansa tiedon, ja varmistetaan, että hän osallistuu tutkimukseen vapaaehtoisesti. Prosessin dokumentointi tarkoittaa, että henkilö allekirjoittaa tai muuten osoittaa valmiutensa osallistua tutkimukseen todistajien ehkä varmentamana, että tutkimuksen tekijä allekirjoittaa tai muuten todistaa saaneensa suostumuksen ja dokumentoi sen tietokantaan ja että allekirjoitettu paperi palautetaan tutkittavalle. Laaja-alaisella perehtyneellä suostumuksella tarkoitetaan esimerkiksi sitä, että henkilö luovuttaa verinäytteensä kaikkien kansanterveyden kannalta tärkeiden tautien tutkimiseen sen sijaan, että hän luovuttaisi sen tarkasti rajattuun käyttötarkoitukseen kuten tiettyä tyyppiä olevan diabeteksen tutkimiseen.

Tulevaisuusvaliokunta katsoo, että tulee lähitulevaisuudessa selvittää ja vetää johtopäätöksiä siitä, onko perusteltua geneettisen tiedon kokoamisessa ottaa käyttöön ns. laajennettu perehtynyt suostumus. Tarvittaessa lainsäädäntöä tulee muuttaa laajennetun suostumuksen mahdollistamiseksi. Asian selvittämiseen tulee alan tutkimusyksikköjen ohella osallistua ETENEn ja tietosuojavaltuutetun ja keskustelujen tulokset tulee esittää em. keskusteluraportissa.

3. Kantasolujen tutkimuksen ja koulutuksen kehittämiseen liittyvät suositukset

Kantasolujen hyödyntämisen avainkysymys näyttäisi tällä hetkellä olevan seuraava:

Missä määrin tulevissa kantasolusovellutuksissa voidaan toimia aikuiskantasolujen avulla ja missä määrin on mielekkäämpää erityisesti myös eettiset näkökohdat huomioon ottaen nojautua ihmisalkioista saatuihin kantasolulinjoihin, joita on nykyisin muodostettu lähinnä hedelmöityshoidoissa ylijääneistä soluista?

Lähivuosien aikana ilmeisesti selviää, tarjoavatko aikuiskantasolut varteenotettavan vaihtoehdon alkiokantasoluille.

Tällä hetkellä järkevältä toimintatavalta kantasolutiedon hyödyntämisen osalta vaikuttaa panostaminen alan perustutkimukseen. Tätä mieltä olivat arvioinnin viime vaiheessa kaikki kantasolujen hyödyntämismahdollisuuksia kommentoineet asiantuntijat.

Tällä hetkellä toimii monia suomalaisia keskeisissä kantasoluihin liittyvissä tehtävissä Karolinska Institutetissa, joka on yksi alan johtavia instituutioita maailmassa. Jatkossa on hyvin tärkeää vahvistaa alan pohjoismaista yhteistyötä. Alan tutkimusta ja koulutusta olisi kuitenkin vahvistettava myös Suomessa. On tärkeää, ettei myöskään lainsäädäntö muodostu esteeksi kehitykselle, suuntautuipa se tulevaisuudessa alkiokantasolujen tai aikuiskantasolujen tarjoamien mahdollisuuksien eettisesti vastuulliseen hyödyntämiseen.

Suomen Akatemian rahoituksella tulee perustaa pohjoismaisena yhteistyönä kantasolututkimuksen verkostotutkijakoulu. Kaikkiin biokeskuksiin tulee lisäksi perustaa pidemmällä tähtäimellä yhteistyössä yliopistollisten keskussairaaloiden kanssa toimivat kantasolulaboratoriot. Nyky menetelmillä kantasolujen käsittely edellyttää hyviä käsityötaitoja. Näiden taitojen keskeisyys on tunnustettava koulutettaessa alalle tutkijoita ja muita työntekijöitä.

Tulee myös pikaisesti ja pidemmällä tähtäyksellä selvittää, millaisia varauksia on tarpeen tehdä Euroopan biolääketiedesopimukseen kantasolujen perustutkimuksen ja niiden eettisesti vastuullisten sovellusmahdollisuuksien turvaamiseksi.

Helsingissä 8. päivänä tammikuuta 2003

Asian ratkaisevaan käsittelyyn valiokunnassa ovat ottaneet osaa

pj.	Martti Tiuri / kok	
vpj.	Kalevi Olin / sd	Markku Markkula / kok
jäs.	Christina Gestrin / r	Rauha-Maria Mertjärvi / vihr
	Leea Hiltunen / kd	Jukka Mikkola / sd
	Reijo Kallio / sd	Petri Neittaanmäki / kesk
	Kyösti Karjula / kesk	Esko-Juhani Tennilä / vas
	Mika Lintilä / kesk	Pekka Vilkuna / kesk

Valiokunnan sihteerinä ovat toimineet tutkija Ulrica Gabrielsson ja valiokuntaneuvos Paavo Löppönen.



FRAMTIDSUTSKOTTET

FRAMTIDSUTSKOTTETS STÄLLNINGSTAGANDE TILL DET TEKNOLOGISKA UTVÄRDERINGSPROJEKTET

”Forskning om människans arvs massa och stamceller – fram- tidspolitiska utmaningar och utveckling av lagstiftningen”

1. Biovetenskapernas utveckling – en utmaning för framtidspolitiken

Viktiga genombrott inom biovetenskaperna har ställt olika länders regeringar, samfund som svarar för forskningsfinansiering, enskilda forskare och medborgare inför nya utmaningar. De två vetenskapliga tidskrifterna Nature och Science publicerade i februari 2001 med en dags mellanrum en fullständig kartläggning av den mänskliga arvs massan. Den ena beskrivningen var sammanställd av ett offentligfinansierat samarbete mellan flera olika laboratorier och den andra av det privata forskningsföretaget Celera Genomics. Kartläggningen av människans och många andra organismers arvs massa samt de lovande resultat som uppnåtts inom forskningen om stamceller från människo- och musembryon innebär en utmaning vars möjligheter att påverka mänsklighetens välfärd och utveckling kan jämföras med utforskningen av människans anatomi i slutet av 1500-talet, byggandet av järnvägar eller erövringen av rymden. Med tanke på omfattningen av de etiska och säkerhetsmässiga frågor som aktualiseras kan användningen av kunskapen om människans arvs massa (genomet) och stamceller jämföras med användningen av kärnenergi.

Enligt en allmän tolkning avslutades en tidsperiod, den s.k. genomåldern, i och med de fullständiga kartorna över människans DNA. Framtidspolitiken tar nu sikte på tidsperioden från år 2002 till ungefär år 2015, en tid som kan kallas den postgenoma tidsåldern. Under denna tidsperiod torde forskningen och utvecklingen fokuseras på tillämpningar baserade på genfunktion och -reglering.

Den snabbt växande kunskapen om gener och stamceller, liksom om all annan biologisk information, riskerar att ytterligare öka den på kunskap och språkbruk baserade attitydklyftan mellan forskare och experter på bioområdet, politiska beslutsfattare och medborgare. Den djupnande klyftan sammanhänger i första hand med människors beredskap att förstå biologisk information. Det är viktigt att betona bioinformationens enhetliga karaktär. Till exempel största delen av bananflugans gener – och i synnerhet generna hos möss, vilka ofta används som jämförelsegrund för humanforskning – fungerar på samma sätt som människans gener. Även om det är möjligt att minska den ovan nämnda klyftan genom att förbättra den biologiska allmänbildningen borde också forskarna vara beredda på att dryfta och förklara eventuella samhällspolitiska konsekvenser av deras rön. En möjlighet är att sammankalla medborgare, politiker och olika experter till s.k. konsensuskonferenser av vilka man har positiva erfarenheter i många länder. Vid konsensuskonferenserna har deltagarna som mål att uppnå en gemensam åsikt i en kontroversiell fråga. Finlands Akademi har anordnat konsensuskonferenser med olika expertgrupper i bl.a. biovetenskapliga frågor. I Danmark och Norge har man genom konsensuskonferenser särskilt strävat efter att öka samförståndet mellan specialister och ”lekmän”.

Framtidsutskottet föreslår att biologiundervisningen utvecklas och i mån av möjlighet ökas i grundskolor och gymnasier. Undervisningen bör i synnerhet främja beredskapen att förstå framtiden, t.ex. genetik. Växelverkan mellan experter inom biovetenskap, politiker och medborgare bör ökas i frågor som berör bioområdet. Den högklassiga debatt som förs inom området bör främjas i massmedia och dessutom bör man arrangera möten, t.ex. konsensuskonferenser, för att behandla specialfrågor inom området.

2. Rekommendationer för utveckling av forskning kring den mänskliga arvsmassan samt utnyttjande av forskningsresultaten

Tillämpningen av kunskap om den mänskliga arvsmassan kräver akuta och framför allt långsiktiga åtgärder. Det är särskilt viktigt att utvecklingen inom biovetenskaperna sker i gott samarbete mellan alla centrala aktörer på området. En arbetsgrupp inom den medicinska forskningsetiska sektionen vid den riksomfattande etiska delegationen för hälso- och sjukvården (ETENE) publicerade i augusti 2002 en rapport som hör nära samman med ämnet. Det är ytterst angeläget att jämföra denna rapport med den utvärdering som genomförts i framtidsutskottets regi.

Framtidsutskottet anser det viktigt att insamling och tillämpning av information om den mänskliga arvsmassan sker på långsiktig bas i form av växelverkan mellan olika aktörer verksamma inom området i Finland. Behovet

av samarbete gäller det förberedande utrednings- och forskningsarbete vid lagberedningen som utförs av social- och hälsovårdsministeriet, forsknings- och utvecklingscentralen för social- och hälsovården (Stakes), centrala forskningsenheter inom området, den riksomfattande etiska delegationen för hälso- och sjukvården (ETENE) samt Gentekniknämnden.

I utvärderingen lägger de sakkunniga fram sin enhälliga åsikt om att en person inte bör bestraffas för att tillägna sig information om sina genetiska egenskaper. Å andra sidan bestred ingen av de hörda sakkunniga ett expertutlåtande om att man i Europarådets bioetiska konvention tillåter användningen av genetiska test endast på medicinska grunder. För att harmonisera expertutlåtandet om den bioetiska konventionen med de sakkunnigas enhälliga ställningstagande är det motiverat att närmare granska innehållet i den bioetiska konventionen med avseende på tillåten testning av den mänskliga arvsmassan.

Framtidsutskottet anser att man på denna punkt med det snaraste bör utreda innehållet i den bioetiska konventionen samt fastställa huruvida det är motiverat och möjligt för Finland att göra en reservation i Europarådets bioetiska konvention till den del konventionen förbjuder användningen av prediktiva gentester i annat syfte än för forskning för att skydda och förbättra de testades hälsa.

Vid sidan av denna slutsats som eventuellt kräver snabba åtgärder bör en annan kärnfråga lösas på lång sikt, nämligen möjligheten att systematiskt sammanföra och utöka informationen om den finländska arvsmassan. Under de senaste åren har den systematiska insamlingen av genetiskt material och genetisk kunskap snabbt ökat i världen. Vid sidan av de numera allmänt kända projekten på Island och i Estland kan vi speciellt nämna den biobank som startades i Förenade konungariket i februari 2002.

Såsom av utvärderingen framgår finns det redan i Finland ett lämpligt blodprovsmaterial för analys av genetisk information, insamlat från ca 100 000 personer. Materialet har samlats in med offentliga medel för allmänna folkhälsofrämjande ändamål, och blodgivarna har gett sitt samtycke till att det får användas för forskning om vissa specifika sjukdomar. En del av materialet kan kombineras med rätt mångsidig information om inverkan från miljöfaktorer. Inom ett område som präglas av snabb internationell utveckling är det en central etisk, lagstiftningsmässig och administrativ fråga hur man kan utnyttja och utöka detta material för att utreda orsakerna till och ta fram behandlingsformer för att bota vanliga, av många gener reglerade folksjukdomar såsom cancer, diabetes, astma, blod- och kärlsjukdomar samt hjärnsjukdomar. I samband med utvärderingen har man skärskådat möjligheten att grunda ett Centrum för genominformation med uppgift att förvalta redan insamlat genetiskt material samt att utöka materialet om

den finländska arvsmassan. På längre sikt kan centret eventuellt också förvalta relevant stamcellsmaterial.

Framtidsutskottet anser att utredningsarbetet bör fortsätta tills man hittar en optimal lösning för att trygga att det redan insamlade och internationellt sett unika genetiska materialet utnyttjas och utökas på ett sätt som bäst gagnar alla finländare. Diskussionen kring ämnet bör fortsättas i samråd med sakkunniga samt i form av medborgardiskussioner för att ingående dryfta etiska problem i samband med insamling och utnyttjande av genmaterial. För detta ändamål är det nödvändigt att utarbeta en debattrapport i vilken man på ett för den stora allmänheten begripligt sätt redogör för synpunkter som inverkar på förslaget om att grunda ett Centrum för genominformation.

Liksom i diskussionen kring biobanken i Förenade konungariket är en av de centrala etiska, lagstiftningsmässiga och administrativa frågorna beträffande grundandet av ett Centrum för genominformation huruvida det utvidgade informerade samtycke (*informed consent*) som behövs för att en persons genmaterial, och i framtiden kanske även stamceller, skall kunna användas till forskning under övervakning av Centret för genominformation eller någon motsvarande organisation. Ett informerat samtycke givet av en person som deltar i medicinsk forskning består dels av en informationsprocess som leder till att personen ger sitt medgivande, dels av en dokumentation av denna process. Under processen informeras den aktuella personen om undersökningen, varefter man försäkrar sig om att han förstått informationen och frivilligt deltar i undersökningen. Att processen dokumenteras innebär att personen med sin underskrift eller på annat sätt bekräftar sin villighet att medverka i undersökningen, vilket eventuellt styrks av vittnen, och att forskaren med sin underskrift eller på annat sätt intygar att han fått ett samtycke som dokumenteras i en databas samt att det undertecknade dokumentet därefter återlämnas till den person som undersöks. Med ett utvidgat informerat samtycke avses t.ex. att en person överlåter sitt blodprov för utforskning av de vanligaste folksjukdomarna i stället för att överlåta det endast för en noggrant avgränsad användning, såsom utforskningen av en viss diabetestyp.

Framtidsutskottet anser att man inom en närstående framtid bör utreda om det är motiverat att i insamlingen av genetisk information införa ett s.k. utvidgat informerat samtycke. Vid behov bör lagstiftningen ändras så att det blir möjligt att lämna ett utvidgat informerat samtycke. Utredningen bör genomföras av forskningsenheter inom området, ETENE samt dataombudsmannen, och resultaten av utredningen bör presenteras i form av den ovannämnda debattrapporten.

3. Rekommendationer för utveckling av forskning och utbildning med anknytning till stamceller

Beträffande användningen av stamceller lyder den viktigaste frågan för närvarande så här:

I vilken utsträckning kan man i framtida tillämpningar använda adulta stamceller och i vilken mån är det mer meningsfullt, även med beaktande av etiska synpunkter, att nyttja från människoembryon tagna stamcellslinjer som i dagens läge bildas främst av celler som blivit över vid provrörsbefruktning?

Under de närmaste åren får vi antagligen veta om de adulta stamcellerna är ett godtagbart alternativ till embryonala stamceller.

I fråga om utnyttjande av kunskap om stamceller förefaller det i dag klokast att satsa på grundforskning. Denna åsikt delades av alla de sakkunniga som kommenterade möjligheterna att utnyttja stamceller i den sista fasen av den ovannämnda utvärderingen.

För närvarande arbetar många finländare i centrala befattningar inom stamcells forskning vid Karolinska Institutet, en av världens ledande institutioner inom området. I fortsättningen är det viktigt att stärka det nordiska samarbetet. Också i Finland bör forskningen och utbildningen inom området intensifieras. Det är också viktigt att säkerställa att lagstiftningen inte hindrar utvecklingen, oavsett om forskningen i framtiden kommer att inriktas på ett etiskt ansvarsfullt utnyttjande av embryonala eller adulta stamceller.

Man bör grunda en av Finlands Akademi finansierad samnordisk nätverksforskerskola för utforskning av stamceller. Dessutom bör man på längre sikt i alla biocentra grunda stamcellslaboratorier i samverkan med universitetscentralsjukhusen. Med tillämpande av nuvarande metoder kräver hanteringen av stamceller manuell färdighet. Därför bör man i utbildningen av forskare och annan personal inom området fästa vikt vid goda manuella färdigheter.

Dessutom bör man med det snaraste och på lång sikt utreda hurdana reservationer det är skäl att göra i Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin för att trygga en etiskt hållbar grundforskning och tillämpad forskning av stamceller.

Helsingfors den 8 januari 2003

Följande personer har deltagit i den avgörande behandlingen av ärendet i utskottet:

ordf.	Martti Tiuri / saml	Markku Markkula / saml
vice ordf.	Kalevi Olin / sd	Rauha-Maria Mertjärvi / gröna
medl.	Christina Gestrin / sv	Jukka Mikkola / sd
	Leea Hiltunen / kd	Petri Neittaanmäki / cent
	Reijo Kallio / sd	Esko-Juhani Tennilä / vänst
	Kyösti Karjula / cent	Pekka Vilkuna / cent
	Mika Lintilä / cent	

Forskaren Ulrica Gabrielsson och utskottsrådet Paavo Löppönen har varit sekreterare i utskottet.



COMMITTEE FOR THE FUTURE

COMMITTEE FOR THE FUTURE'S STATEMENT ON TECHNOLOGY ASSESSMENT PROJECT

Social and legal challenges of human genome and stem cell research

1. The challenge of the development of biosciences on futures policy

Major breakthroughs in the field of life sciences have brought with them new challenges for all levels of society: governments, organisations in charge of research funding, individual researchers and citizens. In February 2001, 'Nature' and 'Science' magazines consecutively published the first comprehensive maps of the nucleotide order of the human genome. One of these was made by a coalition of public-funded institutions and the other by a private company, Celera Genomics Corporation. In the long run, human genome maps and those for a variety of other species, alongside promising results derived from human and mouse embryo stem cells, indicate a challenge which could have a potential impact on the wellbeing and development of humankind comparable to that of studies of the human anatomy in the late 16th century, building railways or conquering space. On the other hand, the use of human genome and stem cell research information is raising far-reaching ethical and security questions similar to the use of nuclear energy.

In general, it has been interpreted that one era – the so-called Era of the Genome – ended with the first comprehensive surveys of the human DNA. The futures policy in this field is now particularly focused on the period called the Post-Genome Era or Functional Genomics Era, which is anticipated to stretch to 2015. The terms 'Post' and, more specifically, 'Functional' emphasise that the full description of a genome is just a tool to understand its function. The focus will be especially on discoveries and applications related to gene expression and the regulation of genes.

The rapid expansion of gene and stem cell information, like other biological information, threatens to further widen the information, language and attitude gap between bioscience researchers or experts, political decision-makers and citizens. This is primarily related to the citizens' capability to understand biological information. It is important to emphasise the uniform nature of biological information. For instance, most of the genes of a fruit fly – and in particular, the genes of the mouse, commonly used as the reference point for human research – function in largely the same way as those of a human being. Although increased general biological knowledge can greatly narrow the above-mentioned gap, researchers should also be more prepared to think about and explain the potential socio-political effects of their findings. One way is to organise meetings, so-called consensus conferences, between citizens, politicians and various experts. These have generated positive results in many countries. The delegates of a consensus conference aim to reach a joint opinion on a controversial issue. The Academy of Finland has organised consensus conferences for a range of specialist groups to discuss e.g. biosciences. In Denmark and Norway, consensus conferences have aimed to increase understanding between experts and 'laymen'.

The Committee for the Future suggests that biology tuition in comprehensive and secondary schools should be improved and increased, whenever possible. It should contain material crucial to the understanding of future issues, e.g. genetics. The interaction between bioscience experts, politicians and citizens on bioscience issues should be increased. High quality media debate on relevant issues should be increased and conferences, e.g. consensus conferences, dealing with the specific issues of the field organised.

2. Recommendations relating to the development and use of human genome research

The correct use of human genome information requires swift and, above all, long term measures. It is particularly important that development takes place in close co-operation between key actors in the field. The Finnish National Advisory Board on Health Care Ethics' (ETENE) Sub-Committee on Medical Research Ethics published a team report closely related to the theme in August 2002. Drawing comparisons between the estimate carried out under the guidance of the Committee for the Future and this report is of primary importance.

The Committee for the Future considers it important that the collection and use of human genome information is a long term, interactive project between operators in Finland. The need for co-operation relates to investigation and research at the Ministry of Social Affairs and Health, National Re-

search and Development Centre for Welfare and Health (STAKES), key research units such as the National Public Health Institute, the National Advisory Board on Health Care Ethics (ETENE) and the Board for Gene Technology.

During the assessment project, experts presented the unanimous view that a person should not be punished for obtaining information on their entire genetic makeup. On the other hand, it was presented to the evaluators as an expert assessment, not denied by any of the experts that the EU Bioethics Convention only allows genetic testing on medical grounds. In order to combine the expert view on Bioethics Convention and the unanimous expert opinion, it is justified to explore the content of the Bioethics Convention in more detail as regards permitted human genome testing.

The Committee for the Future is of the opinion that the content of the Bioethical Convention should be swiftly clarified to the Parliament of Finland and that it should be established whether it is justified and possible for Finland to make provisions to the European Bioethical Convention as regards its ban on pre-emptive gene testing for purposes other than those relating to health purposes.

Alongside this conclusion which requires swift action, another key long term question is the possibility of systematically combining and increasing information on the genomes of the Finnish people. The systematic collection of gene research materials and information has increased rapidly throughout the world in the last few years. Alongside the widely recognised Icelandic and Estonian projects, the Biobank project which began in the UK in February 2002 is an important initiative.

According to the assessment report, a blood sample archive ideal for genetic research containing samples of approx. 100,000 people already exists in Finland. This has been collected with public funding for general public health purposes, or with the donors' consent for the study of certain specific diseases. Part of the research material can be combined with information on phenotype impacts. During a phase of rapid technological development, the key ethical, legal and administrative question is how to use this material to identify the causes of and develop treatment for widespread diseases regulated by multiple genes such as cancer, diabetes, asthma, cardiovascular and cerebral diseases. An important suggestion is to found a Genome Information Centre, which would be responsible for the administration of current genetic materials and accumulate genetic materials on Finnish people. In the long term, key stem cell material could also be kept at the Centre.

The Committee for the Future is of the opinion that investigation should be carried out to discover a solution which best ensures the reasonable use of internationally unique genetic material already collected and the further collection of this material in a way that is of best use to all Finnish people. Discussion on the issue should be continued with expert talks and public debate, enabling thorough examination of ethical issues related to gene material collection and its use. A discussion report should be drawn up for this purpose, examining the various views affecting the founding of a Genome Information Centre in a way that is easily understood by the public.

As in the UK Biobank project, one of the key ethical, legal and administrative issues is the question of informed consent for the use of an individual's genetic information and, possibly in the future, stem cell information, by the Genome Information Centre or a similar organisation. Informed consent of a person taking part in medical research includes a process leading to agreement and the documentation of this process. During the process, the person examined will be provided with information and it will be ensured that he/she understands this information and takes part in the research voluntarily. The documentation of the process is to say that a person signs or in another way shows willingness to take part in the research, possibly confirmed by witnesses, the researcher signs or otherwise proves having been given consent and documents this to a database, and that the signed document is returned to the person examined. Enlarged informed consent signifies e.g. that a person gives a blood sample to be used for the research of illnesses crucial to the public health instead of giving it to a specific use such as the research of a particular type of diabetes.

The Committee for the Future is of the opinion that examination should be carried out and conclusions drawn in the near future on whether it is justified to use the so-called enlarged informed consent to collect genetic information. If necessary, legislation should be amended to enable enlarged consent. Alongside research units, ETENE and the Data Protection Ombudsman should take part in examining the issue, and the conclusions should be presented in e.g. a discussion report.

3. Recommendations relating to stem cell research and the development of training

The current key question for stem cell utilisation would appear to be as follows:

To what extent can we use adult stem cells in future stem cell applications and to what extent is it more reasonable to use stem cell lines derived from human embryos? There are far less difficult ethical problems with adult stem cells than with embryonic stem cells. Stem cells are currently derived mostly from cells left over from fertilisation treatments.

In the next few years it is likely become evident whether adult stem cells offer a true alternative to embryonic stem cells in many, or perhaps even most applications.

The specialists consulted suggest that to promote basic research is the most reasonable way of using stem cell information. All specialists commenting on the possibilities of stem cell use on the final stages of the assessment agreed on this.

Currently, many Finns are employed in key positions relating to stem cell research at the Karolinska Institutet medical university in Sweden, one of the world's leading institutions in the field. In future, it is extremely important to expand Nordic co-operation in the field. Research and training should, however, also be expanded in Finland. It is important that legislation does not become an obstacle for development, whether this is in the direction of ethically responsible use of embryonic stem cells or adult stem cells.

A network research training institute for stem cell research should be founded in co-operation with other Nordic countries and funded by the Academy of Finland. All biocentres should also in the long term be equipped with functional stem cell laboratories, in co-operation with the Helsinki University Central Hospital. Using the current methods, stem cell processing necessitates good skills of the hand. The crucial nature of these skills must be recognised when training researchers and other employees.

It must also be clarified, swiftly and with a long term outlook, what kind of provisions should be made in the European biomedicine agreement to guarantee basic stem cell research and the possibility to implement them on a sound ethical basis.

Helsinki, 8 January 2003

Committee members taking part in devising this statement are

Chairman	Martti Tiuri / National Coalition Party
Deputy Chairman	Kalevi Olin / Finnish Social Democratic Party
Members	Christina Gestrin / Swedish People's Party
	Leea Hiltunen / Christian Democrats
	Reijo Kallio / Finnish Social Democratic Party
	Kyösti Karjula / Centre Party
	Mika Lintilä / Centre Party
	Markku Markkula / National Coalition Party
	Rauha-Maria Mertjärvi / Green League
	Jukka Mikkola / Finnish Social Democratic Party
	Petri Neittaanmäki / Centre Party
	Esko-Juhani Tennilä / Left Alliance
Pekka Vilkuna / Centre Party	

Committee Secretaries: Researcher Ulrica Gabrielsson and Committee Counsel Paavo Löppönen.

IHMISEN PERIMÄN JA KANTASOLUJEN TUTKIMUKSEN HAASTEET PÄÄTÖKSENTEOLLE

Asiantuntijakuulemiseen perustuvan teknologianarvioinnin
perusraportti

Dos. Osmo Kuusi, Sitra
Prof. Martti Parvinen, Turun Yliopisto

Tiivistelmä

1. Arviointihankkeen tausta ja toteutusmenetelmä

Tärkeät läpimurrot biotieteitten alueella ovat asettaneet eri maiden hallitukset, tutkimusrahoituksesta vastaavat yhteisöt, yksittäiset tutkijat ja kansalaiset suurten ja uusien haasteiden eteen. Ihmisen ja monien muiden eliölajien perimän kartat sekä ihmisen ja hiiren alkion kantasoluilla saadut lupaavat tulokset merkitsevät haastetta, jonka mahdollisia vaikutuksia ihmiskunnan hyvinvointiin ja kehitykseen voidaan verrata ihmisen anatomian selvittämiseen 1500-luvun lopulla tai avaruuden valloitukseen. Laajakantoisten eettisten ja turvallisuuskysymysten kannalta ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvän tiedon käyttöä voi rinnastaa ydinenergian käyttöön.

Eduskunta ja sen tulevaisuusvaliokunta käynnistivät syksyllä 2001 esitutkimuksella arviointihankkeen, jonka tarkoituksena on ollut selvittää ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvän tiedon yhteiskunnallisia vaikutuksia ja eduskunnan mahdollisuuksia ohjata ko. kehitystä. Arviointi on osa eduskunnan tulevaisuuspolitiikkaa, jonka valmistelusta vastaa vaalikausittain valittava tulevaisuusvaliokunta. Eduskunnan puhemiesneuvoston päätöksen mukaan tulevaisuusvaliokunta toimii ”teknologiatekniikan ja teknologian yhteiskunnallisten vaikutusten arviointitoimintaa suorittavana parlamentaarisenä elimenä”. Esiselvitystä ja keväällä 2002 käynnistynyttä varsinaista arviointia on suunnannut ja seurannut ohjausryhmä, johon ovat kuuluneet eduskunnan eri valiokuntien edustajat.

Arviointi suoritettiin kaksivaiheisena asiantuntijoiden kuulemisena soveltaen ns. Argument Delphi -tekniikkaa (Kuusi 1999). Tässä menettelyssä ensimmäinen kierros perustui pääasiassa asiantuntijoiden varsin seikkaperäisiin haastatteluihin. Haastattelussa käytiin tyypillisesti läpi 3–4 teema-alueita tutkimuksen kuudesta pääalueesta. Osa haastatteluista tai haastattelulomakkeeseen muuten vastanneesta oli kuitenkin valmis kommentoimaan jopa kaikkia alueita. Ongelma-alueet olivat:

1. Onko tarvetta suomalaisten perimän monipuoliseen kartoittamiseen?
2. Suomalaisten valmiudet ihmisen perimään liittyvän tiedon hyödyntämiseksi
3. Geenitestauksen yleiset eettiset ja muut periaatteet
4. Kantasolututkimuksen tarjoamat mahdollisuudet
5. Kantasolujen tutkimuksen ja hyödyntämisen eettiset ongelmat
6. Saako Suomi vastinetta investoinneille, jotka perustuvat ihmisen perimää koskevaan tietoon ja kantasoluihin?

Kukin ongelma-alueista oli vielä jaoteltu 5–7 yksilöityyn ongelmaan, joita oli kaikkiaan 33. Asiantuntijoilta pyydettiin paitsi näkökohtia ongelmiin myös arviota siitä, kuinka tärkeä keskusteltu ongelma on yleisesti ja erityisesti eduskuntatyön kannalta.

Ensimmäisellä kierroksella haastateltujen ydinjoukon muodostivat neljä osapaneelia. Niiden nimeämisestä vastasivat neljä henkeä, joista kukin oli kansallisesti tai kansainvälisesti arvostettu arviointinäkökulmansa edustaja. Edustetut näkökulmat olivat ihmisen perimän tutkimus, kantasolututkimus, eettiset kysymykset sekä kansan- ja yritystalous. Esimerkiksi ihmisen perimän tutkimuksen edustajien valinnasta vastasi kansainvälisesti arvostettu ja EU:ssa alan keskeistä tutkimusohjelmaa johtava professori Leena Palotie-Peltonen. Valitsijoita pyydettiin kutakin nimeämään itsensä ohella viisi asiantuntijaa edustamaansa osapaneeliin. Toivomuksina valitsijoille esitettiin, että he nimeäisivät sellaiset asiantuntijat, joiden näkemykset mahdollisimman hyvin kattavat Suomessa vallitsevat erilaiset käsitykset heidän edustamansa erikoisalan tulevasta kehityksestä. Yhden nimetyin toivottiin olevan mahdollisimman monessa kysymyksessä eri mieltä nimeäjän kanssa. Kaikkia nimeäjiä ja nimettyjä – yhteensä 26 henkeä – haastateltiin 2–3 tuntia. Arvioinnin ensimmäisen kierroksen paneelia täydennettiin lisäksi viidellä hengellä.

Tutkimuksen toisella kierroksella samat asiantuntijat kommentoivat pääasiassa sähköpostin välityksellä lomaketta, joka sisälsi kysymysten ohella lähinnä haastattelujen pohjalta muodostettuja väitteitä ja näkökohtia. Arvioinnin toisella kierroksella esitti kommentteja 27 panelistia. Kommentoinnin terästämiseksi väitteet ja näkökohdat oli tehty korostetun ristiriitaisiksi. Se, että väitteiden ja näkökohtien taustalla olevia henkilöitä ei paljastettu, teki mahdolliseksi terävämmän argumentoinnin. Toisen kierroksen kuulemisen tuloksena alun perin 60 sivun lomake täydentyi ”rasti ruutuun” -vastausten ohella asiantuntijoiden yhteensä noin 50 sivun mittaisilla sanallisilla kommentteilla.

Argument Delphi -menetelmän mukaisesti arvioinnin keskeinen toimintaperiaate on ollut näkökohtien esittäminen nimettömänä. Tästä syystä näkökulmien esittäjiä luonnehditaan loppuraportissa heidän ryhmillään nimiä mainitsematta. Anonymiteetin takaamiseksi kuhunkin raportoinnissa käytettyyn ryhmään sisällytettiin vähintään kolme panelistia, mitä esimerkiksi salassa pidettävän yritystiedon osalta pidetään julkisten tilastojen vähimmäisryhmäkokona.

Raportoinnissa käytettyjä ryhmiä luonnehditaan loppuraportissa seuraavasti. Geenigeneralisteiksi luetuilla on ollut varsin keskeinen laajaan ja korkeaan ammattitaitoon perustuva asema keskustelussa, jota Suomessa on käyty geneettisen tiedon muodostamisesta ja käytöstä. Geenispesialistit omaavat korkean ammattitaidon erityisalueellaan, mutta heillä ei ole ollut yhtä keskeistä asemaa alaa koskevassa yleisessä keskustelussa kuin generalisteiksi luetuilla. Yhdysvaltojen kansallisessa terveysvirastossa työskennel-

leiden NIH-tutkijoiden ryhmään kuuluu nuoren ja kansainvälisesti arvostetun professorin ohella kaksi nuorta tutkijaa. Tämän ryhmän voi tulkita edustavan nuorta ja kansainvälistä tutkijanäkökulmaa. Kantasolutuntijat edustavat monipuolisesti kantasolujen parissa työskenteleviä tutkijoita. Filosofiryhmään kuuluu geenietiikkaan perehtyneitä filosofian ja teologian yliopistotutkijoita. Talousasiantuntijoihin on luettu geenitekniikan taloudelliseen hyödyntämiseen erityisesti perehtyneitä asiantuntijoita. Pari heistä rinnastuu monipuolisen asiantuntemuksensa ja asemansa geenitutkijoiden yhteisössä perusteella geenigeneralisteihin.

Tärkeä periaate Suomen eduskunnassa tehtävissä teknologian arvioinneissa on ollut, että arviointien loppuraportit sisältävät arvioitsijoiden laatiman varsinaisen tutkimusraportin ohella arviointihankkeen ohjausryhmän ja eduskunnan Tulevaisuusvaliokunnan tulevaisuuspoliittisen kannanoton. Niinpä arviointiraportissa ei tehdä varsinaisia politiikkasuosituksia, vaan tuodaan esiin tutkimustuloksia eli erilaisten asiantuntijoiden tai asiantuntijaryhmien kannanottoja, joiden pohjalta politiikkasuosituksia voidaan tehdä. Yksi tulkinta tehdyille arviolle onkin, että se oli systemaattinen tapa kuulla noin 30 alan keskeistä asiantuntijaa.

2. Arvioinnin tuloksia

Vuorokauden välein Nature-lehti ja Science -lehti julkistivat helmikuussa 2001 ihmisen perimän emäsjärjestyksen ensimmäiset kokonaiskuvaukset. Niistä toinen oli julkisrahoitteisten laboratorioden yhteistyössä tekemä ja toinen yksityisen Celera Genomicsin laatima. Yleisesti on tulkittu, että yksi aikakausi – ns. Genomin aikakausi – loppui ihmisen DNA:n ensimmäisiin kokonaiskuvauksiin. Tulevaisuuspolitiikan kohteena on nyt erityisesti vuodesta 2002 noin vuoteen 2015 ulottuva tulevaisuus, josta voidaan käyttää nimeä Jälkigenominen aikakausi. Tällä aikakaudella tultaneen erityisesti tutkimaan ja kehittämään sovellutuksia geenien toiminnasta ja säätelytavasta.

Arvioinnin kaksi pääkohdetta olivat ihmisen perimää koskevan ja kantasoluista saatavan tiedon hyödyntäminen. Kantasolujen hyödyntämisen avainkysymys on tällä hetkellä seuraava:

Missä määrin tulevissa kantasolusovelluksissa voidaan toimia aikuiskantasolujen avulla ja missä määrin on mielekkäämpää erityisesti myös eettiset näkökohdat huomioon ottaen nojautua ihmisalkioista saatuihin kantasolulinjoihin, joita on nykyisin muodostettu lähinnä hedelmöityshoidoissa ylijääneistä soluista? Lähivuosien aikana ilmeisesti selviää, tarjoavatko aikuiskantasolut varteenotettavan vaihtoehdon alkiokantasoluille.

Kuultujen asiantuntijoiden mukaan järkevältä toimintatavalta kantasolutiedon hyödyntämisen osalta vaikuttaa panostaminen alan perustutkimukseen ja alan koulutukseen. Tätä mieltä olivat kaikki kantasolujen hyödyntämismahdollisuuksia arvioinnin toisella kierroksella kommentoineet asiantuntijat. He hyväksyivät yksimielisesti seuraavan väitteen: Jotta Suomi voisi joskus myös taloudellisesti menestyä kantasolujen hyödyntäjänä, tärkeintä olisi nyt varata riittävästi varoja kantasolujen perustutkimukseen.

Vaikka tilanne aikuiskantasolujen ja alkiokantasolujen käytön lupaavuuden osalta on vielä täysin auki, arvioinnin yhteydessä on tarkasteltu varsin laajasti niitä eettisiä kysymyksiä, jotka kohdataan, jos lopulta alkiokantasolut osoittautuvat aikuiskantasoluja selvästi paremmaksi ratkaisuksi hoitojen järjestämisessä. Eettinen peruskysymys on tässä tapauksessa, millainen itseisarvo tulisi antaa eri-ikäisille alkioidille tai sikiöille. Kantasolujen tapauksessa arvioinnin toisen kierroksen väitteiden ja niihin liitettyjen keskustelua virittävien näkökohtien muotoilussa käytettiin paljon Sveitsin teknologian arviointiyksikön toukokuussa 2002 ilmestynyttä raporttia: Menschliche Stammzellen (Hüsing ym., 2002). Tärkeä näkökohtien lähde oli myös arviointihankkeen ohjausryhmän opintomatka Heidelbergiin kesällä 2002.

Ihmisen perimää koskevan tiedon hyödyntäminen näyttäisi arvioinnin perusteella edellyttävän sekä nopeita että pitkäjänteisiä toimenpiteitä. Arvioinnin asiantuntijanäkemyksen perusteella voidaan tehdä välittömästi Euroopan Bioeettiseen konventioon liittyviä johtopäätöksiä perustuen mm. asiantuntijoiden yksimieliseen näkemykseen siitä, että henkilöä ei tule rangaista tiedon hankkimisesta kaikista geneettisistä ominaisuuksistaan. Bioeettisessä konventiossa geenitestien käyttö rajataan sellaisiin käyttöihin, mistä testattaville on terveydellistä hyötyä. Tällaista rajausta voi pitää varsin mieltävaltaisena. Sulkeehan se pois vaikkapa mahdollisuuden tehdä pituuskasvuun vaikuttavien geenien tai henkilön luonnetta kuvaavien geenien testauksen. Myös kantasoluja koskevat tutkimustulokset antavat perusteita pohtia, millaisiin kansainvälisiin sopimuksiin Suomen kannattaa sitoutua.

Kansainvälisiin sopimuksiin vaikuttamisen ohella pidemmän aikavälin keskeinen haaste on mahdollisuus systemaattisesti yhdistellä ja kartuttaa suomalaisten perimää koskevia tietoja. Geenianeistojen ja geenitiedon systemaattinen keruu on maailmalla nopeasti lisääntynyt viime vuosina. Islannin ja Viron hankkeiden ohella erityisen huomionarvoisena voidaan pitää Englannissa helmikuussa 2002 käynnistynyttä biopankkihanketta, jota on lyhyesti kuvattu ja arvioitu Englannin parlamentin teknologian arviointiyksikön (POST) raportissa 180 (www.parliament.uk/post/home.htm) heinäkuulta 2002. Biopankkiin on tarkoitus kerätä vähintään 500 000 hengen verinäyteaineisto. Aineisto kerätään iältään 45–69 vuotiaista, joiden sairastumisia ja kuolemia seurataan vaiheittain 10 vuoden ajan. Tarkoituksena on erityisesti selvittää ympäristötekijöiden ja geneettisten tekijöiden vuorovaikutusta.

Suomessa on jo olemassa noin 100 000 hengen geenitiedon hankintaan soveltuva verinäyteaineisto. Sitä on kerätty julkisin varoin yleisiin kansanterveydellisiin tarkoituksiin ja aineistojen luovuttajien rajoitetuin suostumuksin tiettyjen erityisten tautien tutkimiseen. Osa aineistosta voidaan yhdistää varsin monipuoliseen ympäristötekijöiden vaikutusta koskevaan tietoon. Nopean kansainvälisen kehityksen oloissa keskeinen eettinen, lainsäädännöllinen ja hallinnollinen ongelma on, kuinka tätä aineistoa voidaan käyttää ja kartuttaa keskeisten monien geenien säätelemien kansantautien, kuten syövän, diabeteksen, astman, sydän- ja verisuonitautien ja aivosairauksien, syiden etsimiseen ja hoitojen kehittämiseen. On myös tärkeää pohtia ajoissa, kuinka kantasoluaineistojen hallinnoinnissa voidaan hyödyntää geneettisten aineistojen hallinnoinnista saatavia kokemuksia.

Arvioinnin ydinkysymykseksi on muodostunut ehdotus perustaa Genomitietokeskus, joka tavalla tai toisella hallinnoisi jo koottuja geneettisiä aineistoja ja kartuttaisi suomalaisia koskevaa geneettistä aineistoa. Pitkällä tähtäimellä mahdollisesti myös keskeisiä kantasoluaineistoja voitaisiin antaa ko. keskuksen hallinnoitavaksi. Kuten Englannin biopankki-hankkeessa arvioinnin eettiseksi, lainsäädännölliseksi ja hallinnolliseksi peruskysymykseksi on muodostunut kysymys laaja-alaisesta suostumuksesta (informed consent) henkilön geeni- ja mahdollisesti tulevaisuudessa kantasoluaineistojen käyttöön Genomitietokeskuksen tai sitä muistuttavan organisaation valvonnassa. Verinäyteaineiston kartuttaminen ei ole kovin kallista, joten niiden hyödyntämisen kannalta eettiset kysymykset ovat avainasemassa.

Arvioinnin yhteydessä on seikkaperäisesti tarkasteltu niitä vahvuuksia ja heikkouksia, joiden vuoksi Suomessa on erityisiä syitä panostaa tai olla panostamatta geneettisen tiedon kokoamiseen ja hyödyntämiseen. Vahvuuksista ja heikkouksista on esitetty vaihtelevia käsityksiä. Yksi johtopäätös on kuitenkin varsin selvä. Jotta jo kerätyistä aineistoista olisi tutkimuksellisesti hyötyä keskeisten kansantautien hoidossa, liikkeelle olisi lähdettävä varsin nopeasti. Olisi ensinnäkin kyettävä pikaisesti kehittämään sellainen ratkaisumalli, joka mahdollisimman hyvin ratkaisee aidot eettiset, lainsäädännölliset ja hallinnolliset ongelmat yksilön eettiset perusoikeudet turvaavalla tavalla. Onko se tässä raportissa laajasti pohdittu Genomitietokeskus tai joku muu ratkaisu, on pitkälti poliittisen tahdon kysymys. Koska tietosuojaan liittyvät kysymykset ovat aineistojen käytön kannalta erittäin keskeisiä, olisi hyvin perusteltua kytkeä tietosuojavaltuutetun toimisto mahdollisen hallinnollisen ratkaisun valmisteluun mahdollisimman pian. Näin voitaisiin varmistaa, etteivät tietosuojakysymykset osoittautu suunnitelman kompastuskiveksi ja hankaloita tarpeettomasti hankkeen etenemistä.

Arvioinnissa on pohdittu varsin laajasti yhden uuden teknologian nimittäin biosirujen tarjoamia mahdollisuuksia ja asettamia haasteita. Biosirut muodostavat tulevaisuudessa

ehkä toisen keskeisen genejä ja kantasoluja koskevan perustiedon lähteen geenien emäsjärjestyksen määrittelyn ohella. Poliittisten johtopäätösten esittäminen tämän uuden teknologian sovellutusten osalta on vielä ennen aikaista, mutta periaatteessa sama tietojen yhdistelyn ongelma kuin geenitietojen osalta liittyy myös biosirujen tuottamaan tietoon. Näyttäisi siis siltä, että Genomitietokeskuksen kehittelyn kautta voidaan hakea ratkaisuja myös biosirujen muodostamaan haasteeseen.

Arvioinnissa on myös tarkasteltu, millaisia kansantaloudellisia mahdollisuuksia ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvä lisääntyvä tieto tarjoaa. Erityisesti talousasiantuntijoiden näkemyksen mukaan lääkesovellukset näyttäisivät olevan vielä vuonna 2015 tällaisen tiedon lupaavin sovellutusalue. Sen kanssa tasavertainen sovellutusalue näyttäisi kuitenkin olevan geneettinen testaus ja biosiruihin perustuva diagnostisen tiedon hankinta. Kansanterveyden kannalta asiantuntijat pitivät tätä sovellutusaluetta vielä lääkesovelluksia tärkeämpänä. Keskeinen haaste, jota myös raportissa on käsitelty, on geeni- ja kantasolutiedon perusteella tehtyjen löydösten omistusoikeuden määrittely ja hallinnointi patentoinnin yhteydessä.

Resumé

1. Utvärderingsprojektets bakgrund och uppläggning

Viktiga genombrott inom biovetenskaperna har ställt olika länders regeringar, samfund som svarar för forskningsfinansiering, enskilda forskare och medborgare inför stora nya utmaningar. Kartläggningen av människans och många andra organismers arvs massa samt de lovande resultat som uppnåtts inom forskningen om stamceller från människo- och musembryon innebär en utmaning vars möjligheter att påverka mänsklighetens välfärd och utveckling kan jämföras med utforskningen av människans anatomi i slutet av 1500-talet eller erövringen av rymden. Med tanke på omfattningen av de etiska och säkerhetsmässiga frågor som aktualiseras kan användningen av kunskapen om människans arvs massa (genomet) och stamceller jämföras med användningen av kärnenergi.

Riksdagen och dess framtidsutskott utförde hösten 2001 en förstudie som inledning till ett utvärderingsprojekt i syfte att utreda de samhälleliga verkningarna av forskning om människans arvs massa och stamceller samt riksdagens möjligheter att styra denna utveckling. Utvärderingen är ett led i riksdagens framtidspolitik som bereds av ett framtidsutskott vilket väljs för varje mandatperiod. Enligt ett beslut av riksdagens talmanskonferens fungerar framtidsutskottet ”som ett parlamentariskt organ med uppgift att utvärdera teknologins och den tekniska utvecklingens inverkan på samhället”. Förstudien och själva utvärderingen som påbörjades våren 2002 har letts och följts av en styrgrupp som består av representanter för riksdagens olika utskott.

Utvärderingen genomfördes i två faser så att experter hördes med tillämpande av den s.k. Argument Delphi -metoden (Kuusi 1999). Den första fasen baserade sig i huvudsak på detaljerade intervjuer med experterna. Under en typisk intervju gick man igenom tre eller fyra av de sammanlagt sex huvudområdena i undersökningen. En del av dem som intervjuades eller fyllde i intervjuformuläret ville kommentera samtliga temaområden. Undersökningen omfattade följande problemområden:

1. Finns det ett behov av en utförlig kartläggning av den finländska arvs massan?
2. Finländarnas förutsättningar att utnyttja kunskap om den mänskliga arvs massan
3. Allmänna etiska och andra principer vid gentestning
4. Stamcells forskningens möjligheter
5. Etiska problem med utforskning och användning av stamceller
6. Har Finland nytta av investeringar i forskning om människans arvs massa och stamceller?

Varje problemområde var ytterligare indelat i 5–7 specifika problem. Sammanlagt fanns det 33 specialområden. Experterna ombads framföra sina synpunkter på problemen samt bedöma hur relevant problemet i fråga är helt allmänt och i synnerhet med tanke på riksdagsarbetet.

Under den första omgången utgjordes kärnan bland de intervjuade av fyra delpaneler. Panelerna tillsattes av fyra personer som alla är nationellt eller internationellt ansedda företrädare för sitt specifika utvärderingsområde. De representerade områdena var humangenetik, stamcells forskning, bioetik samt national- och företagsekonomi. Företrädarna för forskningen om det mänskliga genomet utsågs av den internationellt ansedda professorn Leena Palotie-Peltonen som också leder ett gentekniskt forskningsprogram inom EU. Var och en av delpanelerna skulle bestå av fem experter förutom den som utsåg panelen. Som önskemål framfördes att de som tillsatte panelerna skulle utse representanter vars åskådningar så väl som möjligt skulle täcka de i Finland rådande olika uppfattningarna om utvecklingen inom specialområdet i fråga. En av de utsedda panelmedlemmerna skulle i så många frågor som möjligt vara av annan åsikt än den som utsåg panelen. Alla väljare och utvalda – totalt 26 personer – intervjuades i 2–3 timmar. Under den första utvärderingsomgången kompletterades panelen med ytterligare fem personer.

Under den andra omgången kommenterade experterna i första hand per e-post ett formulär som förutom frågor också innehöll påståenden och synpunkter som främst var baserade på intervjuerna. I den andra undersökningsfasen framfördes kommentarer av 27 panelmedlemmar. Föra att ge kommentarerna extra skärpa hade de framförda påståendena och synpunkterna gjorts markant motstridiga. Det faktum att man inte avslöjade vilka personer som stod bakom påståendena och synpunkterna tillät en skarp argumentering. Som ett resultat av utfrågningen under den andra omgången kompletterades det ursprungligen 60-sidiga formuläret med ”kryss i rutan”-svar samt totalt ca 50 sidor verbala kommentarer av experterna.

En av de centrala principerna i Argument Delphi -metoden är att åsikterna vid utvärderingen framförs anonymt. I enlighet med detta nämns de enskilda personer som framfört sina åsikter inte vid namn i slutrapporten utan behandlas som grupper. För att anonymiteten skulle garanteras bestod varje grupp som deltog i rapporteringen av minst tre panelmedlemmar, vilket t.ex. i fråga om konfidentiell affärsinformation är minimigruppstorlek för officiell statistik.

I slutrapporten karakteriseras grupperna som bildades för rapporteringen enligt följande. Gengeneralisterna har på grundval av sin omfattande sakkunskap haft en central position i den debatt som förts i Finland om att sammanställa och utnyttja genetisk informa-

tion. Genspecialisterna är högt kvalificerade inom sitt specialområde, men de har spelat en mindre synlig roll inom den allmänna debatten än de som anses vara generalister. Gruppen med s.k. NIH-forskare som arbetat vid National Institute of Health i USA består av en ung och internationellt välkänd professor samt två unga forskare. Denna grupp kan sägas representera unga forskare med ett internationellt perspektiv. Stamcellsforskarna företräder på ett representativt sätt forskare inom sitt eget vetenskapsområde. Filosoferna bildar en grupp vars medlemmar är universitetsforskare inom filosofi och teologi och som specialiserat sig på sambandet mellan genteknik och etik. Till ekonomiexperterna hör personer som är speciellt väl insatta i den ekonomiska aspekten vid utnyttjandet av genteknik. Ett par av dem kan tack vare sin gedigna sakkunskap och sin position inom genforskarsamfundet jämföras med gengeneralisterna.

Enligt en central princip som gäller alla teknologiutvärderingar som utförs vid Finlands riksdag skall slutrapporten av utvärderingen förutom den av utvärderarna sammanställda egentliga forskningsrapporten även innehålla ett framtidspolitiskt ställningstagande utarbetat av styrgruppen för utvärderingsprojektet samt riksdagens framtidsutskott. Därför ges inga konkreta politiska rekommendationer i utvärderingsrapporten, utan man presenterar forskningsresultat, dvs. olika experters och expertgruppers åsikter som sedan kan läggas till grund för politiska rekommendationer. Utvärderingen kan följaktligen ses som ett systematiskt sätt att höra ca 30 framstående experter inom området.

2. Utvärderingsresultat

De två vetenskapliga tidskrifterna Nature och Science publicerade i februari 2001 med en dags mellanrum en fullständig kartläggning av den mänskliga arvsmassan. Den ena beskrivningen var sammanställd av ett offentligfinansierat samarbete mellan flera olika laboratorier och den andra av det privata forskningsföretaget Celera Genomics. Enligt en allmän tolkning avslutades en tidsperiod, den s.k. genomåldern, i och med det att de första fullständiga kartorna över människans DNA offentliggjordes. Framtidspolitikerna tar nu sikte på tidsperioden från år 2002 till ungefär år 2015, en tid som kan kallas den postgenoma tidsåldern. Under denna tidsperiod torde forskningen och utvecklingen fokuseras på tillämpningar baserade på genfunktion och -reglering.

De två kärnfrågorna i utvärderingen gällde hur kunskapen dels om den mänskliga arvsmassan, dels om stamceller utnyttjas. Beträffande användningen av stamceller är nyckelfrågan för närvarande följande:

I vilken utsträckning kan man i framtida tillämpningar använda adulta stamceller och i vilken mån är det förnuftigare, speciellt med beaktande av etiska synpunkter, att nyttja stamcellslinjer från människoembryon, som hittills ut-

vecklats främst av celler som blivit över vid provrörsbefruktning? Under de närmaste åren kommer vi antagligen att få veta om de adulta stamcellerna är ett godtagbart alternativ till embryonala stamceller.

Enligt de i saken hörda experterna förefaller det klokt att satsa på grundforskning och utbildning för tillämpning av kunskap om stamceller. Samtliga sakkunniga som i den andra utvärderingsfasen kommenterade möjligheterna att utnyttja stamceller var av samma åsikt. De godkände enhälligt följande påstående: För att Finland i framtiden skall kunna utnyttja stamceller på ett ekonomiskt sätt är det viktigaste nu att avsätta tillräckligt med resurser för grundforskning om stamceller.

Trots att det ännu står helt öppet huruvida användningen av adulta stamceller och embryonala stamceller är tänkbara alternativ behandlade man vid utvärderingen rätt ingående även de etiska frågor som möts ifall embryonala stamceller visar sig vara en klart bättre lösning för olika former av behandling. Den etiska grundfrågan är i så fall vilket egenvärde embryon och foster i olika utvecklingsstadier bör tillmätas. Formuleringen av de påståenden och synpunkter som utgjorde underlag för diskussionen om stamceller i den andra utvärderingsfasen byggde till stor del på en rapport publicerad av den teknologiska utvärderingsenheten i Schweiz i maj 2002. Utvärderingen "Menschliche Stammzellen" är sammanställd av Bärbel Hüsing, Eve-Marie Engels, Reiner Frietsch, Sibylle Gaissler, Klaus Menrad, Beatrix Rubin-Lucht och Reiner J. Schweizer. Ett annat viktigt underlag för synpunkterna var en studieresa som styrgruppen för utvärderingsprojektet gjorde till Heidelberg sommaren 2002.

Enligt utvärderingen förefaller tillämpningen av kunskap om den mänskliga arvsmassan att kräva både akuta och långsiktiga åtgärder. Av de expertutlåtanden som insamlats genom utvärderingen kan man genast dra slutsatser som står i linje med den europeiska konventionen om bioetik. Experterna var bl.a. ense om att en person inte bör bestraffas för att han eller hon skaffat information om sina genetiska egenskaper. I den bioetiska konventionen begränsas användningen av gentest till fall där testet gagnar den testades hälsa. En dylik begränsning kan anses vara högst godtycklig. Den utesluter t.ex. möjligheten att utföra test med gener som påverkar en persons tillväxt eller beskriver hans personlighet. Också resultaten från stamcellsforskning ger anledning att överväga hurdana internationella avtal Finland vill binda sig till.

Vid sidan av att påverka internationella avtal är en annan viktig utmaning på lång sikt möjligheten att systematiskt sammanföra och utöka informationen om den finländska arvsmassan. Under de senaste åren har den systematiska insamlingen av genetiskt material och genetisk kunskap snabbt ökat i världen. Förutom projekt på Island och i Estland kan man speciellt nämna den biobank som startades i England i februari 2002. En kort beskrivning och utvärdering av biobankprojektet finns i rapport 180 utgiven i juli 2002

av den teknologiska utvärderingsgruppen (POST) vid det engelska parlamentet (www.parliament.uk/post/home.htm). Avsikten är att samla in blodprover av minst 500 000 personer i åldern 45–69 år. Materialet kompletteras sedan periodvis med uppgifter om sjukdomar och dödsfall under 10 års tid. Målet är speciellt att bringa klarhet i växelverkan mellan miljöfaktorer och genetiska faktorer.

I Finland har vi redan ett lämpligt blodprovsmaterial för genetisk forskning, insamlat från ca 100 000 personer. Materialet har samlats in med offentliga medel för allmänna ändamål som gynnar folkhälsan, och bloddonatorerna har gett sitt särskilda tillstånd till att det får användas för forskning om vissa sjukdomar. En del av materialet kan kombineras med rätt mångsidig information om inverkan från miljöfaktorer. Inom ett område som präglas av snabb internationell utveckling är det en central etisk, lagstiftningsmässig och administrativ fråga hur man kan utnyttja och utöka detta material för att utreda orsakerna till och ta fram behandlingsformer för att bota vanliga, av många gener reglerade folksjukdomar såsom cancer, diabetes, astma, blod- och kärlsjukdomar samt hjärnsjukdomar. Dessutom är det viktigt att i god tid överväga hur man vid förvaltningen av stamcellsmaterial kan utnyttja erfarenheter från förvaltningen av genetiska material.

Kärnfrågan i utvärderingen har blivit förslaget att grunda ett Genetiskt kunskapscentrum med uppgift att förvalta insamlat genetiskt material samt att utöka materialet om den finländska arvsmassan. På lång sikt kan även relevant stamcellsmaterial eventuellt överlåtas till att förvaltas av centret. Liksom i diskussionen kring biobanken i England är det en central etisk, lagstiftningsmässig och administrativ fråga huruvida det informerade samtycke (informed consent) som behövs för att en persons genmaterial, och i framtiden kanske också stamceller, skall kunna användas till forskning under övervakning av det Genetiska kunskapscentret eller någon motsvarande organisation. Det är inte särskilt dyrt att samla in blodprovsmaterial och därför måste man först ta ställning till de etiska aspekter som hör ihop med användningen av blodprover.

I utvärderingen skärskådades även de för- och nackdelar som vi i Finland bör beakta för att avgöra om det är skäl att satsa eller icke på att samla in och utnyttja genetisk information. Om för- och nackdelarna framfördes olika uppfattningar. En slutsats ter sig ändå synnerligen klar. För att det hittills insamlade materialet skall vara till nytta vid behandlingen av våra vanligaste folksjukdomar gäller det att så fort som möjligt gå från ord till handling. För det första behöver vi med det snaraste en modell som effektivt löser existerande etiska, lagstiftningsmässiga och administrativa problem på ett sätt som säkrar individens etiska grundrättigheter. Om detta tar sig formen av det i rapporten utförligt diskuterade Genetiska kunskapscentret eller någon annan lösning är i stor utsträckning en fråga om politisk vilja. Eftersom frågor med anknytning till datasekretess är ytterst väsentliga i samband med användningen av materialet, är det skäl att så snabbt som möjligt engagera dataombudsmannens byrå i beredningen av ett administrativt be-

slut i saken. På detta sätt kan vi försäkra oss om att frågor med anknytning till datasekretess inte onödigt försvårar projektets fortskridande.

I utvärderingen dryftas grundligt även de möjligheter som en helt ny teknologi, biochips, erbjuder forskningen och vilka nya utmaningar den innebär. I framtiden kommer biochipsen kanske vid sidan av kartläggningen av genomets bassekvenser att vara den andra huvudsakliga källan till information om gener och stamceller. Det är ännu för tidigt att framföra politiska slutsatser om denna genteknologiska tillämpning, men i princip gäller problemet med sammanställningen av genetisk information även den information som biochipsen producerar. Därför ser det ut som om förslaget om ett Genetiskt kunskapscentrum skulle kunna vara en lösning också i fråga om biochips.

Som ett led av utvärderingen undersöktes även vilka möjligheter den ökade kunskapen om människans arvs massa och stamceller erbjuder nationalekonomin. I synnerhet ekonomiexperterna trodde att medicinska tillämpningar ännu år 2015 kommer att vara det mest lovande användningsområdet. Jämstarka med dem är genetisk testning samt insamling av diagnostisk information baserad på biochips. De sakkunniga ansåg dessa vara t.o.m. viktigare med tanke på folkhälsan än medicinska tillämpningar. Ytterligare en central problemställning som behandlas i rapporten är hur man i samband med patentering skall fastställa och administrera äganderätten till biotekniska uppfinningar som baserar sig på information som utvunnits ur gener och stamceller.

Summary

1. Background and methods of assessment

Important breakthroughs in the field of life sciences have brought with them major new challenges for all levels of society: governments, organisations in charge of research funding, individual researchers and citizens. In the long run, recent advances in gene and stem cell research could have an impact on the wellbeing and development of humankind comparable to the discovery of the human anatomy in the late 16th century or conquering space. On the other hand, the use of human genome and stem cell research information is raising far-reaching ethical and security questions similar to the use of nuclear energy.

In autumn 2001, the Finnish Parliament and its Committee for the Future started a preliminary study to examine the social effects of human genome and stem cell information and Parliament's possibilities of controlling this development. The preliminary study was carried out mainly by Martti Parvinen who is Professor of Anatomy at the University of Turku. The main assessment project, which was completed by PhD Osmo Kuusi together with Martti Parvinen, began in spring 2002.

The assessment is part of the Parliament's futures policy prepared by the Committee for the Future. According to the Speaker's Council, the Committee for the Future acts as the "parliamentary body for the assessment of technological development and the social effects of technology". A Steering Group consisting of representatives of different parliamentary committees directed and monitored the study. The Chairperson of the Steering Group was MP Kalevi Olin. The final conclusions of the project, presented in English after the summary, were prepared by the Steering Group and discussed and accepted by the Committee for the Future.

In the main assessment project, mostly the same experts were consulted in two stages or rounds, applying the so-called Argument Delphi technique (Kuusi 1999). The first hearing was mainly based on interviews. The interviews typically lasted 2-3 hours and focused on 3-4 problem areas out of the six areas included in the study. However, some interviewees and persons who replied to the interview questionnaire by mail were willing to comment on all areas. The problem areas were:

1. Are there reasons for extensive genetic mapping of the Finnish population?
2. The Finns' capabilities of utilising human genome information
3. General ethical and other principles of genetic testing
4. The potential of stem cell research

5. The ethical problems of stem cell research and its use
6. Does Finland gain by investing in human genome and/or stem cell information?

Each problem area was further divided into 5-7 specific problems, 33 in total. Experts were asked both their views on problem issues and estimates on how important the discussed problem is in general terms and for parliamentary work in particular.

In the first round, the core of interviewees comprised four sub-panels: human genome research, stem cell research, ethical questions and economics of biotechnology. The panel representatives were nominated by four people, each a nationally or internationally respected representative of their particular assessment perspective. The first nominator, Professor Leena Palotie-Peltonen, is the leader of a key EU research programme on human genome research. The second nominator, Professor Parvinen, is an internationally recognised stem cell researcher. The third nominator, PhD Veikko Launis, is a philosopher and a nationally recognised expert in gene ethics. The fourth nominator, director Raimo Pakkanen from the National Technology Agency of Finland, has a key role in the economic promotion of biotechnology in Finland.

These four persons were each asked to nominate five experts for each sub-panel. The electors were requested to nominate experts whose views best cover the range of views in Finland on the future development of their particular specialist field. It was hoped that one of the nominees would disagree with the nominator in as many issues as possible. All nominators and nominees – 26 in total – were interviewed. Besides them, the first round panel included five additional people.

In the second round of the study, the same experts commented, mainly by email, on a form which, beside questions, contained statements and viewpoints based mainly on the interviews. In the second assessment round, 27 panelists gave their comments. To make the comments sharper, the statements and viewpoints were in exaggerated conflict with each other. Not revealing the identities of the people behind the statements and viewpoints enabled a sharper exchange of opinion. As a result of the second consultation, the initially 60-page form was complemented with, alongside ‘tick the box’ answers, around 50 pages of verbal comments by experts.

According to the Argument Delphi method, the key assessment principle was presenting viewpoints anonymously. This is why in the final report the authors of viewpoints are described by their group, without mentioning names. To ensure anonymity, each group used in reporting included at least three panellists, which is considered the minimum group size for public statistics e.g. regarding confidential company information. Ano-

nymity is only necessary during the argumentation process. The names of those panelists who preferred publicity were attached to the citations of the final report.

The groups used in reporting are described in the final report as follows. Gene generalists, based on their extensive expertise, have had a fairly central position in Finland in the discussion of the collation and use of genetic information. Gene specialists have extensive expertise in their specialist field but have not held an equally central position in the relevant general discussion as generalists. NIH researchers who worked at the National Institute of Health in the USA include a young, internationally recognised professor and two young researchers. This group can be interpreted as representing the young, international research angle. Stem cell experts represent researchers working with various aspects of stem cells. Philosophers include university philosophy and theology researchers familiar with gene ethics. Economic experts include experts particularly familiar with the human genome and stem cell related bioindustry. A couple of them are comparable to gene generalists due to their extensive expertise and position within gene researchers.

Based on the conclusions accepted by the Assessment Project Steering Group, the Committee for the Future accepted the final statement. This statement can be found in English after this summary. Due to this statement, there are only a few recommendations in the basic report. In fact, one interpretation of the assessment project is that it is a systematic way to hear some 30 key experts in the field without these experts having to be present at the meetings of the Committee for the Future.

2. Assessment results

In February 2001, ‘Nature’ and ‘Science’ magazines consecutively published the first comprehensive maps of the nucleotide order of the human genome. One of them was made by a coalition of public-funded institutions and the other by a private company, Celera Genomics Corporation. In general, it has been interpreted that one era – the so-called Era of the Genome – ended with the first comprehensive surveys of the human DNA. The futures policy in this field is now particularly focused on the period called the Post-Genome Era or Functional Genomics Era anticipated to stretch to 2015. The terms “Post” and, more specifically, “Functional” emphasise that the full description of a genome is just a tool to understand its function. The focus will be especially on discoveries and applications related to gene expression and regulation of genes.

The principal objective of the assessment was what kind of social conclusions are possible for the Post-Genome Era based on recent human genome and stem cell informa-

tion. Based on the latest information, the key question for stem cell utilisation seems to be as follows:

To what extent we can use adult stem cells in future stem cell applications and to what extent it is more reasonable to use stem cell lines derived from human embryos? There are far less difficult ethical problems with adult stem cells than with embryonic stem cells which are currently formed mostly from cells left over from fertilisation treatments. In the next few years it is likely to become clear whether adult stem cells offer a true alternative to embryonic stem cells in many, or perhaps even most applications.

The experts consulted suggested that the best provision for future social impacts of stem cell research is to provide enough money and other resources for basic research in this field. All the experts on the second assessment round who commented on the possibilities of stem cell use agreed on this. They accepted the following statement unanimously: For Finland to benefit financially at some stage from the use of stem cells, it is essential to provide enough funds now for basic stem cell research.

Many Finnish experts anticipated that embryonic stem cells will be clearly superior technically to adult stem cells for many treatment purposes. The basic ethical question in that case is what kind of absolute value should be given to embryos or foetuses of different ages. A report published in May 2002 by the Centre for Technology Assessment in Switzerland (Bärbel Hüsing et al. 2002) was widely used in shaping controversial viewpoints concerning this issue for the second round of the assessment. In general, Finnish experts were much more in favour of the use of embryonic stem cells than German experts consulted in the Swiss study. The Assessment Project Steering Group made a study trip to research institutes in Heidelberg in summer 2002. The Group heard presentations which demonstrated the considerable differences in expert opinion on the future role of embryonic and adult stem cells.

Concerning the use of human genetic information, the big challenge of the Post-Genome Era seems to be how to make progress with diseases depending on the activities (or expression) of many genes, e.g. various kinds of cancer, diabetes, heart diseases, Alzheimer's and Parkinson's disease. Though progress in these types of common dangerous diseases seems promising, increased human genetic information also opens up new controversial areas related to special individual features e.g. the size of a person, learning ability, mental health, ability to cope with stress and inclination to substance abuse.

Many European countries, e.g. Germany, Switzerland and Austria have limited genetic test applications to those with positive health impacts, with a few exceptions e.g. genetic fingerprints. The unanimous view of the Finnish panel was, however, that an individual should not be punished for obtaining information about all his or her genetic characteristics. There seems to be a kind of grey area in genetic testing. Testing in public laboratories used to focus on genes directly related to health. On the other hand, Finnish experts seem reluctant to punish a person who uses his or her own money for the study of his/her genetic features in a private laboratory, in the first stage perhaps aboard. The same seems to concern children, although some panelists suggested punishments if a child's genes related to intelligence, near sight, poor hearing and height growth were tested. Although most Finnish experts did not accept that insurance companies be permitted to use genetic information in selecting customers or employees, some considered that it would be extremely reasonable to use genetic information when a person is planning his or her career.

In order to research diseases that depend on the expression of many genes, many countries have recently started to build extensive blood sample banks and related genetic information banks. Alongside Icelandic and Estonian projects, the Biobank project which began in the UK in February 2002 is an important initiative. Blood samples of at least 500,000 people with relevant phenotype data will be included in the Biobank.

In Finland, blood samples from around 100,000 people have already been collected. This has been done with public funding for public health purposes or with the donors' informed consent for the study of certain diseases. It should be possible to combine the blood material with a variety of phenotype data. The problem is that the material is held in many locations: in the Institute for National Health of Finland and in different universities. A key question in the assessment project has been how to use this material in a phase of rapid technological development. How to use the material to discover the causes of widespread diseases such as cancer, diabetes, asthma, cardiovascular diseases and cerebral diseases?

Rapid technological development was extensively discussed in the assessment (e.g. the future role of biochips). In the second round of the Delphi study, one of the main themes was the Gene Information Centre of Finland (GICF). This hypothetical institution would have similar features to the Statistics Finland and the NCBI in the USA. The main task of the Centre would be the collection and distribution of anonymous genetic information concerning the Finnish population. This institution would take care of the administration of the above mentioned genetic information and blood samples when these are no longer required by their collectors. A blood sample archive would be another possibility. It would have a "copy sample" of all collected samples. It would also accumulate further blood samples and further genetic information on Finnish people. In

the long run, the Gene Information Centre would also collect stem cell related information and material. Like the NCBI, it would also be the national centre for biochip information.

For the use of already collected material in the GICF, the key ethical, legal and administrative issue is the need for expanding the issue of specific informed consent given by sample donors for some specific uses e.g. for the research of some type of diabetes. The same problem of “wide informed consent” has been met also in the UK Biobank project. This issue was discussed extensively during the assessment project. The discussion was focussed on the following questions: Is it acceptable to broaden the informed consent from the research of some specific disease to the research of all diseases important for national health? Especially, if the further research is based on the anonymous material to be held in the GICF, what kind of further acceptance is needed?

Finland has specific strengths and weaknesses in the collection and use of genetic information. These were extensively discussed during the assessment process. Experts evaluated that most important strengths of Finland in this field are internationally unique founder populations, long tradition of extensive sample studies of the Finnish population carried out by the Institute for National Health of Finland and universities, the registration of population data since the 1750s and well-organised public health services. The experts evaluated that the most important weakness is the recent administrative and financial crisis of the Finnish health care system relating to the unclear roles of communities, central government and the private sector.

1. Johdanto ja arvioinnin johtopäätöksiä

Tärkeät läpimurrot biotieteitten alueella ovat asettaneet eri maitten hallitukset, tutkimusrahoituksesta vastaavat yhteisöt, yksittäiset tutkijat ja kansalaiset suurten ja nopeasti muuttuvien haasteiden eteen.

Eduskunta ja sen tulevaisuusvaliokunta käynnistivät syksyllä 2001 esitutkimuksella arviointihankkeen, jonka tarkoituksena on ollut selvittää ihmisen perimään ja kantasoluihin liittyvän tiedon yhteiskunnallisia vaikutuksia ja eduskunnan mahdollisuuksia ohjata ko. kehitystä. Arvioinnin toteutusta on seurannut eduskunnan eri valiokuntien edustajista muodostettu ohjausryhmä. Esiselvitystä ja keväällä 2002 käynnistynyttä varsinaista arviointia on suunnannut ja seurannut ohjausryhmä johon ovat kuuluneet eduskunnan eri valiokuntien edustajat. Ohjausryhmän puheenjohtajana on toiminut kansanedustaja Kalevi Olin ja sihteerinä tutkija Ulrica Gabrielsson tulevaisuusvaliokunnasta.

Tässä raportissa kuvattavaa varsinaista arviointia edeltäneen esiselvityksen teki professori Martti Parvinen Turun yliopistosta yhteistyössä dosentti Osmo Kuusen kanssa. Alustavan arvioinnin tuloksia on monin tavoin hyödynnetty keväällä 2002 käynnistyneessä varsinaisessa arvioinnissa. Varsinaisen arvioinnin peruseräraportin tekstin on kirjoittanut pääasiassa Osmo Kuusi, kuitenkin niin, että Martti Parvinen on päävastuussa jaksoista 2.1. ja 2.2. Sen ohella Parvinen on osallistunut lähes kaikkiin varsinaisen arvioinnin ensimmäisellä kierroksella tehtyihin haastatteluihin sekä monin keskusteluihin ja kommentein työn eri vaiheissa vaikuttanut arvioinnin peruseräraportin muotoutumiseen. Kuusi on toiminut vuodesta 1999 lähtien Suomen itsenäisyyden juhlarahaston (Sitra) palkkaamana eduskunnan avustajana teknologian arviointihankkeissa.

Arviointi ei olisi ollut mahdollinen ilman ihmisen perimän ja kantasolujen suomalaisen tutkija- ja kehittäjäyhteisön aktiivista panosta. Eri tavoin arviointiin osallistui 38 suomalaista asiantuntijaa. Heidän lisäksi kuultiin arvioinnin käynnistysvaiheessa seitsemää amerikkalaista asiantuntijaa. Kaikkien osallistuneiden nimet on mainittu arvioinnin jaksossa 2.3. Kiitämme kaikkia osallistuneita. Erityisesti kiitämme seuraavia arvioinnin avainhenkilöitä. Keskeisen tärkeitä henkilöitä ovat ensinnäkin olleet arvioinnin osapaneelien valinnasta vastanneet ja muutenkin aktiivisesti arviointiin osallistuneet professori Leena Palotie-Peltonen, teknologiajohtaja Raimo Pakkanen ja dosentti Veikko Launis. Teknologia-asiantuntija Ari Virtasen ja professori Olli-Pekka Kallioniemen apu oli kontaktien luonnissa Yhdysvaltoihin keskeisen tärkeä. Lisäksi Kallioniemi vaikutti keskeisesti sekä haastatteluvaiheen että myöhemmillä kommentteillaan arvioinnin sisältöön. Erityiskiitoksen ansaitsevat myös erityisen aktiiviset kommentaattorit Kai Falck, Jaana Hallamaa, Jaakko Kaprio, Juha Kere, Helena Kääriäinen, Riitta Lahesmaa, Mikko Laukkanen, Olli Lassila, Nina Nupponen, Helena Siipi, Tuija Takala ja Eero Vuorio.

Viime vaiheessa Lääketeollisuus ry:n lakimiehen Tiina Aitlahden panos oli erittäin merkittävä tehtyjen ehdotusten juridisten edellytysten pohdinnassa.

Arvioinnin kaksi pääkohdetta olivat ihmisen perimää koskevan ja kantasoluista saatavan tiedon hyödyntäminen. Millaisia johtopäätöksiä arvioinnin pohjalta voidaan tehdä tutkituista kysymyksistä? Koska kyseessä ovat poliittiset valinnat, seuraavassa tarkastellaan pääasiassa – poikkeuksena Genomitietokeskus – millaisen arvioinnin tuottaman aineiston pohjalta johtopäätöksiä voitaisiin vetää. Ennen raporttia esitetty arviointihankkeen ohjausryhmän ja eduskunnan tulevaisuusvaliokunnan kannanotto sisältää arviointiin perustuvia politiikkasuosituksia.

Kantasolujen hyödyntämisen avainkysymys on tällä hetkellä seuraava: Missä määrin tulevissa kantasolusovelluksissa voidaan toimia aikuiskantasolujen avulla ja missä määrin on mielekkäämpää erityisesti myös eettiset näkökohdat huomioon ottaen nojautua ihmisalkioista saatuihin kantasolulinjoihin, joita on nykyisin muodostettu lähinnä hedelmöityshoidoissa ylijääneistä soluista? Lähivuosien aikana ilmeisesti selviää, tarjoavatko aikuiskantasolut varteenotettavan vaihtoehdon alkiokantasoluille.

Kuultujen asiantuntijoiden mukaan järkevältä toimintatavalta kantasolutiedon hyödyntämisen osalta vaikuttaa panostaminen alan perustutkimukseen ja alan koulutukseen. Tätä mieltä olivat kaikki kantasolujen hyödyntämismahdollisuuksia arvioinnin toisella kierroksella kommentoineet asiantuntijat. He hyväksyivät yksimielisesti seuraavan väitteen: Jotta Suomi voisi joskus myös taloudellisesti menestyä kantasolujen hyödyntäjänä, tärkeintä olisi nyt varata riittävästi varoja kantasolujen perustutkimukseen. Vaikka tilanne aikuiskantasolujen ja alkiokantasolujen käytön lupaavuuden osalta on vielä täysin auki, arvioinnin yhteydessä on tarkasteltu varsin laajasti niitä eettisiä kysymyksiä, jotka kohdataan, jos lopulta alkiokantasolut osoittautuvat aikuiskantasoluja selvästi paremmaksi ratkaisuksi hoitojen järjestämisessä. Eettinen peruskysymys on tässä tapauksessa, millainen itseisarvo tulisi antaa eri-ikäisille alkioille tai sikiöille.

Ihmisen perimää koskevan tiedon tuottaminen ja sen hyödyntäminen on ollut arvioinnin avainkysymys. Arvioinnissa on tarkasteltu geenitiedon taloudellisen hyödyntämisen mahdollisuuksia mm. patentoinnin kysymyksiä ja Suomen edellytyksiä menestyä maailman markkinoilla lääkkeiden tai diagnostisten tuotteiden valmistajana. Arvioinnin painopiste on ollut kuitenkin selvästi mahdollisuudessa käyttää geenitietoa kansanterveyden parantamiseen eettisesti vastuullisella, mutta samalla liiallista holhoamista välttävällä, tavalla.

Arvioinnin yhteydessä yksi asiantuntija esitti väitteen, jota muut eivät kumonneet, että Euroopan bioeettinen konventio kieltää ennustavien geenitestien käytön muuhun kuin terveyttä tai terveystutkimusta edistäviin tarkoituksiin. Tämä antoi aiheen epäillä, että

konventio olisi ristiriidassa asiantuntijoiden sen yksimielisen näkemyksen kanssa, että henkilöä ei tule rangaista tiedon hankkimisesta kaikista geneettisistä ominaisuuksistaan. Konvention lähemmässä tarkastelussa tämä epäily on kuitenkin osoittautunut aiheettomaksi ja esitetty väite vääräksi.

Arvioinnissa on tarkasteltu laajasti mahdollisuutta systemaattisesti yhdistellä ja kartuttaa suomalaisten perimää koskevia tietoja. Geeniaineistojen ja geenitiedon systemaattinen keruu on maailmalla nopeasti lisääntynyt viime vuosina. Jo yleisesti tunnettujen Islannin ja Viron hankkeiden ohella erityisen huomionarvoisena voidaan pitää Englannissa helmikuussa 2002 käynnistynyttä biopankkihanketta (<http://www.biobank.ac.uk>). Biopankkiin on tarkoitus kerätä vähintään 500 000 hengen verinäyteaineisto. Aineisto kerätään iältään 45–69-vuotiaista, joiden sairastumisia ja kuolemia seurataan vaihteittain 10 vuoden ajan. Tarkoituksena on erityisesti selvittää ympäristötekijöiden ja geneettisten tekijöiden vuorovaikutusta.

Kuten raportista selviää, Suomessa on jo olemassa noin 100 000 hengen geenitiedon hankintaan soveltuva verinäyteaineisto. Sitä on kerätty julkisin varoin yleisiin kansanterveydellisiin tarkoituksiin ja aineistojen luovuttajien rajoitetuin suostumuksin tiettyjen erityisten tautien tutkimiseen. Osa aineistosta voidaan yhdistää varsin monipuoliseen ympäristötekijöiden vaikutusta koskevaan tietoon. Nopean kansainvälisen kehityksen oloissa keskeinen eettinen, lainsäädännöllinen ja hallinnollinen ongelma on, kuinka tätä aineistoa voidaan käyttää ja kartuttaa keskeisten monien geenien säätelemien kansantautien, kuten syövän, diabeteksen, astman, sydän- ja verisuonitautien ja aivosairauksien, syiden etsimiseen ja hoitojen kehittämiseen.

Arvioinnin ydinkysymykseksi on muodostunut ehdotus perustaa Genomitietokeskus, joka tavalla tai toisella hallinnoisi jo koottuja geneettisiä aineistoja ja kartuttaisi suomalaisia koskevaa geneettistä aineistoa eettisesti vastuullisesti. Pitkällä tähtäimellä mahdollisesti myös keskeisiä kantasoluaineistoja voitaisiin antaa ko. keskuksen hallinnoitavaksi. Arvioinnissa on pohdittu varsin laajasti yhden uuden teknologian, nimittäin biosirujen, tarjoamia mahdollisuuksia ja asettamia haasteita. Biosirut muodostavat tulevaisuudessa ehkä toisen keskeisen genejä ja kantasoluja koskevan perustiedon lähteen geenien emäsjärjestyksen määrittelyn ohella. Johtopäätösten esittäminen tämän uuden teknologian sovellutusten osalta on vielä hyvin epävarmaa, mutta sama tietojen yhdistelyn ongelma kuin geenitietojen osalta liittyy myös biosirujen tuottamaan tietoon. Näyttäisi siis siltä, että Genomitietokeskuksen kehittelyn kautta voidaan hakea ratkaisuja myös biosirujen muodostamaan haasteeseen, kuten on jo tehty mm. keskuksen rinnastuvassa USA:n Kansallisen Terveystieteiden instituutin (NIH) yhteydessä toimivassa Kansallisessa Biotekniikan Informaatiokeskuksessa (NCBI).

Arvioinnin yhteydessä on seikkaperäisesti tarkasteltu niitä vahvuuksia ja heikkouksia, joiden vuoksi Suomessa on erityisiä syitä panostaa tai olla panostamatta geneettisen tiedon kokoamiseen ja hyödyntämiseen. Vahvuuksista ja heikkouksista on esitetty vaihtelevia käsityksiä. Yksi johtopäätös on kuitenkin varsin selvä. Jotta jo kerätyistä aineistoista olisi tutkimuksellisesti hyötyä keskeisten kansantautien hoidossa, liikkeelle olisi lähdettävä varsin nopeasti. Olisi kyettävä pikaisesti kehittämään sellainen ratkaisumalli, joka mahdollisimman hyvin ratkaisee aidot eettiset, lainsäädännölliset ja hallinnolliset ongelmat yksilön eettiset perusoikeudet turvaavalla tavalla. Kuten Englannin biopankkihankkeessa näiltä kannoilta peruskysymykseksi on muodostunut kysymys laaja-alaisesta perehtyneestä suostumuksesta (informed consent) henkilön luovuttaman geenin ja mahdollisesti tulevaisuudessa kantasoluaineistojen käyttöön.

Koska genomitietojen mahdollista yhdistelyä koskeva päätös ei siedä kovin pitkää viivytelyä, seuraavassa esitetään yksi etenemistapa. **Genomitietokeskusta ei tulisi tulkita omaa menestystä tavoittelevaksi tutkimuskeskukseksi, vaan sekä suomalaisten että kansainvälisten yhteistyökumppaneiden tasapuoliseksi, eettisesti vastuulliseksi ja joustavaksi palvelijaksi.** Genomitietokeskuksen perustehtäväksi voitaisiin yhden arvioinnin avainasiantuntijan ehdottamalla tavalla ottaa aluksi toimiminen genomitiedon kansallisena rekisterinä. Aluksi rekisterissä olisivat ainoastaan tarkat tiedot missä suurten (esimerkiksi yli 1 000 hengen) tutkimusaineistojen genomien laajuisten analyysien tietoja säilytetään ja kenellä niihin on pääsy, ei itse geenitietoja. Näin keskus voisi kehittyä hankkeita harmonisoivaksi ja tuottaa ripeällä tahdilla pelisääntöjä ulkomaisten ja kotimaisten yhteistyökumppaneiden suuntaan.

Myöhemmin – ja ehkä jo hyvin piankin – rekisterin tehtäviä voitaisiin kuitenkin laajentaa väestön asenteista saatujen luotettavien tietojen pohjalta. Suomessa lienee hyvin suuri joukko ihmisiä – mahdollisesti jopa enemmistö väestöstä – joka on valmis myös mahdollisista riskeistä hyvin informoituna antamaan suostumuksensa geenitietojensa vapaaseen käyttöön ainakin kansanterveyden kannalta tärkeisiin käyttökohteisiin. Näin lienee varsinkin, jos heitä informoitaisiin riskien ohella tasapuolisesti odotettavissa olevista hyödyistä. Jos väestön myötämielisyys voitaisiin osoittaa tieteellisesti pätevällä otantaan perustuvalla asennetutkimuksella, esitetyt käsitykset laajennetun perehtyneen suostumuksen eettisestä kyseenalaisuudesta menettäisivät paljon terästään. Niiden aineistoja keränneiden tutkijoiden, jotka vielä tällaisenkin tiedon saatuaan jyrkästi vastustaisivat aineistojen yhdistelyä tai laajojen uusien aineistojen kokoamista, voisi tulkita lähinnä suojelevan oikeuksiaan keräämiinsä aineistoihin. Eihän verinäytteen luovuttaminen Genomitietokeskuksen käyttöön edes yleensä estäisi sen alun perin keränneen omaa käyttöä, koska jo nyt kultakin näytteen luovuttajalta otetaan näyte tyypillisesti viiteen koeputkeen.

Toimintaan tarttumisessa on lopultakin kysymys keskinäisestä luottamuksesta asiantuntijoiden, poliitikkojen ja kansalaisten kesken – mutta myös määrätietoisuudesta ja uskalluksesta. Tulevaisuusvaliokunnan ehdotuksen mukaisesti arvioinnin perusraportin pohjalta on tarkoitus tehdä toinen selkeämmin ja havainnollisemmin keskeiset strategiset toimintavaihtoehdot esiin nostava raportti. Sitä tehtäessä ollaan yhteydessä tietosuojaviranomaisiin. Toimintavaihtoehtoja hahmoteltaessa käytetään myös mm. Valtakunnallisen terveydenhoidon eettisen neuvottelukunnan ETENEn julkaisemaa työryhmäraporttia *DNA-näytteet epidemiologisessa tutkimuksessa*.

EU:n komissio esitti strategisessa näkemyksessään biotieteistä ja biotekniikasta (KOM (2002) 27), että passiivisuus tällä alalla merkitsee, että muut määräävät kehityksen suunnan. Olisi masentavaa, jos tulevien sukupolvien kannalta mahdollisesti hyvin tärkeä Genomitietokeskus-hanke sortuisi aineistoja keränneiden mustasukkaisuuteen tai tulevassa katsannossa vastaaviin pelkoihin, joita 1800-luvulla osoitettiin epäinhimillisellä nopeudella kulkevia junia kohtaan.

2. Arvioinnin kohde, kuullut asiantuntijat ja kuulemismenettelmä

2.1. Mikä on ihmisen perimä ja kuinka sitä on tutkittu?

Hyvin kauan on tiedetty, että jälkeläisten kasvuun tarvittava tieto periytyy vanhemmilta lapsille. Tähän kokemukseräiseen tietoon on perustunut esim. kotieläinten ja viljelyskasvien jalostus. Perussäännöt, joiden mukaan periytyminen tapahtuu, ovat olleet tunnetut Gregor Mendelin tutkimuksista lähtien (1865). Ihmisen ja kaikkien elollisten olioiden perimän fysikaalis-kemiallinen luonne on ollut tunnettu vuodesta 1953 lähtien, jolloin Watson ja Crick kuvasivat DNA-molekyylin kaksoiskierteisen rakenteen. DNA muodostuu neljästä (emäs)kirjaimesta eli nukleotidista: adeniini (A), sytosiini (C), guaniini (G) ja tymiini (T). DNA-molekyylin kaksi kierteistä ketjua pysyvät yhdessä emästen A ja T sekä C ja G välisten vuorovaikutusten, pariutumisen, ansiosta. DNA-molekyyli pystyy kahdentumaan eli kopioimaan oman rakenteensa (replikaatio), mihin perustuu solujen ja eliöiden kyky lisääntyä ja säilyttää ominaisuutensa sukupolvesta toiseen.

Geneettinen informaatio sisältyy DNA:n kaksoiskierteen emästen perättäiseen järjestykseen. Siinä jokaisella aminohapolla on ominainen kolmen nukleotidin mittainen koodinsa. Tumassa tapahtuvassa transkriptiossa tämä järjestys kopioituu lähetti-RNA:n emäsjärjestykseksi, jolloin T korvautuu urasiililla (U). Translaatiossa solulimaan siirtyneen RNA:n emäsjärjestyksen kolmoiskoodi siirtyy ribosomien avulla valkuaisisten aminohappojärjestykseksi eli primäärirakenteeksi. Valkuaisaineiden toiminnan kannalta tärkeät sekundaari- ja tertiaalirakenteet määräytyvät paljolti primaarirakenteen perusteella.

Solun välivaiheen (interfaasin) aikana kromosomien tutkiminen on vaikeaa, koska ne ovat purkautuneet ohuiksi rihmoiksi tumaan. Solun jakautumisen alkaessa kromatiini (DNA ja siihen liittyneet proteiinit) ryhmittyy tyypillisiksi kromosomeiksi, joita ihmisellä on 23 paria (sukusoluissa on 23 yksittäistä kromosomia). Kromosomit muodostuvat geeneistä, joita ihmisellä arvioidaan olevan 30 000–120 000 kappaletta. Geeni on yhtenäinen DNA-molekyylin osa, joka ohjaa yhden tai useamman valkuaisaineen muodostumista.

Transkription aloitus on monimutkainen tapahtuma. Tiettyjen valkuaisaineiden, joita kutsutaan transkriptiofaktoreiksi, on sitouduttava DNA:han lähelle sitä aluetta, josta transkriptio alkaa. Sitoutumisaluetta kutsutaan geenin “promoter enhancer” alueeksi. Transkriptiofaktorit voivat joko aloittaa tai estää geenin luennan. Vaikka eräät transkrip-

tiofaktorit sitoutuvatkin DNA:han suoraan, useat niistä sitoutuvat toisiin transkriptiofaktoreihin. Geenien aktiivisuutta säätelevät siis sekä proteiini-DNA että proteiini-proteiini-vuorovaikutukset. Varsinainen transkriptio alkaa, kun RNA-polymeraasi-entsyymi sitoutuu geenin promoottorialueelle. Silloin käynnistyy lähetti-RNA-molekyylin muodostuminen, jossa emäkset liitetään toisiinsa komplementaarisessa järjestyksessä, ts. A liittyy U:hun ja G C:hen, jne. RNA-polymeraasi sitoo emäkset toisiinsa molekyylin pidentymisprosessissa. Tämän tumassa tapahtuneen RNA-synteesin jälkeen molekyylit siirtyvät tumahuokosten kautta solulimaan, jossa ne vähäksi aikaa sitoutuvat pieniin jyväsiin, joita kutsutaan ribosomeiksi. Niissä lähetti-RNA-molekyylit ohjaavat pienten aminohapoiksi (niitä on 20 eri tyyppiä) kutsuttujen molekyylin liittymistä toisiinsa, jolloin muodostuu valkuaisaineita (proteiineja). Jokaisella aminohapolla on määrätty kolmen nukleotidin muodostama koodinsa lähetti-RNA:ssa. Tässä toiminnassa ovat apuna siirtäjä-RNA-molekyylit, joissa myös on jokaiselle aminohapolle ominainen kolmoiskoodi.

Kolmannessa proteiinisynteesin vaiheessa aminohapot liittyvät toisiinsa kemiallisilla sidoksilla ja muodostavat proteiinimolekyylejä. Niissä on tavallisesti satoja aminohappoja. DNA:n emäsjärjestys siis määrittää lähetti-RNA:n emäsjärjestyksen, mikä puolestaan määrittää proteiinin perättäisen aminohappojärjestyksen. Tämän aminohappojärjestyksen seurauksena proteiini voi poimuttua, kääntyä, kaareutua, laskostua, kiertyä rullalle tai väännyä muulla tavalla kunnes se saavuttaa sen kolmiulotteisen muodon, joka on tarpeen sen toiminnalle. Ihmiskehossa proteiinit ovat useimpien solujen ja kudosten rakenneosia. Osa proteiineista toimii entsyymeinä, jotka säätelevät elimistön kemiallisia tapahtumia.

Merkille pantavaa on, että ihmisen lähes jokaisessa solussa on tuo valtava DNA-määrä ja että se on pakkautunut tumaan, jonka koko tavallisesti on vähemmän kuin 10 mikrometriä (0,01 mm). Tämä seikka tekee geenien toiminnan solukohtaisen tutkimuksen vaativaksi, sillä säätelymolekyylin tarkkaan ohjatut liikkeet yksittäisissä DNA-ketjuissa tapahtuvat vieläkin pienemmissä tilavuuksissa.

Genomin aikakausi

Ihmisen kromosomiston nykyaikainen tutkimus alkoi vuonna 1956, jolloin Tjio ja Levan pystyivät sitovasti osoittamaan normaaliksi kromosomiluvuksi 46. Pian tämän jälkeen voitiin eräiden kehityshäiriöiden osoittaa johtuvan kromosomiston poikkeamista. Kromosomianalyysi tarkentui huomattavasti 1969, jolloin kehitettiin ns. raitavärjäyksiä. Näiden avulla kromosomit voidaan ryhmitellä kartaksi, karyotyypiksi. Äskettäin on saatu selvitettyä ihmisen koko DNA:n alustava emäsjärjestys. Muutama vuosi sitten on kartoitettu useiden bakteereiden (ensimmäinen v. 1995) ja eräiden monisoluisien mal-

lieliöiden (esim. banaanikarpäsen) genomi. Ihmisen genomien kartasta julkaistiin helmikuussa 2001 eräänlainen oikovedos, jonka mukaan geenien lukumäärä on n. 30 000–40 000 (Nature 15.2.2001: Julkisasihteisten laboratorioitten yhteistyö, johtajana Francis Collins ja Science 16.2.2001: Yksityinen Celera Genomics, johtajana Craig Venter). Ihmisen perimän toiminnallisen jatkotutkimuksen kannalta keskeinen mallieläin on hiiri, jonka genomien ensimmäinen kokonainen ”oikovedos” julkaistiin joulukuussa 2002. Verrattuna karyotyypin analyysiin ihmisen genomien analyysi on saatu tarkkuudeltaan uudelle ratkaisevasti tarkemmalle tasolle.

Genomien jälkeinen (postgenomien) aikakausi

Tämän arvioinnin kohteena on ollut erityisesti vuodesta 2002 vuoteen 2015 ulottuva tulevaisuus, josta voidaan käyttää nimeä jälkigenomien aikakausi. Se tarkoittaa erityisesti geenien toiminnan ja säätelyn tutkimista. Tässä kohdataan lähi- ja vähän pidemmällekin ulottuvan tutkimuksen suurimmat haasteet, mutta myös mahdollisuuksia suureen määrään käytännön sovellutuksia.

Säätelyn näkökulmasta geenit voidaan karkeasti jakaa rakennegeeneihin ja säätelygeeneihin. Edellisiä voidaan verrata esim. talonrakennuksessa puuhun, tiiliskiviin, rautaan ja betoniin. Jälkimmäiset taas huolehtivat rakennusaineiden kuljettamisesta ja oikeiden osoitteiden ja toimenpiteiden löytymisestä. Säätelyn ymmärtämisessä erityisesti siirto- ja poistogeeniset hiiret ovat olleet suureksi avuksi. Yksittäisen geenin vaikutuksia hiiren elintoimintoihin voidaan tutkia lisäämällä tiettyä geeniä tunnettu määrä, jolloin geeni saadaan yliaktiiviseksi. Usein samaan kokeeseen liittyy toinen hiirikanta, jossa tutkittava geeni on hiljennetty. Tällaisten hiirten eri elimiä paljaalla silmällä, mikroskoopilla ja molekyylien esiintymistä tutkimalla saadaan selville, millaisia vaikutuksia kullakin geenillä on.

Tutkimuksen painopiste on viime vuosina ollut erityisesti säätelygeenien alueella, jossa uusia geenien aktiivisuuteen vaikuttavia molekyyliä ja molekyyliketjuja löydetään jatkuvasti. Vuoden 2001 Nobel-palkinnot myönnettiin tutkijoille, jotka olivat selvittäneet solujen ja DNA:n jakautumiseen ja monistumiseen vaikuttavia perusmolekyyliä. Suomalaisista säätelygeenien tutkijoista mm. prof. Kari Alitalo on saavuttanut huomattavaa kansainvälistä mainetta. Hänen verisuonten kasvua säätelevien geenien (VEGF) tutkimuksensa ovat kansainvälisessä eturintamassa, ja erityisesti syöpäkasvaimissa esiintyvät VEGF-molekyylit saattavat muodostua tärkeiksi kohteiksi suunnattaessa syövän hoidossa tulevaisuudessa käytettävien täsmälääkkeiden vaikutuksia.

Seuraavassa on tiiviisti ja osin teknisin termein kuvattu säätelygeenien keskeisiä toimintaperiaatteita (Alberts ym., 1994). Vähäisen genetiikkaa koskevan yleistiedon omaavat voivat sivuuttaa seuraavat neljä kappaletta.

Yksittäisten geenien kopioinnin (transkriptio) kytkemistä päälle ja pois säätelee joukko geeninsäätelyproteiineja (transkriptiofaktoreita). Tumattomilla eliöillä (prokaryooteilla, esim. bakteereilla) nämä proteiinit useimmiten sitoutuvat tiettyihin DNA-jaksoihin, jotka ovat RNA-polymeraasin aloituskohdan välittömässä naapuruudessa. Riippuen kustakin säätelyproteiinista ja sen tarkasta sitoutumiskohdasta DNA:han se joko aktivoi tai estää geenin kopioinnin. DNA-kaksoiskierrteen taipuisuus kuitenkin tekee mahdolliseksi kauaksikin, jopa tuhansien nukleotidien päähän aloituskohdasta, sitoutuneiden säätelyproteiinien vaikutuksen RNA-polymeraasiin. Tällöin väliin jäävä kaksoiskierre muodostaa liekanarua muistuttavan silmukan.

Tällainen kaukovaikutus on erittäin tavallinen kaikilla aitotumallisilla (eukaryoottisilla) eliöillä, siis myös ihmisellä. Prokaryooteilla RNA-polymeraasi voi itsekseenkin aloittaa geenin kopioinnin, mutta eukaryooteilla geenin alukkeeseen (promoottoriin) liittyneinä tarvitaan aina joukko yleisiä transkriptiofaktoreita. Nämä faktorit liittyvät DNA:han tietyssä järjestyksessä. Ensin liittyy transkriptiofaktori TFIID DNA:n TATA-alueelle (TATA-box), joka sijaitsee välittömästi useimpien eukaryoottigeenien RNA-polymeraasin aloituskohdan yläpuolella. Tämän jälkeen tietyssä järjestyksessä tapahtuva muiden yleistranskriptiofaktoreiden liittyminen tarjoaa paljon mahdollisuuksia säädellä geeninkopioinnin aloitusta. Monien geeninsäätelyproteiinien onkin ajateltu tässä vaiheessa kiihdyttävän tai estävän yleistranskriptiofaktoreitten liittymistä toisiinsa. Tumattomilla eliöillä geenin-kopiointia säätelee yleensä yksi tai kaksi proteiinia, mutta korkeammilla eukaryooteilla säätely on paljon monimutkaisempaa, koska genomi on suurempi ja solutyyppejä on paljon.

Esimerkiksi banaanikärpäsen (*Drosophila melanogaster*) eve-geenin säätelyalueen koko on 20 000 nukleotidia ja siinä on sitoutumiskohdat 20 geeninsäätelyproteiinille. Näistä osa on geeninkopioinnin aktivaattoreita ja loput estäjiä, jotka ovat järjestyneet säätelymoduleiksi. Eukaryoottien genomi on pakattu kromatiiniin, joka on DNA:n ja sitä pakkaavien proteiinien yhdistelmä. Se värjäytyy tumassa voimakkaasti emäksisillä väriaineilla. Eräät kromatiinin lajit (heterokromatiini) ovat niin tiiviisti pakkautuneet, että niissä olevat geenit eivät osallistu transkriptioon. Näin ajatellaan suurten geenialueiden olevan inaktiivisessa tilassa. Kromatiinin löyhemmässä muodossa (eukromatiini) DNA liittyy nukleosomiin, joissa n. 200 emäsparin jakso on kiertynyt neljän histonimolekyyliiparin muodostaman pallon ympärille. Jos nukleosomi on geeninkopioinnin alkukohdassa, se täytyy siirtää syrjään, jotta säätelyproteiinit voisivat kiinnittyä, mutta nukleosomi ei estä RNA-polymeraasin toimintaa.

Useiden eri solutyyppeiden synty perustuu mekanismeihin, joiden vaikutuksesta niille tyypilliset geenit ilmenevät. Koska monet erilaistuneet nisäkässolut säilyttävät ominaisuutensa viljelmässä, geenien säätelyjärjestelmien täytyy olla pysyviä useiden sukupol-

vien ajan ja soluissa on niiden kehityshistoria muistissa. Ilmeisesti jokaisessa solussa on erityinen yhdistelmä geenien säätelyproteiineja, joka varmistaa solutyypille ominaisten geenien ilmentymisen. Säätelyproteiinien lisäksi periytyvä kromatiinin tiivistyminen on geenien ilmenemisen säätelymekanismi. Myös DNA:n metylaatio näyttelee osaa, joka on alkuaan riippuvainen muista säätelymekanismeista.

2.2. Kantasolut tulevaisuuden haasteena

Kantasolujen kaksi tärkeintä ominaisuutta ovat kyky uusiutua ja erilaistua eri solutyypeiksi. Useimmat elimistömme solut suorittavat erityistehtäviä, kuten esim. sydänlihasolut ja ihosolut, mutta kantasoluilla ei ole tällaista erityistehtävää, vaan ne säilyvät erilaistumattomina kunnes saavat erilaistumisen käynnistävän viestin. Kantasolujen uusiutumiskyky yhdistyneenä niiden erilaistumiskykyyn tekee näistä soluista ainutlaatuisia. Tutkijat ovat vuosikausia etsineet menetelmiä, joiden avulla kantasolut voitaisiin saada korvaamaan sairastuneita tai vaurioituneita soluja ja kudoksia. Viime aikoina kantasoluihin on kiinnitetty lisääntyvässä määrin huomiota. Mikä on nyt uutta ja minkä vuoksi kantasolubiologia on tullut tieteen eturintamaan ja yleisen poliittisen mielenkiinnon kohteeksi?

Ihmisen kehityksestä kiinnostuneet tutkijat ovat vuosia selvittäneet erilaisilla eläinmalleilla kehitystä sääteleviä mekanismeja. Nämä tutkimukset ovat tuottaneet ensimmäiset tulokset sellaisten kantasolujen olemassaolosta, jotka voivat erilaistua miksi tahansa elimistön solutyypeiksi. Näitä soluja kutsutaan pluripotentteiksi, mikä tarkoittaa sitä, että ne pystyvät erilaistumaan lähes kaikiksi tunnetuiksi yli 200 solutyypeiksi. Tällaisia kantasoluja tavataan alkion ja sikiön kudoksissa.

Vuonna 1998 tutkijat pystyivät ensimmäistä kertaa eristämään pluripotentteja kantasoluja varhaisista ihmisalkioista ja viljelemään niitä laboratoriossa. Sen jälkeen on todettu, että nämä solut pystyvät erilaistumaan melkein kaikiksi elimistön solutyypeiksi, mikä tekee mahdolliseksi tuottaa korvaavia soluja suurelle joukolle kudoksia ja elimiä, kuten sydämelle, haimalle ja hermokudokselle. Tällaiset ihmisen kantasolut siis mahdollisesti pystyvät parantamaan ja korvaamaan soluja ja elimiä, jotka ovat sairastuneet tai tuhoutuneet useiden erilaisten syiden vuoksi.

Samaan aikaan kun tutkijat ovat alkaneet selvittää ihmisen alkioista ja sikiöistä peräisin olevien pluripotenttien kantasolujen käyttömahdollisuuksia, paljon uutta informaatiota on saatu aikuisen kantasoluista, jotka ovat olleet kliinisessä käytössä jo vuosia. Aikuisen kantasolut ovat erilaistumattomia soluja, joita on aikuisen erilaistuneissa solukoissa, kuten esim. veressä. Näistä kantasoluista muodostuu kudoksen tarvitsemia uusia soluja. Myös nämä kantasolut pystyvät uusiutumaan. Viimeisen 10 vuoden aikana aikuisen

kantasoluja on tavattu kudoksissa, missä niitä ei aikaisemmin ole ajateltu olevan ollenkaan, kuten aivoissa. Aikuisen kantasolujen on myös äskettäin todettu kykenevän erilaistumaan muiden kudosten soluiksi. Esim. vertamuodostavien kantasolujen, joiden on pitkään tiedetty pystyvän erilaistumaan veri- ja immuunisoluiksi, on todettu tietyissä olosuhteissa kehittyvän soluiksi, joilla on lukuisia hermosolujen tunnusmerkkejä. Tällaista ominaisuutta kutsutaan aikuisen kantasolujen plastisuudeksi.

Pystyvätkö aikuisen ja alkion kantasolut yhtäläisesti tuottamaan korvaavia soluja ja kudoksia? Tutkimukset osoittavat, että vaikka molemmilla kantasoluilla on suunnattomia käyttömahdollisuuksia, ne eroavat toisistaan oleellisesti. Ei kuitenkaan vielä tiedetä, missä määrin nämä solut ovat käyttökelpoisia kehitettäessä sairauksien hoitoon soveltuvia soluhoidoja.

Nykyisin kantasolututkimusta ja sen lupaavia sovellutuksia sairauksien hoitoon käsitellään laajasti eri medioissa. Usein kuitenkin jopa asiantuntijat eivät ole täysin yksimielisiä käytetyistä käsitteistä. Sen vuoksi seuraavassa määritellään eräitä tärkeitä peruskäsitteitä:

Kantasolut ovat alkiosta, sikiöstä tai aikuisesta peräisin olevia soluja, jotka kykenevät tietyissä olosuhteissa jakautumalla uusiutumaan pitkiä aikoja, aikuisen kantasolut koko elinajan ajan. Tiettyjen olosuhteiden vallitessa, kun oikeat viestimolekyylit vaikuttavat, kantasolut kykenevät erilaistumaan useiksi eri solutyypeiksi, joista elimistö muodostuu. Toisin sanoen kantasolut pystyvät kehittymään kypsiksi soluiksi, joilla on tyypillinen muoto ja toiminta, kuten esim. sydänlihassoluiksi, ihosoluiksi tai hermosoluiksi. Suurin osa alkion kantasoluja koskevasta tiedostamme on peräisin eläinkokeista. Laboratorioolosuhteissa näitä soluja pystytään kasvattamaan rajattomasti, mikä ei ole mahdollista aikuisen kantasoluilla.

Käsitettä **pluripotentti** (*plures*=moni) käytetään kantasoluista, jotka kykenevät erilaistumaan kaikista kolmesta alkiokerroksesta, ektodermista, mesodermista ja endodermista peräisin oleviksi soluiksi. Näistä alkiokerroksista kehittyvät kaikki aikuisen elimistön solut. Pluripotentit solut kykenevät siis erilaistumaan kaikiksi soluiksi sekä sikiönkehityksen aikana, että myös tietyissä laboratorio-olosuhteissa. Ihmisen pluripotentteja kantasoluja saadaan eristettyä rakkula-alkiosta ja siitä sikiön solukosta, joka on erilaistumassa sukuelimiksi.

Alkion kantasolut ovat peräisin varhaisen kehitysvaiheen, rakkula-alkion (blastokystin, 4–5 päivää hedelmöityksestä) sisäsolumassasta (embryoplastista), ajalta ennen kiinnittymistä kohdun seinään. Ne kykenevät uusiutumaan ja pluripotentteina erilaistumaan kaikiksi kolmeksi alkiokerrokseksi. Blastokystasta eristämisen jälkeen sisäsolumassan

soluja voidaan viljellä, jolloin niitä kutsutaan alkion kantasoluiksi. Ne eivät siis itsessään ole alkioita eivätkä käyttäydy viljelmässä samalla tavoin kuin kehittyvässä alkiossa. Viljelyolosuhteet poikkeavat siis todennäköisesti paljonkin niistä, jotka vallitsevat kehittyvässä alkiossa.

Sikiön itusolut ovat peräisin sikiön alkuitusoluista (primordial germ cells), joita voidaan eristää 5–10 viikon ikäisen sikiön sukuelinharjanteesta (gonadal ridge). Myöhemmin sukuelinharjanteesta kehittyvät kivekset tai munasarjat ja alkuitusoluista kehittyvät munasoluja tai siittiöitä. Alkion kantasolut ja sikiön itusolut ovat pluripotentteja, mutta ne eivät ole samankaltaisia kaikilta ominaisuuksiltaan.

Erilaistuminen on tapahtumasarja, jossa erilaistumaton solu (kuten kantasolu) erilaistuu joksikin niistä lukuisista solutyypeistä, joista elimistö muodostuu. Erilaistumisen aikana tietyt geenit aktivoituvat ja inaktivoituvat tarkoin säädellyllä tavalla. Tuloksena syntyy ominaisia rakenteita ja toimintoja. Esim. kypsässä erilaistuneessa hermosolussa on ohuita kuitumaisia haarakkeita, jotka lähettävät ja vastaanottavat niitä sähkökemiallisia viestejä, joiden avulla hermosolut kommunikoivat keskenään. Laboratoriossa kantasoluja voidaan käsitellä siten, että ne erilaistuvat joko täysin tai osittaisesti esim. sydänlihas-, hermo- tai haimasoluiksi. Tätä kutsutaan ohjatuksi erilaistumiseksi.

Aikuisen kantasolut ovat erilaistumattomia soluja, joita tavataan erilaistuneissa kudoksissa. Ne kykenevät jakautumalla monistamaan itseään koko eliniän, mitä kutsutaan itseuusiutumiseksi (self-renewal). Lisäksi ne kykenevät kehittymään kaikiksi erilaistuneiksi solutyypeiksi, joita on kyseisessä kudoksessa. Aikuiset kantasolut tuottavat jakautuessaan tavallisesti edeltäjäsoluja (progenitor or precursor cells), jotka erilaistuvat ja kehittyvät kypsiksi solutyypeiksi, joilla on tyypillinen muoto ja toiminta, kuten lihasupistus ja hermosolujen viestintä. Aikuisen kantasoluja tavataan luuytimessä, veressä, silmän sarveiskalvossa ja verkkokalvossa, hammasytimessä, maksassa, ihossa, suoliston limakalvoissa, haimassa, aivoissa ja kiveksen siementiehyissä. Eniten on olemassa tietoa luuytimestä ja verestä eristetyistä verta muodostavista kantasoluista, joita on paljon käytetty eri tautien hoidossa. Toistaiseksi ei tiedetä, pystyykö yksikään aikuisen kantasolu erilaistumaan kaikiksi elimistön solutyypeiksi. Aikuisen kantasolut ovat harvinaisia, ja niitä on vaikea tunnistaa, eristää ja puhdistaa. Niitä ei useinkaan saada riittäviä määriä solusiirtoja varten ja aikuisen kantasolut eivät lisäänty viljelmässä rajattomasti.

Muovattavuus (plasticity) tarkoittaa tietystä kudoksesta peräisin olevien aikuisen kantasolujen kykyä erilaistua toisen kudoksen erilaistuneiksi soluiksi. Äskettäin julkaistu esimerkki plastisuudesta osoittaa, kuinka aikuisen luuytimestä peräisin olevat kantasolut tietyissä erityisolosuhteissa laboratoriossa kehittyivät hermo- ja muita aivoperäisiä soluja muistuttaviksi. Aikuisen kantasolujen muovattavuus on uusi havainto, eikä sitä vielä

ymmärretä täydellisesti. On olemassa havaintoja, että aikuisen kantasoluja voidaan ohjelmoida uudelleen geneettisesti ja täten tuottaa eri kudoksille tyypillisiä soluja.

Kantasoluklooni (clonally derived stem cells) on yhden kantasolun jakautumisten tuloksena muodostuneiden geneettisesti samanlaisten solujen muodostama solujoukko. Käsite “klonaalisuus” on kantasolututkimuksessa useasta syystä tärkeä. Jotta kantasolujen kapasiteetti voitaisiin täysin ymmärtää ja käyttää hyväksi kudosten ja solujen korjauksessa, on niiden geneettiset ja toiminnalliset ominaisuudet tunnettava. Ihmisen alkion ja sikiön pluripotentit kantasolut ovat luonnostaan klonaalisia. Mutta aikuisen kantasoluissa tämä ominaisuus on havaittu vain harvoin. On ratkaisevan tärkeää tietää, onko yksittäisellä solulla kyky kehittyä suureksi joukoksi solutyyppejä vai tarvitaanko useita kantasolutyyppejä yhdessä kasvatettuina tuottamaan useampia solutyyppejä. Äskettäin on osoitettu, että rasvakudoksesta tai napanuoraverestä eristetty soluseos pystyy kehittämään verisoluja, luusoluja ja ehkä muitakin solutyyppejä. Tässä tutkimuksessa ei kuitenkaan ole voitu osoittaa yksittäisen solun toimineen kantasoluna, vaan kyseessä on pikemminkin ollut useita erilaisia edeltäjäsoluja, ja jopa rasvakudoksen kantasolut ovat saattaneet olla verta muodostavien solujen kantasoluja. Kantasolun ominaisuuksien kannalta on ratkaisevan tärkeää, voidaanko se toistuvasti ohjata erilaistumaan tai uusiutumaan.

Edeltäjäsolu (progenitor or precursor cell) on sikiön tai aikuisen solu, joka on osittain erilaistunut. Se tuottaa jakautuessaan vain erilaistuneita soluja. Kun kantasolu jakautuu, toinen tytärsoluista on usein samanlainen kantasolu, joka puolestaan kykenee jälleen uusiutumaan ja pitämään yllä kantasolulinjaa. Edeltäjäsolun jakautuessa sen sijaan muodostuu joko uusia edeltäjäsoluja tai kaksi erilaistunutta solua, joista kumpikaan ei pysty uudistamaan itseään. Edeltäjäsolut pystyvät korvaamaan solut, jotka ovat vaurioituneet tai kuolleet ja siten säilyttämään kunnossa ja toimivana kudoksia kuten maksa ja aivot. Edeltäjäsoluista kehittyy toisilleen lähisukua olevia soluja, kuten esim. T- ja B-lymfosyyttejä ja tappajasoluja, mutta normaalioloissa niistä ei kehity laajaa valikoimaa eri solutyyppejä.

2.3. Kuulemismenettely ja kuullut asiantuntijat

Arviointi suoritettiin kaksivaiheisena asiantuntijoiden kuulemisena soveltaen ns. Argument Delphi -tekniikkaa (Kuusi 1999). Tässä menettelyssä ensimmäinen kierros perustui pääasiassa asiantuntijoiden varsin seikkaperäisiin haastatteluihin. Haastattelussa käytiin tyypillisesti läpi 3–4 teema-aluetta tutkimuksen kuudesta pääalueesta. Osa haastatelluista tai niistä, jotka kommentoivat kirjallisesti haastattelulomaketta, oli kuitenkin valmis arvioimaan kaikkia alueita, vaikka tätä ei suositeltu. Ongelma-alueet olivat:

1. Onko tarvetta suomalaisten perimän monipuoliseen kartoittamiseen?
2. Suomalaisten valmiudet ihmisen perimään liittyvän tiedon hyödyntämiseksi
3. Geenitestauksen yleiset eettiset ja muut periaatteet
4. Kantasolututkimuksen tarjoamat mahdollisuudet
5. Kantasolujen tutkimuksen ja hyödyntämisen eettiset ongelmat
6. Saako Suomi vastinetta investoinneille, jotka perustuvat ihmisen perimää koskevaan tietoon ja kantasoluihin?

Kukin ongelma-alueista oli vielä jaoteltu 5–7 yksilöityyn ongelmaan, joita oli kaikkiaan 33. Asiantuntijoilta pyydettiin paitsi näkökohtia ongelmiin myös arviota, kuinka tärkeä keskusteltu ongelma on yleisesti ja erityisesti eduskuntatyön kannalta.

Ensimmäisellä kierroksella haastateltujen ydinjoukon muodostivat neljä osapaneelia, joiden nimeämisestä vastasivat prof. Leena Palotie-Peltonen (ihmisen perimän tutkimus), prof. Martti Parvinen (kantasolututkimus), FT Veikko Launis (eettiset kysymykset) ja teknologiajohtaja Raimo Pakkanen (talous). Heitä pyydettiin kutakin nimeämään itsensä ohella viisi asiantuntijaa edustamaansa osapaneeliin. Toivomuksina valitsijoille esitettiin, että he nimeäisivät sellaiset asiantuntijat, joiden näkemykset mahdollisimman hyvin kattavat Suomessa vallitsevat erilaiset käsitykset heidän edustamansa erikoisalan tulevasta kehityksestä. Yhden nimetyn toivottiin olevan mahdollisimman monessa kysymyksessä eri mieltä nimeäjän kanssa.

Valitsijat päätyivät Helsingin seudulla tai Turussa työskenteleviin asiantuntijoihin. Näin muodostunutta ydinjoukkoa täydennettiin vielä muutamalla helsinkiläisellä ja turkulaisella asiantuntijalla. Näkemysten edustavuuden kannalta laajempi paneeli olisi tietysti ollut parempi. Toisaalta kokemusten mukaan asiantuntijoiden näkemyksiä tasapuolisesti käsittelevä ajatustenvaihto alkaa kärsiä suuremmasta paneelistä. Mitä laajempi paneeli on, sitä enemmän Delfoi-prosessia ohjaavat tutkijat joutuvat yhdistelemään ja valikoidaan esitettyjä näkökohtia. Paneelityöskentelyn kannalta tämä on tarpeen, jottei asiantuntijoita rasitettaisi liikaa. Tulosten raportoinnissa samankaltaisten näkemysten toistuva esittäminen, mikä on vaihtoehto vivahde-erot vaarantavalle näkemysten yhdistämiselle, johtaa taas helposti luettavuuden heikkenemiseen. On kuitenkin valittavaan todettava, että esimerkiksi kuopiolaisia ja oululaisia asiantuntijoita ei ole osallistunut tutkimukseen. Arvioinnin ensimmäisen kierroksen haastattelulomake ja arviointiin osallistuneiden asiantuntijoiden valinta on lähemmin esitelty raportin liitteessä.

Tutkimuksen toisella kierroksella asiantuntijat kommentoivat pääasiassa sähköpostin välityksellä lomaketta, joka sisälsi kysymysten ohella lähinnä haastattelujen pohjalta muodostettuja väitteitä ja näkökohtia. Kommentoinnin terästämiseksi väitteet ja näkökohdat oli tehty korostetun ristiriitaisiksi. Se, että väitteiden ja näkökohtien taustalla olevia henkilöitä ei paljastettu, teki mahdolliseksi terävemmän argumentoinnin. Toisen

kierroksen kuulemisen tuloksena alun perin 60 sivun lomake täydentyi ”rasti ruutuun” -vastausten ohella asiantuntijoiden yhteensä noin 50 sivun mittaisilla sanallisilla kommentteilla.

Arvioinnin toiselle kierroksella esitti kommentteja 27 panelistia. Yhtä asiantuntijaa lukuun ottamatta he kaikki myös osallistuivat tutkimuksen ensimmäiselle kierrokselle ja olivat näin vaikuttamassa niihin kysymyksiin, väitteisiin ja näkökohtiin, jotka esitettiin toisella kierroksella. Heidän ohellaan ensimmäiselle kierrokselle osallistuivat seuraavat suomalaiset asiantuntijat: johtaja Hannu Hanhijärvi, johtaja Ilkka Kouvonon, FT Veikko Launis, prof. Juha Räikkä ja prof. Marja-Liisa Savontaus. Lisäksi professori Hannu Sariolaa haastateltiin kantasoluihin liittyvistä kysymyksistä ja häntä on myös kuultu arvioinnin loppuraporttia valmisteltaessa. Arvioinnin loppuvaiheessa kuultiin lisäksi juridisista kysymyksistä Lääketeollisuus ry:n lakimiestä Tiina Aitlahtea, professori Raimo Lahtea ja pääsihteeri Ritva Halilaa.

Tutkimuksen toiseen kierrokseen vastauksin osallistuneet asiantuntijat on jaoteltu seuraaviin ryhmiin. Ryhmien asiantuntijat on mainittu aakkosjärjestyksessä:

Geenigeneralistit: prof. Jussi Huttunen, prof. Juha Kere, ylilääkäri Helena Kääriäinen, prof. Leena Palotie-Peltonen, prof. Mart Saarma, prof. Eero Vuorio

Geenispesialistit: prof. Jaakko Kaprio, prof. Kimmo Kontula, LT Riitta Lahesmaa, prof. Heikki Mannila, prof. Petter Portin, prof. Lasse Viinikka

Yhdysvaltojen kansallisessa terveysvirastossa (NIH) työskennelleiden ryhmä: prof. Olli-Pekka Kallioniemi, FT Mikko Laukkanen, dos. Nina Nupponen

Kantasolutuntijat: prof. Outi Hovatta, prof. Olli Lassila, prof. Timo Otonkoski, prof. Irma Thesleff, Dos. Jorma Toppari

Filosofit: prof. Heta Gylling, FT Tuija Takala, yliassistentti Helena Siipi, prof. Jaana Hallamaa

Taloustuntijat: Toimitusjohtaja Kai Falck, teknologiajohtaja Raimo Pakkanen, prof. Hans Söderlund, FT Juha Vapaavuori

Arvioinnin keskeinen toimintaperiaate on ollut näkökohtien esittäminen nimettömänä. Tästä syystä näkökulmien esittäjiä luonnehditaan heidän em. ryhmillään nimiä mainitsematta. Jotta kuitenkin samaan ryhmään kuuluvien erilaiset näkemykset erottuisivat, raportoinnissa käytetään lisäksi numeroita, jos samaan ryhmään kuuluvia kommentoineita on asiayhteydessä useita. Korostettakoon, että esimerkiksi ”geenigeneralisti 1”

viittaa samaan henkilöön siis vain samassa asiayhteydessä, ei poikkeavissa yhteyksissä. Anonymiteetin takaamiseksi kuhunkin ryhmään on sisällytetty vähintään kolme panelistia, mitä esimerkiksi salassa pidettävän yritystiedon osalta pidetään julkisten tilastojen vähimmäisryhmäkokona.

Raportoinnissa käytettyjä ryhmiä voi luonnehtia lyhyesti seuraavasti. **Geenigeneralisteiksi** luetuilla on ollut varsin keskeinen laajaan ja korkeaan ammattitaitoon perustuva asema keskustelussa, jota Suomessa on käyty geneettisen tiedon muodostamisesta ja käytöstä. **Geenispecialistit** omaavat korkean ammattitaidon erityisalueellaan, mutta heillä ei ole ollut yhtä keskeistä asemaa alaa koskevassa yleisessä keskustelussa kuin generalisteiksi luetuilla. Yhdysvaltojen kansallisessa terveystieteiden tutkimuskeskuksessa **NIH-tutkijoiden** ryhmään kuuluu nuoren ja kansainvälisesti arvostetun professorin ohella kaksi nuorta tutkijaa. Tämän ryhmän voi tulkita edustavan nuorta ja kansainvälistä tutkijanäkökulmaa. **Kantasolutuntijat** edustavat monipuolisesti kantasolujen parissa työskenteleviä tutkijoita. **Filosofiryhmään** kuuluu geenietiikkaan perehtyneitä filosofian ja teologian yliopistotutkijoita. **Talusasiantuntijoihin** on luettu geenitekniikan taloudelliseen hyödyntämiseen erityisesti perehtyneitä asiantuntijoita. Pari heistä rinnastuu monipuolisen asiantuntemuksensa ja asemansa geenitutkijoiden yhteisössä perusteella geenigeneralisteihin.

Toisen kierroksen lomakkeen kysymysten ja näkökohtien muotoilun kannalta tärkeitä olivat haastateltujen suomalaisten asiantuntijoiden ohella Osmo Kuusen National Institute for Health:ssä (NIH) USA:ssa maaliskuussa 2002 tekemät seuraavien henkilöiden haastattelut: Ph.D. Spyro Mousses, MD Benjamin Wilfond, JD Barbara Fuller, Claire T. Driscoll, Brian Stanton, Ph.D. David M. Bodine ja Peter Good. Kantasoluja koskevien väitteiden ja näkökohtien muotoilussa on ollut suureksi avuksi Sveitsin teknologian arviointikeskuksen (www.ta.swiss.ch) tekemä kantasoluarviointi, joka julkaistiin toukuussa 2002 (Hüsing ym., 2002). Poiketen muista arvioinnin kohteista biosiruja arvioinnin toisella kierroksella käsitellyt osakokonaisuus rakennettiin eräänlaisena vuoropuheluna lääketieteellisessä aikakauskirjassa *Duodecimissa* (11/2002) julkaistun kahden artikkelin sekä haastatteluissa esitettyjen näkökohtien välillä. Artikkelit ovat Olli Kallioniemi: Geenisiruista biosiruihin, uuden biotekniikan haasteet ja mahdollisuudet sekä Outi Monni, Sampsa Hautaniemi ja Olli Kallioniemi: Geenisirutekniikka ja siihen liittyvä bioinformatiikka.

Ensimmäiselle kierrokselle osallistuneet suomalaiset asiantuntijat ja heidän haastatteluissa esittämänsä näkemykset ovat kuitenkin olleet selvästi tärkein lähde toisen kierroksen kysymyksille ja lomakkeessa esitetyille väitteille ja näkökohdille. Näkökohtia muotoiltaessa käytettiin etupäässä suoraan haastatteluissa esitettyjä sanontoja, mutta argumentoinnin terästämiseksi esitettyjä näkökohtia myös yhdisteltiin ja tehtiin terävämmiksi. Suoria kirjallisia lähdeviittein varustettuja lainauksia lukuun ottamatta tutki-

muksen tekijät (Osmo Kuusi ja Martti Parvinen) ilmoittivat kuitenkin panelisteille ottavansa vastuun muotoilluista argumenteista.

Tutkijoiden vastuunotto esitetyistä argumenteista ja se, että argumentit esitettiin nimetöminä, selittävät ilmeisesti sen, että muutama panelisti päätyi siihen (väärään) käsitykseen, että tutkimuksen tekijät hyväksyisivät kaikki esitetyt argumentit ja että toisen kieroksen lomake olisi ollut tutkimusraportti. Niinpä eräs asiantuntijoista totesi, että ”muistio on tasapainoton ja sisältää lukuisia virheitä ja väärintulkintoja”. Hänelle voi yksikantaan todeta, että juuri näin ja juuri tästä syystä argumentoiva tutkimus tarvittiin. Tosin se, mikä on ”väärin tulkinta” yhden panelistin kannalta, on usein ”oikein tulkinta” toisen kannalta, kuten tämä tutkimusraportti osoittaa.

3. Miten tulisi suuntautua tulevaisuuteen ja mitä ovat arviointikohteen kaukaiset kehitysnäkymät?

3.1. Kuinka uuden biotekniikan mahdollisuuksista on keskusteltu Suomessa

Vuonna 1991 kustannusyhtiö Tammi julkaisi kirjan Uusi biotekniikka (Kuusi 1991). Kirjassa tarkasteltiin uuden biotekniikan tulevia mahdollisuuksia ja uhkia seuraavilla sovellutusalueilla: diagnostiikka, lääkkeiden valmistus, geeniterapia, kasvinjalostus, eläinjalostus, elintarvikkeet, kemikaalien valmistus, puunjalostusteollisuus ja kaivos-toiminta, energian tuotanto, jätteiden käsittely/ympäristömyrkkyjen tekeminen vaaratomiksi ja biotekniikan laitteet. Uusi biotekniikka määriteltiin vuoden 1970 jälkeisiin innovaatioihin perustuvaksi. Kirjan keskeisin aineisto kerättiin argumentointiin perustuvalla Delfoi-tekniikalla 28 suomalaiselta alan asiantuntijalta pääasiassa vuoden 1989 aikana. Käytetty menettely oli hyvin samanlainen kuin nyt raportoitavassa arvioinnissa. Olennainen ero on oikeastaan vain se, että tutkimuksen toinen kierros toteutettiin postitse lähetetyllä kyselylomakkeella, kun taas tässä arvioinnissa on käytetty toisella kierroksella pääasiassa sähköpostia.

Jälkikäteen voi todeta, että tutkimus onnistui varsin hyvin viime vuosikymmenen kehityksen perusteknologioiden tunnistamisessa. Erityisesti PCR-tekniikasta kehittyi kirjassa ennakoitu 1990-luvun kehityksen moottori. Kirjassa esiteltiin myös juuri käynnistynyt ihmisen perimän kartoitusprojekti eli GENOME-projekti. Sitä rinnastettiin laajuudessaan avaruuden valloitukseen. Mitä kirjassa ei kyetty ennakoimaan, on perimäaineksen kartoittamisen valtava nopeutuminen ja halpeneminen yhdistämällä biotekniikan ja tietojenkäsittelyn mahdollisuudet. Keskeisten innovaatioiden ennakoinnin vaikeudesta kertoo, että DNA:n toinen keksijä James Watson piti vielä 1990-luvun loppupuolella mahdottomana yksityisessä Celera-yhtiössä kehitettyä mullistavaa genomien emäsjärjestyksen uutta määrittelytekniikkaa. Tämä on hyvä esimerkki siitä, että heikkojen tulevaisuussignaalien tulkinnan asiantuntijoina tunnustetut auktoriteetit eivät hyvin usein ole parhaita (vrt. Kuusi ym., 2000).

Helsingissä tammikuussa 2003 järjestetyillä Tieteen päivillä professori Mart Saarma esitti, että poliitikoilla ei ole mitään edellytyksiä toimia biotieteen kehityksen ohjailijoina, koska tutkijakollegatkaan eivät aina pysty näkemään, millä suunnilla on tapahtumassa merkittäviä tieteellisiä läpimurtoja. Vaikka erityisesti biologian alueella poliitikojen puuttuminen tieteen kehitykseen on ollut joskus erittäin haitallista – yhtenä ääri-esimerkinä geeneihin perustuvan perinnöllisyystieteen kieltäminen 1930- ja 1940-

lukujen Neuvostoliitossa – demokraattisessa valtiossa poliitikoilla on kuitenkin kansalaisten tarpeiden ja odotusten monipuolisen tuntemuksen vuoksi erityiset edellytykset vaikuttaa mielekkäiden tutkimusongelmien muotoiluun, vaikka vähemmän parhaiden ratkaisujen löytämiseen. Tärkeää on, että sekä tutkijat että poliitikot tunnistavat oman asiantuntemuksensa rajat ja että jatkuvasti kehitetään menettelyjä, joilla helpotetaan tasavertaisuuteen ja toisten kunnioitukseen perustuvaa, aitoon oppimiseen johtavaa vuorovaikutusta erilaista asiantuntemusta omaavien kesken. Vaikka poliitikot edustavat kansaa, myös kansalaisten suora kuuleminen erilaisin kyselyin, kansalaistapaamisin jne. on tarpeen. Tässä tehtävässä yhteiskuntatieteillä on erityinen tehtävänsä.

Erilaisen tulevaisuuteen liittyvän asiantuntemuksen yhdistäminen ja erilaisten tulevaisuus-asiantuntijoiden vuorovaikutuksen kehittäminen on tulevaisuuspolitiikkaa tukevan tulevaisuudentutkimuksen keskeinen haaste. Voi tulkita, että Uusi biotekniikka -kirja oli tässä mielessä kohtuullisen hyvää tulevaisuudentutkimusta. Kirjassa ennakoitiin asiantuntijoiden näkemysten pohjalta sitä, millä sovellutusalueella on odotettavissa taloudellisesti merkittävimpiä sovellutuksia vuoteen 1999 ja 2010 mennessä. Tutkimukseen osallistuneet asiantuntijat arvioivat sellun ja paperin valmistuksen uuden biotekniikan yhdestätoista sovellutusalueesta taloudellisesti lupaavimmaksi vuonna 2010, vaikka lupaavia taloudellisia ja kansanterveydellisiä mahdollisuuksia nähtiin myös diagnostisissa valmisteissa, kasvinjalostuksessa ja elintarvikkeissa. Suomalaisten arveltiin vuonna 2010 ylittävän moninkertaisesti osuutensa maailman bruttokansantuotteessa diagnostisissa valmisteissa (jopa 1,2 % maailman alan liikevaihdosta), prosessiteollisuuden (erityisesti puunjalostusteollisuuden) sovellutuksissa (1,0 %) ja kasvinjalostuksessa (0,8 %). Sen sijaan esimerkiksi lääkkeissä ja eläinjalostuksessa Suomen osuuden maailmanmarkkinoista arvioitiin jäävän alle puoleen diagnostisten tuotteiden osuudesta (kumpikin 0,5 %).

Julkista keskustelua uudesta biotekniikasta ei Suomessa juuri ollut 1980-luvun lopulla. Vielä 1990-luvun alussa geenitekniikkaa tarkasteltiin asiantuntijapiireissä yleisesti kuten mitä tahansa teknologiaa. Esimerkiksi kasvinjalostajan oli vaikea nähdä se ratkaiseva ero, mikä nykyisin tehdään geeniteknisesti jalostettujen kasvien ja perinteisin menetelmin jalostettujen kasvien välillä. Olivathan perinteiset kasvinjalostajat jo pitkään käyttäneet säteilytystä uusien kasvimuunnosten tuottamisessa. Uusi biotekniikka -kirja toimi paljolti julkisen keskustelun avaajana maassamme. Erityisen paljon jatkokeskustelussa on käytetty kirjassa esitettyä uuden biotekniikan mahdollisuuksia ja uhkia havainnollistanutta kuviota.

Uusi biotekniikka -kirja pyrki erityisesti erittelemään uuden biotekniikan taloudellisia mahdollisuuksia ja uusiin innovaatioihin perustuvia mahdollisesti merkittäviä tuotteita. Kirja kuitenkin sisälsi myös laajahkon uuden biotekniikan eettisiä ongelmia käsitelleen jakson. Tämä ei kuitenkaan enää riittänyt ajan hengelle, joka oli virittäytynyt paljon

radikaalimpaan keskusteluun. Kirjan tekijään vaikutti lähtemättömästi keskustelu, jota hän seurasi Saksan televisiosta vuonna 1990. Koko illan keskusteluohjelmassa joukko geenitekniikan asiantuntijoita istui yleisön piirittämänä vastaamassa kiihkeisiin ja osin luonnontieteellisesti kummallisiin uuteen biotekniikkaan liittyviin kysymyksiin.

”Valistuneet” tahot olivatkin jo vuonna 1991 valmiit tämän keskustelun tuloon Suomeen. Vaikka Uusi biotekniikka -kirjassa varsin laajasti tarkasteltiin myös kehityksen uhkakuvia ja pohdittiin varsin yksityiskohtaisesti perinnöllisten tautien geneettiseen testaukseen liittyviä eettisiä kysymyksiä, vasta käynnistettyjä eettisiä lautakuntia jne., kirjan Helsingin Sanomissa arvostellut professori Yrjö Haila syytti sitä eettisten kysymysten sivuuttamisesta ja uuden biotekniikan kaupallisesta markkinoinnista.

Vaikka viime vuosikymmenen aikana on julkaistu monta asiallista uuden bio- ja geenitekniikan luonnontieteellistä puolta valottavaa suomenkielistä kirjaa, eettiset kysymykset ovat paljolti hallinneet julkista keskustelua Suomessa kuten muuallakin Euroopassa. Vaikka uhkakuvien pohdinta on epäilemättä myös arvokkaalla tavalla lisännyt tietoisuutta tulevan kehityksen mahdollisuuksista ja tehnyt myös geenitekniikan soveltajat valppaammaksi havaitsemaan todellisia riskejä, pelkojen sävyttämä keskustelu on paljolti johtanut niiden myönteisten asioiden unohtamiseen, joihin mm. ihmisen perimän ja kantasolujen parempi tuntemus voi myötävaikuttaa.

Havahtumista on kuitenkin tapahtunut viime vuosina ainakin yhdellä tärkeällä taholla: Euroopan yhteisön komissiossa.

3.2. Kolme suhtautumistapaa geeni- ja kantasolutekniikan tulevaisuuteen

Euroopan yhteisön komissio on asettanut strategiseksi tavoitteekseen saavuttaa pitkällä aikavälillä johtavan aseman biotieteiden ja biotekniikan ja niiden sovellutusten kehittämisessä. Tehdessään tämän linjauksen komissio totesi samalla, että biotieteet sekä biotekniikka sekä niiden vaikutukset ulottuvat laajalle ja että sen vuoksi on huolellisesti varmistettava toiminnan johdonmukaisuus sekä kansalaisyhteiskunnan ja kaikkien asiomaisten osallistuminen toimien muotoiluun. (KOM 2001, 454 lopullinen s. 3). Suomen vastauksessa komission asiakirjaan todetaan, että moneen biotieteiden terveydenhuoltoon liittyvään sovellutukseen liittyy sellaisia uusia ilmiöitä ja eettisiä kysymyksiä, joiden yhteiskunnallista merkitystä tulee tarkastella avoimessa keskustelussa ja joille tulee saada riittävä yhteiskunnallinen hyväksyntä. Tällaisiksi asioiksi mainitaan erikseen geenitestit ja niistä saatavien tietojen vaikutus yksilönsuojaan.

Tämän arvioinnin kohteet eli ihmisen perimää koskevan tieto ja sen käyttö sekä kantasolujen yhä laajempi hyödyntäminen kuuluvat bioteknisen vallankumouksen ydinkäsymykseen sekä tarjoamiensa mahdollisuuksien että sisältämiensä uhkien vuoksi. Ihmisen perimän kartoittamista ja kantasolututkimusta voidaan tarkastella kahdesta näkökulmasta, joita kutsumme innovaatiopoliittiseksi ja säätelypoliittiseksi.

Innovaatiopoliittinen näkökulma korostaa tieteellisiä edistysaskeleita, uusia tapoja ratkaista yhteiskunnallisia ja ympäristöön liittyviä ongelmia tai markkinoilla menestyviä uusia tuotteita. Tätä näkökulmaa korostavat voidaan vielä jaotella laajaa ja kapeaa tulkintaa edustaviin. **Laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa** edustavien mielestä uuden biotekniikan innovaatiot avaavat suuria mahdollisuuksia yhteiskunnallisten ongelmien ratkaisuun ja kaikkia väestöryhmiä koskevan hyvinvoinnin kehittämiseen sekä kansallisella että kansainvälisellä tasolla (mm. ravinnontuotannon kärjistyvät ongelmat liittyen väestönkasvuun ja makean veden saantiin, ympäristön pilaantuminen, uhka uusista taudeista ja uudelleen leviävistä jo voitetuiksi luulluista taudeista). **Kapea innovaatiopoliittinen näkökulma** puolestaan korostaa kansallista kilpailukykyä tai vielä kapeammin yritysten menestystä uutta biotekniikkaa hyödyntäen. Tätä näkökulmaa edustavien mielestä julkisella politiikalla on ennen muuta tähdättävä edellytysten luontiin markkinoilla hyvin menestyville biotekniikkayrityksille. Eettiset ratkaisut jätetään pääasiassa yritysten ja niiden asiakkaiden (esimerkiksi geenitestauksia tilaavien) väliseksi.

Kun Yhdysvaltojen voi katsoa monessa suhteessa edustavan suppeaa innovaatiopoliittista näkökulmaa, EU:n komission voi tulkita asettuneen biotekniikan kehittämiseksi asettamiensa tavoitteiden osalta jonnekin laajan ja kapean innovaatiopoliittisen näkökulman välimaastoon. Euroopassa käyty kriittinen julkinen keskustelu uudesta biotekniikasta on kuitenkin johtanut siihen, että vallitsevaa suuntausta EU-alueella voidaan kutsua **säätelypoliittiseksi**. Pääsääntöisesti kaikissa EU-maissa erilaiset lautakunnat säätelevät, mitä uuteen biotekniikkaan liittyvää toimintaa sallitaan. Eri maissa säätelyn tiukkuus vaihtelee. Esimerkiksi alkiotutkimuksen osalta käytäntö on huomattavasti sallivampi Englannissa kuin Saksassa. Nykytilanteen voi tulkita olevan ristiriidassa EU:n komission tavoitteleman kehityksen kanssa, mitä ilmentää seuraava komission tiedonantoon sisältyvä kannanotto (KOM 2001, 454 lopullinen, s. 11): ”... Yhdysvaltoihin verrattuna eurooppalaisten yritysten toimintaympäristö on keho esimerkiksi biotekniikkayritysten kannalta, jotka ovat riskialttiita, mutta mahdollisesti erittäin kannattavia. Vaikka Euroopassa on yrittäjiä, eivät yhteiskunnalliset ja oikeudelliset puitteet kannusta riskinottoon ja yritysten perustamiseen.”

Vaikka säätelypolitiikalla on ollut kiistattomia ansioita mm. alan eettisen keskustelun vireyttäjänä ja syventäjänä, sillä ei pitkän päälle selvästikään ole mahdollisuuksia toimia Internetin ym. vastaavien väylien kautta leviävän geneettisen tiedon ja näitä kautta tarjottavien palvelujen portinvartijana.

Ansiokasta eettistä keskustelua Suomessa edustavat mm. kaksi viimeisen vuoden aikana ilmestynyttä kirjaa: Juha Räikän ja Kaija Rossin ”Geenit ja arvot” sekä Sakari Karjalaisen, Veikko Launiksen, Risto Pelkosen ja Juhani Pietarisen toimittama ”Tutkijan eettiset valinnat”. Korkeatasoisen eettisen keskustelun ohella vallitseva lainsäädännöllinen/hallinnollinen linja on kuitenkin johtanut myös luonnontieteellisen tiedon sivuuttaviin ratkaisuihin. Noudatettua äärimmäistä varovaisuutta on voitu perustella kansalaisten asenteilla geenitekniikkaa kohtaan. Kuten ydinenergian tapauksessa yleinen mielipide on, tai sen pelätään olevan, virittynyt reagoimaan voimakkaasti geenitekniikkaan liittyviin huolestuttaviin uutisiin. Tätä suuntausta on vahvistanut BSE-nautojen aiheuttama valtava kohu ja kuluttajien luottamuksen palauttamiseen tarvittavat valtavat taloudelliset uhraukset.

Yksi ennakkoluuloja myötäilevä ja luonnontieteellisen tiedon sivuuttava ratkaisu oli tapahtumakulku, joka johti siihen, että laktoferriniä eli äidinmaidon keskeistä ainesosaa tuottavia geneettisesti muunneltuja nautoja ei voitu käyttää edes minkin ravintona. Oheisessa laatikossa on professori Juhani Jänteen näkemys tapahtumakulusta, missä ko. naudat ensin myrkytettiin ja sitten toimitettiin ongelmajätelaitokselle. Päätöksen uutisoinnissa tiedotusvälineet yleisesti rinnastivat laktoferriniä tuottavat naudat ja BSE-naudat. Olivatpa tämän onnettoman tapahtumakulun takana mitkä tahansa hallinnolliset ja muut päätökset, se oikeuttaa kutsumaan nykyistä suomalaista hallintokäytäntöä nimellä ”säätelypoliittinen”. Erään kuullun asiantuntijan sanoin: ”Pitäisi hoksata aloittaa toimet lain muuttamiseksi, jotta seuraavalla kerralla jotain geenimuunneltua koivua ei tarvitsisi hävittää erityismenetelmin”.

Laktoferriniä tuottavat naudat ongelmajätettä?

Laktoferrini (LH) on nisäkkäiden maidossa esiintyvä rautaa sitova proteiini, jolla on bakteri-, sieni- ja virusinfektioilta suojaavia vaikutuksia. Lehmän maidossa LH:ta on vain noin 0,1 g/l, kun sen pitoisuus ihmisen äidinmaidossa on noin 1,5 g/l. LH:n ”antibioottimainen” vaikutus perustuu erityisesti sen kykyyn sitoa bakteerien ja muiden mikrobien rautaa. Pharming-yrityksen siirtogeenisissä lehmissä ihmisen LH-geeni on ohjattu ilmentymään maitorauhaseen ja näin geenituote (LH) erittyy maitoon pitoisuuksissa noin 3 g/l. Laktoferrini tekee lehmän maidosta enemmän äidin maidon kaltaista, ja sillä voidaan mahdollisesti suojella pieniä lapsia suolistoinfektioilta. Nämä ovat kehitysmäisessä yksi keskeisimpiä lapsikuolleisuuden aiheuttajia. Siirtogeenisissä lehmissä tuotettua LH:ta on testattu ihmisillä avosydänkirurgian yhteydessä, jolloin aine on annettu suonensisäisesti neutraloimaan leikkauksessa käytettyä hepariinia ilman haittavaikutuksia. Laktoferrinin runsas esiintyminen äidinmaidossa sekä tehdyt testit tukevat käsitystä siitä, että se ei ole terveydelle vaarallista. Se on mahdollisesti tärkeä proteiini erityisesti kehitysmaidon terveydenhoidon kannalta. Ensimmäinen siirtogeeninen Huomen-nauta jouduttiin teurastamaan nivelvaivojen vuoksi sen takia, että sitä ei voitu päästää laitumelle. Laktoferriniä tuottavilla naudoilla ei ole ollut tällaisia ongelmia.

Pharming-yrityksen konkurssista seurasi, että siirtogeeniset lehmät jouduttiin teurastamaan. Perustuen maatalousviranomaisten joustamattomaan asenteeseen ja geeniteknikan lautakunnan yleisluonteiseen kantaan siitä, että kaikki geneettisesti muunnellut eläimet ovat ongelmajätettä ko. lehmät jouduttiin myrkyttämään ja käsittelemään ongelmajätteenä. Tässä yhteydessä välitettiin myös tieto, että teurastamot eivät teurasta geenimuunneltuja eläimiä. Sille, että siirtogeenisiä LH-lehmiä ja hiehoja käsitellään ongelmajätteenä (rinnastaen ne BSE-eläimiin), ei ole mitään lääketieteellistä perustetta. Ei ole perusteita sille, etteikö laktoferrini kelpaisi ihmisravinnoksi, saati sitten turkiseläinten ravinnoksi. Siirtogeenisissä lehmissä LH-geenin ilmentyminen on ohjattu maitorauhaseen, joten maito ja kudoksista ainoastaan maitorauhanen sisältävät tätä glykoproteiinia. Näin ollen ruho, maitorauhasta lukuun ottamatta, ei sisällä ihmisen LH:ta.

Sen ohella, että kaikki käytöstä poistetut geneettisesti muunnellut organismit on määriteltävä ongelmajätteeksi, siirtogeenisten lehmien ei ole sallittu liikkuvan ulkona perustuen yleisperiaatteeseen, että geneettisesti muunneltuja organismeja ei saa päästää luontoon. Luonnontieteelliseltä kannalta tämä on yhtä perusteetonta kuin ko. nautojen käsittely ongelmajätteenä.

Terveysriskeihin perustuvaa kriittistä perusasennetta ovat vahvistaneet pelot, jotka ovat liittyneet geenitekniikkaan perustuvien hoitojen ennakoituun kalleuteen. Vaikka harvat ovat olleet tästä valmiita puhumaan, uusien hoitojen mahdollisesti aiheuttamat yhä hankalammat priorisointiongelmat tuskin ovat omiaan viehättämään ainakaan hallinnollisessa ja kustannuskriisissä kamppailevan julkisen terveydenhuollon taloudesta päättäviä. Toistaiseksi on tosin ollut käytettävissä vain joitakin geeniteknisesti valmistettuja lääkkeitä. Sovellutuksia on ollut lähinnä syöpähoidossa.

3.3. Asiantuntijoiden peruslähestymistavat genomi- ja kantasolutiedon hyödyntämiseen

Kuullut asiantuntijat hyväksyivät varsin yksimielisesti laajan innovaatiopoliittisen näkökulman. Se, mitä kukin asiantuntija laajaan innovaatiopoliittiseen näkökulmaan sisällytti, poikkesi kuitenkin melkoisesti. Asiantuntijoille esitettiin arvioinnin toisella kieroksella seuraava kysymys:

Edellä luonnehdittiin kolmea vaihtoehtoista peruslähestymistapaa ihmisen perimää ja kantasoluja koskevien tietojen hyödyntämisessä nimillä ”suppea innovaatiopoliittinen”, ”laaja innovaatiopoliittinen” ja ”säätelypoliittinen”. Miten kuvaisitte omaa peruslähestymistapaanne näihin kysymyksiin?

Kysymykseen vastanneista vain yksi ilmoittautui selkeästi suppean innovaatiopoliittisen lähestymistavan kannattajaksi. Kukaan ei ilmoittautunut pelkästään säätelypoliittisen näkökulman edustajaksi. Kymmenen vastanneen voi tulkita edustavan laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa enintään pienehköin lähinnä säätelyyn liittyvin varauksin. Kolmen vastaajan ryhmän muodostivat ne, joiden kannanotoissa yhdistyivät laaja innovaatiopoliittinen ja säätelypoliittinen näkökulma. Kaksi vastanneista edusti laajan ja suppean innovaatiopoliittisen yhdistelmää. Yksi vastaaja ilmoitti edustavansa kaikkia kolmea näkökulmaa. Yksi vastaaja voidaan muiden vastausten perusteella luonnehtia lähinnä suppean innovaatiopoliittisen näkökulman edustajaksi.

Näkökulmien painotukset vaihtelivat jonkin verran vastaajaryhmittäin. Geenigeneralisteista kolme ilmoittautui selkeästi laajan innovaatiopoliittisen näkökulman edustajaksi. Heihin kuului myös ainoa selkeästi suppean innovaatiopoliittisen näkökulman kannattajaksi ilmoittautunut ja yksi innovaatiopoliittista ja säätelypoliittista näkökulmaa edustanut. Yksi ryhmään kuuluvista ei kommentoinut kysymystä. Kolmesta kysymykseen vastanneesta geenispecialistista yksi edusti laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa, yksi laajan innovaatiopoliittisen ja säätelypoliittisen näkökulman yhdistelmää ja yksi kaikki-

en kolmen vaihtoehdon yhdistelmää painottaen kuitenkin laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa.

NIH-ryhmään kuuluvista yksi käsityksensä ilmoittanut edusti selkeästi laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa. Myös toisen ryhmään luetun kannanotosta voi lukea tukea tälle näkökulmalle, vaikka hän ei kantaansa selkeästi ilmaissut. Yksi ryhmään kuulunut ei vastannut kysymykseen. Kantasolutuntijoista vain kaksi vastasi kysymykseen ja kumpikin edusti selkeästi laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa.

Filosofeista yksi edusti laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa, yksi laajan innovaatiopoliittisen ja säätelypoliittisen näkökulman yhdistelmää. Yksi ilmoitti kannattavansa suppean ja laajan innovaatiopoliittisen näkökulman yhdistelmää ja yksi ei vastannut kysymykseen. Talousasiantuntijoista yksi oli selkeästi laajan innovaatiopoliittisen näkökulman kannattaja ja toinen oli samalla kannalla pienin säätelypoliittisin varauksin. Yksi asiantuntija edusti suppean ja laajan innovaatiopoliittisen näkökulman yhdistelmää. Yksi vastanneista ei esittänyt näkemystään, mutta hänen muiden vastaustensa perusteella hänen voi tulkita olevan kannassaan aika lähellä suppeaa innovaatiopoliittista näkökulmaa.

Seuraavassa on esitetty eri näkökulmien edustajien kannanotot alkuperäisessä asussaan pienin sisältöön vaikuttamattomin kielellisin korjauksin. Todettakoon, että seuraavassa – kuten myöhemmin – kommentoinutta luonnehditaan toisaalta ryhmällä, johon hän kuuluu ja lisäksi numerolla, jos samaan ryhmään kuuluvia kommentoineita on asiayhteydessä useita. Korostettakoon, että esimerkiksi ”geenigeneralisti 1” viittaa samaan henkilöön vain samassa asiayhteydessä, ei poikkeavissa yhteyksissä. Mukaan on otettu kaikki näkökohtia sisältäneet kannanotot. Vain toteavat kannanotot tyyppiä ”laaja innovaatiopoliittinen” on jätetty esittelyn ulkopuolelle.

Laaja innovaatiopoliittinen näkökulma:

a) Olen ehdottomasti laajan innovaatiopoliittisen näkökulman kannalla. On kuitenkin tärkeää, että emme tietosuojasta tinkimällä menetä etulyöntiasemaamme, mikä perustuu keskeisesti väestön positiiviseen asenteeseen ja tutkijoiden suhteellisen suureen vapauteen ja intoon kerätä näyteaineistoja ”informed consentin” perusteella (geenigeneralisti 1).

b) Johdattelutekstissä suhtaudutaan positiivisesti laajaan innovaatiopoliittiseen lähestymistapaan, mutta tätä lähestymistapaa ei tosiasiallisesti noudateta. Tekstistä käy ilmi, että tämä tarkoittaaakin ”kansanterveyden kannalta keskeisiä käyttötarkoituksia”. Esimerkiksi pohdittaessa Suomen vahvuuksia tutkimuksessa huomattavimmaksi sanotaan Kansanterveyslaitoksen otantatutkimuksia. Kansanterveyslaitok-

sen suorittama tautiluokittelu ja sen taustalla oleva tutkimus ovat tärkeitä, mutta Suomesta löytyy toki muunlaisia vahvuuksia. Esimerkkinä voidaan nostaa esiin informaatioteknologia ja siihen läheisesti liittyvä muu korkeatasoinen tutkimus (geenigeneralisti 2).

c) Oma lähestymistapani olisi lähinnä ”laaja innovaatiopoliittinen”, mutta sillä tavalla skeptinen, että genomitieto ja kantasolut ratkaisevat vain osan ongelmistamme ja tuovat samalla uusia ongelmia, ihan samalla tavalla kuin antibiootit 50 vuotta sitten edistivät monen taudin hoitoa, mutta toivat mukanaan resistenssiongelmia ja monien ”hygienian”-asioiden laiminlyönnin (geenispesialisti 1).

d) Laaja innovaatiopoliittinen lähestymistapa. Se varmistaa tiedon olevan saatavilla mahdollisimman suurelle sektorille. Se ei myöskään poissulje keksintöjen kaupallista soveltamista. Yhdysvalloissa voimassa oleva lähestymistapa on luonut omituisen kuvion, jossa julkisella rahoituksella tehtyä tutkimusta saatetaan lähteä säätelemään mutta sama sääntely ei välttämättä koske yksityissektoria. (NIH-tutkija 1).

e) Jos annetuista vaihtoehdoista on valittava, edustan ”laajaa innovaatiopoliittista”. Tarkennan tätä kuitenkin. Geenitiedon kasvattaminen ja hyödyntäminen edellyttävät jatkuvaa avointa yhteiskunnallista keskustelua, jossa myös epäilijöiden näkökannat otetaan keskusteluun eikä heitä vain leimata emotionaalisiksi hörhöiksi, jotka eivät ymmärrä faktoja. Vain näin voidaan päästä eettisesti kestäviin ratkaisuihin. Laaja innovaatiopoliittinen näkökulma ja voimakas panostus eettiseen keskusteluun eivät ole ristiriidassa keskenään, päinvastoin: hyvin informoitu, asioista perillä oleva kansa ja demokraattiseen päätöksentekoon pohjautuva tutkijoiden valvonta takaavat kestävimmit edellytykset innovatiiviselle tutkimukselle ja sen soveltamiselle. Tässä suhteessa Pohjoismailla on verrattomat lähtökohdat kehittyä maailman johtavaksi bioteknologiasektoreiksi. Pohjoismaiden vahvuudet olisi hyödynnettävä tiiviin yhteistyön avulla (myös eettisessä keskustelussa) (filosofi 1).

f) Oma lähestymistapani yllämainitunkaltaiseen ongelma-alueeseen voidaan luokitella ”laajaksi innovaatiopoliittiseksi näkökulmaksi”, joka kattaa myös jo nykyisinkin esim. Suomessa ja Englannissa voimassa olevat rajoitukset, mitä tulee ”epäeettiseksi määritellyn toimintaan”. Epäilykseni kuitenkin on, että kuvattunkaltaista ”epäeettistä” toimintaa ei voida käytännössä kokonaan estää, sillä aina löytyy valtioita, laitoksia ja yksilöitä, jotka ovat valmiita seurauksista välittämättä tekemään omien tarkoitusperiensä mukaisesti ”tutkimusta ja kehitystyötä”, joka ei ole yleisten moraalijärjestelmien ja mahdollisesti myös turvallisuusnäkökohtien pohjalta hyväksyttävää. Kansainvälisen tiedeyhteisön tulisi mielestäni valmistautua myös täl-

laisista ”tutkimuksista” syntyvien potentiaalisten uhkien asianmukaiseen torjuntaan. Omalta kannaltani näen genomitiedon ja kantasolujen sovellutusalueina kaukaisemmassa tulevaisuudessa erityyppisten degeneratiivisten sairauksien aikaisen ja täsmällisen diagnosoinnin sekä syntyvien vaurioiden spesifisen korjauksen (talousasiantuntija 1).

g) Laaja innovaatiopoliittinen näkökulma, geenitekniikka tuo yhteiskunnan kannalta keskeisiä etuja. Sovellusmahdollisuudet ovat laajat (talousasiantuntija 2).

Laajan innovaatiopoliittisen ja säätelypoliittisen näkökulman yhdistelmä:

a) Lähinnä laaja, mutta säätelyäkin tarvitaan. Säätely ei saisi olla pikkutarkkaa (vrt. nautaesimerkki), vaan joustavaa, eli että geenimuunneltujen organismien hävittämisessä olisi pääsääntö ja poikkeuksissa konsultoitaisiin geenitekniikan lautakuntaa (geenigeneralisti 3).

b) Mielestäni oikea lähestymistapa on laajan innovaatiopoliittisen ja säätelypoliittisen välimuoto. Näiden uusien tekniikoiden tuottama hyöty olisi saatava mahdollisimman laajaan käyttöön, mutta menettelytapoja tai edes päämääriä ei voida jättää pelkästään asian parissa työskentelevien tutkijoiden päätettäväksi (geenispecialisti 2).

c) Nähdäkseni suppean innovaatiopoliittisen ja laajan innovaatiopoliittisen lähestymistavan erona on se, mihin biotekniikan tutkimuksella ensisijaisesti tähdätään. Laajan innovaatiopoliittisen lähestymistavan mukaan ensisijaisena tavoitteena on ihmisten terveyden sekä psyykkisen ja fyysisen hyvinvoinnin edistäminen. Suppean innovaatiopoliittisen näkökulman mukaan ensisijaisena tavoitteena on taloudellinen hyöty. Ilmeisesti näkökulmissa on kysymys nimenomaan *painotuksesta*. Sinällään keksinnön taloudellinen hyödyntäminen ei tarkoita, etteikö siitä voisi olla myös hyötyä ihmisten (muullekin kuin taloudelliselle) hyvinvoinnille. Sama pätee myös toisin päin, hyvinvoinnin edistäminen ei sulje pois taloudellisen hyödyntämisen mahdollisuutta.

Kolmantena vaihtoehtona esitetään säätelypoliittinen vaihtoehto. Innovaatiopoliittisissa vaihtoehtoissa on kyse siitä, millaisiin tavoitteisiin biotekniikalla pyritään. Säätelypoliittisen vaihtoehdon kuvaus kertoo kuitenkin ehkä enemmän niistä keinoista, joilla biotutkimukseen ja sen sovellutuksiin puututaan. Mielestäni säätelypolitiikka ei sinällään ole ristiriidassa kummankaan innovaatiopoliittisen vaihtoehdon kanssa. Voisimmehan kuvitella jonkin lautakunnan esimerkiksi painottavan laajaa innovaatiopoliittikkaa – ts. näkevän biotieteiden tavoitteeksi yleisen hyvin-

voinnin lisäämisen – mutta samanaikaisesti uskon, että biotieteiden tutkimusta tulee säädellä laeilla.

Suomen varovaista säätelypolitiikkaa kritisoidaan tekstissä. Onkin totta, että esimerkiksi laktoferriniinautojen hävittämiselle ongelmajätteenä ei ole luonnontieteellisiä perusteita. On kuitenkin syytä huomata, että kansalaisten yleinen mielipide (olipa se kuinka luonnontieteellisesti perusteeton hyvänsä) on seikka, jota ei voida eettisessä päätöksenteossa kokonaan sivuttaa. Toimiminen tavalla, joka on yleisen mielipiteen vastainen (esimerkiksi laktoferriniinautojen käyttäminen elintarvikkeiksi) aiheuttaa ihmisissä negatiivisia tunteita, esimerkiksi turvattomuuden tunnetta ja ahdistusta. Nämä tunteet ovat seikka, joka pitää eettisessä päätöksenteossa ottaa huomioon ikään kuin moraalisenä ”kustannuksena”. Ne ovat ”hinta”, joka meidän on oltava valmiita yleisen eettisen näkemyksen vastaisesta toiminnastamme maksamaan. Koska yleisen eettisen näkemyksen vastaisella toiminnalla on aina kielteisiä seurauksia (kansalaisten kokemat negatiiviset tunteet), tarvitsee tuo toiminta tuekseen vahvat perusteet. Toisin sanoen, toiminnalla saavutettavan hyödyn on oltava niin mittava, että se oikeuttaa toiminnan huolimatta sen kielteisistä seurauksista.

Oma lähestymistapani on ehkä lähinnä laaja innovaatiopoliittinen näkökulma, johon yhdistyy myös säätelypoliittinen näkökulma. Geenitieteiden kehitys on eettisesti mielenkiintoista juuri siksi, että niiden sovellutukset näyttävät tarjoavan ihmisille valtavia mahdollisuuksia hyvinvoinnin edistämiseksi, mutta samanaikaisesti sovellutuksiin liittyy uhkakuvia ja riskejä, joiden vuoksi säätelyä tarvitaan. Näyttää, että uusien geeniteknologioiden avulla voidaan vähentää inhimillistä kärsimystä esimerkiksi sairauksia parantamalla; toisaalta geeniteknologiat myös luovat maailmaan aivan uudenlaisia uhkia ja riskejä. Näin ollen geeniteknologioiden tutkimusta ja sovellusta tulee säädellä ja valvoa; millaista hyvänsä geneettistä tutkimusta tai tutkimustulosten sovellutusta ei voida hyväksyä (filosofi 2).

Laajan ja kapean innovaatiopoliittisen näkökulman yhdistelmä:

a) Laaja innovaatiopoliittinen, sikäli että uskon teknologian mahdollisuuksiin. Toisaalta määritelmään sisältyvä paternalismi (i.e. eettiset kysymykset ratkaistaan kansallisella tasolla ja asioiden hyvyys on suhteessa massojen kontrollointiin taloudellisesti kannattavilla tavoilla) sekä ennako-oletus kaiken uuden tieteellisen hyvyydestä epäilyttävät. Uusissa läpimurroissa on uskoakseni paljon hyvää, eikä nähdäkseni mitään absoluuttisen väärää, mutta en kuitenkaan olisi valmis sanomaan, että kaikkeen uuteen pitää välttämättä suhtautua varauksettoman innokkaasti.

Erityisesti yritettyäni vastata ja ottaa kantaa alkuosion väitteisiin havaitsin "laajan innovaatiopoliittisen lähestymistavan" itselleni vieraaksi. Väitteet ja kysymykset oli pitkälti asetettu niin, ettei minulla ollut mahdollisuutta niiden puitteissa ilmaista omaa kantaani. Ehkä jonkinlaisena konklusiona tässä vaiheessa voisin sanoa kannattavani suppeaa innovaatiopoliittista mallia, joka sekään tuskin kuitenkaan amerikkalaisessa libertaristisessa merkityksessä on optimaalinen (filosofi 3).

b) Asettuisin ehkä johonkin "suppean innovaatiopoliitiikan" ja "laajan innovaatiopoliitiikan" välille. Säätelypoliitiikan liiallinen korostaminen hidastaa innovaatioiden hyödyntämistä tarpeettomasti – etenkin jos yhteisistä säännöistä ei ole sovittu tarpeeksi laajasti esim. Euroopassa EU-tasolla. Modernia biotekniikkaa voidaan hyödyntää monien terveydellisten ja kestävään kehitykseen liittyvien ongelmien ratkaisemiseksi yhteiskunnassa, mutta tarjoaa se myös uusia edellytyksiä yritystoiminnalle, mikä myös lisää yhteiskunnan vaurautta. Eettisistä kysymyksistä olisi syytä käydä laajaa keskustelua yhteiskunnassa (talousasiantuntija 3).

Kapea innovaatiopoliittinen näkökulma:

a) Kapea innovaatiopoliittinen. Mielestäni on tärkeää ottaa varovaisia askeleita soveltamisessa. Mm. natsi-Saksassa pyrittiin sen aikuisen "laajaan innovaatiopoliittiseen" näkökulmaa, kun uskottiin rotuopin ratkaisevan monia yhteiskunnan ongelmia. On syytä muistaa, että nykyinen tietämyksemme biologiasta ja geeneistä on vasta jäävuoren yläkärkeä, ei edes huippu pilkota vielä. Vertaisin tarpeellisia askeleita mieluummin kemian teollisuuden alkuvuosiin, jolloin ei välttämättä uskottu kemian jaksottaisen järjestelmän ratkaisevan yhteiskunnan ongelmia. Sen sijaan "kapea innovaatiopoliittikka" tuotti paljon nykyisin käytössä olevia suuria keksintöjä, mm. muovit (geenigeneralisti 4).

Yhteenvetona näkökulmaa koskevista kommentteista voi todeta, että "laaja innovaatiopoliittinen näkökulma" vastasi varsin hyvin asiantuntijoiden selvän enemmistön näkökulmaa, vaikka myös (lähes?) nykyisen tasoista säätelyä pidettiin yleisesti hyödyllisenä. Joissakin puheenvuoroissa kuitenkin kyseenalaistettiin käsitteen sisältöä. Yhdessä kommentissa todettiin, ettei ole itsestään selvää, että laaja innovaatiopoliittinen näkökulma voitaisiin tulkita vain kansanterveyden kannalta tärkeäksi toiminnaksi. Kuten panelisti aivan oikein totesi, tämä on ollut se käytännön tulkinta, joka arvioinnissa on käsitteelle monissa yhteyksissä annettu.

Asiantuntijat olivat varsin yhtä mieltä siitä, että laajan innovaatiopoliittisen näkökulman kannalta on erittäin tärkeää pitää kiinni parhaasta luonnontieteellisestä tiedosta myös eettisesti vaikeita kysymyksiä ratkaistaessa. Ei voida pitää hyväksyttävänä sen tapaista päätöstä, mikä johti laktoferriniä tuottaneiden nautojen hävittämiseen ongelmajätelaitoksessa, vaikka siten tyynnyteltäisiin kansalaisten pelkoja. Yksi filosofien ryhmään kuuluva panelisti korosti, että päätöksiä tehtäessä on otettava huomioon turvattomuuden tunne ja ahdistus, joka voi aiheutua yleisen mielipiteen vastaisesta toiminnasta. Tällaisen tuskan olemassaolo on hänen mukaansa tunnustettava ja siihen on pyrittävä vaikuttamaan informoimalla ja valistamalla. Tietämisen aiheuttama tuska ei kuitenkaan oikeuta väärin uskomusten myötäilyyn.

Kapeaa innovaatiopoliittista näkökulmaa edustaneiden keskeinen kritiikki laajaa innovaatiopoliittista näkökulmaa kohtaan oli siihen sisältyvä ”paternalismi” tai ”me tiedämme, mikä teille on parhaaksi” -asenne. Jyrkintä kantaa edustanut vertasi tällaista asennetta jopa natsi-Saksan oppeihin. Asiaan vähemmän intohimoisesti suhtautunut kapean innovaatiopoliittisen näkökulman puoltaja katsoi, että ohjailun liiallinen korostaminen hidastaa innovaatioiden hyödyntämistä tarpeettomasti – etenkin jos yhteisistä säännöistä ei ole sovittu tarpeeksi laajasti esim. Euroopassa EU-tasolla.

3.4. Mitä on odotettavissa pitkällä tähtäimellä?

Perimään liittyvän tiedon, ja erityisesti ihmisen perimään liittyvän tiedon, hyödyntäminen on ihmiskunnan alkaneen vuosisadan keskeinen, ellei suorastaan keskeisin, haaste. Pohjimmaltaan myös menestyminen kantasolujen hyödyntämisessä perustuu ihmisen geneettisen säätelymekanismin ymmärtämiseen. Perimän sisältämän tiedon ymmärtäminen on haaste sekä valtaviin mahdollisuuksiin mutta myös vaikeasti hahmottuvien uhkien mielessä.

Tässä arvioinnissa ei ole erityisesti ennakoitu kehitystä vuosisadan jälkipuoliskolla. Arviointi keskittyy lähinnä noin 15 seuraavan vuoden kehityksen arviointiin, koska tämä perspektiivi näyttää tarkoituksenmukaisimmalta lainsäädännön kehittämisen kannalta. Mm. eettisiä kysymyksiä pohdittaessa on kuitenkin tärkeää pitää mielessä myös kaukaisemmat mahdollisuudet. Teknologian kehityksen ennakointi on toistuvasti osoittanut, että pahoja virheitä tehdään kahdessa suhteessa. Toisaalta yliarvioidaan niitä mahdollisuuksia, joita on jo ”melkein valmiiden” teknologioiden käyttöönotossa. Toisaalta aliarvioidaan niitä mahdollisuuksia, mitä aivan uudet ”kaukaisilta näyttävät” ratkaisut voivat tuoda mukanaan. Esimerkiksi 1930-luvulla asiantuntijat olivat lähes yhtä mieltä siitä, että lentokoneet eivät voi koskaan lentää yli tuhat kilometriä tunnissa. Suihkumoottorin keksiminen muutti hetkessä näköalat.

Asiantuntijoita pyydettiin heti arvioinnin aluksi välittömästi perusnäkökulmansa esittämisen jälkeen hahmottelemaan geeni- ja kantasolutekniikan vuoden 2030 jälkeisiä näkymiä. Tulevaisuuskeskustelua provosoitiin seuraavalla näkökohdalla:

Vaikka lääketiede on mitä ilmeisimmin genomitietojen keskeisin lähiaikojen sovellusala, nyt kohtuullisen varmasti ennakoitavissa oleva kehitys on vasta alkua mm. nanotekniikan muodossa biotekniikkaa, tietotekniikkaa ja materiaalitekniikkaa yhdistävälle kehitykselle. Tällaisella kehityksellä voi olla tämän vuosisadan jälkipuoliskolla mitä yllättävimpiä sovellutuksia esimerkiksi uudenlaisten älyllisten olentojen muodossa, joissa yhdistyvät tietotekniikan ja biotekniikan mahdollisuudet. Tästä kehityksestä voi yrittää suojautua erilaisilla kielloilla ja rajoituksilla, mutta sitä tuskin voi välttää. Umpikuja on suppealla rajauksella myös mitä ilmeisimmin edessä taloudellisissa mahdollisuuksissa hyödyntää geneettistä tietoa. Kaikkea ihmisen geneettistä informaatiota ei voida pitkän päälle mielekkäästi hyödyntää julkisen terveydenhuollon kautta tai korkeapalkkaisella lääketieteellisen yleiskoulutuksen saaneella henkilökunnalla.

Tämä näkökohta kirvoitti kipakan kommentin yhdeltä filosofien ryhmään kuuluvalta asiantuntijalta. Hän esitti kysymyksen, mitä hyödyntämisellä tässä yhteydessä tarkoitetaan, kenen kannalta ja mitä tarkoitusta varten asiaa tarkastellaan.

Yhden NIH-ryhmäläisen ”Amerikan terveiset” liittyen kaukaisempaan tulevaisuuteen olivat seuraavat:

Maailmalla on vuoden 2030 jälkeisiä näkymiä genomitutkimuksen osalta pohdittu paljon ja vertauskohtana on käytetty alkuainetaulukkoa. Genomitiedon merkitys vuonna 2030 on todennäköisesti hieman sama kuin kemian alkuainetaulukon tällä hetkellä. Se on taustalla, välttämättömänä pohjana, mutta tutkimus on pääosin siirtynyt muille alueille: proteiineihin, solujen signaalointiin, solujen toimintaan, tautimekanismeihin, hoitokeinoihin ym. dynaamiseen suuntaan. Genomitieto on tärkeää, mutta tautialttiuden periytymistä lukuun ottamatta se ei sinällään auta ihmiskunnan ongelmien ratkaisuun. Genomitiedon päälle tulee rakentaa paljon muuta tieto-taitoa ennen kuin siitä saadaan kunnolla hyötyä. Geenitiedon hyödyntäminen on pääasiassa välttämätöntä perustietoa nyt ja tulevaisuudessa.

Craig Venter on luvannut miljonääreille genomien sekvensointia 750 000 USA:n dollarilla vuonna 2003 tallennettuna henkilökohtaiselle CD:lle. Tällainen on teknisesti pian mahdollista, mutta mikä on sen lääketieteellinen

hyöty? Tarvitaan 500 miljardia dollaria ja 50 vuotta ennen kuin puhtaan geenisekvenssin edut ja hyödyt saadaan kattavasti tutkittua.

Toinen nuori NIH-ryhmäläinen visioi genomitiedon ja kantasolujen avaamia mahdollisuuksia seuraavasti:

Genomitietoa voitaneen hyödyntää pitkällä tähtäimellä tautia aiheuttavan mutatoituneen geenin rutiinomaiseen tunnistamiseen ja mahdollisten vaikutusten jo melko tarkkaan arvioimiseen sekä estoon. Näin ollen mutaatioista mahdollisesti aiheutuvan taudin hoito voidaan aloittaa jo ehkä alkioasteella, mikäli se täyttää tietyt eettiset näkökohdat. Esimerkki tällaisesta terapia muodosta voisi olla aineenvaihduntahäiriön johdosta syntyvän epämuodostuman korjaus geeniterapian avulla. Pitkällä tähtäimellä lähes kaikki yhden geenivirheen aiheuttamista kehityshäiriöistä tai taudeista tunnettaneen. Lisäksi pystytäneen tunnistamaan myös usean eri geeninvirheen aiheuttamia tauteja ja kehityshäiriöitä. Pitkällä tähtäimellä genomitieto toiminee pääasiassa raaka-ainelähteenä (tietolähteenä) muulle tutkimukselle aivan kuten tällä hetkellä geenipankit toimivat.

Kantasolututkimuksessa päästäneen tasolle jossa kudoksia voidaan tuottaa joko *in vitro* tai *in vivo* kantasoluviljelmissä tai kantasolujen transplantaation avulla. Etenkin hermokudoksen korjaaminen kantasolutransplantaation avulla avaa aivan uusia mahdollisuuksia halvaus- ja neurorappeumapotilaiden hoidossa. Geeniterapian yhdistäminen kantasolututkimukseen mahdollistaa myös aikuisten geneettisten sairauksien entistä paremman hoidon. Tällöin hoidettaneen myös lieviä vaivoja kuten keliakiaa ja laktoosintoleranssia, eikä ainoastaan vakavia kuolemaan johtavia tauteja.

Geenigeneralisti hahmotteli vuoden 2030 keskeisiä sovellusmahdollisuuksia seuraavasti:

- geneettisten ja elämäntapaan liittyvien riskitekijöiden tarkentunut tunnistus
- tautien uusi diagnostinen ryhmittely geenitiedon perusteella
- paremmin yksilöity lääkehoito geenitiedon perusteella
- uusien lääkemolekyylien kehittäminen biologisen tiedon perusteella (geenigeneralisti 1).

Talousasiantuntija esitti seuraavan arvion:

Pitkällä tähtäimellä genomitietoa ja kantasoluteknologiaa tultaneen hyödyntämään esim. geeniterapiassa (esim. syövän hoito, perinnöllisten sairauksien hoito), solu- ja/tai kudosterapiassa (solu/kudossiirrot esim. diabeteksen, Parkinsonin taudin, Alzheimerin taudin ym. hoidossa). Genomitietoon perustuva täsmälääkitys ja diagnostiikka yleistynevät. Muitakin kuin lääketieteellisiä sovelluksia tultaneen näkemään – esim. kemianteollisuuden raaka-aineiden tuottaminen kasveihin geenitekniikan avulla.

Vuoden 2030 jälkeisessä kehityksessä ei muutamaa poikkeusta lukuun ottamatta tuotu esiin suuria riskejä. Geenigeneralisti 2 suhtautui hyvin luottavaisesti tulevaisuuteen ja tutkijoiden kykyyn ratkaista ongelmat:

Tutkijoiden parissakin tulevaisuudesta käydään keskustelua, mutta toisin kuin laajassa julkisuudessa tutkijayhteisössä, vallitsee suhteellisen suuri yksimielisyys esimerkiksi kantasoluteknologian käyttöön liittyvistä ongelmista ja niiden järkevästä ratkaisutavasta. Kukaan suomalainen tutkija ei myöskään ole nähnyt mitään tutkimuksellista syytä pyrkiä ihmisen kloonaukseen, vaan päinvastoin kaikki pitävät tätä tarpeettomana. Tutkimustiedolla olisi kansalaiskeskustelun kannalta vielä paljon annettavaa, koska kansalaiskeskustelua hallitsevat niin tässä kuin myös esimerkiksi geenimuunneltujen elintarvikkeiden osalta aivan perusteettomat pelot, ja asiallisen tiedon tarve on ilmeinen.

Myöskään kaukaisempia tulevaisuudennäkymiä kommentoineet kaksi filosofia eivät olleet kovin huolestuneita itse teknologisesta kehityksestä:

a) Genomitiedon mahdollisuudet ovat monet, mutta ketä se lopulta tulee hyödyttämään, on kiinni pääsääntöisesti tieteenulkoisista asioista (filosofi 1).

b) Tällä hetkellä näyttää, että geneettinen tieto ja kantasolut tarjoavat valtavat tutkimus- ja sovellusmahdollisuudet ja että niiden avulla voidaan ratkaista monia hyvinvointiimme liittyviä ongelmia. Tulevaisuuteen on kuitenkin vaikea ennustaa. Ehkä tulevaisuudessa löydämme muita yhtä hedelmällisiä tutkimuskohteita, joita emme tänään kykene edes kuvittelemaan (filosofi 2).

Geenispesialisti ja kantasolututkija 1 sisällyttivät arviointiinsa myös tummia sävyjä. Geenispesialistin mukaan vuoden 2030 jälkeen genomitieto on merkittävästi auttanut muutaman suuren sairauden voittamisessa. Hän uskoi erityisesti, että mikrobien genomien selvittämisellä ja sen ymmärtämisellä on saatu parempia lääkkeitä infektioauteihin. Koko ihmiskunnan kannalta tärkein geenitiedon sovellutus tullee hänen mukaansa kuitenkin liittymään ruuan tuotantoon. Ihmisen genomien selvittäminen tuottanee uusia hoitoja joihinkin sairauksiin, mutta ei ehkä sittenkään kovin moneen. Sitä paitsi vuoden 2030 jälkeen voitettavana on mahdollisesti myös pari-kolme taitamattomasta geenimanipulaatioista tullutta suurta ongelmaa.

Kantasolututkija 2 esitti seuraavan tulevan kehityksen vaiheistuksen, missä erityisesti vuoden 2030 jälkeinen aika tuo edistyksen ohella mukanaan myös kasvavia ongelmia:

- 2000–2010: postgenomitutkimus, proteomiikka, kantasolujen perustutkimus
- 2010–2020: kantasolusovellukset ja immunoterapia lisääntyvät lääketieteessä esimerkiksi syöpien hoidossa, uudet rokotteet
- 2020–2030: nanobiotekniikka, oppivat biosirut, biorobotit, kantasoluihin perustuvat lääkkeet, yksilölliset soluhoidot, uudet rokotteet
- 2030 jälkeen: bioautot ja energian tuotanto, uhkana biorobotit ja bioaseet.

4. Suomen vahvuudet ja heikkoudet ihmisen genomiin liittyvän tiedon hyödyntäjänä

4.1. Johdanto

Geeniaineistojen ja geenitiedon systemaattinen keruu on maailmalla nopeasti lisääntynyt viime vuosina. Jo yleisesti tunnettujen Islannin ja Viron hankkeiden ohella erityisen huomionarvoisena voidaan pitää Englannissa helmikuussa 2002 käynnistynyttä biopankkihanketta, jota on lyhyesti kuvattu ja arvioitu Englannin parlamentin teknologian arviointiyksikön (POST) raportissa 180 (www.parliament.uk/post/home.htm) heinäkuulta 2002 (The UK Biobank, 2002). Biopankkiin on tarkoitus kerätä vähintään 500 000 hengen verinäyteaineisto. Aineisto kerätään iältään 45–69-vuotiaista, joiden sairastumisia ja kuolemia seurataan vaihteittain 10 vuoden ajan. Tarkoituksena on erityisesti selvittää ympäristötekijöiden ja geneettisten tekijöiden vuorovaikutusta. Kuten tässä ja seuraavissa luvuissa selviää, Suomessa on jo olemassa noin 100 000 hengen verinäyteaineisto, joka on kerätty paitsi yleisiin kansanterveydellisiin tarkoituksiin erityisesti aineistojen luovuttajien rajoitetuin suostumuksin tiettyjen erityisten tautien tutkimisiin. Osa aineistosta voidaan yhdistää varsin monipuoliseen ympäristötekijöiden vaikutusta koskevaan tietoon. Nopean kansainvälisen kehityksen oloissa keskeinen eettinen, lainsäädännöllinen ja hallinnollinen ongelma on, kuinka tätä aineistoa voidaan käyttää ja kartuttaa keskeisten kansantautien, kuten syövän, diabeteksen, astman, sydän- ja verisuonitautien ja aivosairauksien, syiden ja hoitojen kehittämiseen.

Yksi perusjohtopäätös on varsin selvä. Jotta jo kerätyistä aineistoista olisi tutkimuksellisesti hyötyä yllä mainituissa suhteissa, liikkeelle olisi lähdettävä varsin nopeasti. Mutta onko Suomella ylipäätään mitään erityistä syytä lähteä aineistojen nopeaan kokoamiseen ja hyödyntämiseen? Mitkä ovat vahvuutemme ja heikkoutemme geneettisten aineistojen hyödyntämisessä?

4.2. Suomen vahvuudet ja heikkoudet genomitiedon hyödyntämisessä arvioidussa tärkeysjärjestyksessä

Vahvuudet

Asiantuntijoita pyydettiin arvioimaan haastatteluissa esitettyjä Suomen kansainvälisesti keskeisimpiä vahvuuksia geneettisen tiedon hyödyntämisessä. Panelisteista 19 asetti tärkeysjärjestykseen seitsemän nimettyä vahvuutta ja kaksi esitti vahvuuksista vain

yleiskommentin. Muutama asiantuntija täydensi luetteloa tärkeimpiin lukemillaan muilla vahvuuksilla. Koska lisävahvuudet voidaan tulkita esitettyjen perusvahvuuksien muunnelmiksi, niitä käsitellään vahvuuksien arviointiin liitettynä näkökohtina.

Taulukko 1. Asiantuntijoiden arviot Suomen vahvuuksista ihmisen genomiin liittyvän tiedon hyödyntämisessä. Tärkeysjärjestysarvioiden keskiarvot ja keskihajonnat

Asiantuntijahaastatteluissa esitetyt vahvuudet tärkeysarvioiden keskiarvon mukaisessa järjestyksessä	Haastatteluihin perustuva vahvuuksien tärkeysjärjestys	Asiantuntijoiden tärkeysarvioiden keskiarvo II kierroksella	Asiantuntijoiden tärkeysarvioiden keskihajonta II kierroksella
1. Kansanterveyslaitoksen laajat koko väestön kattavat otantatutkimukset, joissa on kerätty perimää koskevan aineiston ohella laajasti muuta tutkittavia henkilöitä koskevaa tietoa	1	2,42	1,68
2. Suomen erityinen väestöpohja, Founder populations mm. Kainuu ja Pohjois-Karjala	3	2,79	1,27
3. Suomen pitkäaikainen väestökirjanpito	2	2,95	1,61
4. Suomalaisten yleinen luottamus hallintoon ja yliopistoissa tapahtuvaan tutkimukseen	4	3,95	1,47
5. Harvinaisten suomalaisen tautiperintöön kuuluvien tautien tutkimiseksi kerätyt aineistot tai eri yliopistoissa kerätyt spesifisti tiettyjen kansantautien tutkimiseen kerätyt aineistot (mm. diabetes)	5	4,89	1,45
6. Väestön terveyttä ja kehitystä koskevien tietojen monipuolinen ja informatiivinen kirjaaminen neuvolatoiminnan, hyvien potilaskortistojen, syöpärekisterien tms. vuoksi. Tietojen kirjaaminen yhtenäisellä tavalla homogeenisen lääkärikoulutuksen vuoksi	7	5,05	2,22
7. Suomalaisten erityisen korkea ammattitaito perimää koskevan tiedon analysoinnissa	6	5,63	1,42

Tärkeimmäksi Suomen vahvuudeksi nostettiin kansanterveyslaitoksen laajat koko väestön kattavat otantatutkimukset, joissa on kerätty perimää koskevan aineiston ohella laajasti muuta tutkittavia henkilöitä koskevaa tietoa. Yli puolet vastanneista (11) nimesi sen tärkeimmäksi. Löytyi kuitenkin kuusi asiantuntijaa, jotka nimesivät sen vasta sijalle 4 tai sitä alemmas. Tämän ryhmän painoa lisää se, että siihen kuului kolme geenigeneraalisteihin luettua asiantuntijaa.

Keskimäärin toiseksi tärkeimmäksi arvioitu vahvuus oli Suomen erityinen väestöpohja. Vahvuuden merkitystä lisää se, että se ohitti keskimääräisessä arviossa etukäteen toiseksi sijoitetun vahvuuden. Koska on syytä olettaa, että kannoistaan epävarmat päätyivät yleisesti hyväksymään tarjotun etukäteisratkaisun, kriteerin voi tulkita olevan panelistien mielestä keskeisyydessään hyvin lähellä tärkeimmäksi arvioitua. Väestöpohja sai lisäksi ensiksi mainittua yksimielisemmin korkean tärkeysarvion, mistä kertoo tähän vahvuuteen liittyvien arvioiden kaikkein pienin keskihajonta. Vain viisi asiantuntijaa asetti vahvuuden sijalle 4 tai 5, eikä kukaan sitä alemmas. Kiintoisa yksityiskohta oli se, että ne kuusi asiantuntijaa, jotka arvioivat kansanterveyslaitoksen otantatutkimukset sijalle 4 tai alemmas, arvioivat kaikki tämän vahvuuden sijoille 1 tai 2.

Keskimäärin kolmanneksi tärkeimmäksi vahvuudeksi arvioitiin Suomen pitkäaikainen väestökirjanpito, joka etukäteisarviossa oli sijoitettu sijalle 2. Tämän vahvuuden osalta näkemysten hajonta oli varsin suurta. Kolme asiantuntijaa, joista yksi kuului geenigeneraalisteihin, yksi geenispesialisteihin ja yksi NIH-ryhmään, arvioivat tämän vahvuuden vasta sijaluvulle 6. Nämä kolme nostivat kuudenneksi keskimäärin arvioitun vahvuuden ”Väestön terveyttä ja kehitystä koskevien tietojen monipuolinen ja informatiivinen kirjaaminen” vähintään sijalle kolme, geenigeneraalisteihin luettu asiantuntija jopa ensimmäiselle sijalle.

Neljälle tärkeyssijalle asetettiin melko yksimielisesti suomalaisten yleinen luottamus hallintoon ja yliopistoissa tapahtuvaan tutkimukseen. Peräti 14 asiantuntijaa asetti vahvuuden sijoille 3–5 kolmen päätyessä sijaan 2 ja kahden sijaan 7. Sijaan 2 päätyi mm. yksi filosofien ryhmään lukeutuva asiantuntija, kun taas yksi geenigeneralisti ja yksi talousasiantuntija eivät olleet valmiit näkemään kansalaisten luottamuksessa kovinkaan suurta vahvuutta päätyen arvioon 7.

Viidenneksi tärkeimmäksi vahvuudeksi arvioitiin harvinaisten suomalaisen tautiperintöön kuuluvien tautien tutkimiseksi kerätyt aineistot tai eri yliopistoissa kerätyt spesifisti tiettyjen kansantautien tutkimiseen kerätyt aineistot (mm. diabetes). Vaikka asiantuntijat olivat arviossaan varsin yksimielisiä peräti 15:n päätyessä sijalukuihin 5 tai 6, kaksi asiantuntijaa esitti selvästi muista poikkeavat kananotot päätyen sijalukuihin 1 ja 2. He kummatkin kuuluvat geenispesialistien ryhmään.

Niukasti kuudenneksi tärkeimmäksi jäänyt vahvuus sijoitettiin alkuperäisarviossa vasta seitsemänneksi: ”Väestön terveyttä ja kehitystä koskevien tietojen monipuolinen ja informatiivinen kirjaaminen neuvolatoiminnan, hyvien potilaskortistojen, syöpärekisterien tms. vuoksi. Tietojen kirjaaminen yhtenäisellä tavalla homogeenisen lääkärikoulutuksen vuoksi.” Ottaen jälleen huomioon etukäteisarvion ohjaavuuden, on perusteltua päätellä, että oikeampi sijaluku tälle kriteerille olisi ollut vähintään viides. Oli peräti seitsemän asiantuntijaa, jotka nostivat vahvuuden sijaluvuille 1–3. Tähän joukkoon kuului kolme geenigeneralistia, kaksi geenispesialistia ja kaksi NIH-ryhmään kuuluvaa eli ryhmä edusti varsin korkeaa geenitekniikan asiantuntemusta.

Alun perin kuudenneksi sijoitettu vahvuus ”Suomalaisten erityisen korkea ammattitaito perimää koskevan tiedon analysoinnissa” jäi tärkeysarvioinnissa selvästi viimeiseksi. Vain yksi NIH-ryhmään kuuluva poikkesi selvästi muista arvioinnissaan asettaen kriteerin sijaluvulle 1. Kaikki muut asettivat vahvuuden vasta sijaluvulle neljä tai sen alapuolelle. Neljätoista asiantuntijaa asetti vahvuuden sijaluvuille 6 tai 7.

Heikkoudet

Asiantuntijoita pyydettiin myös arvioimaan Suomen kansainvälisesti keskeisimpiä heikkouksia geneettisen tiedon hyödyntämisessä. Yhdeksätoista panelistista, jotka asettivat vahvuudet tärkeysjärjestykseen, neljä piti haastatteluiden pohjalta tarjottua kahdeksaa heikkoutta hyvin vähäisinä ongelmina. He eivät olleet edes asettamaan niitä haitallisuusjärjestykseen. Yksi heihin kuulunut geenigeneralisti totesi, että todellinen ongelma geneettisen tiedon hyödyntämisessä on vain riittämätön tiederahoi- tus. Toinen geenigeneralisti piti tiederahoitusta toiseksi tärkeimpänä ongelmana. Sitä tärkeämpänä ongelmana hän piti puutteellisia ja tutkimusta rajoittavia tutkimus- ja ku- doslakeja.

Seuraavassa esitettävät haitallisuuden keskiarvot ja hajonnat perustuvat 15 esitettyyn täydelliseen arvioon ongelmallisuusjärjestyksestä. Poikkeuksen muodostaa yksi geenigeneralisti, joka ei asettanut haittoja ongelmallisuusjärjestykseen, mutta korosti yleis- vastauksessaan kansalaisten pelkojen merkitystä. Hänen vastauksensa tulkittiin siten, että hänen katsottiin asettaneen suomalaisten ja EU-kansalaisten pelot kummatkin on- gelmallisuudessa sijaluvulle 2. Muiden heikkouksien osalta häneltä ei kirjattu vastausta.

Taulukko 2. Asiantuntijoiden arviot Suomen heikkouksista ihmisen genomiin liittyvän tiedon hyödyntämisessä. Ongelmallisuuden järjestyslukujen keskiarvot ja keskihajonnat.

Asiantuntijahaastatteluissa esitetyt heikkoudet ongelmallisuusarvioiden keskiarvon mukaisessa järjestyksessä	Heikkouksiin haastatteluihin perustuva ongelmallisuusjärjestys	Asiantuntijoiden ongelmallisuusarvioiden keskiarvo II kierroksella	Asiantuntijoiden ongelmallisuusarvioiden keskihajonta II kierroksella
1. Suomen julkisen terveydenhoidon hallinnollinen, rahoitus- ja kustannuskriisi, mikä estää geneettisen tiedon systemaattista kokoamista ja hyödyntämistä	1	1,68	1,01
2. Yleinen tiedon puute tai virheelliset tiedot kansalaisten ja julkishallinnon päättäjien keskuudessa geenitiedon hyödyntämisen mahdollisuuksista	2	2,93	1,61
3. Suomen hallinnon neuvottomuus ja puuttuva aloitteellisuus geneettisen tiedon hyödyntämisen osalta	3	3,38	1,20
4. EU:n viranomaisten ylimitoitettu tai perusteeton varovaisuus geenitekniikan hyödyntämistä kohtaan	5	4,06	1,78
5. Suomalaisen viranomaisten ylimitoitettu tai perusteeton varovaisuus geenitekniikan hyödyntämistä kohtaan	4	4,56	1,63
6. Suomalaisen pelot geneettisen tiedon hyödyntämistä kohtaan	6	5,94	1,30
7. EU:n kansalaisten pelot geneettisen tiedon hyödyntämistä kohtaan	7	6,17	1,42
8. Suomalaisen väestön spesifisyys, mikä estää löydösten osalta yleistyksiä toisiin maihin	8	7,31	1,81

Arvioiteja esittäneet tunnistivat Suomen julkisen terveydenhoidon hallinnollisen, rahoitus- ja kustannuskriisin melko yksimielisesti vaikeimmaksi ongelmaksi geneettisen tiedon hyödyntämisen kannalta. Yhtä kantasolutuntijaa lukuun ottamatta kaikki arvioivat sen vähintään kolmannelle sijalle ongelmallisuudessa. Enemmistö geenigeneralisteista ja taloustuntijoista arvioi sen vaikeimmaksi ongelmaksi.

Toiseksi suurimpana heikkoutena pidettiin yleistä tiedon puutetta tai virheellisiä tietoja kansalaisten ja julkishallinnon päättäjien keskuudessa geenitiedon hyödyntämisen mahdollisuuksista. Yksi keskeisessä asemassa tutkijayhteisössä toimiva geenigeneralisti ja yksi alan julkista rahoitusta keskeisesti hallinnoiva talousasiantuntija asettivat tämän heikkouden kaikkein ongelmallisimmaksi. Yleisin arvio oli kuitenkin toinen sija ongelmallisuudessa julkisen terveydenhuollon hallinnollisten ja taloudellisten ongelmien jälkeen. Viisi asiantuntijaa asetti tämän heikkouden vasta sijalle neljä tai vielä alemmas.

Suomen hallinnon neuvottomuutta ja puuttuvaa aloitteellisuutta geneettisen tiedon hyödyntämisen osalta pidettiin yleisesti kolmanneksi suurimpana ongelmana. Yksi kantasolutuntija nosti sen kuitenkin tärkeimmäksi ongelmaksi ja yksi filosofi toiseksi tärkeimmäksi. Kukaan arvionsa esittänyt ei asettanut tätä ongelmaa viidettä sijaa alemmas.

Haastatteluihin perustuvassa etukäteisarviossa tulkittiin suomalaisten viranomaisten varovaisuus ja suomalaisten pelot enemmän alan kehitystä haittaaviksi tekijöiksi kuin EU-viranomaisten varovaisuus ja EU-kansalaisten pelot. Alkuperäisen arvion lähtökohdaksi oli, että vaikka suomalaiset Eurobarometrin mukaan tuntevat suurempaa luottamusta viranomaisia ja tutkijoita kohtaan kuin kansalaiset yleensä EU-maissa, paikallinen varovaisuus ja pelot vaikuttavat kuitenkin enemmän geenitekniikan sovellutuksia ehkäisevästi kuin koko unionin alueella vallitsevat asenteet. Tästä asiasta kantansa esittäneet asiantuntijat olivat keskimäärin eri mieltä ottaen huomioon tarjotun etukäteisratkaisun ohjaavuuden. Näin voi tulkita olevan, vaikka kansalaisten kotimaiset pelot arvioitiin numeroin keskimäärin hiukan ongelmallisemmiksi kuin EU-kansalaisten pelot.

EU:n viranomaisten ylimitoitettu tai perusteeton varovaisuus geenitekniikan hyödyntämisestä kohtaan jakoi asiantuntijoiden mielipiteitä. Kansainvälisillä areenoilla toiminut filosofi ja geenisiruteknologiaan erikoistunut geenispesialisti arvioivat sen haittaavimmaksi esitetyistä ongelmista. Yksi NIH-tutkija nosti sen toiseksi haittaavimmaksi. Muiden arviot vaihtelivat pääasiassa kolmanneksi ja viidenneksi hankalimman ongelman välillä. Filosofien kannat hajosivat kiinnostavasti: yksi filosofi arvioi EU-viranomaisten varovaisuuden vasta seitsemänneksi haitallisimmaksi kuten myös yksi geenigeneralisti. Kolmas kommentoinut filosofi päätyi sijaan viisi.

Suomalaisten viranomaisten ylimitoitettu tai perusteeton varovaisuus geenitekniikan hyödyntämistä kohtaan ei herättänyt yhtä vastakkaisia käsityksiä kuin suhtautuminen EU-viranomaisiin. Yksi geenigeneralisti ja yksi kantasolutuntija tosin arvioivat sen toiseksi haitallisimmaksi mainituista tekijöistä ja yksi NIH-tutkija kolmanneksi haittaavimmaksi. Muiden arviot haittaavuudesta olivat tätä pienempiä.

Lukuun ottamatta edellä mainittua geenigeneralistin tulkittua toista ja yhden filosofin neljättä sijaa, kukaan asiantuntijoista ei asettanut suomalaisten pelkoja kuudetta sijaa ongelmallisemmaksi. EU-kansalaisten pelot arvioitiin suunnilleen samoille sijaluvuille, kuitenkin sillä poikkeuksella, että yksi talousasiantuntija arvioi tämän haitan neljänneksi ongelmallisimmaksi. Edellä mainittu filosofi antoi EU-peloille sijaluvun 5.

Asiantuntijat olivat lähes täysin yksimielisiä siitä, että suomalaisen väestön spesifisyys ei ole geenitiedon hyödyntämisen kannalta olennainen ongelma. Peräti 14 asiantuntijaa arvioi tämän ongelman kaikkein vähäisimmäksi. Oli kuitenkin yksi merkittävä ja kiinnostava poikkeava arvio. Yksi NIH-tutkija oli sitä mieltä, että tämä on kaikkein haitallisin ongelma.

4.3. Näkökohtia koottujen genomiaineistojen tärkeydestä

Asiantuntijakommenteissa ensimmäiseksi ja viidenneksi arvioidut vahvuudet eli Kansanterveyslaitoksen ja yliopistojen keräämät aineistot muodostivat yhdessä keskusteluteeman, joka liittyi läheisesti arvioinnin toisen kierroksen kuumaan kysymykseen: Genomitietokeskukseen ja sille vaihtoehtona esitettyyn valtionyhtiöön. Tähän teemaan liittyivät läheisesti myös kolmanneksi arvioitu vahvuus eli Suomen pitkäaikainen väestökirjanpito sekä keskimäärin kuudenneksi tärkeimmäksi vahvuudeksi arvioidut rekisteritiedot. Genomitietokeskus nostettiin keskusteluteemana korostetusti esille jo vahvuuksien tarkastelun johdattelutekstissä arvioinnin toisella kierroksella:

Ihmisen perimän tutkimuksen vaikutuksia arvioiva osio on jaettu neljään alakohtaan. **Kaksi ensimmäistä kokonaisuutta** (eli vahvuuksia ja heikkouksia pohtiva osio A sekä geenitekniikan etiikkaa koskeva osio B) **pohjustavat osion ja koko arvioinnin keskeisintä osaa C, mikä sisältää ehdotuksen Genomitietokeskuksesta ja sille vaihtoehtona esitetystä valtioneemmistöisestä yhtiöstä.** Myös osio D, missä pohditaan biosiruteknologian mahdollisuuksia, on olennainen C:n arvioinnin kannalta, mutta kuitenkin vähemmän tärkeä varsinkin ratkaisujen eettisen arvioinnin kannalta. Myös tutkimuksen viimeisessä osiossa, jossa tarkastellaan taloudellisesti/kansanterveydellisesti lupaavimpia tuotteita ja patentointikysymyksiä, on osan C kannalta olennaista pohdintaa.

Haastattelujen pohjalta toisen kierroksen kommentoinnin lähtökohdaksi oli muodostettu seuraava voimakkaasti koottujen aineistojen merkitystä korostava näkökohta:

Geenitutkimuksen kannalta eräänlaisena ”kansallisena aarteena” voidaan pitää olemassa olevaa noin sadan tuhannen hengen ainutlaatuista kudosis- ja geenitietoaineistoa, joka on kerätty Kansanterveyslaitoksen ja muiden suomalaisten julkisrahoitteisten perimän tutkimushankkeiden yhteydessä (ks. lähemmin Genomitietokeskuksen hallintaan mahdollisesti siirrettäviä aineistoja koskevat argumentit). Niitä ovat ennen kaikkea Kansanterveyslaitoksen koko väestöä kattavat terveystiedon otantatutkimukset ja niiden yhteydessä kerätty näyteaineisto. Viimeisimpään Terveys 2000 -tutkimukseen osallistui noin 12 000 henkeä. Muita tärkeitä aineistoja ovat Oulun alueella kerätty kattava 1966-syntyneiden ja 1986-syntyneiden näyte- ym. aineisto, astman tutkimiseksi mm. Kainuusta kerätty aineisto, sydän- ja verisuonitautien tutkimiseksi kerätyt aineistot, diabeteksen tutkimiseksi kerätyt aineistot sekä skitsofrenian ja autismin tutkimiseksi kerätyt aineistot.

Arvioinnin toisella kierroksella yksi geenispecialisti totesi, että kattavin diabetestutkimusaineisto lienee kansanterveyslaitoksella (prof. Tuomilehdon hallussa eikä jossain yliopistoissa) ja että toinen laaja aineisto on Botnia-projekti. Hän lisäsi myös ydinaineistoihin Helsingin yliopiston kansanterveystieteen laitoksen kaksoskohorttitutkimuksen. Hän pohti Suomen vahvuuksia aineistoihin liittyen seuraavasti:

Suomen erityisvahvuus olisi rekisteripohjoinen tauti- ja väestötietojen linkkaus. Kaikkien alle 50-vuotisten perhetiedot ovat olemassa koneellisesti ja ne voitaisiin yhdistää tautirekistereihin perhe- ja sukukasautumisen selvittämiseksi. Kun siihen yhdistetään olemassa oleva taustatieto (esim. sairastumisikä – genetiikassa yleensä mitä nuorempi, sitä enemmän geenit mukana), voidaan tunnistaa ne klusterit, joista DNA tulisi kerätä. Loistava esimerkki tästä on KTL:n skitsofreniaprojekti, jossa ovat mukana kaikki noin 29 000 tautiin sairastunutta, jotka ovat syntyneet 1940–1969. Siitä on saatu laajat perheaineistot, osoitus ”suomalaisesta” geenialueesta kromosomilla 1q jne. Samaa voitaisiin tehdä lähes kaikkien kansantautien osalta, mutta koska se vaatii kalliita ja raskaita tietokoneajaja, joissa on erityisen hyvin pidettävä huolta tietosuojasta, niin se tulisi tapahtua erikseen rahoitetun ”kansantautirekisterikeskuksen” toimesta (miksei se voisi olla ”GTK:n” eräs tehtävä). Sitten se pyytäisi tutkijoiden toimeksiannosta potilailta DNA-näytteitä, ellei kyseessä ole tauti, josta aina olisi kudosis- näyte sairaalassa. KTL:n satunnaisotokset (Finnriski, Terveys 2000) toimisivat edustavina otoksina ”terveistä” verrokkihenkilöistä, joiden geenijakaumaa verrattaisiin tautia sai-

rastavan joukon geenitietoon. Geenierot kertoisivat taudin aiheuttajista. Muita vastaavia tautikokoelmia ovat ainakin tyyppi I diabetes (KTL-Tuomilehto), alueellisesti rajattu Kainuun astma-aineisto, samoin Botnia-suvut Länsi-Suomesta. Voitaisiin ajatella, että ainakin yliopistosairaaloissa kaikista potilaista otetaan DNA-näyte aina 1. käynnin yhteydessä, jolloin pyydetään lupa potilaalta sen käyttämiseksi tieteellisessä tutkimuksessa. Sairaala eristäisi näytteen ja toimittaisi sen kokonaan tai osin GTK:lle (geenispesialisti 1).

Vaikka Kansanterveyslaitoksen (KTL) kokoamien aineistojen arvo yleisesti tunnustettiin, useat asiantuntijat halusivat korostaa muiden aineistojen merkitystä ja asettaa yliopistot tasavertaiseen asemaan KTL:n kanssa:

Huomattavimmaksi sanotaan Kansanterveyslaitoksen otantatutkimuksia. Kansanterveyslaitoksen suorittama tautiluokittelu ja sen taustalla oleva tutkimus ovat tärkeitä, mutta Suomesta löytyy toki muunlaisia vahvuuksia. Esimerkkinä voidaan nostaa esiin informaatioteknologia ja siihen läheisesti liittyvä muu korkeatasoinen tutkimus. Arvioinnissa ei tarkastella riittävästi aivotutkimuksen yhteyttä geenitutkimukseen, vaikka ehkä jopa puolet ihmisen geeneistä ekspressoituu juuri aivoissa (geenigeneralisti 1).

Yliopistot ehdottomasti rinnastettava samanarvoiseksi KTL:n kanssa (geenispesialisti 2).

KTL:n otantatutkimukset auttavat, mutta eivät ole ratkaisevia, koska aineistot voidaan kerätä uudelleen. Pitkäaikaista väestökirjanpitoa sen sijaan ei voitaisi tehdä uudelleen, ellei sitä ole olemassa (geenispesialisti 3).

Perusteellisimman kriittisen näkemyksen aineistojen hyödyntämisen suhteen esitti NIH-tutkija. Hänen mukaansa on vakavasti pohdittava, onko ajankohta geenitietojen hyödyntämiselle enää sopiva ja mikä on nimenomaan geenitiedon merkitys sovellutuksissa:

Geenien periytyvyystutkimus on ennen kaikkea perustutkimusta ja on ehkä harhaanjohtavaa tai ainakin hieman liioiteltua puhua tällaisista geenitutkimuksista ja -tiedoista kaupallisena menestysartikkelina. Vastaavia hankkeita on maailmalla pystytetty kymmenittäin esim. Islannissa, Englannissa, Ruotsissa, Eestissä ja USA:ssa (esim. Utah). Tämän tyyppiset aineistot olivat kuuma asia 1990-luvun loppupuolella, kun ajateltiin niiden avulla voitavan ratkaista kansantautien ongelmat lukuisten riskigeenien identifioimiseen pohjautuen. Esim. Roche rahoitti De Code -yritystä Islannissa 1990-luvun lopulla 200 miljoonalla dollarilla ja firma sai IPO:sta toisen ison rahamää-

rän. Viiden vuoden päästä ei yritystä voi kuitenkaan pitää menestyksekkäänä. Myöskään muiden vastaavien väestöaineistojen avulla ei ole ainakaan vielä saavutettu sellaisia etuja kuin aikanaan toivottiin.

On epäselvää, saadaanko lähitulevaisuudessakaan selville niitä SNP:itä ja muita geneettisiä muutoksia, jotka ovat niin merkityksellisiä kansantautien synnylle, että niitä voitaisiin suoraan käyttää potilaiden neuvontaan samalla tavalla kuin ns. yksigeenisten tautien osalta. Esim. sydäntauteihin, aivoinfarktiin tai syöpään liittyvien geenien riskisuhteet voivat olla vain 1,2–1,5, nostaten henkilön riskin esim. 20–50 %:ksi. Tälläkin on suuri merkitys populaatiotasolla, mutta ei yksilötasolla. Myös ravinto-, tupakointi- ja monet elintapamuutokset tulevat olemaan merkittävämpiä tekijöitä kuin geenit. Ympäristö/elintapa ja geenien efektien yhteisvaikutukset ovat myös niin komplekseja, että ei tule olemaan pelkoa, että yleisten kansantautien osalta syntyy kovin usein yksiselitteisen leimaavaa tai esimerkiksi ammatinvalintaa yksiselitteisesti etukäteen määräävää tilannetta.

Geenitestauksen todennäköisesti tärkein käyttöalue tulee olemaan lääkeannostelu. Tällä on välitöntä merkitystä, koska sillä voidaan lääkeaineet annostella yksilöllisemmin ja tarkemmin. Sivuvaikutuksia voidaan välttää. Tätä on ajamassa tällä hetkellä voimakas lobbausjoukko, esim. sääteleviä instituutioita (esim. FDA), lääkärit, potilaat ja nyt myös lääketehaat, jotka näkevät farmakogenomiikassa mahdollisuuksia lääkkeiden patenti-ään pidentämiseen, hyväksymisen nopeutumiseen jne.

Mitä suomalaisen geenitiedon hyödyntämisen suhteen tulisi tehdä ja miten edetä? Tutkimuksen pääpaino siirtyy yhä enemmän geenien emäsjärjestyksen (SNP:t, mutaatiot jne.) selvittelystä geenien, proteiinien ja solujen toiminnan selvittämiseen ja kokeellisiin tutkimuksiin. Toinen asia on geenilöydöksistä saatu käytännön hyöty. Matka geenin identifioimisesta löydöksen kliiniseen tai kaupalliseen hyödyntämiseen on pitkä, ja monesti perustiedon läpimurroista huolimatta kaupallinen hyöty jää pieneksi.

USA:ssa resurssit ovat perustutkimuksessa erittäin suuret, ja niistä kanavoituu resurssija myös kansantautien syiden selvittämiseen. Sen sijaan soveltava tutkimus ja kaupalliset alalla toimijat ovat kokeneet USA:ssa kansantautien geenitaustan liian monimutkaiseksi, korkean riskin tutkimuskohteeksi, mikä parhaiten soveltuu akateemiselle tiedeyhteisölle. Geenitieto oli usealle yritykselle (esim. Millenium, Human Genome Sciences, Celera) keino rahastaa sijoittajilta miljardeja dollareita, koska kuviteltiin, että pelkät patentit geenien emäsjärjestyksestä olisivat kullan arvoisia. Nyt tämä geenien

”kauppa-arvo” on pudonnut. Em. yritykset ovat runsaan rahoituksensa myötä laajentaneet liiketoimintapohjaansa ja ne suuntautuivat nykyään pääosin lääkkeiden kehitystyöhön. Näiden yritysten tämänhetkinen arvo ei ole niiden keräämässä geenitiedossa, vaan kyvyssä tuottaa lääkeaineita genomi- ja ennen kaikkea muun tiedon avulla (NIH-tutkija 1).

Muita varauksia aineistojen tärkeyden ja käytettävyyden suhteen esitettiin geenitekni-
sestä, lainsäädännöllisestä ja eettisestä näkökulmasta. Geenitekniisiä kommentteja olivat seuraavat:

Ns. kansantautien geenitutkimuksissa suomalaisia erityisetuja, kuten monia vuosikymmeniä kestänyttä väestökirjanpitoa ei ... voi juurikaan hyödyntää geenitutkimuksessa. Vanhoista sukutiedoista on hyötyä vain selkeiden, yksigeenisten, harvinaisten tautien selvittelyssä, ei niinkään kansantautien geenitutkimuksissa (NIH-tutkija 2).

Retrospektiiviset tautitiedot on kaikkialla kirjattu jokseenkin kirjavasti ja ne ovat täsmällisiä vain todella selkeän taudinkuvan ja selkeiden ”end-point”-mittareiden osalta. Oletan, että monissa KTL:n tutkimuksissa kliiniset tiedot on kerätty paremmin (NIH-tutkija 3).

Perinteinen näkemys, jonka mukaan tieto perimästä on ratkaisevaa, ei yleisellä tasolla auta. Jokaisen taudin etiopatogeneesi on ymmärrettävä ennen sovelluksia ja lääkekehitystä (kantasolutuntija).

Yksi geenigeneralisti nimesi ohi esitetyn haittalistan keskeisimmäksi ongelmaksi geenitiedon hyödyntämisessä lainsäädännölliset rajoitukset. Geenispesialisti näki ongelmalliseksi vaatimuksen, että tutkittavan tulee aina terveydellisesti hyötyä tutkimuksesta:

Suurin puute on tutkimuslaki, joka vaatii ”nimenomaisen suostumuksen”, eikä salli laajoja suostumuksia (esim. ”geneettiseen kansantautien tutkimukseen”) sekä kudoslaki, joka ei salli, että vanhoja tutkimusaineistoja käytetään ilman asianomaisten uutta lupaa uusiin tarkoituksiin (eli ei esim. viranomaisluvalla) (geenigeneralisti 2).

Ongelmana on tietystä määrin tutkimustiedon ja kliinisen geenitiedon tarpeiden sekoittuminen – potilaan ja perheen suojaksi laitettujen aiheellisten rajoitukset eivät toimi tutkimustilanteessa, joissa tutkittava antaa näytteen ilman että itse hyötyy henkilökohtaisesti, vaan annetaan yhteiseen hyvään (geenispesialisti 2).

Erityisesti filosofien ryhmään kuuluvat nostivat jo tässä yhteydessä esiin aineistojen käytön eettiset ongelmat, joihin palataan tuonnempana perusteellisemmin. Geenispesialisti ja filosofi korostivat sitä, että kansalaisten luottamus on muiden tekijöiden ohella edellytys sille, että aineistoja voidaan mielekkäästi hyödyntää. Toinen filosofi kiinnitti huomionsa annettuun suostumukseen käyttää aineistoja. Hän näki ongelmia suostumuksen laajentamisessa:

Kiinnostava eettinen kysymys on, mihin näitä aineistoja voidaan käyttää. Henkilöt ovat aikoinaan antaneet perehtyneen suostumuksen osallistumisestaan esim. astmaa koskevaan tutkimukseen. On kyseenalaista, voidaanko aineistoja ilman henkilön antamaa uutta perehtynyttä suostumusta hyödyntää johonkin muuhun tutkimukseen. On myös kysyttävä, onko eettisesti epäilyttävää pyytää perehtynyttä suostumusta, jossa henkilö antaa luvan hyödyntää itseään koskevaa aineistoa/näytteitä kaikkeen lääketieteelliseen tutkimukseen. Tutkittavilla ei nimittäin yleensä ole käsitystä siitä, millaiseen tutkimukseen hänen aineistoaan/näytteitään voidaan tulevaisuudessa hyödyntää (filosofi 2).

4.4. Näkökohtia suomalaisten perimän erityislaadun merkityksestä geenitutkimuksessa

Arvioinnin toisella kierroksella keskustelu suomalaisten perimän erikoislaadusta avattiin seuraavalla väitteellä:

Maailmassa on joukko geneettisesti erityisen kiinnostavia ns. ”Founder-populaatiota” (”perustajapopulaatioita”), jotka periytyvät harvoista esi-isistä tai esiäideistä. Suomessa varsinkin Kainuussa ja Pohjois-Karjalassa on tunnistettavissa tällaisia populaatioita. Osoitus populaatioidemme kansainvälisesti tunnustetusta arvosta on, että maamme on yleisesti luettu harvoihin erityisen mielenkiintoisiin Founder-populaatioihin. Tällaisiksi on luettu Quebec, Suomi, Sardinia, Islanti, Costa Rica, Pohjois-Hollanti ja Newfoundland (R. Lewisin artikkeli *The Scientist* 6.4.2001).

NIH-tutkija arvioi näkökohtaa seuraavasti:

Suomi on tunnettu geeniperimästään, mutta ei ole yhtä homogeenien kuin esim. Islanti. Islannissa esim. yksi BRCA1/2 geenien mutaatio selittää yli 60 % kaikista periytyvistä rintasyövistä. Suomessa noin tusina erilaisia mutaatioita selittää vain noin 10–20 % rintasyöpäperheistä (kriteereistä riippu-

en). Toisten geenien kohdalla tilanne ei ehkä ole yhtä monimuotoinen, mutta yleisesti ottaen kansantautien geenikirjo on maailmalla laaja, Suomessa vähän suppeampi, mutta todella suppea (ja siten helpommin ”purettavissa”) vain Islannin kaltaisissa maissa. Suomessa lupaavimmat alueet ovat Kainuun kaltaisia rajoitettuja alueita. Tällaisilta alueilta ja esim. Islannista puolestaan löytyy parhaimmin yksi tautien geneettinen syy. Tämä ei välttämättä ole sama syy kuin muualla maailmassa. Tässä mielessä yleisen suomalaisen väestön (esim. KTL:n DNA-materiaalit) hyödyntäminen geenitutkimuksissa ei välttämättä ole radikaalisesti helpompaa kuin muuallakaan maailmassa. Todelliset homogeeniset väestöt löytyvät vain näiltä erikoisalueilta Suomesta, joten vain näiltä alueilta kerätyt aineistot täyttävät väestön homogeenisyyteen liittyvät edut.

Filosofi oli jälleen huolestunut asian eettisestä puolesta:

Tällaisia populaatioita tutkittaessa tulisi kiinnittää erityistä huomiota tutkittavien vapaaehtoisuuteen ja siihen, että he ovat antaneet vapaan perehtyneen suostumuksen tutkimukseen osallistumisesta. Tutkimuskohteen ainutlaatuisuus ei oikeuta lääketieteellisen ihmistutkimuksen eettisten periaatteiden rikkomista tai edes niistä joustamista. Näiden populaatioiden kohdalla kiinnostavaksi eettiseksi kysymykseksi nousee myös yksilön oikeus tietää ja varsinkin olla tietämättä omasta geneettisestä perimästään. Yksilö ei välttämättä halua tietoa kuulumisestaan johonkin erityiseen lääketieteellisesti kiinnostavaan populaatioon. Päinvastoin, tällainen tieto voidaan kokea ahdistavana ja elämää rajoittavana (vaikka kyse olisikin vain taipumuksista ja todennäköisyyksistä, ei varsinaisista sairauteen johtavista geneettisistä erityispiirteistä). Miten voidaan turvata, ettei yksilöiden oikeusturvaa tässä suhteessa rikota?

Erityisen ongelmalliseksi asian tekee se, että yksilön geneettistä perimää koskeva tieto koskettaa myös hänen sukulaisiaan. Saadessamme tietoa yksilön geneettisestä perimästä, voimme saada tietoa myös hänen sukulaistensa perimästä. Vapaaehtoinen perehtynyt suostumus on saatava jokaiselta yksilöltä. Suku ei voi antaa jäsentensä puolesta perehtynyttä suostumusta. Yksilöä ei saa painostaa tutkimukseen, olipa hän kuinka kiinnostavan sukuhaaran jäsen hyvänsä.

4.5. Suomalaisien ja EU-kansalaisten asenteet geenien tuntemuksen hyödyntämistä kohtaan

Toisen kierroksen keskustelua aiheesta viriteltiin seuraavilla näkökohdilla:

a) Suomalaiset luottavat poikkeuksellisen paljon tutkijoihin ja viranomaisiin. Kun vuoden 1997 Eurobarometrin mukaan EU-kansalaisista keskimäärin 12 % mainitsi koulut ja yliopistot luotettavimman tiedon lähteeksi, osuus oli Suomessa 34 %. Julkiset viranomaisetkin ylsivät täällä samalle luotettavuuden tasolle kuin ympäristöjärjestöt eli 16 %:iin. Euroopassa keskimäärin 24 % arvioi ympäristöjärjestöt luotettavimmaksi osuuden ollessa viranomaisien tapauksessa vain 6 %. Teollisuutta ja poliittisia järjestöjä suomalaisista piti luotettavimpina vain yksi sadasta muiden EU-kansalaisten tavoin. Eurooppalaiset kokivat geenitekniikan käytön geenitestauksessa ja lääkkeiden valmistuksessa keskimäärin varsin positiivisena (Salo ym., 1998).

b) Tiedebarometri 2001:ssä oli seuraava kysymys: ”Vaikka geenitekniikkaan (kuten lajien perimän muunteluun) liittyykin suuria riskejä, sitä koskeva tutkimus on suureksi hyödyksi ihmiskunnalle”. Vastanneista suomalaisista 40 % yhti väitteeseen ja sen torjui joka kolmas.

c) Erityisen kriittisiä eurooppalaiset ovat olleet eläinten geneettistä muuntelua kohtaan. Alankomaissa vuonna 1998 julkaistussa tutkimuksessa 800 haastatellussa oli niukasti enemmän niitä, jotka olivat valmiit hyväksymään muuntogeenisten eläinten käytön lääketieteellisissä tavoitteissa, kuin niitä, jotka eivät hyväksyneet. Suurin osa (72 %) suhtautui kielteisesti muuntogeenisten eläinten käyttöön ravintoon liittyvissä sovellutuksissa (Biotekniikan neuvottelukunta, 2001).

Yksi filosofeista arvosteli tiedebarometrissa esitetyn kysymyksen muotoa:

Tiedebarometrissa esitetty kysymys on ongelmallinen, koska se koostuu kahdesta toisistaan riippumattomasta muuttujasta. ”Kyllä”-vastaukset ovat yksiselitteisiä, mutta ”en ole samaa mieltä” vastauksista on mahdoton tietää, torjuuko vastaaja väitteen ”geenitekniikkaan [...] liittyy suuria riskejä”, väitteen ”sitä koskeva tutkimus on suureksi hyödyksi ihmiskunnalle” vai molemmat näistä väitteistä (filosofi 1).

NIH-tutkijan mielestä keskustelu ihmisgenetiikan sovellutuksista olisi mielekästä irrottaa omaksi teemakseen, jottei toisiin sovellutusaloihin kohdistunut kritiikki aiheettomasti haittaisi etenemistä tällä alalla:

Olisi mielestäni selkeämpää, jos ei puhuttaisi ... geenimuunnelluista eläimistä samassa yhteydessä kuin ihmisgenetiikan asioista. Tämä sekoittaa itse aiheen käsittelyä (varsinkin ei-asiantuntijoiden taholla) ja nostaa kritiikkiä, joka ei millään tavalla kohdistu ihmisgenetiikan tutkimukseen tai sen hyödyntämiseen (NIH-tutkija 1).

Vahvuuksiin ja heikkouksiin annettujen numerovastausten perusteella suomalaisten asenteet nähtiin enemmän mahdollisuutena kuin uhkana. Tosin geneettisen tiedon hyödyntämisessä puitteena on yhä useammassa yhteydessä koko EU eikä vain Suomi. Suomalaisten asenteiden näkeminen vahvuutena käy myös ilmi tutkimuksen toisella kierroksella esitetyistä kirjallisista kommentteista:

Sallivalle tutkimusympäristölle on Suomessa hyvät edellytykset. Suomalaiset päättäjät ja kansalaiset suhtautuvat hillitysti tutkimukseen ja sen mukanaan tuomiin innovaatioihin. Ääriliikkeet eivät ole saaneet kannatusta maassamme. Suomi ei ole perinteisesti ollut ensimmäisenä maailmassa luomassa rajoituksia ja kieltoja (NIH-tutkija 2).

Suomalaisten luottavat asenteet ovat tärkeitä prospektiivisten kokeiden kannalta (mitä retrospektiivisiin KTL:n näyteaineistoihin pohjautuneet näytteet eivät ole). Tärkeää on myös se, että potilaiden lupa ja suostumus on ehkä helpommin saatavissa Suomessa vanhojen aineistojen monipuoliseen käyttöön (NIH-tutkija 1).

Toinen NIH-tutkijoista esitti vielä kommentoidessaan arvioinnin loppuraporttia seuraavan kokoavan näkökohdan:

Suomi tekee tulevat lakipäätöksensä osana Eurooppaa. Tässä kohtaa tulee kiinnittää huomiota siihen, että useat Euroopan maat ovat luoneet omat lakinsa paljolti eettisin perustein nojaten katolilaiseen perinteeseen. Saksa on tästä poikkeus, mutta Saksassa on muista syistä, ehkä osittain heidän omasta historiastaan, johtuen aiemminkin suhtauduttu torjuvasti esimerkiksi geeniterapian kehittämiseen kliinisiin kokeisiin. Pohjola taas on puhtaasti luterilainen alue ja selkeästi sallivampi yhteisö, joka ei ole luonut eettisiä ongelmia geeni- tai soluterapiassa. Esimerkiksi aborttikeskustelu on Suomessa sallivampaa kuin joissakin vahvasti katolisissa maissa. Tämän tietyn eettisen ilmaston erilaisuudesta johtuen Suomen tulisi ensisijaisesti ajatella omaa

lainsäädäntöään eikä sokeasti noudattaa keskieurooppalaista käytäntöä. Tämän käytännön noudattamiseen olisi helppo kallistua, sillä todelliset päättäjät, eli kansaedustajat, eivät valitettavasti ole genetiikan tai kantasolujen asiantuntijoita, vaan toimivat pitkälti muiden lausuntojen ja muiden maiden lakien pohjalta. Uskon, että etiikan asiantuntijoiden kanssa yhteistyössä Suomeen kyetään luomaan säännökset, jotka eivät tule rajoittamaan tutkimusta pitkällä tähtäimellä tulevaisuudessa ja Suomeen voidaan luoda tutkimusilmasto, joka edesauttaa Suomea nousemaan vieläkin tärkeämmäksi bioteknologisen tutkimuksen maaksi (NIH-tutkija 2).

Yksi filosofi totesi kansalaisten luottamuksesta hieman ironisesti seuraavaa:

Ei kuulu asiantuntemukseni alaan, mutta suhteellisen homogeenisen ja auktoriteetti-uskoisen kansan kuvittelisi olevan hyvää materiaalia (filosofi 2).

Talousasiantuntija ei nähnyt kansalaisten luottamuksella olevan lopultakaan kovin ratkaisevaa merkitystä:

Yllä on listattuna nykyiset vahvuudet, jotka tuskin muuttuvat lähivuosina – kansalaisten yleisellä luottamuksella hallintoon ja akateemiseen tutkimukseen ei mielestäni kuitenkaan ole niin suurta merkitystä kuin listan muilla kohdilla.

Kaksi filosofia korostivat kansalaisten epäluulojen ja geenitietojen levittämisen rajoittamisen positiivisia puolia:

On hyvä, että ”genomaanisuudelle” asetetaan rajoja. Missä määrin BSE:n kaltaiset hyvinvoinnin uhat ovat ylimielisyytemme aiheuttamia, on kysymys, johon on vaikea vastata. Samat tieteenalat, joita monet ovat valmiit pitämään ainoina hyödyllisinä, ovat samalla niitä, jotka voivat aiheuttaa suurinta vahinkoa (Haastattelusta kirjattu filosofin näkökohta, filosofi 3).

Geneettisen tiedon lisääntyminen antaa meille mahdollisuuden hyvinvoinnin lisäämiseen. Ei kuitenkaan ole selvää, että kaikki geeniteknologian sovellukset toimisivat pelkästään ihmisten hyödyksi. Esimerkiksi vakuutusyhtiöt, oppilaitokset ja työnantajat saattaisivat olla kiinnostuneita geenitestien soveltamisesta. Kiinnostava eettinen kysymys on, pitäisikö tällainen testaaminen sallia. Entä olisiko geenitekniikoiden sovellutuksia mahdollista käyttää myös toisten ihmisten tahalliseen vahingoittamiseen (esim. sodankäynti ja terrorismi)? Lisäksi puhutaan paljon geeniteknologioiden riskeistä. Tässä suhteessa geeniteknologia ei mielestäni eroa mistään muusta teknologiasta.

Ennen tekniikan käyttöönottoa on syytä tehdä perusteellinen riskikartoitus, jonka perusteella päätetään tekniikan soveltamisesta (filosofi 1).

4.6. Ovatko suomalaisten ammattitaito ja kansalaisten geenitiedon taso vahvuuksia vai heikkouksia?

Keskustelua suomalaisten ammattitaidon merkityksestä vahvuutena viriteltiin seuraavalla näkökohdalla:

Suomalaisilla on jo paljon tarjottavaa kansainväliselle tiedeyhteisölle koskien omaa erityistä geeniperintöään, erityisesti uraa uurtaneen professori Albert de la Chapellen ansiosta. Hän yhdessä työtovereidensa kanssa loi käsitteen ”suomalainen tautiperintö”. Kun käytössä on useilla paikkakunnilla satojen vuosien taakse ulottuvat tarkat kirkonkirjat, voidaan tiettyjä sukuja seurata kansainvälisestikin katsoen poikkeuksellisen hyvin. Lääketieteellisen genetiikan alueella voidaan nähdä Suomessa vahvaa osaamista, sillä useat de la Chapellen oppilaista ja hänen oppilaidensa oppilaista ovat saavuttaneet korkean kansainvälisen tason.

Näkökohdassa oli ilmeisen virheellisesti annettu Albert de la Chapelille kunnia käsitteen ”suomalainen tautiperintö” keksimisestä. Käsitteen keksijä oli Jaakko Perheentupa, mikä yksi geenigeneralisti totesi. Toisen geenigeneralistin mukaan voitaisiin puhua STP:n uraauurtavasta kliinisestä tutkimuksesta, mitä 80–90-luvuilla jatkoivat ansiokkaasti molekyylogeneetikot.

Se, onko suomalaisten ammattitaito jatkossa vahvuus vai heikkous, riippuu olennaisesti tutkimukseen ja koulutukseen suunnatuista varoista. Kuten edellä todettiin, muutamat asiantuntijat nostivatkin tutkimusvarat avainongelmaksi. NIH-tutkija korosti tutkijayhteisön osaamisen ratkaisevuutta menestyksellisen toiminnan kannalta:

On oikea väite, että suomalaisen geenitiedon hyväksikäyttämisen kannalta tärkeä asia on koulutettu tutkijajoukko. Muualta maailmasta tutkijoita on siirtynyt genetiikasta monelle muulle alueelle, kun genetiikan tutkimus ei ole edennyt heidän mielestään riittävän vilkkaasti. Suomessa sen sijaan suuri joukko tutkijoita on pysynyt ”uskollisena” perinteisen ihmisgenetiikan mahdollisuuksille. Pidän tätä tärkeänä etuna, jos halutaan keskittyä kansantautien geneettisen taustan selvittelyyn perustutkimuksessa (NIH-tutkija 1).

Geenispesialisti korosti laaja-alaisen, ei pelkästään geeneihin liittyvän tiedon merkitystä:

Laaja-alainen näkemys ja kokemus siitä, miten perustutkimuksesta voidaan edetä lääkekehitykseen ja diagnostiikkaan. Geneettisen tiedon analysointi ei vie kovin pitkälle. Tarvitaan ihmisiä, joilla on kokemusta sekä modernista perustutkimuksesta että lääkekehityksestä. Geenikartoittajan näkemys ei riitä. Miksi kyselyssä korostuu niin voimakkaasti kansanterveyslaitos ja sen kokoelmat vs. yliopistojen perus- ja kliininen tutkimus? Pelkkä aineistojen kerääminen ei johda innovaatioihin johtaviin keksintöihin.

Heikkouksiksi esitetyt vaihtoehdot eivät ole olennaisia esteitä. Nähdäkseni esteenä on pikemminkin ammattitaitoisten osaajien ja tutkimustulosten hyödyntäjien puute. Mm. lääke- ja diagnostiikka-alat edellyttävät modernin perustutkimuksen (tai esim. geenikartoituksen) lisäksi hyvin toisenlaista näkemystä ja osaamista. Näistä osaajista ja traditiosta on Suomessa puute aivan toisin kuin esimerkiksi USA:ssa.

Kantasolutuntija totesi suomalaisten osaamisen tasosta seuraavaa:

Suomen ongelma on maan mitätön osuus genomiprojekteista. Asiaan liittyvä tietotaito on ohutta, ja vaikka terveydenhuolto on ollut korkeatasoinen, se on rapautumassa nopeasti. Islannin ja Eestin projektit tulevat antamaan osviittaa, ovatko genomiassosiaatiotutkimukset luomassa uutta lääketiedettä vai ei.

Vaikka asiantuntijat arvioivat yleisen tiedon puutteen tai virheelliset tiedot kansalaisten ja julkishallinnon päättäjien keskuudessa keskimäärin toiseksi haittaavimmaksi geenitiedon hyödyntämisen kannalta, tämä haitta ei kirvoittanut kommentteja. Vain yksi talousasiantuntija pohti seuraavasti geenitiedon yleistä tasoa Suomessa:

Tiedon puute on ongelmallinen moneltakin kannalta – ei vähiten siksi, että tiede ja teknologia kehittyvät tällä alueella erittäin nopeasti, joten vain harvalla riittää kapasiteettia seurata alan kehitystä syvällisesti.

4.7. Julkisen sektorin hallinto ja talous ongelmana

Keskustelua julkisen terveydenhoidon hallinnollisista ja taloudellisista ongelmista viritettiin seuraavalla näkökohdalla:

Suomalainen julkinen terveydenhoito, joka perustuu kuntien suureen itsenäisyyteen sekä terveydenhoidon rahoituksessa että hoidoista päättämisessä, on ajautunut vakavaan hallinnolliseen ja kustannuskriisiin, jonka voi odottaa vain entisestään pahenevan – ellei tehdä radikaaleja uudistuksia – suurten ikäluokkien siirtyessä eläkkeelle. Geeniteknikka nähdään tässä tilanteessa kuntien taloudesta päättävien keskuudessa pikemminkin uusia kustannuksia uusien hoitojen muodossa aiheuttavana uhkakuvana kuin uusien mahdollisuuksien avaajana. Rahoittajien taholta on puolileikkillisesti todettu, että julkisen terveydenhuollon rahoituksen kannalta olisi parasta lopettaa geeniteknikan tutkimus. Vaikka tällaiset huomautukset eivät olisikaan vakavassa mielessä esitettyjä, ne eivät ole omiaan edistämään geeniteknikan aktiivista soveltamista.

Vaikka asiantuntijat varsin yksimielisesti tunnustivat ongelman olemassaolon luokittelemalla sen tärkeimmäksi tai ainakin tärkeimpien joukkoon kuuluvaksi, he eivät kokeneet sitä millään tavoin ylipääsemättömänä tai edes vielä kovin kärjistyneenä. Seuraava geenispesialistin kannanotto kuvanee varsin hyvin panelistien yleistä suhtautumista asiaan:

Hallinnollinen ja kustannuskriisi ei ole vielä paljon vaikuttanut, tosin tilanne voi muuttua lähivuosina. Kun terveydenhuollon prosenttiosuus BKT:sta on Suomessa alle OECD:n keskiarvon, niin eduskunnan tulisi priorisoida asiat ja satsata terveydenhuollon toimintaan. Samalla keinotekoinen raja erikoissairaanhoidon ja perusterveydenhuollon välillä tulisi purkaa ja antaa kunnille terveydenhuollon kokonaisvastuu ja riittävä rahoitus. EVO:n rahoituksen leikkaukset tänä vuonna iskevät juuri kliinisen tutkimuksen ytimeen, joka olisi tärkeässä asemassa "fenotyyppi"-tiedon kerääjänä ja tautitapausten ja sukujen tunnistajana (geenispesialisti 1).

Kyse on nimenomaan priorisoinnista, minkä geenispesialisti-panelisti totesi seuraavasti:

Kansalaisilla ja viranomaisilla voi olla oikeutettu näkemys, että on olemassa olennaisempia ongelmia (köyhyys, terveyserot, tupakointi, päihteet, liikenne, lasten mielenterveys), joiden osalta geenien vaikutus on tai oletetaan olevan vähäinen tai olematon. Siksi paineita panostaa geenitietoon ei ole

kovin paljon – se voidaan kokea jopa samanlaisena "hypenä" kuin IT-boomi. Toisaalta peruslähtökohta, että voimavarat niukentuvat, on vain oletus. Entä jos Suomi koko ajan vaurastuu? Onhan meillä varaa nyt ihan toisenlaisiin hoitoihin kuin 50 vuotta sitten. Kyse on siitä, mitä pidetään tärkeänä ja mitä odotuksia luodaan siitä, mikä on mahdollista, mikä ei (geenispecialisti 1).

Tärkeää olisi käydä asiallista keskustelua priorisoinnista. Tämän talousasiantuntija ja filosofi totesivat seuraavasti:

Vaikka uudet hoitotavat koetaan kunnallistaloudellisesti rasittaviksi, näitä kuluja tulisi analysoida samoin kriteerein kuin liike-elämän investointeja: mikäli hoitamatta jättäminen (tai ”konventionaalinen hoitoprosessi”) maksaa pitkällä tähtäimellä enemmän kuin uudentyypinen hoito, em. hoito on myös taloudellisessa mielessä oikeutettu – eettisestä ja moraalisesta puhumattakaan (taloustuntija 1).

Lähes kaikista hoidoista pätee, että ne ovat aluksi kalliita. Hoidon yleistyessä ja kehittyessä myös sen kustannukset laskevat. Geenihoidojen ja -terapioiden kertakustannus voi olla suuri, mutta usein geenihoito tähtää sairauden todelliseen paranemiseen, ei pelkästään oireiden hoitoon. Geenihoidojen kustannukset voivat tulevaisuudessa jäädä pienemmiksi kuin niille vaihtoehtoinen vuosikautia jatkuva lääkehoito, joka ei poista sairautta, vaan lievittää tai estää sen oireita (filosofi 1).

Osa kunnista onkin päätyneet priorisoimaan geenitutkimusta:

Osa suomalaisista kuntakeskuksista panostaa tutkimukseen. Näistä hyvä esimerkki on Kuopio, jossa kaupunki on voimakkaasti mukana luomassa tutkimusympäristöä (NIH-tutkija 1).

Monet asiantuntijat eivät olleet valmiit näkemään terveydenhuollon rahoituskriisiä geenitekniikan tutkimuksen keskeisenä ongelmana:

Julkisella terveydenhoidon rahoituksella/hallinnolla lienee ainakin aineistojen kokoamisen kannalta vähemmän merkitystä – julkinen, että yksityinen tutkimusrahoitustasokin on maassamme verraten korkea verrattuna moniin muihin maihin, joten en priorisoisi tätä tärkeimmäksi ongelmaksi (taloustuntija 1).

Meillä on läntisten maiden pienimmästä päästä olevat sairaanhoitokulut, jotka ovat viime vuosina kasvaneet muita maita hitaammin. Ei meillä siten mitään terveydenhuollon kustannuskriisiä ole. Hallinnon kriisikin on liioitteleva ilmaisu. Rahoituksessa on vaikeuksia, mutta ei ehkä kriisiksi asti niitäkään (puhutaan kuitenkin yleensä vain muutamien prosenttien rahoitusongelmista). Lisäksi kannattaa muistaa ja toistaa, että geenitiedon lisääminen voi myös pienentää joitakin kustannuksia (vaikka uudet teknologiat yleensä ovat kustannuksia lisänneetkin). Ainakin aluksi puhutut geenihankkeet olisivat tutkimushankkeita. Tutkimustyöhön meidän yhteiskunnassamme on paljon rahaa, minkä näkee sekä tilastoista että ympärilleen katsomalla (geenispesialisti 2).

Geenitekniikan tutkimus ja julkisen terveydenhuollon rahoituskriisi eivät oikein kuulu samaan asiayhteyteen. Tutkimusta tulee aina tehdä, onko siitä käytännön hyötyä, joka on sovellettavissa käytännössä julkisessa terveydenhuollossa, on toinen kysymys. Geenitekniisiä diagnooseja ei kannata lähteä turhaan tekemään. Parhaiten ne puoltavat kliinisessä käytössä paikkaansa, kun niiden avulla voidaan valita kullekin potilaalle paras ja sopivin hoito. Tähän tosin kansantautien geenitutkimus ei tule auttamaan (NIH-tutkija 2).

Pahimpana haittana pidetty julkisen terveydenhuollon hallinnollinen ja kustannuskriisi ei ole vain geenitiedon hyödyntämisen ongelma, vaan johtuu terveydenhuollon omien tavoitteiden kannalta järjettömän suoraan liike-elämästä sen tarpeisiin luodun mallin siirtämisestä terveydenhuollon ”kustannustehokkuuden” mittaamiseen. Mallissa on vain kuluja ja kustannuksia, sen sijaan tuottojen laskeminen on vaikeaa. Radikaalit uudistukset ovat tarpeen ennen muuta terveydenhuollon omien tavoitteiden kannalta adekvaatin arviointimallin luomiseksi. Halvinta olisi olla hoitamatta ketään. Eikö Yhdysvaltain terveydenhuollossa kärsitä kriisistä? Ovatko nämä vain Suomen erityisiä ongelmia? (filosofi 2)

5. Geenitietojen keruun ja käytön lainsäädännölliset ja eettiset puitteet Suomessa

5.1. Geenitietojen keruuta ja hyödyntämistä ohjaava nykyinen lainsäädäntö¹

Seuraavassa tarkastellaan erityisesti nykyisen lainsäädännön asettamia puitteita seuraavassa luvussa tarkasteltavalle luonnokselle Genomitietokeskuksesta. Nykyisen lainsäädännön tarkastelun jälkeen tässä luvussa tarkastellaan asiantuntijoiden käsityksiä siitä, millaisilla eettisillä ja muilla normeilla geenitietojen keruuta ja hyödyntämistä tulisi ohjata vuonna 2015.

Suomi on sitoutunut noudattamaan useita kansainvälisiä, muun muassa lääketieteellistä tutkimusta ja tietosuojaa koskevia, säännöksiä (esimerkiksi Euroopan neuvoston bioetiikkakonventio, ETS 164 ja Euroopan unionin tietosuojadirektiivi 95/46/EY). Ne rajoittavat omalta osaltaan kansallisen lainsäätäjän mahdollisuuksia säädellä ihmisen perimän tutkimusta ja ne tulee ottaa huomioon kansallista sääntelyä valmisteltaessa. Kansainväliset velvoitteet asettavat joissain tapauksissa kansalliselle lainsäätäjälle myös velvollisuuden säätää tietyistä, esimerkiksi yksilön asemaa turvaavista, seikoista lain tasoisilla normeilla. Tällöin pelkkä ammattieettinen sääntely ei ole riittävää. Ylipääntäänkin yksilön suoja edellyttää, että keskeisimmät periaatteet kirjataan lain tasoisina normeina ja niiden rikkominen sanktioidaan asianmukaisesti. Yksityiskohtaisempaa sääntelyä voidaan antaa kulloinkin tarkoituksenmukaisessa ja helpommin muutettavissa olevassa muodossa. Ammattikunnan ulkopuolelta tulevat säännöt lisäävät myös toiminnan julkista luotettavuutta.

Oletettavaa on, että kansainväliset normit tulevat mukautumaan ajan tuomiin uusiin haasteisiin. Joiltain osin kenties liian rajoittavina näyttäytyviä säännöksiä (kuten ihmisen genomitietojen käytön rajaaminen lääketieteellisiin sovellutuksiin) voidaan muokata ja varmasti tulevaisuudessa tullaankin muokkaamaan siten, että ne palvelevat paremmin kulloisiakin tarpeita. Toisaalta niin kauan kuin näin ei tapahdu, mutta Suomi on kuitenkin sitoutunut säännöksiä noudattamaan, on niiden asettamia rajoituksia noudatettava.

¹ Tämä jakso perustuu keskeisesti Lääketeollisuus ry:n lakimiehen Tiina Aitlahden tekemään muistioon. Koska muistiota on jonkin verran muokattu poistoin ja lisäyksin, arvioinnin tekijät ottavat kuitenkin sisällöllisen vastuun myös tästä jaksosta. Erityisesti jaksoon on lisätty viime vaiheessa – tulevaisuusvaliokunnan jo tehtyä väärään informaatioon perustuvan johtopäätöksensä - Euroopan neuvoston Bioeettisen konvention geenitestausta koskeva sopimuskohta.

Geenitietopankkeihin vaikuttavat yleissäädökset

Millaisia puitteita nykyinen lainsäädäntö asettaa geeniaineistojen kokoamiselle ja käytölle? Yleisimmällä tasolla säätelevät normit löytyvät perustuslaista. Suomen perustuslaissa turvataan sekä yksilön henkilökohtainen koskemattomuus että yksityisyyden suoja. Molemmilla pyritään turvaamaan henkilön itsemääräämisoikeutta, jota ei voida perustuslain vastaisesti rajoittaa. Myös Euroopan neuvoston bioetiikkakonventiossa asetetaan yleisiä puitteita geenitiedon käytölle. Konventiossa sovitaan geneettisen perimän perusteella tapahtuvan syrjinnän olevan kiellettyä. Geneettistä tietopankkia suunniteltaessa mahdollisuudet geneettisen tiedon käyttöön syrjivässä tarkoituksessa tulee pystyä sulkemaan pois.

Ehkä kaikkein rajoittavin ja kiistanalaisin kohta bioeettisessä konventiossa liittyy ennustavien geenitestien käyttöön. Ennustavien geenitestien käyttö on bioetiikkakonventiossa rajattu terveydellisiin ja terveyteen liittyvän tutkimuksen tarkoituksiin. Tämä rajoitus tulee ottaa huomioon mahdollisen geenitietopankin käyttötarkoitusten valinnassa, ellei sitten Suomi hae poikkeusta mainittuun säädökseen. Rajaus tulee hyvin todennäköisesti ennemmin tai myöhemmin osoittautumaan liian kapeaksi. Arvioinnissa myöhemmin esitetystä aineistosta voi päätellä, että genomien ”medikalisointi” tulee ajautumaan umpikujaan toisaalta teknologian kehityksen ja toisaalta taloudellisten voimavarojen rajallisuuden vuoksi.

Yksilöä koskevan geneettisen tiedon hankkiminen

Yksilöä koskevan geenitiedon hankinnan lähtökohtana on yksilön suostumus itseään koskevien tietojen keräämiseen. Tämä yksilön itsemääräämisoikeutta korostava periaate on olennainen osa niin lääketieteellistä tutkimusta kuin henkilötietojen käsittelyä koskevia säädöksiä. Yksilöä koskeva sääntely voidaan ryhmitellä kolmeen sääntelytyyppiin:

- a) lääketieteellistä tutkimusta koskeva sääntely
- b) tietosuojalainsäädäntö
- c) anonymien tietojen käyttömahdollisuus.

Lääketieteellisen tutkimuksen sääntelyn nykyiset periaatteet sisältyvät muun muassa Maailman lääkäriliiton Helsingin julistukseen sekä Euroopan neuvoston bioetiikkakonventionon (”Convention on Human Rights and Biomedicine”, hyväksytty 4.4.1997). Bioetiikkakonvention mukaan yksilöön kohdistuva terveydenhuollon interventio edellyttää henkilön vapaaehtoista ja riittävään tietoon perustuvaa suostumusta. Lääketieteellisen tutkimuksen yhteydessä tätä vaatimusta on tiukennettu niin, että suostumuksen tulee

olla nimenomainen, yksilöity ja dokumentoitu. Tutkittavalla tulee myös milloin tahansa olla oikeus syytä ilmoittamatta peruuttaa suostumuksensa.

Yksityiselämän suojan osalta konventiossa todetaan jokaisella olevan oikeus yksityisyyden suojan kunnioittamiseen terveyttä koskevien tietojen osalta. Lisäksi jokaisella tulee olla oikeus saada tietoonsa hänestä kerätyt terveystiedot, ellei henkilön oikeutta ole syytä rajoittaa hänen oman etunsa nimissä. Toisaalta tietoja ei tule antaa vastoin henkilön tahtoa, joten tutkimusta suorittavalla ei ole oikeutta kertoa tutkimuksen tuloksia tutkittavalle ilman tämän nimenomaista lupaa.

Jo olemassa olevien kudoksenäytteiden (mukaan lukien mm. verinäytteet) osalta laki ihmisten elimien ja kudoksien lääketieteellisestä käytöstä edellyttää näytteiden käytön perustuvan näytteen antajan antamaan kirjalliseen, tietoon perustuvaan suostumukseen. Mikäli olemassa olevaa näytettä halutaan käyttää uuteen käyttötarkoitukseen, on näytteen antajalta lähtökohtaisesti pyydettävä tähän uusi suostumus. Terveystieteiden tutkimuskeskus (TEO) voi kuitenkin antaa luvan hoitotarkoituksessa otettujen näytteiden käyttämiseen muuhun tarkoitukseen, esimerkiksi tutkimukseen tilanteissa, joissa henkilön suostumusta ei näytteiden suuren määrän, näytteiden iän tai muun sellaisen syyn tai henkilön kuoleman vuoksi ole mahdollista hankkia. Tutkimusta varten otettujen näytteiden osalta TEO voi kuitenkin antaa luvan uuteen käyttötarkoitukseen vain, mikäli henkilö on kuollut. Muussa tapauksessa edellytetään henkilön uutta suostumusta.

Suomen nykyinen lainsäädäntö ei tee eroa geneettiseen tietoon perustuvien hoitojen ja tutkimusten ja muiden lääketieteellisten hoitojen ja tutkimusten välillä. Laki potilaan oikeuksista lausuu yleisesti, että potilasta pitää informoida kaikista interventioista ja hän suostuu tai kieltäytyy informaation saatuaan. Tässä geenitesti ei eroa röntgenkuvan tai koepalan otosta.

Euroopan bioeettinen konventio sisältää luvun IV nimeltään ”Human genome”. Lukuun sisältyvät konvention artikkelit 11–14. Arvioinnissa asiantuntijoille muodostui erityisesti konvention artikkelin 12 sisällöstä väärä käsitys. Artikla kuuluu sanatarkasti seuraavasti:

Predictive genetic tests

Tests which are predictive of genetic diseases or which serve either to identify the subject as a carrier of a gene responsible for a disease or to detect a genetic predisposition or susceptibility to a disease may be performed only for health purposes or for scientific research linked to health purposes, and subject to appropriate genetic counselling.

Artikla 12 siis kieltää sairastumisalttiutta koskevan tiedon käytön muihin kuin testattavien henkilöiden terveyttä edistäviin tai terveystutkimusta tukeviin tarkoituksiin. Muuta geneettistä testausta säätelevät artikkelit 11 ja 14. Artiklan 11 perusteella kaikki henkilön diskriminointi hänen geneettisen perimänsä perusteella on kielletty. Artiklan 14 mukaan lapsen sukupuolen testaaminen on sallittua vain sukupuoleen sidoksissa olevan perinnöllisen taudin välttämiseksi. Todettakoon lisäksi, että artiklassa 13 sallitaan ihmisen perimän modifiointi vain ennalta ehkäiseviin, diagnostisiin ja terapeuttisiin tarkoituksiin ja vain siten, että se ei vaikuta jälkeläisten ominaisuuksiin. Väärästä käsityksestä artiklasta 12 seurannutta väärää johtopäätöstä tarkastellaan lähemmin jaksossa 5.2.

EU:n tietosuojadirektiivi lähtee myös henkilön oikeudesta päättää ja tietää itseään koskevien tietojen käsittelystä. Suomessa kyseinen direktiivi on saatettu voimaan **henkilötietolailla**.

Henkilötietolain mukaan henkilötiedolla tarkoitetaan kaikenlaista luonnollista henkilöä taikka hänen ominaisuuksiaan tai elinolosuhteitaan kuvaavia merkintöjä, jotka voidaan tunnistaa häntä tai hänen perhettään tai hänen kanssaan yhteisessä taloudessa eläviä koskeviksi. Laaja määritelmä kattaa myös yksilöä koskevat geneettiset tiedot. Henkilötietolain säännöksiä tulee soveltaa, jos tietoja käsitellään automaattisesti tai jos ne muodostavat sellaisen manuaalisen rekisterin, josta tiettyä henkilöä koskevat tiedot voidaan helposti löytää.

Henkilötietolaki edellyttää kerättävän tiedon käyttötarkoitusten ennalta määrittelemistä. Tarkoitus tulee määritellä siten, että siitä ilmenee, minkälaisien tehtävien hoitamiseksi henkilötietoja käsitellään. Tietoja on mahdollista käsitellä vain tällaisessa ennalta määritellyssä tarkoituksessa. Poikkeuksena on kuitenkin tietojen käsittely tieteellistä tutkimustarkoitusta tai tilastoa varten, sillä tällaista käyttöä ei pidetä yhteensopimattomana alkuperäisten käsittelyn tarkoitusten (esim. potilaan hoito) kanssa.

Henkilötietojen käsittely on sallittua vain, jos jokin henkilötietolaissa käsittelylle asetetuista edellytyksistä täyttyy. Nyt kyseessä olevassa tilanteessa lain tarjoamista mahdollisuuksista voivat tulla kyseeseen joko rekisteröidyn yksiselitteisesti antama suostumus (suostumus määritellään laissa vapaaehtoiseksi, yksilöidäksi ja tietoiseksi tahdon ilmaisuksi), käsittelystä säätäminen laissa tai käsittelyn johtuminen rekisterinpitäjälle laissa säädetyistä tai sen nojalla määrätystä tehtävästä tai veloitteesta taikka tietosuojalautakunnan antama lupa.

Arkaluonteisten tietojen, kuten terveyttä koskevien tietojen, käsittely on henkilötietolain mukaan lähtökohtaisesti kielletty. Kieltoa ei kuitenkaan sovelleta, mikäli rekisteröity on antanut tietojen käsittelyyn nimenomaisen (käytännössä kirjallisen) suostumuksensa, tietojen käsittelystä säädetään laissa tai se johtuu välittömästi rekisterinpitäjälle laissa

säädetyistä tehtävistä, tietoja käsitellään ainoastaan historiallista tai tieteellistä tutkimusta taikka tilastointia varten tai mikäli tietosuojalautakunta on antanut käsittelyyn luvan.

Tieteellistä tutkimusta varten henkilötietoja saa käsitellä myös ilman rekisteröidyn suostumusta tai nimenomaista lain säännöstä, jos tutkimusta ei voi suorittaa ilman henkilön yksilöintiä koskevia tietoja ja rekisteröityjen suostumusta ei tietojen suuren määrän, iän tai muun sellaisen syyn vuoksi ole mahdollista hankkia. Lisäksi edellytetään käytön perustumista asianmukaiseen tutkimussuunnitelmaan. Tutkimuksella on myös oltava vastuullinen johtaja.

Tieteellistä tutkimusta koskevien poikkeusten osalta on huomattava, että ne koskevat vain niin sanottua puhdasta tieteellistä tutkimusta, jonka tulokset ovat julkisesti saatavilla ja tulevat koko yhteiskunnan hyväksi. Tutkimus, joka tähtää taloudellisen voiton tuottamiseen jollekin yksittäiselle taholle – vaikkakin se samalla hyödyttäisi yhteiskuntaa (esimerkiksi lääkeyritysten toimesta tapahtuva lääketutkimus) – ei oikeuta tutkimusta koskevien poikkeussäännösten soveltamiseen. Näin ollen hahmotellun Genomitietokeskuksen kohdalla näyttää siltä, ettei tutkimusta koskevien poikkeussäännösten soveltaminen olisi mahdollista. Tällöin mahdollisia perusteita käsitellä henkilötietoja olisivat joko rekisteröidyn suostumus tai lain nimenomainen säännös.

Mitä tulee vanhempien oikeuteen saada lastaan koskevia terveystietoja (erityisesti geneettisiä tietoja), on oikeuskirjallisuudessa lähdetty siitä, että lapsen yksityisyyden suojan turvaamiseksi hänen vanhemmillaan tulee olla oikeus saada vain sellaisia lasta koskevia tietoja, joiden perusteella on mahdollista vaikuttaa lapsen terveyteen sitä edistävällä tavalla. Jos tieto koskee esimerkiksi geenivirhettä, joka aiheuttaa vasta aikuisiällä puhkeavan sairauden eikä sairauden puhkeamiseen voida vaikuttaa ennaltaehkäisevällä hoidolla tai muilla vastaavilla toimenpiteillä, ei vanhemmilla tule olla oikeutta lastaan koskevan tiedon saamiseen. Tiedon antaminen loukkaisi lapsen yksityisyyttä ilman, että sille olisi olemassa hyväksyttävää perustetta.

Arviointihankkeen yhteydessä on myös todettu, että eettisiin periaatteisiin kuuluu myös velvollisuus osallistua ihmisten pelastamiseen. Vaikka tällaisen eettisen velvollisuuden katsottaisiinkin olevan olemassa, perustuu sen toteuttaminen puhtaasti vapaaehtoisuuteen. Kenelläkään ei ole juridista velvoitetta osallistua sen paremmin lääketieteelliseen tutkimukseen kuin verenluovutukseenkaan. Vaikka tietosuojan ei tulisi estää sairaiden auttamista, ei auttamisen nimissä tule myöskään vaarantaa muiden ihmisten yksityisyyttä, vaan on pyrittävä molempien oikeuksien turvaamiseen yhtä aikaa. Tämä voi olla joskus vaikeaa, mutta tuskin mahdotonta.

Henkilötietojen käsittelyä koskevat säännökset koskevat sellaisten tietojen käsittelyä, joiden perusteella on mahdollista tunnistaa yksilö. Jos tiedot on muutettu **anonymisoi-**

malla sellaiseen muotoon, että yksilön tunnistaminen on mahdotonta, ei henkilötietojen käsittelyä koskevia säännöksiä tarvitse soveltaa.

Se, anonymisoidaanko tietoja, missä vaiheessa ja millä tahoilla on mahdollisuus päästä käsiksi tunnistetietoja sisältäviin dokumentteihin, vaikuttaa olennaisesti mm. tutkittavilta pyydettävän suostumuksen tarpeeseen ja muotoon.

Euroopan neuvoston suositus (97) 5 lääketieteellisten tietojen suojasta pitää lähtökohtana anonymisoitujen tietojen käyttöä aina, kun se tutkimuksen kannalta suinkin on mahdollista. Tähän päämäärään pääsemiseksi tulisi mahdollisuutta anonyymien tietojen käyttöön tutkia mahdollisimman laajasti. Voidaanko esimerkiksi tiedot olemassa olevista rekistereistä siirtää mahdolliselle Genomitietokeskukselle koodatussa muodossa tai voidaanko keskuksen talletettuja tietoja toimittaa keskuksen palveluja käyttäville anonyymeina?

Anonymisoinnin osalta keskeinen kysymys on tietojen koodaamisessa käytettävän koodiavaimen hallinta. Jos koodiavain on rekisteriä hallinnoivan tahon hallinnassa, ei tietoja pidetä anonyymeina. Jos koodiavain ei sen sijaan ole tämän tahon hallinnassa, ei henkilötietolain säännöksiä tarvitse soveltaa, sillä tieto katsotaan anonyymiksi.

Muita sääntelyyn liittyviä näkökulmia Genomitietokeskuksen toimintaan

Hahmotellun Genomitietokeskuksen myymien palvelujen osalta on otettava huomioon Euroopan unionin **kilpailuoikeudellinen** sääntely, jonka yhtenä lähtökohtana on määräävän markkina-aseman (jollainen Genomitietokeskuksella todennäköisesti tulisi olemaan) väärinkäytön kieltä. Keskuksen tulee soveltaa palvelujensa myynnissä yhdenmukaisia ehtoja koko EU:ssa, joten suomalaisyritysten tai Suomea erityisesti hyödyttävien tutkimushankkeiden asettaminen erityisasemaan ei liene mahdollista. Esimerkiksi hinnoitteluun liittyvät erot ovat mahdollisia vain objektiivisten seikkojen, kuten tutkimuksen populaatiokoon, perusteella.

Vaihtoehtona tarkastellun yritysmallin osalta vastaava määräävän markkina-aseman väärinkäytön kieltä koskisi yritystä, joka saisi yksinoikeuden genomitietojen kaupalliseen hyödyntämiseen.

Arviointihankkeen yhteydessä on ehdotettu mahdollisuutta tiedotusvälineiden kautta tapahtuvaan tietoon perustuvan suostumuksen hankintaan, jos henkilöä ei voida tunnistaa käsiteltävien tietojen perusteella, jos hänellä on mahdollisuus kieltää aineistonsa käyttö ja jos ehtojen toteutumista valvoo luotettava viranomaisena. Tällaisena viranomaisena on pidetty Genomitietokeskusta. On kuitenkin ongelmallista, voiko Genomitietokeskus omien intressiensä vuoksi toimia puolueettomana arviointiviranomaisena,

joten valvontatehtävän voisi antaa esimerkiksi Terveystieteiden tutkimuskeskukseksi. Se voi tällä hetkellä edellä mainituissa tilanteissa antaa luvan kudosnäytteen käyttöön tieteellisessä tutkimuksessa.

Riippumatta menetelmästä, joiden perusteella hankitaan tutkittavan suostumus geneettiseen tutkimukseen, on kaikkien lääketieteellisten tutkimusten aloittamisen edellytyksenä riippumattoman eettisen toimikunnan antama myönteinen lausunto. Mikäli suostumukselle asetettavia edellytyksiä lievennetään, lisää se eettisten toimikuntien vastuuta tutkittavien oikeuksien turvaajina.

Euroopan neuvoston bioetiikkakonventio korostaa julkisen keskustelun merkitystä biologian ja lääketieteen kehityksen luomista kysymyksistä. Julkinen keskustelu ja sitä kautta saavutettava julkinen luottamus tukevat myös kansalaisten halukkuutta luovuttaa näytteitään tutkimusta varten.

5.2. Geneettisen testauksen yksilön oikeuksiin ja tietosuojaan liittyvät periaatteet vuonna 2015

On selvää, että nykyisin voimassa olevat säädökset ovat keskeinen lähtökohta pohdittaessa ihmisen perimään liittyvän tiedon muodostusta ja hyödyntämistä. Toisaalta arvioinnissa on otettu korostetusti lähtökohdaksi – ei se, mikä on nykyinen lainsäädäntö, vaan – mikä on tarkoituksenmukaista ja mahdollista. Arviointihan on tehty eduskunnalle, jolla on mahdollisuudet muuttaa lainsäädäntöä toki kansainväliset sitoumukset huomioon ottaen.

Asiantuntijoita pyydettiin irtautumaan nykyisistä säädöksistä ja pohtimaan sitä, mikä heidän mielestään olisi eettistä ja tarkoituksenmukaista vuonna 2015. Ajankohta valittiin näinkin kaukaa, jotta säädösten muuttaminen olisi todella mahdollista.

Tässä ja seuraavassa jaksossa esitettävät asiantuntijoiden kannanotot voidaan tulkita puheenvuoroksi siinä eettisessä keskustelussa, jota ovat Suomessa ansiokkaasti edustaneet kaksi viimeisen vuoden aikana ilmestynyttä kirjaa: Juha Räikän ja Kaija Rossin ”Geenit ja arvot” sekä Sakari Karjalaisen, Veikko Launiksen, Risto Pelkosen ja Juhani Pietarisen toimittama ”Tutkijan eettiset valinnat”. Kirjojen toimittajista Rossi, Räikkä ja Launis ovat myös osallistuneet arviointipaneelin toimintaan: Launis ja Räikkä haastattelukierrokseen ja Rossi arvioinnin molemmille kierroksille.

Haastattelukierroksen pohjalta asiantuntijoille annettiin arvioitavaksi seitsemän geneettisen testauksen yksilön oikeuksiin ja tietosuojaan liittyvää periaatetta. Tarkastellut pe-

riaatteet pohjustavat seuraavassa luvussa Genomitietokeskuksesta käytävää keskustelua. Periaatteiden ilmoitettiin koskevan sekä tutkimusta varten tehtyjä geenitestejä että hoitoa varten tehtyjä testejä. Tätä vastusti yksi filosofien ryhmään kuulunut asiantuntija. Hänen mukaansa tutkimusta ja hoitoa ei pitäisi sotkea sen paremmin etiikassa kuin laisakaan keskenään, koska niihin liittyvät eettiset ongelmat ovat hyvin erilaisia. Nykyisen lainsäädännön edellä esitetty tarkastelu osoittaa, että tämä huomio on hyvin aiheellinen ja että tarkastelua on jatkossa syytä tarkentaa näiltä osin.

Seuraavassa taulukossa on esitetty arvioidut periaatteet niiden panelisten lukumäärän mukaisessa järjestyksessä, jotka toivoivat periaatteen olevan voimassa 2015. Arvioita esittäneiden panelistien määrät vaihtelivat kysymyksittäin 17 ja 20 välillä.

Taulukko 3. Geneettisen testauksen yksilön oikeuksiin ja tietosuojaan liittyvät periaatteet

Geneettisen testauksen yksilön oikeuksiin ja tietosuojaan liittyvät periaatteet järjestettyinä niiden panelistien lukumäärän mukaan, jotka toivoivat periaatteen voimassaoloa 2015	Haastatteluihin perustuva arvio vallitsevasta tilanteesta 2015	II kierroksen panelistit, jotka toivoivat tilanteen vallitsevan 2015 (lkm)	II kierroksen panelistit, jotka toivoivat, että tilanne ei vallitse 2015 (lkm)
1. Yksilöltä tai hänen täysivaltaiselta edustajaltaan tulee aina pyytää suostumus hänen geenitietojensa käyttöön, jos hänet voidaan tunnistaa käytetyistä tiedoista.	Voimassa	19	1
2. Geenitutkimuksen tekijä ei saa ilmoittaa tietoa eteenpäin mahdolliselle taudinkantajalle tai henkilölle, jolla on taipumus siihen. Päätös siitä, ilmoitetaanko tietoa eteenpäin esim. lähiomaisille, on sillä, jota tutkimus koskee.	Voimassa	18	1
3. Henkilöä ei rangaista tiedon hankkimisesta kaikista geneettisistä ominaisuuksistaan.	Voimassa	17	0
4. Geenitiedon hankinnan ja käytön lähtökohtana on yksilön päätösvalta omien geeniensä käytön suhteen. Yksilön tulee aina voida kieltää geenitietojensa käyttö.	Voimassa	17	2

5. Vanhempia ei rangaista tietojen hankkimisesta alkion/sikiön/lapsen kaikista geneettisistä ominaisuuksista.	Voimassa	16	1
6. Henkilön antama ”informed consent” voidaan laajentaa tiedotusvälineiden kautta hyvin informoiden spesifistä suostumuksesta koskemaan kaikkia kansanterveyden kannalta olennaisia käyttötarkoituksia edellyttäen, että a) henkilöä ei voida tunnistaa käytetyistä geenitiedoista (esim. tilastollinen tutkimus) b) henkilö voi milloin tahansa kieltää aineistonsa käytön c) ehtojen toteutumista valvoo luotettava viranomainen (esim. Genomitietokeskus).	Voimassa	16	3
7. Tietosuojan rikkomuksista rangaistaan nykyistä selvästi ankarammin.	Voimassa	14	4

Eniten kannattajia oli periaatteella, jonka mukaan yksilöltä tai hänen täysivaltaiselta edustajaltaan tulee aina pyytää suostumus hänen geenitietojensa käyttöön, jos hänet voidaan tunnistaa käytetyistä tiedoista. Avainasia tällaisessa suostumuksessa on, että suostuva riittävästi ymmärtää, mihin hän on suostumassa (ns. ”informed consent”). Perehtyneen suostumuksen edellyttämiin seikkoihin johdateltiin seuraavalla haastattelujen pohjalta muodostetulla näkökohdalla:

”Informed consent” sisältää toisaalta prosessin, joka johtaa hyväksyntään ja toisaalta prosessin dokumentoinnin.

Prosessissa tutkittavalle:

- annetaan tietoa
- varmistetaan, että hän ymmärtää ja
- varmistetaan, että tutkittava osallistuu vapaaehtoisesti.

Prosessin dokumentoinnissa:

- henkilö allekirjoittaa tai muuten osoittaa valmiutensa osallistua todistajien ehkä varmentamana
- tutkimuksen tekijä allekirjoittaa tai muuten todistaa saaneensa suostumuksen ja dokumentoi sen tietokantaan
- allekirjoitettu paperi palautetaan tutkittavalle.

Perehtyneen suostumuksen pyytämistapa on käytännössä vaihdellut huomattavasti eri tutkimuksissa. Joissakin tutkimuksissa tutkittavalle on annettu 8–10 sivun selvitys tutkimuksen tavoitteista ja voidaan epäillä, onko ”tavallinen” potilas voinut ymmärtää hänelle annetun tiedon. Alle 15-vuotiaiden lasten tapauksessa on vaadittu myös vanhempien suostumus. Ei täysi-ikäisten, 15–17-vuotiaiden, tapauksessa nuoren suostumus on riittänyt ja vanhemmille on vain ilmoitettu päätöksestä. Erityisryhmiä ovat myös tajuttomat, kriittisesti sairaat ja lähimenneisyydessä kuolleet henkilöt. Terveystieteiden tutkimuskeskus (TEO) on näissä tapauksissa määritellyt suostumusten antajat tai antanut kuolleiden tapauksessa itse lupia geenitestaukseen. Alkioiden geenitutkimuksiin on vaadittu molempien vanhempien suostumus, mutta sikiön osalta äidin suostumus on riittänyt. Geenitestauksista on maksettu vapaaehtoisille koehenkilöille yleensä pieni korvaus. Hoitojen yhteyksissä tehdyistä testeistä ei ole kuitenkaan maksettu.

Filosofien ryhmään kuuluva asiantuntija ja geenigeneralisti pohtivat suostumuksen antoa seuraavasti:

Perehtynyt suostumus tarkoittaa, että tutkittava antaa suostumuksensa vapaaehtoisesti – eikä esimerkiksi lääkärin houkuttelemana. Perehtyneisyys tarkoittaa, että tutkittavalle on annettu riittävästi informaatiota siitä, mitä tutkimus pitää sisällään ja että tutkittava on myös ymmärtänyt tuon informaation. Kiinnostava kysymys on, mitä kaikkea tutkimuksesta pitäisi tutkittavalle kertoa. Periaatteessa pitäisi kertoa kaikki sellainen, joka saattaa vaikuttaa suostumuksen antamiseen. Lisäksi olisi hyvä, jos tutkittavalle varattaisiin mahdollisuus kysymysten tekemiseen. Vaikea kysymys on, miten voidaan varmistaa, että tutkittava on todella ymmärtänyt hänelle annetun informaation. Tärkeää on myös informoida tutkittavaa siitä, että hän voi milloin tahansa lopettaa tutkimukseen osallistumisen ilman, että siitä seuraa hänelle mitään sanktioita. Oma kysymyksensä ovat lapset tai muut (esimerkiksi vammaiset) tutkittavat, jotka eivät kehitystasonsa vuoksi kykene antamaan perehtynyttä suostumusta. Heidän puolestaan suostumuksen antaa heidän edustajansa (esim. vanhemmat). Usein varataan tästä huolimatta esim. lapselle oikeus kieltäytyä tutkimukseen osallistumisesta (filosofi 1).

Mielestäni ”informed consent” ei poista testaajan vastuuta ja velvollisuuksia. Esimerkiksi lääkäriellä on aina myös ”duty to care”. Geenitestilaboratorio ei voi olla kuin valintamyymälä. Kokemus on jo osoittanut, että jos ihmisiä pysäytetään harkitsemaan, he usein muuttavat mielensä geenitestin suhteen. Tämä voi kuulostaa holhoavalta, mutta testattava ei voi ymmärtää kaikkea testien mahdollisesti mukanaan tuomaa, esimerkiksi vaikeasti tulkittavia vastauksia, jotka johtavatkin vain epävarmuuteen jne. (geenigeneralisti 1).

Hyvin yksimielisiä oltiin myös siitä, että geenitutkimuksen tekijä ei saa ilmoittaa tietoa eteenpäin mahdolliselle taudinkantajalle tai henkilölle, jolla on taipumus siihen. Päätös siitä, ilmoitetaanko tietoa eteenpäin esimerkiksi lähiomaisille, tulee olla sillä, jota tutkimus koskee. Periaatetta problematisoitiin seuraavalla haastattelukierroksella esiin nostetulla näkökohdalla:

Nykyisin sukulaiset eivät saa tietoa sairaan geenitiedoista, paitsi jos hän kuolee. Silloin sukulaiset saavat hänen sairauskertomustietojaan perinnöllisyysneuvontaa varten. Elävän tietoa saa vain hänen luvallaan. On esitetty, että geenitieto olisi suvun eikä yksilöntietoa.

Kaksi filosofipanelistia eivät hyväksyneet tätä näkemystä:

On vaikeaa nähdä, miksi sukulaisilla olisi oikeus yksilöä koskevaan geneettiseen tietoon. Jokainen yksilö voi testauttaa itsensä, jos haluaa tietoa omasta geneettisestä perimästään. Sukulaisten tietoa ei tarvita itseä koskevan tiedon saamiseksi. Suurempi ongelma on, että testattu henkilö saa välttämättä tietoa myös sukulaistensa mahdollisista geneettisistä perimistä (filosofi 1).

Taloustuntija ja filosofi kommentoivat lisäksi periaatetta seuraavasti:

Mielestäni vuonna 2015 tilanne on sellainen, että tieto mahdollisesta riskistä tai alttiudesta sairauteen voidaan ilmoittaa tutkittavalle henkilölle. Olen samaa mieltä väitteen toisesta lauseesta kuin ”keskivertovastaajat”: päätös on henkilöllä, jota tutkimus koskee (eli tutkittavalla henkilöllä) (taloustuntija 1).

Tämä on eettisesti hyvin kiinnostava kysymys. Taas kerran palataan kysymyksiin geneettisen tiedon erityisluonteesta. Geenitutkimusta voidaan toki tehdä myös niin, että geenitestien tuloksia ei ilmoiteta edes tutkittaville tai ne ilmoitetaan vain niille tutkittaville, jotka haluavat testien tulokset. Eettisesti kiinnostavia ovat tutkimukset ja testaukset, joissa tulos ilmoitetaan tutkittavalle. Geenitestiin osallistuva ei koskaan saa tietoa vain omasta geeniperimästään, vaan aina myös vanhempiensa geeniperimästä ja sisarustensa ja lastensa mahdollisista perimistä. Tuntuu eettisesti kyseenalaiselta, että tutkija ilmoittaisi geenitestin tuloksen aina kaikille, joita se voi koskea. Tällöinhän yksilö voisi joutua vastaanottamaan sellaista itseään koskevaa geneettistä informaatiota, jota hän ei haluaisi itsestään tietää. Toisaalta ratkaisun jättäminen testattavalle ei sekään ole aina täysin ongelmatonta. Testat-

tava ei ole perehtyneet genetiikkaan ja siksi hänellä ei ole kykyä arvioida testituloksensa merkittävyyttä sukulaisilleen (filosofi 1).

Filosofi-panelistin esiin nostamaa kysymystä siitä, miten henkilöt kokevat itseään koskevan geneettisen tiedon ja erityisesti tautialttiuksien ilmoittamisen, on tutkittu myös empiirisesti. Tehdyssä tutkimuksessa (Alftan) seurattiin 400 sellaisen henkilön kokemaa ahdistusta, joiden suvussa oli todettu perinnöllinen alttius syöpään ja jotka suosivat geenitestiä. Geenitestissä selvitettiin, oliko heillä altistumista lisäävä geeni, eli noin 50 prosentilla henkilöistä (ryhmä 1) todettiin altistava geeni ja muilla ei (ryhmä 2). Odotetulla tavalla ahdistus nousi aluksi ryhmässä 1 ja laski ryhmässä 2. Myöhemmin kuitenkin myös ryhmän 1 ahdistustaso laski niin, että kummankin ryhmän syövän pelko oli alempi kuin ennen geenitestiä. Ryhmään 1 kuuluvista 90 % oli tyytyväisiä päätöksensä ottaa testi ja ryhmään 2 kuuluvista 95 %.

Vastanneet panelistit olivat yhtä mieltä siitä, että henkilöä ei tule rangaista tiedon hankkimisesta kaikista geneettisistä ominaisuuksistaan. Vain yksi filosofi esitti asian suhteen epäilyksiä. Hänkään ei ilmoittanut vastustavansa periaatetta. Hänen mukaansa tiedon hankkiminen ei sinällään ole moraalisesti kyseenalaista. Tieto voi kuitenkin johtaa abortteihin tai muihin toimenpiteisiin, joita tiedon ei voida katsoa oikeuttavan.

Keskustelua aiheesta pohjustivat seuraavat haastattelujen pohjalta muodostetut näkökohdat:

Euroopan neuvoston bioeettinen konventio toteaa aika selkeästi, että geenitestejä saa tehdä vain lääketieteellisin perustein, joten ne maat, joiden lainsäädäntö on konvention mukainen, joutuvat kieltämään mm. työnantajien ja vakuutusyhtiöiden oikeuden testaamiseen vapaasta testausoikeudesta puhumattakaan.

Saksan geneettisiä testejä koskevassa teknologian arvioinnissa ehdotettiin, että geneettisiä testejä tulee tehdä vain lähtien lääketieteellisistä perusteista (iästä, sukuperinnöstä). Geneettisen seulonnan menetelmien kehittyessä liepee erittäin vaikeaa ylläpitää Saksassa ehdotetun kaltaisia jyrkkiä rajoituksia. Jyrkkien kieltojen asemasta ammattietiikan korostaminen on mielekkäämpää. Tärkeää olisi luottamuksen säilyttäminen ja testaajien korkean sertifioitun ammattitaidon kunnioittaminen ja vastuullisten ammattilaisten erottaminen ”humpuukimaakareista”. Tällöin muodostuu luottamuksellinen suhde neuvojan ja neuvon hakijan välille ja keskustelu voi edetä tyyliin ”Mitä sinä tekisit minun asemassani?”

Jos asetetaan Saksan tapaan testauskieltoja, edessä on monimutkainen keskustelu esimerkiksi sen arvioimiseksi, mikä on ”lääketieteellinen peruste”. Kuuluuko esimerkiksi tyttöjen pitkäkasvuisuutta määrittelevä geeni ”lääketieteellisiin”? Kuinka alhainen odotettavissa oleva älykkyyssprosentti riittää ”lääketieteelliseksi perusteeksi”?

Vaikuttaa hyvin perustellulta, että ammatinvalinnan ohjauksessa – vaikka ei ehkä työpaikkaan valinnassa tai vakuutuksia hankittaessa – sallitaan käytettävän ”ei-lääketieteellistä” geenitietoutta. Tällaista testausta esimerkiksi lentäjien osalta voi rinnastaa jo käytössä oleviin allergiatesteihin.

Ensimmäisenä mainittu näkökohta on sanatarkasti geenigeneralistin arvioinnin ensimmäisellä kierroksella kirjallisesti esittämä näkemys, jonka asiasisältöä muut asiantuntijat eivät kyseenalaistaneet arvioinnin toisella kierroksella. Kun vielä arvioitsijoiden tiedossa oli, että Sveitsin ja Itävallan lainsäädännössä sallitut ihmisten geneettiset testit on yksiselitteisesti rajattu Sveitsin tapauksessa pelkästään terveyttä edistäviin tarkoituksiin (Hennen ym., 2001 s.146) ja Itävallan tapauksessa terveydellisiin ja tieteellisiin tarkoituksiin (Hennen ym., 2001 s.143), arvioitsijoilla ei ollut syytä epäillä geenigeneralistin esittämää näkemystä. Ainoat näkökohdasta esitetyt kommentit olivat seuraavat kahden filosofiasiantuntijan esittämät:

Rajoituksia voitaisiin tarvita nimenomaan siihen, kuka testejä saa tehdä. Testattavan ei voi olettaa kykenevän erottamaan ”hyvää” ja ”huonoa” testaajaa toisistaan. Tämän jälkeen tullaan kysymyksiin niiden, jotka testejä saavat tehdä, ammattietiikasta. Geenitieto eroaa esim. allergiatesteistä sikäli, että sen avulla voidaan ennustaa tulevaisuuteen. Geenitesti voisi ehkä toimia osana ammatinvalintaa, mutta yksinään se ei voi sitä määrätä. Varmasti esimerkiksi henkilön oma motivaatio on geneettistä perimää tärkeämpi soveltuvuuden mittari (filosofi 1).

Mitä testejä julkinen terveydenhuolto tarjoaa? Kuka hoitaa ja tukee niitä, jotka ovat Internetistä tilanneet testin, joka paljastaa heidän perimästään jotain huolestuttavaa? Kuluttajavalistusta on tehostettava, etteivät ihmiset joudu huijareiden käsiin (filosofi 2).

Lähtien geenigeneralistin välittämästä tiedosta ja toisaalta vastanneiden panelistien yksimielisestä kannasta, että henkilöä ei tule rangaista tiedon hankkimisesta kaikista geneettisistä ominaisuuksistaan, arvioitsijat esittivät, että olisi mielekästä selvittää lähemmin, olisiko Suomen perusteltua tehdä varauma bioeettiseen konventioon sallitun geenitestauksen osalta. Luonnollisesti lähtökohtana tällaiselle varaukselle tuli olla bioeettisen konvention tarkka sisältö. Tulevaisuusvaliokunta päätyikin

kannanotossaan siihen, että ”tulee pikaisesti selvittää bioeettisen konvention sisältöä näiltä osin ja selvittää, onko perusteltua ja mahdollista Suomen tehdä varauma Euroopan bioeettiseen konventioon siltä osin kuin se kieltää ennustavien geenitestien käytön muihin kuin testattavien terveydellisiin ja terveyteen liittyvän tutkimuksen tarkoituksiin”.

Arviointiin aktiivisimmin osallistuneiden asiantuntijoiden viimeisessä kuulemisessa, joka tapahtui tulevaisuusvaliokunnan kannanoton jälkeen, selvisi kuitenkin, että bioeettisen konvention tarkka sanamuoto on vähemmän rajoittava kuin mitä arvioinnin yhteydessä oli annettu ymmärtää. Euroopan bioeettinen konventio eli 4.4.1997 hyväksytty ”Convention on Human Rights and Biomedicine” sisältää luvun IV nimeltään ”Human genome”. Lukuun sisältyvät konvention artikkelit 11–14. Konvention artikkeli 12 kuuluu sanatakkasti seuraavasti:

Predictive genetic tests

Tests which are predictive of genetic diseases or which serve either to identify the subject as a carrier of a gene responsible for a disease or to detect a genetic predisposition or susceptibility to a disease may be performed only for health purposes or for scientific research linked to health purposes, and subject to appropriate genetic counselling.

Artikkeli 12 siis kieltää ainoastaan sairastumisalttiutta koskevan tiedon käytön muihin kuin testattavien henkilöiden terveyttä edistäviin tai terveystutkimusta tukeviin tarkoituksiin. Muuta geneettistä testausta säätelevät artikkelit 11 ja 14. Artikkelin 11 perusteella kaikki henkilön diskriminointi hänen geneettisen perimänsä perusteella on kielletty. Artikkelin 14 mukaan lapsen sukupuolen testaaminen on sallittua vain sukupuoleen sidoksissa olevan perinnöllisen taudin välttämiseksi. Todettakoon lisäksi, että artikkelissa 13 sallitaan ihmisen perimän modifiointi vain ennalta ehkäiseviin, diagnostisiin ja terapeuttisiin tarkoituksiin ja vain siten, että se ei vaikuta jälkeläisten ominaisuuksiin.

Näyttää siltä, että asiantuntijoiden yksimielinen kanta, että henkilöä ei tule rangaista kaikkien omien geneettisten ominaisuuksiensa testaamisesta, on yhteensopiva bioeettisen konvention kanssa. Yksi ristiriidan mahdollisuus tosin on, että henkilö osallistumalla omasta tahdostaan esimerkiksi älykkyyttä ennakoivaan geneettiseen testiin tuottaa informaatiota, jota työnantaja käyttää työhön valinnassa. Vaikka muista työnhakijoista ei olisi geneettistä testitietoa, henkilöä voitaisiin syyttää toisia diskriminoivan oman geneettisen tietonsa levittämisestä. Tarkkaan ottaen tiedon hankinta omista geneettisistä ominaisuuksista ja tämän tiedon levittäminen ovat kuitenkin eri asioita. Sanktiot voitaisiin sitä paitsi tässäkin tapauksessa kohdistaa työnantajaan. Tällaisen kannan esittäminen arvioinnin toisella kierroksella NIH-tutkija:

Vuosien saatossa geneettisen testauksen uutuuden viehäytys vähenee ja sitä voitaneen verrata verenpaineen tai kolesterolin mittaamiseen. Lainsäädännön tulisi sallia yksilön itse päättävän, mitä geneettistä tietoa hän itsestään haluaa hankkia tai antaa muille. Mikäli lainsäädännöllä ryhdytään rajoittamaan kansalaisten oikeuksia saada tietoa itsestään, ollaan väärillä jäljillä, koska kyseessä on kuitenkin vain tiedonhankinta. Yhtenä tärkeimpänä näkökohtana pitäisin lainsäädännöllä rajoitettua työnantajien, vakuutusyhtiöiden ja pankkien mahdollisuutta hyödyntää sitä tietoa, jota henkilö on itsestään hankkinut. Ko. tahoilta tulisi kieltää mahdollisuus geneettisen tiedon suoraan tai epäsuoraan kyselyyn. Nykyisinhän pankeissa kysytään jo, onko henkilö sairastanut tiettyjä sairauksia, jonka perusteella määritetään esim. laina-ajan pituutta (Osuuspankki). Henkivakuutuksissa tämä voisi johtaa kohonneisiin vakuutuskustannuksiin, mikäli henkilöllä on geenivirheitä, jotka vakuutusyhtiö katsoo kuuluvan riskialueeseen (NIH-tutkija 1).

Vuonna 1999 valitun eduskunnan tulevaisuusvaliokunnan lopetettua toimintansa helmikuun 2003 alussa valiokunnan väärään tietoon perustuvaa kannanottoa ei ole enää mahdollista korjata. Itse asiassa sitä ei ole edes tarpeen korjata sen varovaisen sanamuodon vuoksi. Kannanoton perustelutekstiä on kuitenkin täsmennetty sen tiedon osalta, johon valiokunta perusti kantansa. Koska Euroopassa on ainakin Sveitsi, missä sallittu ihmisen geneettinen testaus on lainsäädännössä yksiselitteisesti rajattu terveyttä edistäväksi, kysymyksen esille nostoa voi sen käsittelyn kaikista puutteista huolimatta pitää tärkeänä. Ainakin yksi suomalaisessa tutkijayhteisössä esiintynyt väärinkäsitys biokonvention sisällöstä tuli näin korjatuksi.

Periaatteelle ”Geenitiedon hankinnan ja käytön lähtökohtana on yksilön päätösvalta omien geeniensä käytön suhteen. Yksilön tulee aina voida kieltää geenitietojensa käyttö” oli kaksi vastustajaa. Vastustavaa kantaa edustanut filosofi perusteli näkemystään seuraavasti:

Yksilön päätösvalta omien geeniensä suhteen ei tarkoita, että yksilö saisi esimerkiksi geeniterapialla muokkauttaa geeninsä haluamansa kaltaiseksi. Väite tarkoittaa yksinkertaisesti, että yksilöllä on aina oikeus päättää, mihin häntä koskevaa geneettistä informaatiota käytetään ja mihin sitä ei käytetä. Lääketieteellistä tutkimusta säätelevänä periaatteena väite on hyväksyttävä (filosofi 1).

Geenigeneralisti perusteli kielteistä kantaansa toisin:

Nämä ovat pääsääntöjä, jotka pätevät varmaan 99 %:ssa tapauksia, mutta geenitieto pitäisi saada kertoa eteenpäin poikkeustapauksissa esimerkiksi, jos sukulainen on huomattavassa terveystilässä tai tärkeän poliittisen päätäjän geenit kertovat uhkaavasta arvostelukyvyn vevästä taudista (geenigeneralisti 1).

Periaate ”Vanhempia ei rangaista tietojen hankkimisesta alkion/sikiön/lapsen kaikista geneettisistä ominaisuuksista” herätti paljon enemmän kritiikkiä kuin vastaava omia geenitietoja koskeva periaate. Keskustelua arvioinnin toisella kierroksella pohjusti seuraavaa haastatteluvaiheessa esitetty provosoiva väite:

Vanhemmilla tulee olla täysi vapaus saada tietää kaikki mahdolliset tiedot testauksesta. Lisäksi katsoisin, että testejä tulee saada tehdä myös muista kuin lääketieteellisistä syistä, esimerkiksi henkilön oman mielenkiinnon vuoksi. Tällä tavoin saattaa paljastua esimerkiksi syöpään johtavia muutoksia hyvin varhaisessa vaiheessa.

Geenispesialisti ja filosofi vastasivat väitteeseen seuraavasti:

Vanhemmilla ei ole oikeutta hankkia geenitutkimuksella tietoa lapsen kaikista ominaisuuksista, esimerkiksi sikiövaiheessa syntyvän älykkyydestä tai silmien väristä. Jossain tapauksessa rikkomuksesta pitäisi ehkä rangaistakin (geenispesialisti 1).

Tietojen hankkiminen sinällään ei ole moraalisesti tuomittavaa. Tietojen hankkimiseen sen sijaan voi liittyä moraalisesti kyseenalaisia seikkoja. Ensinnäkin pitää kysyä, miten tiedot hankitaan. Voiko hankintatavasta olla haittaa sikiölle tai raskaana olevalla naiselle? Toinen tärkeämpi kysymys on, mihin tietoja käytetään. Millaiset tiedot oikeuttavat selektiiviseen aborttiin? Entä millaiset tiedot oikeuttavat sikiön geneettiseen muunteluun? Esimerkiksi tieto sikiön sukupuolesta on sinällään neutraalia tietoa, mutta jos se johtaa sikiön aborttoimiseen, tullaan eettisten kysymysten eteen. Entä sikiön pienet geneettiset poikkeamat, esimerkiksi taipumus likinäköisyyteen, astmaan tai lukihäiriöön? Pitäisikö tällaisia sikiöitä hoitaa geeniterapialla? Millaiset poikkeamat oikeuttavat abortin? Voi olla, että käytännössä tietojen hankkimista joudutaan rajoittamaan, koska on vaikea kontrolloida sitä, miten ihmiset todellisuudessa tietoja hyödyntäisivät. Oma kysymyksensä on, ketkä ovat tietojen hankkimisesta vastuussa lain edessä, niitä hankkineet vanhemmat vai tiedot antanut lääkäri. Oleellista on myös henkilön oikeus

saada kieltäytyä testeistä. Samoin vanhemmilla pitäisi olla oikeus kieltäytyä sikiötesteistä, eikä heitä pitäisi siihen esimerkiksi neuvolassa painostaa (filosofi 1).

Genomitietokeskuksen kannalta olennainen väite, jonka mukaan henkilön antama ”informed consent” voidaan laajentaa tiedotusvälineiden kautta hyvin informoiden spesifistä suostumuksesta koskemaan kaikkia kansanterveyden kannalta olennaisia käyttötarkoituksia mainituin edellytyksin, herätti odotetusti eriäviä näkemyksiä. Keskustelua pohjustivat seuraavat haastatteluissa esitetyt näkökohdat:

Eettisiin periaatteisiin kuuluu paitsi tietosuojan oikeus myös velvollisuus osallistua ihmisten pelastamiseen – esimerkiksi vaarallisten kansantautien torjumiseksi – jos siitä ei aiheudu suurta tuskaa. Tältä pohjalta toimii mm. veripalvelu Suomessa. Tietosuoja ei saisi estää kärsivien auttamista.

Anonymiteettiperiaatteeseen voi liittyä hankalia tulkintaongelmia. Esimerkiksi tieto, että tietyssä kaupunginosassa on paljon HIV-positiivisia, voi vaikuttaa olennaisesti halukkuuteen asua siellä. Vastaavia tilanteita voi ennakoita geenitiedon osalta.

Filosofi vastasi alun perin toisen filosofin esittämään näkökohtaan velvollisuuteen osallistua pelastamiseen:

Tässä ovat vastakkain oikeus tietosuojaan ja oikeus tulla autetuksi. Tode-taan, että oikeus tietosuojaan ei saisi estää kärsivien auttamista. Lisäksi tehdään rinnastus verenluovutukseen. Rinnastus on mielestäni epäonnistunut, koska verenluovutus perustuu vapaaehtoisuuteen, eikä verenluovuttamisessa ole kysymys mistään oikeudesta luopumisesta. Tietosuojasta luopuminen taas ei perustuisi vapaaehtoisuuteen ja siinä olisi kysymys nimenomaan oikeudesta luopumisesta. On vaikea nähdä, miten velvollisuus auttaa kärsiviä voisi oikeuttaa tietosuojan poistamisen. Ihmiset voivat toki toisia auttaakseen luovuttaa tietojaan vapaaehtoisesti. Kuitenkin jos henkilöltä x poistetaan tietosuoja, ei ole kysymys siitä, että henkilö x näin toteuttaisi jonkin velvollisuutensa! Kyse on nimenomaan oikeuden poistamisesta, jota tulee pitää vakavana moraalisenä kustannuksena. On kysyttävä, voitaisiinko tietosuojan poistamisella todella saavuttaa niin suurta hyötyä (kärsiville), että tämä oikeuttaisi tietosuojan poistamisesta koituvan kärsimyksen (filosofi 1).

Sama filosofi vastasi myös toiseen etukäteen esitettyyn näkökohtaan:

Tämä on totta, mutta ei mielestäni riittävä peruste anonymiperiaatteesta luopumiseen. Anonymiperiaatteen hyödyt ovat sen haittoja suuremmat.

Geenispesialisti toisti kommenttina informed consentin laajentamisesta sen, miten lakia nyt luetaan:

Informed consent voidaan pyytää vain tiettyä tarkoitusta varten, mikäli tieto edes jotain kautta on yhdistettävissä yksilöön (esim. jonkin vaikkapa vain yhden henkilön hallussa olevan koodiavaimen kautta). Kun saatu tieto on käytetty suunniteltuun tarkoitukseen, se on hävitettävä (geenispesialisti 1).

Varsin kiinnostavan ja käytännölliseltä vaikuttavan ratkaisun ongelmaan esitti toinen geenispesialisti:

Perehtyneen suostumuksen laajentaminen voisi tapahtua niin, että esimerkiksi vuoden välein näytteenantaja saa tiedon (henkilökohtaisella) kirjeellä, siitä mihin hänen tietonsa on käytetty tai aiotaan käyttää. Tässä ei edellytetä palautettua "informed consent" -lappua, koska niiden karhuaminen on työllästä. Siis riittäisi, että toimitetaan ajoissa kirjallinen ilmoitus käyttöaiheen laajennuksesta tutkittaville. Itse luvan tutkimukselle ja sen laajentamiselle antaisi ETENE tai vastaava valtakunnallinen terveyseettinen ja tutkimusta valvova elin (geenispesialisti 2).

Filosofi edusti tiukkaa linjaa suostumuksen laajentamisen suhteen:

Kun henkilö on antanut perehtyneen suostumuksen, että häntä koskevaa geneettistä tietoa voidaan soveltaa johonkin tiettyyn tutkimukseen, suostumus koskee vain tätä yhtä tutkimusta. Suostumusta ei voida tutkijan yksipuolisella ilmoituksella laajentaa koskemaan myös muita tutkimuksia, vaan tutkittavalta (tai hänen edustajaltaan) on pyydettävä uusi perehtynyt suostumus. Toiseksi on kyseenalaista, onko eettisesti hyväksyttävää pyytää perehtynyttä suostumusta, jonka kohteena ovat kaikki kansanterveyden kannalta oleelliset käyttötarkoitukset. Näin on ensinnäkin, koska tutkijan ja tutkittavan käsitykset siitä, mikä on kansanterveyden kannalta oleellista, voivat erota toisistaan, ja toiseksi, koska tutkittava ei ehkä suostumusta antaessaan voi edes kuvitella kaikkia tällaisia käyttötarkoituksia.

Entä sitten anonymiteetti eli se, että henkilöä ei voida tunnistaa käytetyistä geenitiedoista (esim. tilastollinen tutkimus)? On totta, että jos tunnistamisen

mahdollisuus on, on noudatettava erityistä varovaisuutta ja hienotunteisuutta. On kyseenalaista, että perehtyneen suostumuksen vaatimus pätsi vain niissä tapauksissa, joissa tutkittava voidaan tunnistaa käytetystä tiedosta. Mielestäni perehtynyt suostumus henkilöä koskevan geneettisen tiedon käytöstä tarvitaan myös silloin, kun tunnistamisen mahdollisuutta ei ole. Kolmanneksi, mitä oikeastaan tarkoittaa, että henkilö voidaan tunnistaa käytetyistä tiedoista? Kuka voi tunnistaa ja mitä apuvälineitä käyttäen voi tunnistaa? Ehto ei siis tee ehdotetusta suostumuksen laajentamisesta hyväksyttävää (filosofi 1).

”Henkilö voi milloin tahansa kieltää aineistonsa käytön” Tämä vaatimus sisältyy kaikkeen eettisesti hyväksyttävään ihmisillä tehtävään lääketieteelliseen tutkimukseen. Tutkittava voi milloin hyvänsä keskeyttää itsensä tai geeniensä tutkimisen. Lisäksi häntä pitää informoida tästä oikeudesta. Ehto ei siis tee ehdotetusta suostumuksen laajentamisesta hyväksyttävää (filosofi 1).

NIH-tutkijan kommentti oli seuraava:

En täysin ymmärrä, mitä edellä olevassa kohdassa aiotaan. Tiedotusvälineiden kautta informointi kuulostaa erityisen kummalliselta. Perehtynyttä suostumusta ei tule voida laajentaa, vaan se olisi syytä alun perin kerätä sillä tavalla, että tutkittavilta kysytään suostumus tiedon ja tulosten käytöstä muihinkin tärkeisiin tutkimuskohteisiin kuin siihen, mihin näytteet on alun perin kerätty. On syytä luoda aivan uusia eettisiä toimintatapoja varovasti. Esim. Islannissa Decode-yrityksen valitsema tapa (”presumed consent”) herätti voimakkaan vastalauseiden myrskyn ympäri maailmaa ihmisgenetiikan etiikkaa harrastavien asiantutkijapiirien keskuudessa.

Vähiten kannatusta, vaikka sekin selvän hyväksynnän, sai periaate, että tietosuojan rikkojaa rangaistaan nykyistä selvästi ankarammin. Periaatteen esittämisen taustalla oli huoli salauksen vaarantumisesta, jos geenitestauksia tekevät tulevaisuudessa sertifioitujen ammattilaisten ohella myös muut.

Kantasolututkijan mielestä kyseessä on todennäköinen, mutta ei toivottava kehitys. Samalla kannalla oli filosofi:

En tiedä, millaisia rangaistuksia tietosuojan rikkomisesta nykyisin saa, mutta uskoisin, että tarkan valvonnan ja entistä spesifimmän tiedon myötä myös rangaistukset tulevat kovenemaan. Siihen, pitäisikö näin käydä, en halua ottaa kantaa (filosofi 2).

Geenispesialisti kommentoi periaatetta seuraavasti:

Varmaan tärkeää, mutta rangaistusten koventaminen ei aina vähennä rikollisuutta. Tietosuojaa tulee parantaa rajoittamalla tiedon säilytysaikaa ja niiden henkilöiden lukumäärää, jotka sen saavat. Useinkaan koko tutkimusryhmän ei esimerkiksi tarvitse tietää kaikkea.

5.3. Geneettinen testaus julkisin ja yksityisin varoin 2015

Panelistit arvioivat haastatteluista johdettuja periaatteita, joita tulisi noudattaa toisaalta julkisin varoin toteutettavissa geneettisissä testauksissa ja toisaalta yksityisin varoin toimittaessa (taulukko 4). Vaikka haastattelujen kuluessa muodostettu näkemys hyväksyttävistä periaatteista sai keskimäärin tuen panelisteilta, tähän osioon vastanneissa oli erityisen paljon niitä, jotka päätyivät kommentoimaan väitteiden paikkansapitävyyttä ”toisaalta kyllä, toisaalta ei”. Syynä oli väitteiden moniaineisuus. Väitteiden muotoilun puolustukseksi todettakoon, että tarkoituksena ei ollutkaan hakea ensi sijassa ”kylä”- tai ”ei”-vastauksia, vaan kirjoittaa lisäargumentointia.

Panelistit pitivät yksimielisesti suotavana sitä, että vuonna 2015 vain sertifioidun ammattillisen pätevyyden omaavat henkilöt (tyypillisesti lääkärit ja sairaanhoitajat) saavat tehdä julkisesti rahoitettuja tai tuettuja geenitestejä. Varsin yksimielisesti oltiin myös sitä mieltä, että sertifikaatin menettää, jos henkilö rikkoo seuraavia eettisiä periaatteita: sikiödiagnostiikassa ei saa ilmoittaa sikiön sukupuolta ennen raskauden 12. viikkoa, sikiön isyystutkimus on kielletty. Yksi geenigeneralisti oli kuitenkin ainakin osittain eri kannalla tuoden myös esiin sertifiointin ongelmallisuuden:

Testaajien pitää olla sertifioituja, mutta ei sairaanhoitajia, usein ovat nykyisin biologi-geneetikkoja. Ja miksi ei saisi ilmoittaa sikiön sukupuolta ennen 12. viikkoa? Nykyään ilmoitetaan. Ja on varmaan indikaatioita, jolloin isyystutkimus on hyväksyttävä, esim. raiskaus. Sertifikaatin pitää kuvastaa osaamista, sitä että geenitesti tuottaa oikean tuloksen jne. Indikaatiot voidaan säätää lailla tai sopia ja niiden rikkomisesta rangaista. Oikeasti ”sikiötutkimus” on monipolvinen prosessi: gynekologi, joka ottaa näytteen, perinnöllisyyslääkäri tai -hoitaja, joka keskustelelee potilaan kanssa, laboratorioihmiset (mm. biologi-geneetikko), joka tekee testin: kenen sertifiointista puhutaan (geenigeneralisti 1)?

Filosofien ryhmään kuuluva asiantuntija tuki geenigeneralistin kantaa esittäen kysymyksen: Kun abortti on sosiaalisesta syistä hyväksyttävä, miksei isyystesti? Sääntöjä tulisi hänen mielestään miettiä erikseen. Toinen filosofi oli valmis kieltämään monien asioiden testaamisen sertifioiduilta testaajilta:

Jotkin mitättöminä pidettävät ”epätäydellisyydet” kuten likinäköisyys, heikkokuuloisuus, alttius lukihäiriöihin tms. voisivat olla ominaisuuksia, joita ei saisi testata. Samoin tulevan lapsen ulkonäköön (kauneuteen) liittyvät seikat voisivat olla tällaisia. Älykkyys voitaneen myös lukea näihin seikkoihin. Selkeää eroa lääketieteellisiin ja ei-lääketieteellisiin piirteisiin lienee mahdollonta vetää, mutta pääsääntöisesti tulisi testata vain sellaisia lääketieteellisiä piirteitä, joilla on ratkaiseva merkitys tulevan yksilön terveyteen ja elämänlaatuun (filosofi 2).

Kolmas filosofi halusi lisättäväksi sääntöihin vielä yhden kohdan:

Testaaja ei saa ilmoittaa testin tuloksesta mitään muuta kuin sen, mitä on sovittu tutkittavaksi (filosofi 3).

Taulukko 4. Geneettinen testaus julkisin ja yksityisin varoin

Julkisin ja yksityisin varoin tapahtuvan testauksen periaatteet järjestettyinä niiden panelistien lukumäärän mukaan, jotka toivoivat periaatteen voimassaoloa 2015	Haastatteluihin perustuva arvio vallitsevasta tilanteesta 2015	II kierroksen panelistit, jotka toivoivat tilanteen vallitsevan 2015 (lkm)	II kierroksen panelistit, jotka toivoivat, että tilanne 2015	
			ei vallitse	kyllä/ei vallitse
1. Julkisesti rahoitettuja tai tuettuja geenitestejä saavat tehdä vain sertifioidun ammatillisen pätevyyden omaavat henkilöt (tyypillisesti lääkärit ja sairaanhoitajat). Sertifikaatin menettää, jos henkilö rikkoo seuraavia eettisiä periaatteita: sikiödiagnostiikassa ei saa ilmoittaa sikiön sukupuolta ennen raskauden 12. viikkoa, sikiön isyystutkimus on kielletty.	Voimassa	17	1	2
2. Ottaen huomioon julkisen terveydenhuollon niukentuvat resurssit, resursseja tutkimukseen ja hoidollisiin käyttöihin suunnataan erityisesti niihin geenitekniikan käyttöihin, jotka tuottavat kustannustehokkaasti eniten kansanterveyttä. Tällaiset sovellutukset liittyvät erityisesti tautien ennaltaehkäisyyn ja varhaiseen toteamiseen.	Voimassa	15	3	

3. Jos sikiön geneettinen puute johtaa ennenaikaiseen kuolemaan tai pysyvään invaliditeettiin, vanhemmillä on oikeus yhteiskunnan kustannuksella raskauden keskeytykseen ennen 12. viikkoa tai virheen korjaavaan geeniterapiaan. Etusijalle asetetaan kuitenkin aina tällaisen tilanteen ennaltaehkäisy.	Voimassa	14	1	3
4. Alkion/sikiön/lapsen vanhemmilla on oikeus julkisilla varoilla tehdyllä testillä tietää tai olla tietämättä lastensa sellaiset perintötekijät, joilla on todistusti olennainen vaikutus lapsen tulevaan terveyteen ja johon on tautialttiuden tapauksessa olemassa kustannustehokas ennaltaehkäisy tai hoitokeino sisältäen abortin edellisen kohdan tapauksessa. Ennen tällaiseen testiin ryhtymistä tulee sertifioidun henkilön käydä suullinen neuvottelu vanhemman/testattavan kanssa. Myös testin jälkeen löydöksistä on neuvoteltava.	Voimassa	14	3	2
5. Ei-sertifioidun henkilön tekemä geenitesti ei ole rangaistava teko, mutta oikeudellisten seurauksien välttämiseksi hänen on testiä suorittaessaan informoitava yhteisesti allekirjoitetulla sopimuksella testattavaa siitä, ettei hän ole sertifioitu henkilö. Tietosuoja koskevat säädökset pätevät myös ei-sertifioituihin testiajiin.	Ei voimassa	6	11	1

NIH-tutkija ei pitänyt nykyistä testauskäytäntöä hyvänä:

Sairaanhoitajilla ei ole laboratoriokoulusta. Nykymallin mukaan geenitestin laboratoriossa suorittaa bioanalyttikko (entinen laboratoriohoitaja tai sairaalagenetikko), joista viimeksi mainittu tulkitsee esimerkiksi kromosomituloksen, jonka jälkeen perinnöllisyyslääkäri ottaa yhteyttä testattavaan/vanhempisiin. Nykyinen systeemi on monikerroksinen ja se tulisivin yksinkertaistaa mahdollisimman nopeasti.

Yksi sertifiointiin liittyvä olennainen kysymys on, pitäisikö sen perustua lainsäädäntöön vai ammattikunnan sisäisiin sääntöihin esimerkiksi lakimiesliiton tapaan. Keskustelua aiheesta viritettiin seuraavalla näkökohdalla:

Sertifiointiin liittyvät ammattikunnan omat säännöt voivat olla laissa määrättyjä tarkoituksenmukaisempia. Niillä voidaan reagoida joustavasti muutuneisiin tilanteisiin. Säännöt eivät tosin vapauta ammatinharjoittajaa eettisestä harkinnasta, sillä niissä ei anneta tarkkoja, joka tilanteeseen sopivia, ohjeita. Ammattikunnan sisäiset säännöt merkitsevät myös ammattikunnalle omaa harkintavaltaa ja autonomiaa. Tällaisen autonomian menetys ja siirtyminen, esimerkiksi hallinnolliseen valvotaan, koetaan uhkaksi, mikä johtaa sääntöjen valvontaan.

Tätä näkökohtaa ja yleisemmin sertifiointin tapaa kommentoitiin seuraavasti:

Yleiset säännöt ovat tarpeen. Niiden lisäksi tarvitaan toki ammattikunnan sisäistä etiikkaa. Geneettistä testausta koskevia sääntöjä ei voi kuitenkaan jättää pelkästään testejä tekevien harkintaan, tarvitaan myös laajempaa useita eri näkökulmia sisältävää keskustelua, joihin yleiset säännöt sitten voivat perustua (filosofi 1).

Testaustoiminnan tulee olla luvanvaraista ja ammatilliseen pätevyyteen perustuvaa. Tarvitaan auktorisoituja tai sertifioituja laboratorioita. Toiminnan valvomiseksi ja asianmukaisuuden säilyttämiseksi järjestelmän tulee mahdollistaa riittävä sanktiointi. Se, millaisia sanktioita milloinkin sovelletaan, ei ole vielä mielestäni ajankohtainen kysymys (talousasiantuntija 1).

Hieman harvemmat asiantuntijat kuin edellä tarkastellun väitteen hyväksyivät seuraavan väitteen:

Ottaen huomioon julkisen terveydenhuollon niukentuvat resurssit resurssien ja tutkimukseen ja hoidollisiin käyttöihin suunnataan erityisesti niihin geneetikkien käyttöihin, jotka tuottavat kustannustehokkaasti eniten kansanterveyttä. Tällaiset sovellukset liittyvät erityisesti tautien ennaltaehkäisyyn ja varhaiseen toteamiseen.

Väite liittyy suoraan ongelmallisimmaksi arvioituun heikkouteen geenitiedon hyödyntämisen kannalta. Keskustelua aiheesta viriteltiin seuraavalla lähinnä vain nykyisen käytännön toteavalla näkökohdalla:

Nykyinen käytäntö on, että lääkäri arvioi geenitestin tarpeellisuuden. Hän kirjoittaa viime kädessä maksusitoumuksen ja maksajana on kunta. Jokainen tieteellinen tutkimushanke, jossa tarvitaan jonkinlaisia ihmisistä peräisin olevia näytteitä, on käsiteltävä kyseisen sairaanhoitopiirin eettisessä toimikunnassa.

Kuten yksi NIH-tutkija totesi, väitettä ja johdattelevaa näkökohtaa voi arvostella siitä, ettei niissä tehdä selkeää eroa hoidollisen tutkimuksen ja tieteellisten tutkimusprojektien välillä. Kuntien maksusitoumukset koskevat vain hoidollisia tutkimuksia, eivätkä ne vaadi eettisen lautakunnan lupaa. Toisaalta voi päätellä, että sairaanhoitopiirien halukkuus myötävaikuttaa tieteellisiin tutkimuksiin liittyy niistä odotettaviin hoidollisiin tuloksiin ja näin hoito ja tutkimus ovat vuorovaikutuksessa.

Yksi geenigeneralisti piti lyhytnäköistä hoidollisen kustannushyödyn tavoittelua ongelmallisena. Hänen mukaansa ei tulisi lähteä siitä, että geenitutkimuksessa ja kantasolututkimuksessa keskityttäisiin Suomen kansanterveyden kannalta kustannustehokkaaseen tautien ehkäisyyn. Vaikka tautidiagnostiikka onkin geenitiedon ja kantasolututkimuksen kannalta tärkeä alue, se on aivan liian suppea näkökanta eikä turvaa geenitutkimukseen osalta parasta mahdollista lopputulosta. Toinen geenigeneralisti korosti harvinaisia tauteja. Niihin kannattaa suunnata voimavaroja, vaikka niiden kansanterveydellinen merkitys on pieni mm. siitä syystä, että geenitestit ovat – ja hänen mukaansa myös tulevat olemaan – niissä parhaimmillaan. Talousasiantuntijan mukaan geenitekniikalla voidaan saada aikaan säästöjä hoidon täsmällisemmän valinnan, paremman kohdistamisen ja turhien hoitojen karsimisen kautta.

Millaisiin geneettisen seulonnan kohteisiin julkisia varoja kannattaisi kohdentaa mahdollisesti yhä tiukentuvan terveydenhuollon julkisen rahoituksen olosuhteissa? Keskimäärin panelistit hyväksyivät kaksi toisiinsa kytkettyä väitettä:

1) Alkion/sikiön/lapsen vanhemmilla on oikeus julkisilla varoilla tehdyllä testillä tietää tai olla tietämättä lastensa sellaiset perintötekijät, joilla on todistetusti olennainen vaikutus lapsen tulevaan terveyteen ja johon on tautialttiuden tapauksessa olemassa kustannustehokas ennaltaehkäisy tai hoitokeino sisältäen abortin tapauksessa 2. Ennen tällaiseen testiin ryhtymistä tulee sertifioidun henkilön käydä suullinen neuvottelu vanhemman/testattavan kanssa. Myös testin jälkeen löydöksistä on neuvoteltava.

2) Jos sikiön geneettinen puute johtaa ennenaikaiseen kuolemaan tai pysyvään invaliditeettiin, vanhemmilla on oikeus yhteiskunnan kustannuksella raskauden keskeytykseen ennen 12. viikkoa tai virheen korjaavaan geeniterapiaan. Etusijalle asetetaan kuitenkin aina tällaisen tilanteen ennaltaehkäisy.

Väitteiden suhteen esitettiin kuitenkin monia varauksia ja täsmennysvaatimuksia. Kaksi filosofia huomauttivat ensimmäisen väitteen sisältävän loogisen ristiriidan. Vanhempien oikeus ja vaatimus sertifioidusta henkilöstä ovat eri asioita, joita ei voi laittaa samaan

väitelauseeseen. Asiantuntijoiden käsitykset hajosivat jonkin verran sen suhteen, mitä olisivat ne terveyden kannalta olennaiset ominaisuudet, jotka eivät olisi kuolemaan tai vaikeaan invalideettiin johtavia, mutta joita kuitenkin olisi perusteltua testata julkisin varoin:

Mielestäni vuonna 2015 vanhemmille tulisi kertoa kaikki oleellinen tieto sikiölle tehdyistä tutkimuksista sekä myös seuraukset, jos riskit toteutuvat (riippumatta tuloksista). Vanhempia tulee informoida etukäteen asiantuntijan toimesta avoimesti eri vaihtoehdoista. Pyrkimyksenä tulee olla vanhempien harkittu päätös sikiölle mahdollisesti tehtävistä toimenpiteistä (taloustuntija 1).

Testauksen tulee koskea lapsen kohdalla vain sellaisia tauteja, joiden hoito tulee aloittaa jo lapsena, muuten rikotaan lapsen oikeutta päättää asiasta aikanaan (filosofi 1).

Sikiön geneettistä testausta voidaan järjestää ja vanhemmille voidaan tarjota siihen mahdollisuutta. Pitäisin kuitenkin liioiteltuna, että vanhemmilla olisi oikeus testata sikiön kaikki terveyteen vaikuttavat perintötekijät. Varmasti tällainen ei ole ainakaan käytännössä mahdollista. Lisäksi kysymykseksi nousee, millaisia perinnöllisiä ”heikkouksia” pitäisi hoitaa ja mitkä oikeutavat aborttiin. Jos testejä tehdään, vanhempia tulee jo ennen testin tekemistä informoida testitulosten merkityksestä. Samoin testitulosten merkitys pitää testin jälkeen selostaa vanhemmille (filosofi 2).

Haastattelussa kolmas filosofi korosti kansalaisten laajaa osallistumista periaatteiden laadinnassa. Hänen näkemystensä pohjalta muotoiltiin seuraavat keskustelua viritelleet näkökohdat:

Lainsäädäntöä valmisteltaessa geenitestauksesta tulisi kuulla laajasti asiasta kiinnostuneita kansalaisia esimerkiksi ns. konsensuskonferenssin muodossa. Kunnan keskustelussa myös pätemättömät argumentit paljastuvat. Myös suhteellisen pienten sidosryhmien/erityisesti kiinnostuneiden osallistuminen vuoropuheluun olisi tärkeää (mm. geneettisistä sairauksista kärsivien etujärjestöt, geeniturvayhdistys).

Geenitekniikan kehittämiseksi tehtävät ratkaisut pitää nähdä laajemmissa yhteiskunnallisissa puitteissa. Yleisesti ottaen avainkysymys on nyt, voidaanko pelastaa politiikka ja kansalaisyhteiskunta käyttämällä hyväksi globaalitaloutta ja tieteellis-teknistä kehitystä. Luottamuksen säilyttäminen kansalaisten ja päättäjien kesken on tässä avainasemassa.

Arvioitavassa väitteessä korostettiin, että testauksen tulee tapahtua yhteisymmärryksessä testattavien kanssa ja lähtökohtana heidän etunsa. Tästä asiasta oli myös muotoiltu keskustelua virittävää näkökohta:

On tärkeää, että geenitestattavia informoivat todella ovat kiinnostuneet informoimaan, eivätkä vain hakemaan mahdollisimman vaivattomasti suostumusta esimerkiksi omia tutkimustarpeitaan ajatellen. Jos tällainen neutraalisuus on varmistettu, informoija kyllä osaa löytää sen tavan, jolla tieto menee parhaiten perille.

Kolme filosofi-panelistia piti tätä näkökohtaa hyvin tärkeänä. Kahden heistä mukaan:

Tämä on tärkeä periaate, joka liittyy perehtyneen suostumuksen peruseriaatteisiin. Informoinnin tarkoituksena ei ole suostutella ihmisiä osallistumaan tutkimukseen vaan tarjota heille totuudenmukaista informaatiota, jonka pohjalta he voivat itsenäisesti tehdä päätöksen osallistumisestaan (filosofi 1).

Tutkija ei saa koskaan pyytää suostumusta itse testattavalta. Omia potilaita ei saa rekrytoida omaan tutkimukseensa (filosofi 2).

Abortin käyttö "hoitokeinona" herätti kritiikkiä. Filosofi ja NIH-tutkija puuttuivat tällaiseen tulkintaan seuraavasti:

Väitteeseen sisältyy epäsuorasti kannanotto, jonka mukaan tietyt abortti-indikaationa toimivat geneettiset poikkeavuudet tekevät syntyvän lapsen ja/tai hänen vanhempiansa elämästä liian vaikeaa ja arvotonta ellettäväksi. Tällaista kategorisointia on ehdottomasti varottava, eikä pidä mennä luomaan "listoja" geneettisistä poikkeavuuksista, jotka aiheuttavat abortin (tai joiden perusteella abortti on suositeltava "hoitokeino"). Tämä kommenttini on tietysti jälkijätöinen sikäli, että tällaisia listoja on käytännössä jo olemassa ja niitä käytetään jo nyt!

Kuvaus asenteelle, joka on jo vallalla ja joka uusien testien käyttöönoton myötä vahvistunee entisestään, on, että aborttia pidetään yhtenä hoitokeinona. Abortti ei ole lääketieteellinen hoitokeino (muutoin kuin silloin, kun raskaus uhkaa äidin elämää tai vaarantaa vakavasti hänen terveytensä), vaan lääketieteellinen toimenpide, jonka avulla pyritään välttämään jo syntyneiden psyykkistä ja/tai sosiaalista kärsimystä. Tämä kannanottoni ei tarkoita sitä, etteikö abortti olisi myös näistä syistä perusteltu. Asioista olisi kuitenkin

kin puhuttava niiden oikeilla nimillä ja sanottava, että lääketieteellisiä toimenpiteitä tehdään myös ei-lääketieteellisistä syistä.

Tarvitaan avointa ja julkista keskustelua siitä, mitkä geneettiset poikkeavuudet tekevät lapsen elämästä sellaisen, että hänen olisi parempi olla syntymättä joko hänen itsensä, hänen perheensä tai yhteiskunnan näkökulmasta. Tätä päätöstä ei saa jättää ”asiantuntijoille”, kuten nyt on tehty. Testauksen muuttuminen rutiininomaiseksi edellyttää valtavan paljon enemmän neuvontaa ja henkilökuntaa äitiyshuoltoon. Tämän kustantaminen tulee mitä luultavimmin halvemmaksi kuin geneettisen poikkeavuuden vuoksi vammaisen hoitaminen (filosofi 1).

Geenitietoa tulisi käyttää ennaltaehkäisevään ja hoidolliseen tarkoitukseen, ei selektiiviseen abortointiin (NIH-tutkija).

Geenispesialisti ja filosofi kritisoivat ennenaikaisen kuoleman käsitettä abortin perustana ja korostivat lapsen ja äidin valinta-oikeutta:

”Ennenaikainen kuolema” on huono termi. Jos sikiöllä havaitaan sairaus, joka johtaa hyvän elämän jälkeen kuolemaan esim. 50-vuotiaana (noin 30 vuotta ”ennenaikaisesti”), ei raskaudenkeskeytys ole oikeutettu (geenispesialisti).

Mitä tarkoitetaan ennenaikaisella kuolemalla? Kuolemista ennen syntymää? Kuolemista lapsuusiässä? Kuolemista alle väestön keskimääräisen odotetun eliniän? Toiseksi, äidillä on aina oikeus abortoida alle 12 viikon ikäinen sikiö, vaikka sikiö olisi täysin tervekin. Kolmanneksi, oikeus aborttiin ei saa tarkoittaa velvollisuutta aborttiin. Äidillä on oikeus jatkaa raskautta, vaikka sikiön olisikin todettu olevan geneettisesti sairas. Neljänneksi, oikeus geniterapiaan nostaa esiin filosofisesti mielenkiintoisia kysymyksiä. Voidaanko sairaan sikiön äiti pakottaa hoitoihin, jotka tähtäävät sikiön parantamiseen? Periaatteessa potilaalla on aina oikeus kieltäytyä hoidosta ja tämän pitäisi päteä myös raskaana olevaan naiseen. Toisaalta sairastaja ei ole nainen itse, vaan sikiö (filosofi 1).

Geenien siirtoon liittyy edelleen hyvin suuria riskejä, mikä tuotiin esiin seuraavana näkökohtana:

Kaikki geenien siirtoon liittyvä toiminta on tärkeää pitää lääketieteellisten eettisten toimikuntien tiukassa valvonnassa. Äskettäin herätti suurta kohua yhdysvaltalainen geeninsiirtotutkimus, johon osallistunut potilas kuoli. Ta-

pausta tutkittaessa ilmeni, ettei potilaalla ollut mitään mahdollisuutta arvioida ko. hoidon vaaroja (Pelkonen & Louhiala, 2002).

NIH-tutkija katsoi, ettei geenien siirtoa tulisi tarkastella samassa yhteydessä kuin geenitestausta:

On syytä aina pitää diagnostiset geenitestaukset ja niiden etiikka selvästi erillään geenisiirrosta. Näiden tuominen esiin samassa yhteydessä nostaa turhia pelkoja. Geeninsiirto, kuten mikä tahansa hoidollinen toimenpide, vaatii aina ihan omat varotoimenpiteensä ja niistä pitää keskustella erikseen, eikä sotkea näitä yhteen geenitestauksen ongelmien kanssa.

Kiistanalaisin esitetyistä väitteistä oli seuraava:

Ei-sertifioidun henkilön tekemä geenitesti ei ole rangaistava teko, mutta oikeudellisten seurauksien välttämiseksi hänen on testiä suorittaessaan informoitava yhteisesti allekirjoitetulla sopimuksella testattavaa siitä, ettei hän ole sertifioitu henkilö. Tietosuojaa koskevat säädökset pätevät myös ei-sertifioituihin testajiin.

Vajaa 2/3 vastaajista yhtyi haastattelujen perusteella pääteltyyn kielteiseen kantaan. Reilu kolmannes oli kuitenkin valmis hyväksymään väitteen. Keskustelua viriteltiin seuraavalla NIH-tutkijan haastatteluvaiheessa esittämällä näkökohdalla. Hieman yllättäen argumentistaan huolimatta NIH-tutkija ei ollut kuitenkaan valmis tukemaan sertifioimattomien tekemiä geenitestejä:

Tiedon karttuessa ja menetelmien rutinoituessa geneettisiä testejä voitaneen rinnastaa raskaustesteihin. En katsoisi olevan kovin tärkeää tehdä lakiin sitoutuvia säännöksiä geneettiseen testaukseen. Lisäksi tämä voisi vaikeuttaa kaupallisten testien myyntiä ja pitäisi näin ollen testien hinnan korkeana. Tärkeää tässäkin kohdassa olisi varmistaa henkilökohtaisen tiedon suojaaminen (NIH-tutkija 1).

Toinen NIH-tutkija tuki kommentillaan väitettä ja näkökohtaa:

Rangaistaanko tutkijaa mikäli hän tekee itse geenitestausta itsestään? Entä rangaistaanko tutkijaa, jos hän tekee sen kollegalleen tai sukulaisilleen tai perheelleen? Tämä periaate sotii avoimen tiedonhankinnan periaatetta vastaan. Vaikka sanotaan, että tieto lisää tuskaa, lisätiedon hankinta ei pitkällä tähtäimellä ole vahingollista, vaan asia on aivan päinvastoin (NIH-tutkija 2).

Yhden NIH-tutkijan ohella väitteen voimassaoloa vuonna 2015 piti suotavana kaksi geenigeneralistia, kantasolututkija ja kaksi filosofia. Filosofin mukaan ei-sertifioitujen henkilöiden testaustoiminta tulisi sallia, mutta julkisten varojen käyttö on tietysti asia erikseen. Enemmistö vastanneista oli kuitenkin toisella kannalla:

Sertifioitu ammattipätevyys tulee edellyttää myös yksityisesti rahoitettuja testejä tekeviltä. Joidenkin terveydenhuoltoalan ammattitutkintojen tulisi automaattisesti sisältää mainitun sertifiointin (ja koulutuksen tietysti olla sen mukainen) (geenispesialisti 1).

Testien tekijöiden tulee olla sertifioituja (geenispesialisti 2).

Sertifiointi on ehdottoman tarpeellinen – eihän lääketieteellisiä toimenpiteitä yleensäkin saa tehdä kuin ne henkilöt, jotka ovat saaneet siihen hyväksytyt koulutuksen. Tulosten tulkintaan tarvitaan myös asiantuntevaa neuvontaa (talousasiantuntija 1).

Vertaus raskaustesteihin herätti muutamissa panelisteissa voimakasta vastustusta:

Geenitestiä ei voi rinnastaa raskaustestiin. Raskaustestin tarkoituksena on antaa henkilölle tieto siitä, onko hän raskaana vai ei. Geenitesteillä saatava informaatio on erilaista. Ensinnäkin se ennustaa henkilön terveydentilaa pitkälle tulevaisuuteen. Toiseksi se ei useinkaan kerro henkilön nykyisestä terveydentilasta, vaan alttiuksista. Kolmanneksi geneettinen tieto on luonteeltaan monimutkaista. Neljänneksi geenitesti antaa testattavalle aina informaatiota myös hänen sukulaisistaan. Viidenneksi, geenitestin tulos on aina paljon raskaustestin tulosta vaikeammin ymmärrettävissä. Kuudenneksi, jos testejä tehdään sikiöille, on ero raskaustestiin huomattava. Siinä missä raskaustesti kertoo naisen olevan raskaana, geenitesti kertoo, millaista lasta hän odottaa (filosofi 1).

Raskaustestin vertaaminen geenitesteihin on varsin kummallinen tapa. Eihän näillä ole mitään tekemistä keskenään (NIH-tutkija 3).

Raskaustesti on huono vertaus ja sitä paitsi sehän johtaa myös neuvolajärjestelmän seurantaan positiivisessa tapauksessa (talousasiantuntija 1).

Jos geenitestejä todella alettaisiin tehdä raskaustestien tapaan, kuinka voitaisiin mitenkään taata "valistunut suostumus" (geenigeneralisti).

Jonkinlaista välittävää kantaa vapaan sertifiointiin ja vapaan testausoikeuden välillä edusti yksi talousasiantuntija:

Eräänä vaihtoehtona non-professional testaustoimintaan ovat nykyisiä OTC-testejä vastaavat järjestelmät. Mikäli sellaisia olisi vuonna 2015 saatavissa, niitä koskisivat todennäköisesti samankaltaiset (hyvinkin tiukat) myyntilupamääräykset kuin nykyisiä diagnostisia testejä (joissa virheikäytön ja -tulkintojen mahdollisuus on pyritty minimoimaan) (taloustuntija 2).

6. Suomalaisten perimää edustava kudos- ja tietopankki ja sen hallinnointi

6.1. Peruskannanotot kudos- ja tietopankkiin ja sen hallinnointiin

Tutkimuksen ensimmäisen kierroksen haastattelujen yhteydessä asiantuntijoita pyydettiin arvioimaan eri ongelmien (yhteensä 33, mainittu raportin liitteessä) tärkeyttä yleensä ja erityisesti eduskuntatyön kannalta. Muutama ongelma nousi tärkeysarviossa selkeästi muiden yläpuolelle. Valtaosa tärkeysarvioita haastatteluissa esittäneistä nimesi seuraavan ongelman sekä yleisesti että eduskuntatyön kannalta erittäin tärkeäksi: ”Perimän laajat kartoitukset Suomessa keskittyen monien geenien (SNP:n) vuorovaikutuksen monipuoliseen selvittämiseen myös vähäisten sairastumisriskien selvittämiseksi”.

Viime vaiheen haastatteluissa keskityttiinkin varsin paljon em. ongelman tarkasteluun. Ongelman ratkaisemiseksi hahmottui kaksi perusvaihtoehtoa. Ne esitettiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavina perusväitteinä, joita eriteltiin lukuisilla osaväitteillä. Vastanneiden asiantuntijoiden perusarviot väitteistä on esitetty niiden alapuolella:

Väite 1. Suomalaisten perimää edustava kudos- ja tietopankki tulisi sijoittaa julkiseen laitokseen (nimiehdotus: Suomen Genomitietokeskus, GTK), joka toimii Tilastokeskuksen tapaan. Kuten Tilastokeskus, keskus luovuttaa sovittuja sääntöjä noudattaen (ks. alla) tietojaan ja oikeuden käsitellä näyteaineistoja keskuksen tiloissa tarkassa kontrollissa sekä kotimaisille että ulkomaisille asiakkaille.

Olen taipuvainen olemaan samaa mieltä	10
Olen taipuvainen olemaan eri mieltä	2
En osaa ratkaista kantaani	3

Väite 2. Suomalaisen genomitiedon hyödyntämistä varten perustetaan valtioenemmistöinen yritys, joka hankkii tutkimusprojekteja asiakailta mm. lääke- ja diagnostiikkateollisuuden sektoreilta ja välittää suomalaisen genomiaineiston analysointiin liittyviä osaprojekteja Kansanterveyslaitokselle.

Olen taipuvainen olemaan samaa mieltä	1
Olen taipuvainen olemaan eri mieltä	11
En osaa ratkaista kantaani	1

Keskustelu Genomitietokeskuksesta ja sen vaihtoehtoista muodosti arvioinnin toisen kierroksen ydinkysymyksen. Vain kuusi panelistia jättäytyi täysin tämän keskustelun ulkopuolelle. Heistä yksi oli geenigeneralisti, kolme geenispesialistia ja kaksi kantasolututkijaa. Vaikka valtaosa panelisteista kommentoi kirjallisin kommentein asiaa, vain noin puolet panelisteista otti puolesta/vastaan kantaa eri Genomitietokeskusta ja sen vaihtoehtoa eritteleviin väitteisiin. Eniten otettiin kantaa yllä esitettyyn perusväitteeseen Genomitietokeskuksesta. Yksityiskohtaisia Genomitietokeskusta koskevia väitteitä arvioitiin taulukon 5 osoittamalla tavalla.

Taulukko 5. Asiantuntijoiden kannat Genomitietokeskusta koskeviin väitteisiin

Genomitietokeskusta koskevat väitteet järjestettyinä niiden panelistien lukumäärän mukaan, jotka olivat väitteen kanssa samaa mieltä	Haastatteluihin perustuva arvio erityisasiantuntijoiden enemmistön kannasta	II kierroksen panelistit, jotka olivat väitteen kanssa samaa mieltä (lkm)	II kierroksen panelistit, jotka olivat väitteen kanssa	
			erimieltä	kahtamieltä
1. GTK:n tulisi ylläpitää suomalaisten genomitietoja ja siihen yhdistettyä ilmenemis/käyttätymistietoa (fenotyyppiä) kokoavaa tietopankkia, joka perustuu pääasiassa niitä henkilöitä koskeviin tietoihin, joilta on myös näytteet em. kudospankissa. Ellei kyseessä ole riittävän kauan sitten kuolleita henkilöitä koskeva tieto (esim. tiedot kirkonkirjoista), kaikkeen tietopankkiin liitettyyn tietoon tulisi päteä, että se on luovutettu kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin.	Kyllä	12	1	
2. Laitoksesta ja sen toimintaperiaatteista tulisi säätää laki.	Kyllä	10	2	1
3. Näyteaineistoa ei saa luovuttaa GTK:n asiakkaille, vaan sen analysointi tapahtuu laitoksen puitteissa sen henkilökunnalla tai asiakkaiden osoittamalla ja GTK:n hyväksymällä henkilökunnalla. Aineistoa kartutettaessa se voi kuitenkin aluksi olla sen kerääjän hallussa. Lisääntynyt geneettinen tieto liitetään tietopankkiin asiakkaiden edut huomioonottaen.	Kyllä	10	2	2

<p>4. Tietopankin tulisi sisältää perimän tarkkaan yksilöintiin riittävä tieto esim. henkilötunnuksen muodossa. Tarkka yksilöivä tieto olisi kuitenkin ehdottoman luottamuksellista. Jos henkilöllisyys on välttämätöntä esim. sukututkimusaineistossa ilmoittaa käyttäjälle, tähän tarvittaisiin näytteen luovuttajan tai hänen oikeutensa omaavan suostumus.</p>	Kyllä	10	4	
<p>5. Eduskunnan tulisi lailla säätää, että jo kerätyt näytteet voidaan luovuttaa GTK:lle henkilöllisyyden salaaviin kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin kuitenkin niin, että jokaisella näytteen luovuttajalla tai siihen oikeudet omaavalla on oikeus kieltää tällainen käyttö. Kaikkia kansalaisia ja näytteiden luovuttajia informoitaisiin näkyvästi tiedotusvälineiden kautta tieto- ja kudospankista sekä oikeudesta estää itseään koskevan aineiston käyttö.</p>	Kyllä	10	4	1
<p>6. GTK:n hallintaan tulisi siirtää tällä hetkellä olemassa oleva noin sadan tuhannen hengen ainutlaatuinen kudosis- ja geenitietoaineisto, joka on kerätty Kansanterveyslaitoksen ja muiden suomalaisten julkisrahoitteisten perimän tutkimushankkeiden yhteydessä. Samalla tulisi laajentaa hallitusti sen nyt hyväksytyjä käyttötarkoituksia. Laitos kartuttaisi ja laajentaisi jatkuvasti kudospankkia uusilla aineistoilla.</p>	Kyllä	9	2	3
<p>7. GTK:n tulisi antaa käyttöön aineistojaan mahdollisia julkiseksi määriteltyjä tehtäviään lukuun ottamatta (vrt. Tilastokeskus) maksua vastaan mitoittaen maksut pääsääntöisesti niistä odotettavissa olevan taloudellisen hyödyn mukaan. Lausunnon taloudellisesta hyödystä esittäisi GTK:n taloudellinen lautakunta. Aineistoa tulisi luovuttaa muita edullisemmin niille, jotka voivat osoittaa suomalaisten erityisesti hyötyvän hankkeista parantuvan kansanterveyden tai Suomen kansantalouden hyötymisen (mm. työpaikkojen) muodossa. Myös johtokunnan lopullisessa päätöksenteossa tulisi suosia niitä, jotka voivat osoittaa sovellutuksellaan olevan merkittäviä maailmanlaajuisia hyvinvointihyötyjä mm. parantuvan terveyden tai elintarvikehuollon muodossa.</p>	Kyllä	9	9	3

<p>8. Uusia tutkimuksia tehtäessä kudosnäytteitä luovuttavilta tulisi pyytää ”informed consent”, joka sisältää suostumuksen käyttää näytteitä kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin salaten näytteen luovuttajan henkilöllisyyden. Jos henkilöllisyys on välttämätöntä esim. sukututkimusaineistossa ilmoittaa käyttäjälle, tähän tarvittaisiin näytteen luovuttajan kirjallinen suostumus.</p>	Kyllä	9	3	1
<p>9. Genomitietokeskuksen johto muodostuisi valtioneuvoston valitsemasta lopullisia päätöksiä aineistojen luovutusehdoista tekevästä johtokunnasta ja sille lausuntoja antavasta taloudellisesta lautakunnasta. Johtokunnan jäseniä valittaessa tulisi korostua hyvä asiantuntemus kansanterveyteen vaikuttavassa tiedossa, kansalaisten ja suomalaisen tutkijayhteisön arvostus eettisten ratkaisujen tekijänä sekä kyky ymmärtää esitettäviä taloudellisia näkökohtia. Päätäessään sellaisesta aineiston luovutuksesta, johon liittyy olennainen taloudellisen hyödyntämisen mahdollisuus, johtokunnan tulisi pyytää lausunto taloudelliselta lautakunnalta. Lautakuntaan tulisi valita sellaisia suomalaista elinkeinoelämää ja tutkimusta edustavia henkilöitä, jotka kykenevät asiantuntevasti ja puolueettomasti arvioimaan aineiston käyttöhankkeiden odotettavissa olevan taloudellinen hyödyn sekä kokonaistaloudelliset vaikutukset mm. työllisyyden kautta Suomen kansantalouteen.</p>	Kyllä	8	4	1
<p>10. Genomitietokeskuksen ei tulisi sallia tehdä omaa genomiaineistoihin perustuvaa tutkimusta. Sen sijaan sen tulisi toimia läheisessä yhteistyössä mm. henkilökunnan osalta nyt Suomessa toimivien genomitutkimusta harjoittavien yksiköiden Kansanterveyslaitoksen, Biotekniikan instituutin, yliopistojen alan tutkimusyksiköiden, VTT:n ja alan yritysten kanssa mahdollisesti työskennellen samoissa tiloissa jonkin niistä kanssa. Yhteyksien tulisi olla tiiviit myös alan tutkimusta rahoittaviin Tekesiin, Sitraan ja Suomen Akatemiaan.</p>	Kyllä	7	4	4

11. Henkilöihin, joilta kudospäätteet on otettu tai joiden voidaan sukulaissuhteen tms. perusteella katsoa omaavan oikeudet kudospäätteeseen, tulisi ottaa yhteyttä pyytäen valtuutusta käyttää näytteitä kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin, kuitenkin niin että näytteen tarkka alkuperä salataan käyttäjiltä (vrt. Tilastokeskuksen salausperiaatteet).	Ei	2	10	2
--	----	---	----	---

Genomitietokeskuksen vaihtoehtona esitettyä valtioenemmistöisen yrityksen mallia esiteltiin seuraavilla yksityiskohtaisilla väitteillä:

1. Perustettavalla yrityksellä – ei Genomitietokeskuksen kaltaisella organisaatiolla – tulisi olla yksinoikeus suomalaisen genomiaineiston luovuttamiseen kaupalliseen hyödyntämiseen. Aineistojen luovuttamisessa keskeinen peruste olisi luovutuksen edullisuus Suomen kansantalouden kannalta varmistuen säädösten mukainen yksityisyyden suoja (informed consent). Kansantaloudellinen edullisuus merkitsisi paitsi ko. yrityksen hyvää tulosta myös mm. bioalan työllisyyden ja osaamisen edistämistä Suomessa. Toisijaisesti yrityksen tavoitteisiin tulisi kuulua myös kansanterveyden edistäminen Suomessa. Tavoitteisiinsa yritys pyrkisi paitsi välittämällä osaprojekteja suomalaisille yrityksille ja laitoksille myös myöntämällä varoja tutkimus- ja kehitystyöhön sekä kansanterveyden kannalta tärkeisiin projekteihin.
2. Yritystä varten ei tarvitse säätää lakia, vaan eduskunnan ja valtioneuvoston tulisi muilla tavoin luoda edellytykset sen toiminnalle (esim. rahoitus KTM:n, Sitran tai Tekesin kautta, analysoitavien aineistojen kokoaminen Kansanterveyslaitokseen).
3. Aineiston siirtoja Kansanterveyslaitokseen ei välttämättä tarvita, koska useimpiin em. yrityksen välittämiin tautigeenien identifioinnin osaprojekteihin suomalaisesta genomitiedosta KTL:n omat aineistot riittävät.
4. Kansanterveyslaitos ylläpitää pääasiassa nykyisellä tavalla karttuvien näytteidensä pohjalta suomalaisten genomitietoja ja siihen yhdistettyä ilmenemis/käyttäytymistietoa (fenotyyppiä) kokoavaa tietopankkia.
5. Suomalaisten genomia koskevan aineiston käyttöön ja kartuttamiseen liittyvät tietosuojakysymykset tulisi jättää em. yrityksen ja Kansanterveys-

laitoksen ratkaistaviksi yhdessä tietosuojaviranomaisten kanssa vallitsevan tietosuojalainsäädännön puitteissa.

Se kertoo joko yhden haastattelun pohjalta muodostetun mallin ongelmallisuudesta tai käytetyistä asiantuntijoista, että yritysmalli erittelevine väitteineen ei saanut juuri lainkaan kannatusta. Jossain määrin hylkäävän kannanoton yksimielisyyttä saattaa selittää se, että asiantuntijoiden tulkittiin etukäteen vastustavan ratkaisua. Tuskin sekään kuitenkaan riittää selittämään arvioinnin tyrmävyyttä. Kaikkia yllä esitettyjä väitteitä puolusti avoimesti enintään yksi asiantuntija. Mielenpitemensä ilmaisseista 9–10 vastusti väitteitä yhden tai kahden ollessa epävarmalla kannalla.

Keskustelun käyminen vain kahden vaihtoehdon kautta oli toki hyvin rajoittavaa, kuten yksi filosofipanelisti totesi:

Suomen Genomitietokeskusta koskeviin kysymyksiin on erittäin hankala vastata ilman, että tarjotaan kilpailevia kokonaisesityksiä siitä, miltä GTK tulisi kokonaisuutena näyttämään. Väitteitä arvioidessaan kukin piirtää päähänsä kuvan omanmieleisestään keskuksesta, joka ei välttämättä vastaa teidän ajatustanne – ja asiantuntija on näin mahdollisesti puhumassa aivan erilaisen mallin reunaehdoista, kuin mitä te ajatte takaa.

Toisaalta väitteet keskuksesta kirvoittivat laajan sanallisen kommentoinnin. Numeeriset arviot antavat vain hyvin kalpean kuvan niistä monipuolisista sanallisista näkökohdista, joita Genomitietokeskuksesta ja yritysmodellista esitettiin arvioinnin toisella kierroksella. Seuraavassa eritellään näitä kommentteja keskittyen pääasiassa Genomitietokeskukseen, koska se tai sen jonkinlainen muunnos näyttäisi esitettyjen näkökohtien valossa realistiselta vaihtoehdolta. Seuraavassa tarkasteltavasta ratkaisusta käytetään yleisnimeä Genomitietokeskus (GTK), vaikka muutkin nimet (esimerkiksi Genomitietorekisteri suppeamman vain tietojen kokoamiseen liittyvän vaihtoehdon tapauksessa) vaikuttavat perustellulta. Muuten hyvä suomenkielinen nimi ”Perimätietokeskus” voi kuitenkin johtaa harhaan, koska ”perimätieto” voidaan ymmärtää myös vanhaksi kansantiedoksi. Tästä huolimatta yksi johtava geenigeneralisti piti nimenomaan tätä nimeä sopivana.

Vaikka vastanneiden asiantuntijoiden enemmistö tuki Genomitietokeskusta koskevia väitteitä, johtopäätökset on kuitenkin syytä tehdä punniten tarkkaan sen eri puolista esitettyjä argumentteja. Genomitietokeskuksesta ei toki ole perusteltua päättää 15 asiantuntijan käsitysten pohjalta, vaikka he melko monipuolisesti edustaisivatkin alan suomalaista kehittäjäyhteisöä. Sitäkin suuremmalla syyllä on tärkeää olla varovainen ja harkitseva, koska moni paneeliin kuulunut alan avainhenkilö jätti kantansa auki.

6.2 Genomitietokeskus – mahdollisuuksia ja uhkia

Genomitietokeskukseen suhtauduttiin kirjallisissa kommentteissa kolmella tavalla. Yksi ryhmä antoi hankkeelle varauksettoman tukensa. Toinen hanketta perusteellisesti kirjallisesti pohtinut ryhmä näki hankkeessa mahdollisuuksia, mutta myös vaikeita ongelmia. Kolmas pieni ryhmä – itse asiassa yksi geenigeneralisti – oli jyrkästi hanketta vastaan.

Yksi asia on selvä esitettyjen kommenttien pohjalta. Tarvitaan vielä paljon keskustelua ja pohdintaa ennen kuin päätös Genomitietokeskuksesta tai jostain muusta vastaavasta ratkaisusta kannattaa tehdä. NIH-tutkija kiteytti tämän johtopäätöksen seuraavasti:

Genomitietokeskus on tutkimuspoliittisesti todennäköisesti hankala ja monimutkainen prosessi, mutta jos sille saadaan laaja suostumus ja yleisesti hyväksytyt toimintaperiaatteet, niin asia voi onnistua. Tärkeää on keskustella asiasta avoimesti tutkijayhteisön piirissä (NIH tutkija 1).

Ne asiantuntijat, jotka tukivat yksiselitteisesti ehdotettua Genomitietokeskus-mallia, perustelivat varsin lyhyesti tai eivät lainkaan kantojaan. Selkeimmin myönteisen perustellun kannan esitti NIH-tutkija:

Kannatan lämpimästi "Genomitietokeskuksen" perustamista. Tärkeintä siinä tutkijoiden kannalta on se, että suomalaisväestöstä saadaan kerätyksi laaja genomipankki niin, ettei jokaisen tutkijan tarvitse tehdä keräystyötä erikseen. Näin säästyy suuresti inhimillisiä ja taloudellisia resursseja. Keskukseen ei pidä toimia kaupallisin perustein, vaan toimia tutkimusta palvelleen. Näytteitten saanti edellyttäköön hyvää suunnitelmaa tutkimuskäytöstä (NIH-tutkija 2).

Lyhyitä myönteisiä sanallisia kannanottoja olivat seuraavat:

Mielestäni ”keskiarvovastaus” edustaa riittävällä tarkkuudella myös omaa näkemystäni (talousasiantuntija 1).

Oikeus-velvollisuus kysymys on keskeinen. Fyysinen järjestely (yhden katon alla) on hallinnollinen ja sekundaarinen asia (talousasiantuntija 2).

Olen samaa mieltä enemmistön kannaksi tulkitun kanssa. Ainoastaan julkinen laitos voisi taata riittävän riippumattomuuden ja saavuttaa kansalaisten luottamuksen (talousasiantuntija 3).

Perimää koskeva tietopankki on aika hyvä idea. Sehän voisi olla vaikka osa valtionarkistoa. Yhtiö ei sovi tähän tarkoitukseen lainkaan (geenispesialisti 1).

Kaksi kantasolututkijaa suhtautui kiihottomaan myönteisesti Genomitietokeskukseen ja he pohtivat sen parasta toteutustapaa:

GTK voisi toimia KTL:n sisällä ja esim. KTL voisi suunnata enemmän resursseja ko. toimintaan, yliopistojen tutkimus voisi myös verkottua GTK:n kautta. Hyödyntäjinä todennäköisesti ns. genomiyrietykset eivät menesty (kuten Celera ja InCyte), koska tietokannat tulevat hyvin nopeasti julkiseen käyttöön, mikä on sinänsä hyvä asia. Tärkeämpää on saada know how ja käyttäjien taidot (tutkijat, yritykset) genomitiedon hyödyntämiseen ja tärkeää on myös yliopistojen antama koulutus ja siellä suoritettava perustutkimus. Avainkysymys GTK:n suhteen on, mikä on se niche/vahvuusalue kansainvälisessä tutkimuksessa, jota voidaan Suomessa erityisesti hyödyntää (kantasolututkija 1).

GTK, mikäli se perustetaan, näkemykseni mukaan toimisi parhaiten puhtaan genomitutkimuskeskuksena ja genomitietopankkina sen asiantuntemuksen pohjalta, mikä Suomessa tällä hetkellä on ja mitä tulevaisuudessa tulee olemaan. GTK voisi ainakin osittain hyödyntää sitä tietotaitoa mikä esimerkiksi Tieteen tietotekniikan keskuksella CSC:llä on tällä hetkellä. GTK-kysymystä käsiteltäessä on varmaankin jo tarkasteltu olemassa olevan Suomen Genomikeskuksen roolia ja sitä, tuleeko GTK olemaan Suomen Genomikeskuksen seuraava sukupolvi vai erillinen laitos (NIH-tutkija 3).

Toiselle ryhmälle, eli epäroiville, oli ominaista samanaikaisesti tunnistaa hankkeeseen liittyviä mahdollisuuksia ja olennaisia uhkia. Yhden keskeisessä asemassa tutkijayhteisössä toimivan geenigeneralistin mukaan aineistojen kokoamiseen yhdeksi tietopankiksi puhumattakaan näyteaineiston kokoamisesta yhteen paikkaan liittyy vaikeita tietosuojaan ja aineistojen hallintaan liittyviä ongelmia:

Olen useiden kansainvälisten haastattelujen ja kokousten annin perusteella useammasta syystä varauksellinen itse geenitietojen keskittämisestä yhteen paikkaan. 1) Perimän laajuinen, esim. 450 geenimerkin genotyyppitieto antaa 10 potenssiin 250 tarkkuustason yksilön absoluuttisessa tunnistamisessa. Tämä luo massiivisen tietosuojaongelman. 2) Genotyyppitys, array- tai sekvenssitieto tuotetaan tulevaisuudessakin tutkimuslaboratorioissa, jotka eivät ole minkään klinisen laboratoriojärjestelmän laatukontrollin alaisia. Tämä tuottaa ongelmia tiedon luotettavuudelle, joka ei ole oleellinen asia laajoissa

geneettis-epidemiologisissa tutkimuksissa, mutta on iso ongelma, kun siirrytään yksilö- tai perhetasolle. Entäpä jos tietyn DNA-sormenjäljen omaavan ihmisen todetaan kantavan skitsofrenian alttiusprofiilia geenitiedon perusteella, mutta kahdessa geenissä onkin tehty sekvensointivirhe. Yksilön tai hänen perheensä kohdalla tieto voi ”vuotaessaan” olla dramaattinen merkitykseltään. 3) Olisi fiksumpaa päästä kaupallistamaan kansallisesti geenitiedon luentajärjestelmiä, uuden biolaskennan menetelmiä ja uusia tapoja ekstrahoida informaatiota geenitiedosta kuin myydä vaikkapa lääkefirmoille suoraan bulkkina geenitietoja suomalaisista.

Kaikki tämä ei todellakaan tarkoita, etten olisi jonkinlaisen keskityksen kannalla, vain keskittämällä veronmaksajien rahoilla kustannetun terveydenhoitojärjestelmän varassa kerätty tieto päästään toimimaan sekä tieteellisesti (aineistoista saadaan riittävän suuria) että kansallisen etumme suhteen oikeudenmukaisella tavalla ja taataan kansallinen menestyksemme genomitiedon jalostamisessa biolääketieteen alalla. En vain halua, että etulyöntiasemamme, väestön positiivinen asenne ja tutkijoiden suhteellisen suuri vapaus ja into kerätä näyteaineistoja ”informed consentin” perusteella heikkenevät, jos lainsäätäjät ja hallintovirkamiehet puuttuvat tutkijoiden tuottaman tiedon hallintaan (geenigeneralisti 1).

Tietosuojaan liittyvät ongelmat ja uhka tutkijoiden työskentelymotivaation vähenemisestä on rinnastettava niihin mahdollisiin etuihin, jota voisi olla geenitiedon kokoamisesta yhteen. Yksi myös epäroivä geenispesialisti eritteli näitä mahdollisuuksia seuraavasti:

Suomen erityisvahvuus olisi rekisteripohjoinen tauti- ja väestötietojen linkkaus. Kaikkien alle 50-vuotiaiden perhetiedot ovat olemassa koneellisesti ja ne voitaisiin yhdistää tautirekistereihin perhe- ja sukukasautumisen selvittämiseksi. Kun siihen yhdistetään olemassa oleva taustatieto (esim. sairastumisikä – genetiikassa yleensä mitä nuorempi, sitä enemmän geenit mukana), niin voidaan tunnistaa ne klusterit, joista DNA tulisi kerätä. Loistava esimerkki tästä on KTL:n skitsofreniaprojekti, jossa on mukana kaikki n. 29 000 tautiin sairastunutta, jotka ovat syntyneet 1940–1969. Siitä on saatu laajat perheaineistot, osoitus ”suomalaisesta” geenialueesta kromosomilla 1q jne.

Samaa voitaisiin tehdä lähes kaikkien kansantautien osalta, mutta koska se vaatii kalliita ja raskaita tietokoneajoja, joissa on erityisen hyvin pidettävä huolta tietosuojasta, niin se tulisi tapahtua erikseen rahoitetun ”kansantautirekisterikeskuksen” toimesta (miksei se voisi olla ”GTK:n” eräs tehtävä).

Sitten se pyytäisi tutkijoiden toimeksiannosta potilailta DNA-näytteitä, ellei kyseessä ole tauti, josta aina olisi kudostms. näyte sairaalassa. KTL:n satunnaisotokset (Finnriski, Terveys 2000) toimisivat edustavina otoksina "terveistä" verrokkihenkilöistä, joiden geenijakaumaa verrattaisiin tautia sairastavan joukon geenitietoon. Geenierot kertoisivat taudin aiheuttajista. Muita vastaavia tautikokoelmia ovat ainakin tyyppi I diabetes (KTL-Tuomilehto), alueellisesti rajattu Kainuun astma-aineisto, samoin Botnia suvut Länsi-Suomesta.

Voitaisiin ajatella, että ainakin yliopistosairaaloissa kaikista potilaista otetaan DNA-näyte aina 1. käynnin yhteydessä, jolloin pyydetään lupa potilaalta sen käyttämiseksi tieteellisessä tutkimuksessa. Sairaala eristäisi näytteen ja toimittaisi sen kokonaan tai osin GTK:lle.

Jos GTK muodostetaan, geenitieto ja fenotyyppitieto tulisi pitää erillään ja yhdistää ainoastaan tutkimuksen analyysin ajaksi.

Jos rekistereitä ei käytetä fenotyyppitiedon luomiseksi, vaan fenotyypit haetaan jo kerätystä aineistoista, on todettava, että aineistojen yhteensopivuus on huono seuraavista syistä:

- Tautipohjaiset aineistot ovat vahvasti valikoituneet, eivätkä saadut tulokset muista fenotyypeistä (esim. skitsofreniaperheiden persoonallisuusgeenit, diabeetikkoja lihavuus) ole yleistettävissä.
- Mainitut aineistot ovat tutkineet kovin eri asioita ja erilaisin mittarein. Esimerkiksi voiko yhdistää kahdella eri tavalla mitattua mäsennusta nuorilla oululaisilla ja vanhoilla kaksosilla? Kuka tekee tällaisen vertailu- ja validointityön?
- Finnriski ja Terveys 2000 -aineistoissa ei ole tutkittu perheenjäseniä tai sukulaisia, mikä rajoittaa niiden käyttöä geneettisessä tutkimuksessa.

Pohjois-Suomen 1966 ja 1986 kohorteissa on muista perheenjäsenistä (lähinnä äidit) vain niukasti tietoa, eikä ole kerätty näytteitä (tietääkseni) (geenispecialisti 1).

Erittäin vaikea ongelma ovat kuitenkin tutkijoiden ”omat” aineistot. Asiasta olisi puhuttava avoimesti ja oikeilla nimillä. Näin voitaisiin mahdollisesti löytää ratkaisu, joka ylläpitää nykyiseen järjestelmään liittyvän tutkijoiden suhteellisen suuren vapauden ja innon kerätä näyteaineistoja. Aineistojen keskittäminen saattaa olla tältä kannalta erittäin ongelmallista. Edellä lainatun geeni-spesialistin sanoin:

Miten huomioidaan, että monet aineistot sijaitsevat yliopistoissa akateemisten tutkijoiden työn tuloksena – en usko, että näiden hankkeiden päätutkijat vapaaehtoisesti luopuvat aineistoistaan – varsinkin mitään muuta kuin maksuja ei luvata "palkkioksi". Onhan näissä kiinni runsaasti tutkijoiden "teki-jänoikeuksia" ja luovaa panosta, joka on synnyttänyt ko. aineiston. Ilman sitä niitä ei olisi olemassa (vaikka olisi rahoitusta tarjolla). Jos aineistot "takavarikoidaan" keskukseen, niin ihan varmasti kaikki tutkimus, jossa kerätään DNA-näytteitä, loppuu Suomesta.

On paha, jos on yksi ainoa "totuuden lähde" GTK:n muodossa. Se johtaa vallan keskittymiseen. GTK:n kustannusten sijasta STM, Akatemia, Tekes ja KTL voisivat edistää ja rahoittaa sellaista tutkimusta, joka hyödyntää useita suomalaisia aineistoja samanaikaisesti. Samaa periaatetta käytetään GENOMEUTWIN-hankkeessa, jossa eurooppalaiset kaksoskohorttitutkijat tekevät yhteistyötä ilman, että luodaan kaikenkattavaa EU-kaksosrekisteriä.

Olemassa olevat pitkittäisaineistot (Pohjois-Suomi 66 ja 86, kaksoskohortti) ja laajat perheaineistot (esim. BOTNIA) tarvitsevat menestyäkseen pitkäaikaisen tuen, Suomen Akatemia 3-vuotiset apurahat ovat liian lyhyitä, mutta muita tukimuotoja ei ole. Yliopistot eivät juuri tue myöskään, vaikka tutkimushankkeet hankkivat laajaa ulkopuolista rahoitusta ja vastaavat monen tutkijan koulutuksesta (geenispesialisti 1).

Muita saman geenispesialistin tunnistamia ongelmia esitetyssä GTK:ssa ovat seuraavat:

- Suunnitelmassa ei kerrota lainkaan, miten GTK-aineisto laajentaa kokoelmiaan – kuka päättää, mitä tutkitaan, kuka tutkii ja miten tutkitaan?
- Millä perusteilla aineistot valitaan GTK:hon – kaikki, joissa on DNA:ta? Isot aineistot – mikä sitten rajaksi? Virkatyönä syntyneet KTL:n aineistot voidaan laittaa keskukseen, mutta sekin energia olisi parempi käyttää laitoksen sisällä yhteensopivuuden parantamiseksi.
- Kuka hallinnoi ja missä? Olisiko GTK osa oikeusministeriötä, STM:ää vai jotain muuta ministeriötä?
- Jos GTK ei itse tee tutkimusta, genotyypaus tapahtuisi KTL:ssä tai muualla. Kuka vastaa fenotyypitiedon keruusta? Se on monin verroin haastavampi tehtävä ja varsin monen asiantuntijan panosta edellyttävä. Kuka määrittää mitä fenotyypejä kerätään ja miten? (geenispesialisti 1)

Parhaaksi ratkaisuksi geenispesialisti tarjoaa KTL:ään keskitettyä geneettisesti informatiivisten epidemiologisten aineistojen tukikeskusta, joka tukisi hankkeita, jos ne vastuoroisesti ryhtyvät kiinteään yhteistyöhön muiden hankkeiden kanssa. Tukikeskus

tekisi samalla itsenäistä tutkimusta tai tukisi rekisteripohjaista tutkimusta, jossa kohteena olisi koko Suomen väestö. Tukikeskus siis tekisi laajamittaista tautien sukututkimusta ja siihen perustuvaa geenien etsintää ja kaupallisten sovellusten kehittämistä.

Alussa siteerattu geenigeneralisti päätyi seuraavaan johtopäätökseen:

Olisiko viisaampaa puhua ”Genomitietokeskuksen” sijaan ”Genomitiedon kansallisesta rekisteristä” tai vastaavasta, jolla olisi ainoastaan tarkat tiedot, missä suurten (esim. yli 1 000 hengen) tutkimusaineistojen genomien laajuisien analyysien tietoja säilytetään ja kenellä niihin on pääsy, ei itse geenitietoja. Tämä keskus voisi kehittyä hankkeita harmonisoivaksi ja tuottaa ripeällä tahdilla pelisääntöjä vaikkapa ulkomaisten (ja kotimaistenkin) yhteistyökumppaneiden suuntaan. Näin päästäisiin siihen, etteivät suomalaiset aineistot valu ulkomaille ja että niitä pääsevät kaikki tutkijat analysoimaan mahdollisimman suuren asiantuntemuksen analyyseihin taaten. Tällaisen keskuksen tulisi tietysti toimia läheisessä yhteistyössä tietosuojavaltuutetun ja vaikkapa KTL:n kanssa, näytetiedot voidaan koodata eri tarkoituksia varten varsin eri tavoin siten, että taataan mahdollisimman suuri tietoturva (geenigeneralisti 1).

Geenigeneralistin pohtima toimintamalli edistäisi geeniaineistojen kansallista hallintaa, vaikka se ei johtaisi suurten anonymisoitujen aineistojen muodostumiseen. Tämä oli olemassa olevien aineistojen ohella yksi keskeinen lähtökohta GTK:n hahmottelulle. Haastatteluvaiheen kommenttien pohjalta GTK:ta motivoitiin toisen kierroksen lomakkeessa seuraavilla näkökohdilla:

Ellei pikaisesti ryhdytä tällaisiin toimenpiteisiin, suomalaiset ainutlaatuiset aineistot jäävät tutkimuksellisesti alikäytetyiksi. Toinen vaihtoehto on, että aineisto silputaan maailmalle muiden hyödynnettäväksi. Tästä on jo olemassa varoittava esimerkki Diabetes-tutkimusaineistojen osalta, joihin perustuvat patenttioikeudet ovat paljolti siirtyneet USA:han.

Maailmalla on käynnissä tai käynnistymässä monia vastaavia hankkeita, jotka nopeasti vähentävät suomalaisen aineiston kiinnostavuutta. Ne menettävät noin kuudessa vuodessa valtaosan kiinnostavuudestaan. Paitsi lehdistössä laajasti esillä olleita Islannin ja Viron projekteja mm. Englannissa Welcome Trust on päättänyt vastikään rahoittaa viiden sadan tuhannen englantilaisen näyteaineiston keruun.

NIH-tutkija kommentoi näitä näkökohtia viimeaikaisen genomitutkimuksen näkökulmasta:

Pelko suomalaisten aineistojen pilkkomisesta ja hyödyntämisestä laajalti ympäri maailmaa on harhaanjohtava. Tällaisen tutkimusintressin aika oli joku vuosi sitten, mutta tällä hetkellä vastaavia aineistoja on saatavissa ympäri maailmaa ja kaupallinen intressi väestöpohjaisiin laajoihin aineistoihin on genomiikan, bioinformatiikan ja bioteknologian ”buumivaiheen” kadottua selvästi alentunut. Geenitutkimus on nähtävä tärkeänä ja välttämättömänä perustutkimuksena, eikä soveltavana tutkimuskohteena.

Geenitutkimus tulee myös mieltää perustutkimukseksi, ei patenttien, hoitojen ja kliinisten käytäntöjen tavoitteluksi. Esimerkiksi mainittua diabetestutkimusta tuskin olisi koskaan saatu toteutettua Suomessa ilman lähes 10 miljoonan dollarin amerikkalaista tukea. Vastineena tähän merkittävään rahapanokseen amerikkalainen osapuoli ei ole tietääkseni saanut aikaiseksi yhtään merkittävää geenilöydöstä, joten patenttioikeuksien tai kansallisuuden myynnistä ei ehkä ole siltä osin kyse. Ilman muuta tämänkaltaiset tutkimukset olisi hyvä tehdä kotimaisin voimin ja varoin, mutta Suomessa ei löydy helpolla koskaan tilannetta, että voidaan uhrata 10 miljoonaa dollaria yhteen ainoaan tutkimusprojektiin 10 vuoden aikana, ja vielä aivan perustutkimuksen nimissä ilman selkeää ja välitöntä hyötyä.

Toinen näkökohta on erittäin totta. Paitsi muut vastaavat projektit ja näyte-resurssit maailmalla, myös näistä isoista genomitutkimusprojekteista toistaiseksi saadut niukat (varsinkin kaupalliset) hyödyt ja tämänhetkinen erittäin tiukka ja varovainen bioteknologian rahoitusympäristö ovat johtaneet siihen, että kiinnostus ja tarve tällaisille aineistolle ei tällä hetkellä ole yhtä suuri kuin esim. 2–5 vuotta sitten (NIH-tutkija 1).

Genomitietokeskuksen ydinkysymys pitkällä tähtäimellä on kuitenkin edelleenkin suurten anonymisoitujen aineistojen arvo. Jos niillä ei ole merkittävää arvoa, myöskin pyrkimys tällaisten aineistojen muodostamiseen menettää mielensä. Yllä skeptistä näkemystä edustanut NIH-tutkija ei kuitenkaan kiistänyt tällaisten aineistojen merkitystä kommentoimissaan arvioinnin toisella kierroksella seuraavaa näkökohtaa:

Aineistojen kokoamisesta tieto- ja kudospankkiin ja niiden käsittelystä anonyyminä tietomassana on ylimitoitettuja odotuksia. Tärkeimpiä tutkimustuloksia on saavutettavissa suppeilla tarkkaan valituilla aineistoilla kuten tiettyihin sukuihin liittyvillä tai kaksos-aineistoilla. Alle 1 000 hengen aineistot riittävät useimpiin tarkoituksiin.

Tähän NIH-tutkija totesi seuraavaa saaden tukea yhdeltä geenigeneralistilta:

Merkittäviä havaintoja on mahdollista tehdä perustutkimuksen kannalta 1 000 hengen aineistoilla. Merkittäviä (yleisiin kansansairauksiin liittyviä) monien geenien yhteisvaikutuksia tai ympäristötekijöiden ja geenien yhteisvaikutusten tutkimuksia sen sijaan ei voida tällä tavalla suorittaa (NIH-tutkija 1).

Selkeästi Genomitietokeskusta kaikissa sen ilmenemismuodoissa vastustaneiden ryhmään kuului yksi geenigeneralisti. Hän kommentoi Genomitietokeskus-ideaa seuraavasti:

Olen jyrkästi eri mieltä tietokeskuksen tarpeellisuudesta. Geenitietämys tulisi terveydenhuollossa rinnastaa mihin hyvänsä muuhun biokemialliseen testaukseen. Esim. kolesteroli-, verenpaine- ja ylipainotietokeskus olisi huomattavasti geenitietokeskusta merkityksellisempi ehkäisevän terveydenhuollon kannalta, mutta sellainen ei taida olla ajan hengen mukainen. Ei pidä uskoa, että geenien avulla saataisiin helposti nykyistä parempia ennustearvoja. En näe, mitä hyötyä GTK:sta olisi ja mitä tehtäviä sille kuuluisi. Tietojen keskittäminen ja näyteaineistojen monopolisointi voivat johtaa vakaviin viivytyksiin tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Pelko aineistojen huonosta hyödyntämisestä on pyritty jo torjumaan vahvistamalla suomalaisten tutkijoiden mahdollisuuksia aineistojensa hyödyntämiseen – ei siis monopolin kautta, vaan vahvan kotimaisen osaamisen ja tutkimuspartnerivaihtoehdon kautta. Muualla maailmassa toteutetut vastaavat hankkeet ovat olleet voimakkaan eettisen kritiikin kohteina. Meidän ei pidä ottaa huonoa esimerkkiä muista (geenigeneralisti 2).

6.3. Tulisiko mahdollisesta Genomitietokeskuksesta ja sen toimintaperiaatteista säätää laki?

Genomitietokeskukselle ehdotetuista piirteistä sitä säätelevän lain säätäminen sai varsin laajan kannatuksen. Keskustelua aiheesta pohjustettiin seuraavilla keskenään osittain ristiriitaisilla näkökohdilla:

- a) Genomitietokeskusta koskevan lain lähimpänä tavoitteena tulisi olla mahdollistaminen monigeenisten tautien perustutkimukseen. Jottei keskuk-

sen toimialaa kuitenkin määriteltäisi tulevia tarpeita ajatellen liian suppeaksi, sen yleiseksi toiminta-ajatuksiksi tulisi määritellä kansanterveyden edistäminen Suomessa ja maailmassa Suomen taloudellista vaurastumista tukien. Ahneus hyötyä taloudellisesti pikaisesti ainutlaatuisesta aineistosta voi osoittautua pitkällä tähtäimellä epäviisaaksi. Tärkeintä on, että suomalaiset tutkijat aineistoineen ovat haluttuja kumppaneita alan parhaiden tutkimusyksiköiden ja tutkijoiden kanssa niin, että he pääsevät esimerkiksi johtamaan keskeisiä kehityshankkeita.

b) Jos rajoitetulla ”informed consentilla” luovutetut materiaalit halutaan siirtää yleisempään käyttöön, tähän tarvittaneen lainsäädäntöä. Harkittaessa tällaisen toimen oikeutusta on hyvin perusteltua käyttää kansanedustajia eettisinä harkitsijoina, koska kokemus on osoittanut, että suostumusta annettaessa on kuitenkin viime kädessä kysymys luottamuksesta. Esimerkiksi äskettäin tehdyssä tutkimuksessa 91 % rintasyöpätutkimukseen Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä osallistuneista piti saamaansa tietoa tutkimuksesta riittävänä tai ymmärrettävänä. Vaikka koehenkilöt olivat allekirjoittaneet suostumuksen kirjaavan paperin, vain joka neljäs tiesi, että heidät valittiin sattumanvaraisesti eri hoitoryhmiin (Pelkonen ja Louhiala, 2002).

c) Jotta kansalaisten luottamus säilytettäisiin, Genomitietokeskusta koskevaan lakiin liittyvä avoin keskustelu eduskunnassa ja tiedotusvälineissä on hyvin suotavaa, niin että kansalaisia ei voitaisi myöhemmin järkyttää aiheeseen liittyvillä kohu-uutisilla.

d) Vaikka Viro on paljon jäljessä Suomesta näyteaineistojen ja väestön terveystietojen kokoamisessa, määriteltäessä Genomitietokeskusta koskevan lain sisältöä voitaisiin hyödyntää Viron genomiprojektin (Estonian Genome Project) käynnistänyttä lakia genomitutkimuksesta (Human Genome Research Act, HGRA, joka tuli voimaan 8.1.2001). Laki säätelee ihmisen perimän tutkimusta ja geneettisen tiedon käyttöä (informed consent). HGRA:n keskeisiä periaatteita ovat: vapaaehtoinen osallistuminen geenitutkimuksiin, geneettisen näytteen luovuttajan tietojen luottamuksellisuus mm. sensitiivistä henkilökohtaista tietoa ei tule luovuttaa voittoa tavoittelevien yhtiöiden omistukseen vastaten ideaa Genomitietokeskuksesta, luovuttajan oikeus häntä koskevien tietojen hävittämiseen, luovuttajan oikeus tietää ja oikeus olla tietämättä antamansa näytteen analyysin tulosta, eettisten komiteoiden toimintaperiaatteet. Viron hankkeessa vastine laajalle suostumukselle kansanterveyden kannalta keskeisiin käyttötarkoituksiin on ”dynamic informed consent” vs. ”presumed consent”.

e) Laajassa käsittelyssä eduskunnassa on uhkana, että tietyt ennakoasenteet geeneistä naulitsevat hyvän asian umpikujaan. Ydinvoimakeskustelu antoi viitteitä tähän suuntaan. Ydinvoimaa vastustettiin mm. siksi, että sen avulla hajotetaan Jumalan luomia atomeja.

Geenispesialisti piti ensimmäistä näkökohtaa hyvänä ja oikeana kommenttina harhaanjohtavasta taloudellisen hyödyn tavoittelusta. Geenitutkimus on hänen mukaansa perustutkimusta. Talousasiantuntija kuitenkin halusi korjata näkökohdan sanamuotoa niin, että lailla tähdättäisiin paitsi perustutkimuksen edistämiseen myös tutkimustulosten soveltamiseen kansanterveyttä edistävästi. Seuraavassa lauseessa hän piti ”maailma”-sanaa tarpeettomana. Geenigeneralisti ei nähnyt tarvetta nykyisen käytännön olennaiseen muuttamiseen. Kyse on pikemminkin resursseista:

Monitekijäisten tautien perustutkimus on jo nyt mahdollista ja melko joustavaa. Ongelma ei ole viranomaistahon puute, vaan liian niukka rahoitus, joka ajaa sekä tutkijoita että näyteaineistoja ulkomaille. Esim. Suomen Akatemian geenitutkimusohjelma, jossa mm. tutkittiin monitekijäisten tautien genetiikkaa, päättyi vuonna 2000. Sen jälkeen aloitetuissa ohjelmissa ei ole ollut erityistukea kansanterveydellisesti tärkeiden tautien geneettiselle tutkimukselle (geenigeneralisti 1).

Näkökohtaa b) kommentoinut filosofi piti tärkeänä pohdintaa siitä, mitä luottamuksella tarkoitetaan. Myös ”laajentaa hallitusti sen nyt hyväksyttyä käyttötarkoitusta” on hänen mielestään aivan sumeaa. Mitä on hallittu laajentaminen? Kuka tämän määrittelee? Mikä tarkoitus tai käyttö oikeuttaisi laajentamisen? Tällaiset keskeiset kysymykset on filosofin mielestä tuotava esiin, ennen kuin asiaan voi ottaa mielekkäästi kantaa. Toinen filosofi kommentoi näkökohtaa seuraavasti kritisoiden näkökohdassa tavoiteltua laajaalaista suostumusta:

Jos henkilö on antanut perehtyneen suostumuksensa osallistumisestaan/näytteensä käyttämisestä johonkin tiettyyn tutkimukseen, ei hänen näytettään ole moraalisesti oikein käyttää mihinkään muuhun tutkimukseen ilman, että häneltä pyydetään uusi perehtynyt suostumus. On moraalisesti arveluttavaa pyytää suostumus osallistumisesta/näytteen käyttämisestä mihin hyvänsä kansanterveyttä edistävään tutkimukseen, koska (1) tutkijan ja tutkittavan näkemykset siitä, mikä tutkimus edistää kansanterveyttä, voivat erota toisistaan, ja koska (2) tutkittavalla ei yleensä ole riittäviä tietoja siitä, millaisiin tutkimuksiin hänen näytettään on mahdollista hyödyntää. (3) Suostumusta ei itse asiassa edes voida pitää perehtyneenä, jos todellista tutkimusta ei ole kuvattu tutkittaville. Se, että tutkittava tietää tutkimuksen hyödyttävän kansanterveyttä, ei tee suostumuksesta perehtynyttä. Näin ollen

genomitietokeskushankkeessa pitää kiinnittää erityistä huomiota siihen, miten perehtyneen suostumuksen ehto kyetään Genomitietokeskuksen tietoja hyödynnettäessä täyttämään. Perehtynyt suostumus kuuluu eettisesti hyväksyttävän lääketieteellisen tutkimuksen peruseriaatteisiin. Perehtynyttä suostumusta pyydetessä informaatio olisi annettava tutkittaville sellaisessa muodossa, että he varmasti ymmärtävät sen. Kiinnostava kysymys on, miten informaation ymmärtämistä voitaisiin testata.

Näkökohtaan c) liittyen filosofi piti tärkeänä, että kaiken GTK:ta koskevan tiedonvälityksen ja keskustelun tulisi olla avointa ja eksplisiittistä. Kommentoiden näkökohtaa d) NIH-tutkija näki Viron hankkeessa ongelmallisia tai outoja asioita, kuten tutkimustiedon antamisen suoraan potilaiden käyttöön. Tämä on vastoin yleisiä geneettisen testauksen periaatteita. Haastatteluvaiheessa esitetty näkökohta e) kirvoitti seuraavat kommentit kahdelta filosofi-panelistilta:

Näkökohta sisältää implisiittiset normatiiviset lähtökohdat, että vain ”kielteinen” ennakkoasenne geneeihin on haitaksi, koska se ”kahlitsee hyvän asian umpikujan”. Myös teknologiauskovaisilla on ennakkoasenteita. Jos todella halutaan keskustella, eikä vain hakea näennäislegitimiteettiä toivotulle kehitykselle, genomitietoon epäillen suhtautuvia ei saa leimata tunteenomaisesti ennakkoluuloisiksi tai ”hörhöiksi” – ei vaikka nämä itse käyttäisivät leimoja muihin (filosofi 1).

Se, että asiasta keskusteltaessa saattaa esiintyä myös huonoa argumentointia, ei ole hyvä peruste keskustelun välttämiseksi. Huonot argumentit on aina mahdollista keskustelussa alistaa tarkastelun alaiseksi ja osoittaa, mikä niissä on vikana (filosofi 2).

Lain tarvetta yleisesti kommentoineet jakoutuivat lain tarpeellisuutta korostaneisiin, kantansa auki jättäneisiin ja lainsäädäntöä vastustaneisiin.

Geenigeneralisti piti lakia välttämättömänä, jos päädyttäisiin käynnistämään Genomitietokeskuksen kaltaista instituutiota, koska ainakin nykyinen lainsäädäntö estäisi sellaisen perustamisen. Filosofit taas määritteli lain tärkeimmäksi tehtäväksi turvata, että tutkimus tapahtuu eettisesti hyväksyttävällä tavalla niin, että esim. tutkittavien yksilönsuoja ei vaarannu. Toinen filosofi korosti näkökohdan c) tapaan eri tahojen osallistumista lain laadintaan:

Jos laitos perustetaan, laki täytyy säätää, mutta huolellisesti kaikkia intressiryhmiä (ja tämä tarkoittaa ensisijaisesti erilaisia kansalaisryhmiä, joiden edukseen koko hommaa kuitenkin kai ollaan tekemässä) ja heidän näkemyksiään kuunnellen, kunnioittaen ja huomioon ottaen (filosofi 2).

Kantansa auki jättänyt NIH-tutkija totesi, että laki on paikallaan vasta tutkijayhteisön käsiteltyä tällaista hanketta perusteellisesti. Ensin pitäisi tarkastella, onko laitos tarpeen ja jos on, mikä on sen missio, rahoitus jne.

Uutta lainsäädäntöä vastustaneet jakoutuivat niihin, jotka eivät pitäneet ainakaan erillistä lakia tarpeellisenä, vaikka laitos tai sen piirteitä omaava instituutio perustettaisiin, ja toisiin, jotka vastustivat GTK:ta:

Vapaampi ja liikkuvampi yksikkö olisi parempi kuin lakiin perustuva laitos vrt. KTL, UKK instituutti. GTK:ta mieluummin GTK:n tyyppinen verkosto, jossa mukana eri paikkakunnat ja ulkomaiset tahot ja yritykset. Valtionyri-tytys haiskahtaa vanhalta Valco-seikkailulta, kansainvälinen riskiraha on kuitenkin parempi vaihtoehto (kantasolutuntija 1).

Laitosta ei tarvita, siitä voi päinvastoin olla vahinkoa. Se olisi omiaan vaikeuttamaan ja hidastamaan tutkimusta ja lisäämään kansalaisten epäluottamusta. Nurkan takana vaanii eugeniikan mörkö. Lakiehdotus voisi laukaista suuren kansalaiskeskustelun ja kansainvälisesti kielteisen julkisuuden, jossa Suomi voitaisiin maalata eugeniikan ja rotuopin tyyssijaksi (vrt. Ruotsissa nyt käytävä keskustelu Suomen siirtolaispolitiikasta). Näiden asioiden kytkeminen julkisuudessa ei olisi ollenkaan odottamatonta ("Suomi ei ota siirtolaisia – poliitikot suunnittelevat geenitietokeskusta – Suomestako uusi rotuhygienian edelläkävijä?"). Helpompaa kuin säätää uusi laki, olisi korjata nykyistä lakia lääketieteellisestä tutkimuksesta haluttuun suuntaan, joustavammaksi näytteiden laajemman käytön kannalta. GTK:n perustamiseen kuuluva raha tulisi paremmin suunnata käynnissä olevan tutkimuksen tukemiseen esimerkiksi uuden tavallisten tautien tutkimusohjelman muodossa (geenigeneralisti 2).

6.4. Millaisia aineistoja tulisi siirtää tai koota Genomitietokeskuksen hallintaan

Keskustelua genomiaineistojen kokoamisesta Genomitietokeskuksen hallintaan pohjustettiin tutkimuksen toisella kierroksella seuraavilla näkökohdilla:

A. Julkisella rahoituksella kerättyjä aineistoja, jotka tulisi siirtää Genomitietokeskuksen hallinnoitaviksi ovat

- a) Kansanterveyslaitoksen koko väestöä kattavat terveystiedon otantatutkimukset ja niiden yhteydessä kerätty näyteaineisto. Viimeisimpään Terveys 2000 -tutkimukseen osallistui noin 12 000 henkeä. Uusi tutkimus tehdään vuonna 2002.
- b) Helsingin yliopiston kansanterveystieteen laitoksen kaksoskohorttitutkimus, noin 10 000 hengen aineisto
- c) Oulun alueella kerätty kattava 1966-syntyneiden (noin 12 000 henkeä) ja 1986-syntyneiden (noin 9 000 henkeä) näyte- ym. aineisto
- d) astman tutkimiseksi mm. Kainuusta kerätty aineisto, noin 20 000 henkeä
- e) sydän- ja verisuonitautien tutkimiseksi kerätyt aineistot mm. Finnriski-aineistot vuosilta 1992 (noin 5 600 henkeä) ja 1997 (noin 8 700 henkeä)
- f) diabeteksen tutkimiseksi kerätyt aineistot mm. Botnia-tutkimus noin 8 000 henkeä
- g) skitsofrenian ja autismin tutkimiseksi seitsemän vuoden aikana kerätty noin 5 000 hengen aineisto.

B. Verrattuna Islannin ja Viron projekteihin aineistot eivät kata väestöä yhtä laajasti.

C. Aineistojen kokoamisesta tieto- ja kudospankkiin ja niiden käsittelystä anonyyminä tietomassana on ylimitoitettuja odotuksia. Tärkeimpiä tutkimustuloksia on saavutettavissa suppeilla tarkkaan valituilla aineistoilla, kuten tiettyihin sukuihin liittyvillä tai kaksosaineistoilla. Alle 1 000 hengen aineistot riittävät useimpiin tarkoituksiin.

Kiintoisa kysymys on myös, voitaisiinko geenitutkimukseen käyttää vanhoja jo 1970-luvulla kerättyjä Pohjois-Karjala-projektin verinäyteaineistoja, joita edelleen on tallessa. Näiden verinäytteiden antajista suuri osa on jo kuollut. Näkökohtia B ja C kommentoi NIH-tutkija. Hänen mukaansa Viron projekti on väestöpohjainen, mutta vasta alkamassa. Islannissa on väestöpohja pienempi, mutta näyte- ja diagnostiset tiedot on kerätty kattavasti koko populaatiosta. Islannin geenitausta on myös paljon homogeenisempi kuin suomalaisten. Esimerkiksi kaikki mainitut suomalaiset aineistot eivät ole kerättyjä

ns. founder-alueilta. Näkökohdasta C hän totesi, että ylimitoitettut odotukset ovat mitä ilmeisin vaaratekijä, jos asiaa liian voimakkaasti markkinoidaan, varsinkin liiketaloudellisin perustein. Toisaalta yksi geenigeneralisti kiisti kokonaan väitteen C paikkansa-pitävyyden.

Näkökohtaan A liittyen kysyttiin, mitä muita aineistoja voitaisiin koota GTK:n hallinnoimiksi. Tätä kysymystä kommentoitiin seuraavasti:

Olisi tärkeää saada myös yksittäisten tutkimusryhmienkin aineistot listattua tähän (geenigeneralisti 3).

Tämä on hassu luettelo. Jos autismiaineisto siirrettäisiin, miksei muita yksittäisten tautien tutkimusaineistoja. Ko. aineistot on koottu tietyin ehdoin ja ovat esim. jonkun yliopiston omaisuutta. Voiko ne yhdistää vastoin ”omistajan” tahtoa? (geenigeneralisti 4)

Nämä aineistot lienevät pääosin KTL:n aineistoja. Näiden siirtämisessä GTK:n hallintaan ei liene ongelmia ja asia on selkeästi ja hyvin hoidettavissa. Sen sijaan muiden vastaavien aineistojen, jotka ovat yksittäisten yliopistotutkijoiden tai tutkimusryhmien kokoamia, ei voida kovin helpolla ”sosialisoida” GTK:n omaisuudeksi ja hallinnoitavaksi. GTK:n toiminnan pitää perustua vapaaehtoisuuteen, ei näytteiden omistusoikeuksien hankkimiseen (NIH-tutkija 1).

Yllä esitetyissä kommentteissa tulee esiin yksi kommentoijien keskeinen huoli, johon on jo aiemminkin viitattu: GTK tulkittiin ahneeksi monopoliksi, joka yrittää sosialisoida aineistoja koonneiden tutkijoiden työn tulokset. Tätä lievästi sanoen kummallista tulkintaa – eihän GTK:lle esitetyssä kaavailussa annettu edes oikeutta tehdä tutkimusta aineistosta ja voimakkaasti korostettiin GTK:n luonnetta tutkijayhteisön yhteisesti hallinnoimana arkistona – edusti seuraava geenigeneralistin kommentti:

Olen jyrkästi eri mieltä. Aineistojen kokoamisessa syntyy mm. tekijänoikeudellisesti mielenkiintoisia tilanteita, koska tutkimuksen suunnitelleilla tutkijoilla on ollut tietty intellektuaalinen panos, jota ei voida sivuuttaa. Aineistojen ”pakkosiirto” loukkaisi sekä tutkijoiden että tutkimuslaitosten ja yliopistojen oikeuksia, mahdollisesti myös aineistojen käyttöön jo liittyviä sopimuksia. Samoin vastuukysymykset näytteiden ”oikeellisuudesta” ovat hankalia. Voisiko GTK ottaa vastuuta sitä, että diagnoosit ovat oikein (ei), esim. yhteistyötä varten lääketehdas-käyttäjien kanssa? GTK joutuisi siis jakelemaan ei-sertifioitukelpoisia aineistoja, joiden sisällöstä itse asiassa ei

olisi varmuutta. GTK:n asemesta voitaisiin tarkentaa lakia lääketieteellisestä tutkimuksesta helpottamaan aineiston hyödyntämistä (geenigeneralisti 2).

Geenispesialisti kommentoi aineistojen laajennettua käyttötarkoitusta kuvaten hyväksyvään sävyyn nykyistä käytäntöä:

Informed consent voidaan pyytää vain tiettyä tarkoitusta varten, mikäli tieto edes jotain kautta on yhdistettävissä yksilöön (esim. jonkin vaikkapa vain yhden henkilön hallussa olevan koodiavaimen kautta). Kun saatu tieto on käytetty suunniteltuun tarkoitukseen, se on hävitettävä (geenispesialisti 2).

Vaikuttaa ilmeiseltä, että huoli omiksi tulkittujen aineistojen hallinnan menettämisestä on ollut muutamille tutkijoille ainakin osasyys vastustaa aineistojen käyttötarkoituksen laajentamista. Toki taustalla on myös ollut aito huoli siitä, että aineistoja luovuttaneet eivät tiedä, mihin heistä otettuja näytteitä käytetään. Näin on ainakin varmasti ollut laita kolmen asiaa kommentoineen filosofin ja NIH-tutkijan tapauksissa:

Vanhon näytteiden ottaminen uuteen käyttöön edellyttää, että näytteiden luovuttajat antavat uuden perehtyneen suostumuksen (filosofi 1).

Periaatteessa näytteitä ei voi eikä saa käyttää mihinkään muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen. Ehdotettua aineistojen käyttötarkoituksen laajennusta ei missään tapauksessa saa tehdä, jos on mitään mahdollisuutta identifoida henkilö. Koehenkilöillä on oltava aina yksiselitteinen mahdollisuus tietää, mihin heidän tietojaan ja heistä otettuja näytteitä käytetään ja saadaan käyttää (filosofi 2).

Käyttötarkoitusten laajentaminen on kimurantti homma. Sikäli kuin nykyiset aineistot ovat ei-anonyymeja, niitä ei myöskään tulisi siirtää. Suuret aineistot, joista GTK:n yhteydessä on kysymys, ovat hyödyksi epidemiologisissa tutkimuksissa, joissa anonymiteetti ei haittaa. Siirretään vaan, mutta anonymisti ja laajennukset keskustellaan erikseen (filosofi 3).

Presumed/expanded consent tulee olemaan eettisesti ongelmallinen asia ja vaatii yleisen hyväksynnän (NIH-tutkija 1).

Seuraavassa jaksossa (6.5.) tarkastellaan lähemmin niitä väitteitä kommentteineen, joita arvioinnin toisella kierroksella esitettiin suostumuksen hankinnasta geenitietojen luovuttajilta sekä aineistojen siirtojen että uuden aineiston kokoamisen yhteydessä. Kuten taulusta 5 selviää, kaksi kolmasosaa siirtoväitettä hyväksymis/hylkäämismaininnoin kommentoineista oli kuitenkin valmis hyväksymään siirron eli ei pitänyt mm. suostumuk-

seen liittyviä ongelmia ratkaisevana esteenä siirroille. Selvästi hyväksyvällä kannalla olevat esittivät kuitenkin vähän kirjallisia kommentteja. Seuraava geenigeneralistin kannanotto tuki väitettä:

Kai aineistoa, joka on aikanaan annettu vähäpätöiseen tarkoitukseen, voidaan nyt käyttää tärkeään kansanterveydelliseen. Asiasta tulisi tehdä tässäkin mallissa laki, koska nykyisen lain mukaan jokaiselta pitää kysyä lupa uuteen käyttötarkoitukseen (tai muuttaa nykyistä kudoslakia tämän ilmeisen kömmähdyksen suhteen) (geenigeneralisti 4).

Myös yksi keskeinen taloustuntija antoi siirtohankkeelle selvän tukensa:

Aineistot tulisi keskittää mahdollisuuksien mukaan yhteen paikkaan, jotta niitä voitaisiin hyödyntää mahdollisimman yhdenmukaisin periaattein (taloustuntija 1).

Toinen keskeinen taloustuntija ei ollut vielä valmis ottamaan selvää kantaa:

En ota kantaa, osittain käytännöllisyyskysymys. Esim. KTL voi hallita osan. Genomitieto ei ole ainut tieto, tulevaisuudessa selvitetään taas uusia korrelaatioita (taloustuntija 2).

Arvioinnin toisella kierroksella esitettiin myös väite, jossa ehdotettiin kantasoluaineistojen kokoamista GTK:n yhteyteen. Tätä kommentoi NIH-tutkija:

Kantasolututkimuksen keskittäminen GTK:hon ei välttämättä edesauttaisi kantasolututkimuksen laajamittaisen hyödyntämisen aloitusta Suomessa taloudellisten resurssien puutteellisuuden vuoksi, vaan asia saattaisi pikemminkin olla päinvastoin. Katsoisin KTL:n olevan parempi vaihtoehto kantasolupankille ja sen hallinnoinnille, koska KTL on selkeästi valtion rahoittama laitos, kuten yliopistokin, ja on mahdollista, että GTK tullee nojaamaan riskirahoitukseen ja sillä tullee olemaan enemmän intressejä yksityis-sektoria kohtaan. Tämä saattaisi johtaa tilanteeseen, missä GTK koettaisiin "suljetuksi tilaksi" ja näin ollen vähentää muiden instituuttien yhteistyöhalukkuutta. KTL jo olemassa olevana laitoksena on selkeästi profiloitunut ja tarjoaa luotettavan pohjan, rakenteet ja tilat kantasolupankin luomiselle (NIH-tutkija 2).

Aineistojen mahdollisen keskittämisen ohella tärkeä ongelma on, millaista tietopankkia lähdetään rakentamaan mahdollisesti yhdistetyistä aineistoista. On toki myös mahdollista, että kudosaineistot jäävät niitä nykyisin hallinnoivien käsiin ja GTK keskittyy vain

tietoaineistojen yhdentämiseen ja kokoamiseen. Keskustelua tietopankista viriteltiin seuraavalla Viron projektiin liittyvällä näkökohdalla:

Virossa 62 % väestöä oli kevääseen 2002 mennessä henkilökohtaisesti informoitu heidän geenitietojensa käyttöön perustuvasta projektista. Heistä vain 6 % ei ole tukenut projektia ja 40 % tiedustelluista oli valmis luovuttamaan oman geeninäytteensä (Saarma, 2002).

Näkökohta oli hieman epämääräinen ja yksi filosofi kommentoikin sitä seuraavasti:

Mitä tarkoittaa, että henkilö ”ei tue projektia”? 54 % kansalaisista ilmeisesti tuki projektia, mutta ei ollut valmis luovuttamaan geeninäytettään. Mitä tämä tarkoittaa?

Taulukosta 5 selviää, että asiantuntijat antoivat lähes yksimielisen tuen GTK:n tehtävälle tietopankkina. Tämä tehtävä koettiin selvästi vähemmän ongelmallisena kuin näyteaineistojen kokoaminen. Yhdeltä geenigeneralistilta tämäkin tehtävä kuitenkin kirjoitti voimakkaan vastustavan kommentin:

Olen jyrkästi eri mieltä. Ajatus aineistojen keskittämisestä muistuttaa eugenista hanketta, jonka suurin osa kansalaisista ymmärtää varmasti arveluttavaksi. Tallennetaanko sinne mielenterveysgeenitiedot? Entä rikollisuus? Alkoholismi? (geenigeneralisti 2)

Yksi filosofi oli päinvastoin valmis laajentamaan tiedon sovellutusalaan vielä kansanterveyden kannalta olennaisista käyttötarkoituksista:

Jos haluaa luovuttaa muuta kuin kansanterveydelle olennaista ja siitä on jollekin jotain hyötyä, niin mitä vikaa siinä on? (filosofi 3)

Kaiken kaikkiaan kysymys mahdollisesta aineistojen keskittämisestä ja kerättävän geenitietoaineuksen luonteesta vaatii vielä laajaa keskustelua sekä alan tutkijoiden piirissä että koko yhteiskunnan tasolla. On helppo yhtyä seuraavaan NIH-tutkijan kommenttiin:

Mitä tulee GTK:lle suunnitellun kudospankkitehtävän hoitoon, katsoisin, että tästä tulisi käydä laajempi keskustelu, johon tulisi osallistua tässä vaiheessa myös niitä henkilöitä, jotka ovat tämän kyselyn ulkopuolella. Esimerkiksi Kuopiosta ei kyselyyn ole osallistunut ketään. Kuitenkin ymmärtääkseni Jukka T. Salonen hallinnoi tällä hetkellä melko suurta kudospankkia, joka koostuu Pohjois-Karjala-projektin aikana kerättyistä verinäytteistä. Vastaavia kokonaisuuksia löytynee myös muualta ja lienee aiheellista poh-

tia, onko tarkoituksenmukaista alistaa kaikki olemassa olevat kudospankit yhden laitoksen alaisuuteen ja mikä hyöty siitä saataisiin ja saadaanko siitä mitään varsinaista hyötyä (NIH-tutkija 2).

6.5. Perehtyneen suostumuksen pyytämistavat aineistoja koottaessa ja yhdisteltäessä

Arvioinnin toisella kierroksella esitettiin kolme väitettä siitä, kuinka perehtynyt suostumus hankittaisiin Genomitietokeskuksen aineistojen käytölle. Tällaisia väitteitä olivat seuraavat asiantuntijoiden niille keskimäärin antaman hyväksynnän määrittelemässä järjestyksessä:

- 1) Eduskunnan tulisi lailla säätää, että jo kerätyt näytteet voidaan luovuttaa GTK:lle henkilöllisyyden salaaviin kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin kuitenkin niin, että jokaisella näytteen luovuttajalla tai siihen oikeudet omaavalla on oikeus kieltää tällainen käyttö. Kaikkia kansalaisia ja näytteiden luovuttajia informoitaisiin näkyvästi tiedotusvälineiden kautta tieto- ja kudospankista sekä oikeudesta estää itseään koskevan aineiston käyttö.
- 2) Uusia tutkimuksia tehtäessä kudospäytteitä luovuttavilta tulisi pyytää ”informed consent”, joka sisältää suostumuksen käyttää näytteitä kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin salaten näytteen luovuttajan henkilöllisyys. Jos henkilöllisyys on välttämätöntä esimerkiksi sukututkimusaineistossa ilmoittaa käyttäjälle, tähän tarvittaisiin näytteen luovuttajan kirjallinen suostumus.
- 3) Henkilöihin, joilta kudospäytteet on otettu tai joiden voidaan sukulaissuhteen tms. perusteella katsoa omaavan oikeudet kudospäytteeseen, tulisi ottaa yhteyttä pyytäen valtuutusta käyttää näytteitä kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin, kuitenkin niin, että näytteen tarkka alkuperä salataan käyttäjiltä (vrt. Tilastokeskuksen salausperiaatteet).

Väitteet 1 ja 3 ovat keskenään ristiriidassa. Ensimmäisen väitteen tapauksessa perehtyneen suostumuksen laajennus tehtäisiin laajalla yleisellä informaatiokampanjalla. Ideana olisi, että vain ne ottaisivat yhteyttä GTK:hon, jotka haluaisivat kieltää aineistojensa uuden käytön. Väitteen 3 tapauksessa vaadittaisiin kultakin aineiston luovuttajalta uusi perehtynyt suostumus henkilökohtaisella yhteydenotolla. Yksi mahdollisuus, jota arvioinnissa ei tarkasteltu, voisi olla näiden kahden välimuoto, missä esimerkiksi tie-

tosuojavaltuutetun kontrollissa pyrittäisiin ottamaan yhteyttä mahdollisimman moniin aineiston luovuttajiin, mutta palautteen jäädessä puuttumaan tulkittaisiin suostumuksen tapahtuneen tai arkaluontoisissa tapauksissa sen jääneen puuttumaan.

Asiantuntijoiden kannanottoja johdateltiin siten, että enemmistön tulkittiin haastattelujen perusteella tukevan väitettä 1, mutta ei väitettä 3. Asiantuntijoiden arviot toisella kierroksella tukivat yleisesti tätä tulkintaa, vaikka asiasta esitettiin vaihtelevia kommentteja. Kommentit jakoutuivat väitteen 1 hyväksyviin, väitteen 3 hyväksyviin tai molemmat väitteet kieltäneisiin perustuen GTK:n vastustukseen sekä välittävää kantaa edustaviin.

Väitteen 1 hyväksyvät eivät tyypillisesti esittäneet kommentteja tai esittivät vain lyhyitä kommentteja:

Kyllä, jos luovutus on anonymi. Vaihtoehdon 3 toteuttaminen taitaisi tulla kovin kalliiksi (filosofi 3).

Olen enemmistön kannaksi tulkitun kanssa samaa mieltä – henkilökohtainen informointi olisi varmaan käytännössä ylivoimainen tehtävä (taloustuntija 1).

Väitettä 1 (ja osin myös väitettä 3) vastustaneet taas perustelivat varsin laajasti kantaansa:

Aiemmin kerättyjen näytteiden siirtämiseen kudospankkiin tarvittaisiin mielestäni näytteiden luovuttajien eksplisiittinen perehtynyt suostumus. Henkilön perehtynyttä suostumusta ei voida yksipuolisella ilmoituksella laajentaa muihin tutkimustarkoituksiin kuin siihen, johon hän on näytteen alun perin lahjoittanut. Asiaan ei vaikuta se, että näytteen luovuttajalle annettaisiin oikeus käytön kieltoon, koska tällainen oikeus hänellä pitäisi olla aina ja joka tapauksessa. Perehtyneen suostumuksen antajalla pitäisi olla oikeus voida milloin hyvänsä kieltää näytteensä tutkiminen, ja häntä pitää myös informoida tästä mahdollisuudesta. Ainoan poikkeuksen näkemykseeni muodostavat tapaukset, joiden kohdalla kyse ei ole näytteiden uudeltaisesta hyödyntämisestä, vaan yksinomaan niiden säilytyspaikan muuttamisesta (filosofi 1).

Yleisen luvan pyytäminen ei riitä takaamaan aidon suostumuksen antamisen edellyttämää tiedonsaantia. ”Näkyvä informoiminen” tarkoittaa tässä tapauksessa sitä, että koko kansalle opetetaan genetiikan ja biologian perusteet. Tämä on vaativa (mutta tietysti tarpeellinen) tehtävä. Ihmiset tuskin tietävät,

missä kaikkialla heistä otettuja näytteitä on, ja kuinka niitä käytetään. Tarvitaan paljon keskustelua! (filosofi 2)

Informointi tiedotusvälineiden kautta ei riitä, vaan kaikilta on kysyttävä henkilökohtaisesti. Se, että jättää mediatiedotuksen jälkeen kieltämättä, ei ole asianmukainen informed consent (geenispesialisti 1).

Jokaista käyttöä varten on haettava spesifinen lupa. Yleinen lupa kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttötarkoituksiin ei riitä (geenispesialisti 2).

Ensimmäisessä väitteessä kummittelee eugeniikka, kolmas väite on mahdotoman hankala toteuttaa käytännössä. Tarvitaan valtava henkilökunta ja pitkät viiveet tutkimusta ajatellen. Aineiston arvo laskee. Kukaan käyttäjä ei voi odottaa tällaista (geenigeneralisti 2).

Välittävää tai neutraalia kantaa väitteiden 1 ja 3 välillä edustaneet perustelivat näkemystään seuraavasti:

Yleisen edun kannalta väitteen 1 mukainen järjestely on parempi. Julkisen mielipiteen ja uskottavuuden kannalta väitteen 3 mukainen menettely on parempi. Olen informoinnin ja laajan tutkimuskäytön kannattaja (geenigeneralisti 3).

Väite on liian yksioikoinen. Medisiiniset ongelmat näytesarjojen takana voivat olla mutkikkaita. Tutkijaa ja alkuperäistä tutkimusideaa tulee kunnioittaa enemmän (geenispesialisti 3).

Vastaavanlainen toiminta Virossa ja Islannissa on johtanut laajoihin kansainvälisiin keskusteluihin etiikan asiantuntijoiden piirissä. Pohdittaessa tällaisia järjestelyjä on etukäteen syytä hankkia lausuntoja kansainvälisiltä etiikan asiantuntijoilta, jotta Suomea ei nosteta silmätikuksi kansainvälisessä lehdistössä ja jotta tutkimusyhteistyömahdollisuus säilyisi (NIH-tutkija 1).

Väitettä 2 kommentoitiin seuraavasti:

Yhdyn näkemykseen, että näytteen antajien (tai heidän edustajiensa) täytyy antaa perehtynyt suostumus näytteiden luovuttamisesta GTK:lle. Olen kuitenkin eri mieltä siitä, että voitaisiin pyytää yleinen suostumus näytteen hyödyntämisestä kansanterveydellisesti hyödyllisiin hankkeisiin. Tällainen suostumus on niin laaja, että sen pyytämistä voitaisiin pitää eettisesti arve-

luttavana. Toisaalta olisi varmasti hankalaa pyytää näytteenantajilta perehtynyttä suostumusta erikseen jokaista heidän näytteitään hyödyntävää tutkimusta varten. Ehkä jonkinlainen välimuoto näistä kahdesta vaihtoehdosta voisi olla mahdollinen. Tutkittava/näytteenantaja voisi spesifioida ne käyttötarkoitukset, joihin luovuttaa näytteitään. Tarpeen vaatiessa näitä suostumuksia voitaisiin myöhemmin tarkentaa. Tällaisen suostumuksen kohdalla olisi huolehdittava erityisen hyvin siitä, että tutkittava tosiaan ymmärtää, mitä erilaiset näytteiden käyttötarkoitukset pitävät sisällään. Lisäksi olisi varattava tarpeeksi aikaa päätöksentekoon ja varmistettava, että tutkittavaa ei ohjailta luvan antamisessa (filosofi 1).

Sukulaissuhteen perusteella tapahtuva käyttöoikeus on ongelmallinen (NIH-tutkija 2).

6.6. Genomitietokeskuksen hallinnointi

Arvioinnin toisella kierroksella esitettiin viisi väitettä siitä, kuinka Genomitietokeskusta tultaisiin hallinnoimaan. Tällaisia väitteitä olivat seuraavat asiantuntijoiden niille keskimäärin antaman hyväksynnän määrittelemässä järjestyksessä:

- 1) Näyteaineistoa ei saa luovuttaa GTK:n asiakkaille, vaan sen analysointi tapahtuu laitoksen puitteissa sen henkilökunnalla tai asiakkaiden osoittamalla ja GTK:n hyväksymällä henkilökunnalla. Aineistoa kartutettaessa se voi kuitenkin aluksi olla sen kerääjän hallussa. Lisääntynyt geneettinen tieto liitetään tietopankkiin asiakkaiden edut huomioonottaen.
- 2) Tietopankin tulisi sisältää perimän tarkkaan yksilöintiin riittävän tieto esim. henkilötunnuksen muodossa. Tarkka yksilöivä tieto olisi kuitenkin ehdottoman luottamuksellista. Jos henkilöllisyys on välttämätöntä esim. sukututkimusaineistossa ilmoittaa käyttäjälle, tähän tarvittaisiin näytteen luovuttajan tai hänen oikeutensa omaavan suostumus.
- 3) GTK:n tulisi antaa käyttöön aineistojaan mahdollisia julkiseksi määriteltyjä tehtäviään lukuun ottamatta (vrt. Tilastokeskus) maksua vastaan mitoittaen maksut pääsääntöisesti niistä odotettavissa olevan taloudellisen hyödyn mukaan. Lausunnon taloudellisesta hyödystä esittäisi GTK:n taloudellinen lautakunta. Aineistoa tulisi luovuttaa muita edullisemmin niille, jotka voivat osoittaa suomalaisten erityisesti hyötyvän hankkeista parantuvan kansanterveyden tai Suomen kansantalouden hyötymisen (mm. työpaikkojen) muodossa. Myös johtokunnan lopullisessa päätöksenteossa tulisi suosia niitä, jotka voivat osoit-

taa sovellutuksellaan olevan merkittäviä maailmanlaajuisia hyvinvointihyötyjä mm. parantuvan terveyden tai elintarvikehuollon muodossa.

- 4) Genomitietokeskuksen johto muodostuisi valtioneuvoston valitsemasta lopullisia päätöksiä aineistojen luovutusehdoista tekevästä johtokunnasta ja sille lausuntoja antavasta taloudellisesta lautakunnasta. Johtokunnan jäseniä valittaessa tulisi korostua hyvä asiantuntemus kansanterveyteen vaikuttavassa tiedossa, kansalaisten ja suomalaisen tutkijayhteisön arvostus eettisten ratkaisujen tekijänä sekä kyky ymmärtää esitettäviä taloudellisia näkökohtia. Päättäessään sellaisesta aineiston luovutuksesta, johon liittyy olennainen taloudellisen hyödyntämisen mahdollisuus, johtokunnan tulisi pyytää lausunto taloudelliselta lautakunnalta. Lautakuntaan tulisi valita sellaisia suomalaista elinkeinoelämää ja tutkimusta edustavia henkilöitä, jotka kykenevät asiantuntevasti ja puolueettomasti arvioimaan aineiston käyttöhankkeiden odotettavissa olevan taloudellisen hyödyn sekä kokonaistaloudelliset vaikutukset mm. työllisyyden kautta Suomen kansantalouteen.
- 5) Genomitietokeskuksen ei tulisi sallia tehdä omaa genomiaineistoihin perustuvaa tutkimusta. Sen sijaan sen tulisi toimia läheisessä yhteistyössä mm. henkilökunnan osalta nyt Suomessa toimivien genomitutkimusta harjoittavien yksiköiden Kansanterveyslaitoksen, Biotekniikan instituutin, yliopistojen alan tutkimusyksiköiden, VTT:n ja alan yritysten kanssa mahdollisesti työskennellen jonkin niistä kanssa samoissa tiloissa. Yhteyksien tulisi olla tiiviit myös alan tutkimusta rahoittaviin Tekesiin, Sitraan ja Suomen Akatemiaan.

Väitteet 1 ja 2 liittyvät siihen, kuinka aineistojen luottamuksellinen käyttö voitaisiin turvata kuitenkin niin, että jaksossa 6.2. keskusteltu tärkeä fenotyyppitieto voitaisiin yhdistää perimää koskevaan tietoon. Tässä mahdollisuus henkilötunnuksen käyttöön aineistojen yhdistelyssä on avainasemassa.

Vaikka väite 2 keskimäärin hyväksyttiin, erityisesti henkilötunnuksen käyttö herätti kritiikkiä:

Henkilötunnusta vältettävä (geenispesialisti 1).

Tällaisten aineistojen on oltava oletusarvoisesti anonyymejä. Liian suuri ja vaarallinen tietokanta muutoin (ehdoton luottamuksellisuus on vain ideaali – ja ajat muuttuvat). Jos joku nyt haluaa tietonsa antaa, niin saa toki minun puolestani, mutta en ottaisi yksilöintiä tietokannan perusrakenteeksi (filosofi 1).

On vaikea sanoa, millaisen tutkimuksen tekemiseksi tarkat henkilötiedot olisivat välttämättömiä. Jos tiedot kerättäisiin, niiden käyttöehdot on muotoiltava hyvin tarkoiksi niin, että lupa identifiointiin on haettava erikseen jokaiseen tutkimukseen myös silloin, kun sama tutkija käyttää toistuvasti samaa aineistoa, mutta siirtyy tutkimuksen toiseen osaan. Toisaalta lupamenettelyyn luottaminen osoittaa suurta uskoa sekä tutkimushenkilöiden kykyyn ymmärtää, mihin he suostuvat, että tutkijoiden korkeaan moraaliin. Molempia on kuitenkin epäiltävä. Ihmiset eivät ymmärrä, eivätkä kaikki tutkijat välitä säännöistä ja tietosuojasta (filosofi 2).

Luottamuksellisuus on aivan perusedellytys toiminnalle. Henkilötietoja voitaisiin tietysti erityistarkoituksissa tarvita, mutta luvan kysyminen ko. henkilöltä olisi kuitenkin itsestäänselvyys (taloustuntija 1).

Tietopankkia ei tule perustaa, eikä missään olosuhteissa yksilöiväksi (geenigeneralisti 2).

Väitteen 1 mukaisen menettelyn etuna olisi parempi tietosuoja, mutta sen ongelmana olisi aineistoja alun perin keränneiden ja muiden tahojen edellytykset käyttää aineistoa:

En ikinä usko, että esimerkiksi yliopistot luovuttavat aineistoja tällaisin ehdoin muuten kuin jos ne pakotetaan. Mutta uusia aineistoja koottaessa voitaisiin tietysti lähteä tästä ehdosta (geenigeneralisti 3).

Yhtenä tärkeänä yksityiskohtana pitäisin sitä, että vaikka GTK pyrkisikin genomitiedon taloudelliseen hyödyntämiseen, se ei saisi olla muilta tutkimuslaitoksilta suljettu, vaan muiden tutkimuslaitosten tulisi päästä käsiksi sen geeniaineistoon. Sekvenssejähän ei Euroopassa voi patentoida, vaan niiden perusteella tehtyjä sovellutuksia, joten sekvenssi itsessään ei ole taloudellisesti arvokas ilman sovellutusta. Tässä muodossa GTK geenitietopankkeineen muodostaisi äärimmäisen tärkeän tietolähteen ihmisen genomiin perustuvaan tutkimukseen kaikille suomalaisille yliopistoille (NIH-tutkija 2).

Erityisesti väite 3 perustui oletukseen, että keskuksen kerättävillä aineistoilla voisi olla myös merkittävää taloudellista arvoa. Tätä ajatusta pohjustettiin seuraavilla varsinkin taloustuntijoiden ja geenigeneralistien haastatteluista johdetuilla näkökohdilla. Ensimmäisellä näkökohdalla puolustettiin Genomitietokeskuksen vaihtoehdoksi esitettyä yrittysmallia ja muilla lähinnä GTK:ta:

- a) GTK-mallissa on vaarana, että suurin kustannuksin Suomessa luotu kansalaisomaisuus lahjoitetaan polkuhintaan ulkomaille. Suomen kansallisista

eduista tiukasti kiinni pitävä yritys malli on parempi kuin ehdotettu malli, missä voi käydä niin, että suomalaisella terveydenhoitomaksuilla rakennettun järjestelmän geenimateriaali ei toimi isänmaan parhaaksi, vaan ihmiskunnan hyväksi tai pikemminkin päinvastoin. Jos esim. Wellcome Foundation tarjoaa 30 miljoonaa euroa 20 vuoden ajaksi yksinoikeudesta suomalaiseseen geenimateriaaliin, se saattaa olla tarjous, josta GTK:n on mahdoton kieltäytyä, mutta joka on peanutus oikeuksista lääkekehitykseen. Voitoistaan tiukasti kiinni pitävän valtion yrityksen mahdollinen hyvä tulos voidaan käyttää esimerkiksi Suomen edelleen yli 70 miljardin euron valtionvelan lyhennyksiin.

- b) Vaihtoehtoisessa yritys mallissa oikeudet aineistojen kaupalliseen hyödyntämiseen omistaisi valtioenemmistöinen yritys. Pääasiassa kaupalliselta pohjalta toimivan yrityksen monopoliasemaan liittyy kansantaloudellisia ja varsinkin eettisiä ja kansalaisten luottamukseen liittyviä ongelmia. Vaikka yrityksen tavoitteiksi määriteltäisiin kansantaloudellinen etu ja eettisyys, on todennäköistä, että yrityksen toiminnassa painottuisivat lähinnä sen omat voittotavoitteet, koska pörssiyrityksissä johdon palkitseminen mm. optioiden muodossa perustuu keskeisesti tulokseen. On myöskin aika ilmeistä, että varsinkin muutenkin geenitekniikkaan kielteisesti suhtautuvat tahot tulisivat erittäin tarkkaan seuraamaan yrityksen toimintaa ja nostamaan esille kansalaisten luottamusta nakertavia hälyyttäviä tiedotusvälineisiin. Näitä uhkia voitaisiin olennaisesti vähentää ehdotetulla ratkaisulla.
- c) Islannin mallissa, missä yksityinen yritys de Code Genetics on saanut yksinoikeuden kerätyn aineiston käyttöön, on vaikeutena ollut erityisesti julkisten toimijoiden (kuten National Institute for Health) haluttomuus yhteistyöhön, koska pelkona ovat olleet tärkeistä löydöksistä syntyvät vaikeat patenttikiistat. Yksinään Islannin, kuten myös Suomen aineisto, on erityispopulaationa liian yksipuolinen keskeisten monigeenisten kansantautien maailmanlaajuisia hoitoa koskeviin yleistyksiin.
- d) Yksi vaihtoehto olisi, että GTK:n toiminta tapahtuisi kansainvälisenä yhteistyönä. Tällöin ”palkintona” olisi ensi vaiheessa suomalaisten pääsy mukaan tärkeisiin asemiin kansainvälisesti keskeisiin tutkimus- ja kehityshankkeisiin. Kaupallisuus tulisi mukaan vasta seuraavassa vaiheessa, kun aletaan valmistaa diagnostiikassa tarvittavia reagensseja ja lääkkeitä.

Saattaa kuitenkin olla, että ajatus suurten taloudellisten hyötyjen mahdollisuudesta ei vastaa todellisuutta. Yksi geenigeneralisti totesi, että odotettavissa olevaa taloudellista hyötyä on tosi vaikea ennakoida. Hän myös epäili, voiko geenitietoja hyödyntämällä

syntyä mitään työllisyyden kannalta merkittäviä vaikutuksia. Samalla kannalla olivat NIH-tutkija ja jossain määrin myös taloustuntija:

Geenitiedon kaupallisesta arvosta on liioiteltuja odotuksia. Tautigeenien löytäminen edistää lääkekehitystä, mutta enemmänkin perustutkimuksen kautta. Tautigeeni yleensä ei itse välttämättä tule olemaan lääkehoidon kohde, eikä siten ole patentoitavissa sillä tavalla, että akateemisen tutkimusryhmän geenilöydös juurikaan estäisi lääketehaita ryhtymästä lääkekehitystyöhön mahdollisista patenttiantomuksista tai patenteista huolimatta. Geenitutkimuksen parhaat esimerkit ovat esim. BRCA1- ja BRCA2-rintasyöpägeenien löytymiset, jotka tapahtuivat 1990-luvun alkupuolella. 10 vuotta geenilöytöjen jälkeen ei käytettävissämme ole yhtään näihin geeneihin tehoavaa lääkeainetta eikä sellaisia ole näköpiirissäkään. Patenttien ainoa merkitys on ollut geenitestaus, mutta siitäkään ei tullut sellaista kulta-kaivosta kuin Myriad-firma oletti, vaikka kyse on kansantaudista. Myriad ei enää laske näiden patenttien varaan tulevaisuuttaan, vaan on siirtynyt muille aloille, mm. proteomiikkaan. Mahdollisuus alentaa Suomen valtionvelkaa puhtaan geenien perustutkimuksen pohjalta on varsin harhaanjohtava väite (NIH-tutkija 1).

Odotettavissa oleva taloudellinen hyöty on kyllä hyvin vaikea määrittää – esim. lääkekehityksessä mahdolliset tuotot tulevat vasta vuosien T&K-prosessien jälkeen. Joku muu peruste pitäisi olla tämän lisäksi – ainakin kaikissa tapauksissa voisi olla jonkinlainen ”downpayment”, joka voisi olla riippuvainen esim. pyydetyn aineiston koosta/siitä kustannuksesta, minkä sen kerääminen keskukselle aiheuttaa. Tästä keskus voisi myös saada tulovirtaa toiminnan kehittämiseksi (taloustuntija 1).

Näyttää siltä, että vasta mahdollisuus yhdistää aineistoon fenotyypitietoja tekee genomiaineistoista erityisen kiinnostavan, kuten sama taloustuntija pani merkille:

Aineistoja ei pitäisi antaa ulos, jolloin niiden käyttöä ei voisi kontrolloida – en tosin tiedä, mitä hyötyä pelkästä näytemateriaaliaineistosta kenellekään olisi, jos taustatiedot olisivat kuitenkin luottamuksellisia (taloustuntija 1).

Erityisesti jos koottavilta aineistoilta puuttuu selkeä taloudellinen arvo, aineistojen tarkassa vartioinnissa muussa kuin kansalaisten luottamusta ylläpitävän tietosuojan mielessä ei ole mitään järkeä. Tällöin ei myöskään olisi mielekästä priorisoida hinnoitellen aineistojen luovutusta käyttötarkoituksen mukaan. Myös erottelu julkisten eli esimerkiksi Internetin kautta vapaasti käytettävissä olevien aineistojen ja muiden aineistojen tulisi vähemmän keskeiseksi, vaikka ei varmasti katoaisi tietosuojakysymysten vuoksi.

Yksi geenispesialisti olikin sitä mieltä, että aineistoja ei tulisi milloinkaan luovuttaa maksua vastaan, vaan aina medisiinisin perustein. NIH-tutkija korosti perustutkimusta:

Genomitietokeskus on erittäin perusteltu hanke perustutkimuksen kannalta, mutta sitä ei tule markkinoida kaupallisesti tuottavana prosessina, sillä tässä mennään hakotielle. On syytä tarkkaan analysoida nykyinen markkinatilanne biotekniikan ja lääkekehityksen näkövinkkelistä ja tehdä se asiantuntevien kaupallista kokemusta omaavien asiantuntijoiden toimesta. Suomessa on jo geenitietoa tuottavia ja sitä kaupallistamaan pyrkiviä yrityksiä. Tällainen toiminta ei sopisi valtion toteutettavaksi (NIH-tutkija 1).

Perustutkimuksellisesta lähtökohdasta d)-näkökohdassa esitetty kansainvälinen yhteistyö GTK:n kehittämisessä olisi erittäin perusteltua. Tosin yhden taloustuntijan mukaan tällainen haave ei välttämättä toteudu. NIH-tutkijan mukaan kansainvälistä yhteistyötä tehdään jo joka tapauksessa, ilman Genomitietokeskustakin. Vaikka geeniaineistojen kokoamisen taloudelliset hyödyntämismahdollisuudet olisivat suuriakin, keskustelua pohjustaneet näkökohdat b) ja c) kyseenalaistavat yritysvaihtoehdon. Filosofin mukaan avoimuus ja julkisuus ovat ainoat kestävätkä strategiat. NIH-tutkija kommentoi seuraavasti näkökohtaa c):

Yhteistyötä eivät Islannin tapauksessa ole niinkään haitanneet patenttikiistat, vaan se, että aineisto ei ole kerätty sillä tavalla, että muun maailman eettiset työryhmät voisivat hyväksyä sen käytön. Tämän vuoksi tutkimusyhteistyö ei ole onnistunut. Sama vaara on, jos Suomessa otetaan käyttöön kovin kansainvälisestä tavasta poikkeava käytäntö. Islannin populaatio on yksipuolinen, mutta tämä on myös suuri etu, koska väestö on monin verroin homogeenisempi kuin suomalainen. Tästä edusta lähtee de Coden 400 miljoonan dollarin tutkimus (NIH-tutkija 1).

Keskustelua pohjustavissa väitteissä lähdettiin siitä, että Genomitietokeskusta hallinnoisivat johtokunta ja taloudellinen lautakunta. Panelisteilta kysyttiin, mitä tahoja heidän mielestään tulisi olla edustettuna johtokunnassa. Keskustelua pohjustettiin seuraavilla näkökohdilla:

- a) GTK:n johtokunnassa korostuisi eettinen asiantuntemus. Olisi tärkeää määrittellä selkeästi elimen suhteet muihin alan tutkimusetiikkaa valvoviin valtakunnallisiin elimiin. Näitä ovat Valtakunnallinen terveydenhuollon eettinen neuvottelukunta (ETENE) ja sen tutkimusjaosto. Se toimii asiantuntija-eliminä terveydenhuoltoa ja potilaan asemaa koskevissa eettisissä kysymyksissä. Biotekniikan neuvottelukunta seuraa alan kehitystä ja eettistä problematiikkaa sekä edistää viranomaisten yhteistyötä biotekniikkaan liit-

tyvissä kysymyksissä. Geenitekniikan lautakunta valvoo geeniteknologian turvallisuutta ja ohjaa sen eettisesti hyväksyttävään käyttöön. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan (TENK) tehtävänä on edistää tutkimuseettistä keskustelua ja tiedotustoimintaa Suomessa sekä toimia aloitteentekijänä tutkimusetiikan edistämiseksi.

- b) Pohdittaessa johtokunnan valintaa yksi mahdollisuus olisi, että johtokunta valittaisiin eri tahojen nimeämistä tai niitä edustavista henkilöistä. Yksi vertailukohta voisi olla Viron Genomiprojektin valvontakomitea, johon on nimetty kolme Viron hallituksen edustajaa, kolme Viron parlamentin edustajaa ja kolme tiedeyhteisön edustajaa. Valvontakomitean sekä sen valvoman nelijäsenisen Genomihankkeen johtoryhmän tukena toimivat lisäksi viisijäseninen tieteellinen komitea ja seitsemänjäseninen eettinen komitea.
- c) Johtokuntaa valittaessa on varottava liian kaupallista korostusta.
- d) Päättävalta tulisi olla tiukasti asiantuntijoilla, ei niinkään esimerkiksi kansanedustajilla, jotka yleensä näitä asioita päättävät tunteisiin ja luulotteluun perustuen.

Kysymykseen johtokunnassa edustetuista tahoista saatiin seuraavat vastaukset:

Sosiaali- ja terveysministeriö, opetusministeriö, yliopistot, Suomen Akatemia, Sitra(?), kauppa- ja teollisuusministeriö (geenigeneralisti 1).

Asiantuntemus geenien suhteen pitää olla suuri, ehkä jopa enemmistö (geenigeneralisti 2).

Suomen Akatemia, Tekes, yliopistot, KTL, Lääkelaitos, KTM, STM, Kemianteollisuus ry tai lääketeollisuusklusteri ja FIUDIC (Diagnostiikkateollisuuden klusteri) (talousasiantuntija 1).

Tieteellinen asiantuntemus (ainakin genetiikka ja kansanterveys) akateemisesta ympäristöstä; taloudellinen asiantuntemus – näitä on vaikea löytää – Suomessa lienee aika vähän biotieteiden tulosten kaupallistamiseen syvästi perehtyneitä asiantuntijoita julkisella sektorilla – yksityisellä sektorilla toimivilla saattaa tulla jääviysongelmia esim. liittyen liikesalaisuuksiin; juridinen/hallinnollinen asiantuntemus – julkisella sektorilla olevista asiantuntijoista; eettinen asiantuntemus – asiantuntijoita voisi löytyä yliopistoista/yliopistollisista sairaaloista tms. (tällainen myös geenitekniikan lautakunnassa) (talousasiantuntija 2).

Suomen yliopistot, tutkimuslaitokset, sairaalat, rekisterit, potilasjärjestöt, etiikan edustajat (NIH-tutkija 1).

Mielestäni olisi tärkeää kuulla tiedeyhteisön edustajia ja toisaalta tarvittaisiin talouden asiantuntijoita. Myös etiikan asiantuntijat pitäisi ottaa mukaan. Kansanedustajat eivät ole asiantuntijoita. Toisaalta he olisivat asioista päätettäessä tietystä mielessä neutraaleja. Heillä ei olisi taloudellisia kytköksiä tai kollegiaalisuuden tuomia tunteita tutkimuksen tekijöitä kohtaan (filosofi 1).

On ehdottomasti varottava sitä, että paikat edustavat eri eturyhmien varmoja mandaatteja, jolloin komiteassa ei voida käydä avointa ja kriittistä keskustelua. Jäsenten on kyettävä riippumattomaan ja kriittiseen keskusteluun ja kannanmuodostukseen (filosofi 2).

Tieteen ja tutkimuksen edustajia, ei Viron tapaan poliittisia päättäjiä (filosofi 3).

Tieteellistä, kansanterveydellistä ja -taloudellista osaamista varmasti tarvitaan, mutta varsinaisten eettisten kysymysten kohdalla ei välttämättä ratkaise sidosryhmä, vaan maailmankatsomus (filosofi 4).

Lisäksi johtokunnasta ja taloudellisesta lautakunnasta esitettiin seuraavia yleisiä näkökohtia. Niissä korostettiin varsinkin itsenäisesti toimivan johdon merkitystä:

Hyvät ideat eivät synny johtokunnissa, eikä niissä osata aina erottaa tieteellisesti tärkeitä keksintöjä. Tällainen johtokunta politisoisi vapaan tieteellisen tutkimuksen. Tätä on jyrkästi vastustettava (geenigeneralisti 2).

GTK:n tulee saada toimintaansa varten riittävät taloudelliset kuin toiminnallisetkin resurssit, jotta sen oma henkilöstö ja johto kykenevät tekemään yllä mainitut päätökset. Toimintamalli, jossa toimiva johto tekee päätökset hallituksen (tai vastaavan) ohjeiden ja suuntaviivojen mukaisesti, mahdollistaa vastuun ottamisen ja sen kantamisen tehdyistä päätöksistä. Lautakuntiin ja vastaaviin hajautettu päätöksenteko on altis mm. ristiriidoille, sisäiselle kilpailulle, tietovuodoille ym. (hyvistä isänmaallisista tavoitteistaan huolimatta). Omasta mielestäni tehdyistä tutkimuksista saadun tiedon käyttötarkoituksella on tärkeä merkitys lopullista tutkimuspäätöstä (tehdäänkö vai ei) kuin myös hintaa määritettäessä (talousasiantuntija 3).

UMTS-huutokaupoista opittiin, kuinka tuhoisaa liika sääntely voi olla. Vapaa kehitys on parempaa kuin tiukka sääntely (talousasiantuntija 4).

Tutkimuksen tulisi olla vapaampaa kuin ehdotuksessa ja GTK:n tulisi olla asiantuntijajohtoinen. Poliitikot sopivat paremmin neuvottelukuntaan, eivät päättämään operatiivisista asioista (kantasolutuntija 1).

Eettinen asiantuntevuus on pääosin myytti. Eettinen asiantuntija on asiantuntija vain jonkin tietyn normatiivisen viitekehyksen sisällä tai eettisen keskustelun analyysoijana. Mitään yleispätevää eettisyyttä ei voi pluralistisessa maailmassa olettaa! (filosofi 3)

Genomitietokeskukselle itsenäistä johtoa tavoitelleet asiantuntijat tulkitivat laitoksen roolin hyvin eri tavalla kuin mikä oli GTK:n alkuperäinen idea. Kun ehdotus muotoiltiin, ajatuksena oli eri toimijoita tasapuolisesti ja joustavasti palvelevan genomiarkiston perustaminen, ei dynaamisesti omia tavoitteitaan edistävän laitoksen. Luultavasti juuri mielikuva dynaamisesta laitoksesta ruokki aiheellisesti pelkoa ongelmallisen näyte- ja tietomonopolin muodostumisesta.

Alustavana johtopäätöksenä keskustelusta voisi esittää, että ajatus Genomitietokeskuksesta omia tavoitteitaan dynaamisesti ajavana laitoksena olisi hylättävä. Genomitietokeskukselle saataisiin ehkä laaja alan kehittäjäyhteisön tuki, jos se tulkittaisiin apuelimeksi eikä olemassa olevien tutkimusyksiköiden haastajaksi puhumattakaan voittoaan tai vaikutusvaltaansa maksimoivasta laitoksesta. Tämän oivalsi hyvin yksi johtava talousasiantuntija:

GTK:n olisi parasta olla vain ”arkisto”, muuten neutraalisuus voisi todella olla vaarassa ja laitoksen ”kilpailukyky” alan tutkimuksessa ylivoimainen.

Poikkeavat tulkinnat GTK:n roolista kaikkia tasapuolisesti palvelevana arkistona tai jonkinlaisena dynaamisena laitoksena selittävät mielipiteiden voimakasta jakautumista kannanotoissa, jotka liittyvät GTK:n mahdollisuuteen tehdä omaa tutkimusta. Keskustelua teemasta viriteltiin seuraavilla näkökohdilla, jotka selvästi ohjasivat tulkintaa ”arkistoratkaisun” suuntaan:

- a) GTK:lle annettu oikeus aineistoonsa perustuvaan tutkimustoimintaan rikkoisi sen neutraalisuuden eri tahoilla tapahtuvan tutkimustoiminnan avustajana. Suomalaisen osaamisen kartuttaminen aineistoihin perustuen tapahtuisi luontevimmin jatkuvana henkilöiden vaihtona GTK:n ja Suomessa muissa yksiköissä tapahtuvan tutkimustoiminnan kesken. Vastaavasti Tilastokeskus on toiminut tärkeänä koulutus- ja harjaantumispaikkana yhteiskuntatieteili-

jöille ja taloustieteilijöille. Taloudelliset ja yhteiskunnalliset tutkimuslaitokset ovat toisaalta toistuvasti esittäneet syytöksiä Tilastokeskuksessa tapahtuvaa maksullista tutkimusta vastaan sen tietomonopoliin perustuvan aseman väärinkäytöstä.

- b) Tutkijan on vaikeaa erottaa omat etunsa tutkittaviensa eduista, mistä arkkiatri Risto Pelkonen ja Pekka Louhiala antavat esimerkkejä tuoreessa lääketieteen etiikkaa koskevassa artikkelissaan (Pelkonen ja Louhiala, 2002). Pelkonen ja Louhialan yksi johtopäätös oli, että monista eettisistä ongelmista selvittää, jos tieteelliseen tutkimukseen perehtynyt ulkopuolinen lääkäri pyytää hoidossa olevan potilaan suostumuksen tutkimukseen osallistumisesta. Tämä johtopäätös tukee näkemystä, että tutkimuksen teko olisi eriytetävä geeniaineiston käyttöä koskevasta päätöksenteosta.

Genomitietokeskuksen perustehtäväksi voitaisiin keskeisen geenigeneralistin ehdottamalla tavalla ottaa aluksi toimiminen genomitiedon kansallisena rekisterinä. Aluksi rekisterissä olisivat ainoastaan tarkat tiedot, missä suurten (esimerkiksi yli 1 000 hengen) tutkimusaineistojen genomin laajuisten analyysien tietoja säilytetään ja kenellä niihin on pääsy, ei itse geenitietoja. Näin keskus voisi kehittyä hankkeita harmonisoiduksi ja tuottaa ripeällä tahdilla pelisääntöjä vaikkapa ulkomaisten (ja kotimaistenkin) yhteistyökumppaneiden suuntaan.

Myöhemmin – ja ehkä jo hyvin piankin – rekisterin tehtäviä voitaisiin kuitenkin laajentaa ennen kaikkea väestön testausvalmiudesta saatujen tietojen pohjalta. Suomessa lie-nee hyvin suuri joukko ihmisiä – mahdollisesti jopa enemmistö väestöstä – joka olisi valmis myös mahdollisista riskeistä hyvin informoituna antamaan suostumuksensa geenitietojensa vapaaseen käyttöön kansanterveyden kannalta tärkeisiin käyttökohteisiin. Informoinnin ei kuitenkaan tulisi kohdistua vain riskeihin, vaan myös tasapuolisesti odotettavissa oleviin hyötyihin. Jos väestön myötämielisyys voitaisiin osoittaa tieteellisesti pätevällä otantaan perustuvalla asennetutkimuksella, esitetyt käsitykset laajennetun perehtyneen suostumuksen eettisestä kyseenalaisuudesta menettäisivät paljon terästään. Niiden aineistoja keränneiden tutkijoiden, jotka vielä tällaisenkin tiedon saatuaan jyrkästi vastustaisivat aineistojen yhdistelyä tai laajojen uusien aineistojen kokoamista, voisi tulkita lähinnä suojelevan omia aineistojaan. Itse asiassa verinäytteen luovuttaminen Genomitietokeskuksen käyttöön ei välttämättä edes estäisi sen alun perin keränneen omaa käyttöä, koska jo nyt kultakin näytteen luovuttajalta otetaan näyte tyypillisesti viiteen koeputkeen.

Suomen Genomitiedon Rekisteri saattaisi aluksi olla lähes pelkkä Internet-osoite, johon aineistot on tietyllä systematiikalla koottu. Sen toiminta saattaisi muistuttaa esimerkiksi USA:n Kansallisen Terveystieteiden instituutin (NIH) yhteydessä toimivaa Kansallista Biotek-

niikan Informaatiokeskusta (NCBI – National Center for Biotechnology Information <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>). Internetissä keskus luonnehtii missiotaan seuraavasti:

Since 1988, as a national resource for molecular biology information, NCBI's mission is to develop new information technologies to aid in the understanding of fundamental molecular and genetic processes that control health and disease. More specifically, the NCBI has been charged with creating automated systems for storing and analyzing knowledge about molecular biology.

Geenitiedon kokoamisen ohella NCBI on keskeisesti panostanut myös biosirujen tuotettaman geeniekspressiotiedon kokoamiseen ja hyödyntämiseen (NCBI:n Gene Expression Omnibus).

Myös siinä tapauksessa, että väestön asennetutkimusten perusteella Suomen Genomitiedon Rekisteri muutettaisiin edellä kaavailtua muistuttavaksi Genomitietokeskukseksi, vaikuttaisi perustellulta, että rutiinitapauksissa sekä aineiston lisääminen että luovutus tällaisesta keskuksesta olisi joustavaa ja nopeaa. Rutiinitapauksissa päätökset käyttöehdoista voisivat syntyä vaikkapa muutaman päivän aikana sovittuja perussääntöjä noudattaen. Vain perussääntöjen laadinnassa ja uusissa tai laajakantoisissa sovellutuskoh-teissa tarvittaisiin johtokunnan tai taloudellisen lautakunnan käsittelyä. Näin saavutettaisiin ilman byrokraattisia kiemuroita samanaikaisesti nuoren NIH-tutkijan toivoma aineistojen hyvä saavutettavuus ja aineistojen eettisen ja taloudellisesti oikeudenmukaisen käytön perusohjaus.

On aivan eri projekti lähteä kehittämään esimerkiksi yhden talousasiantuntijan kaavail- lemaa valtakunnan kärkitutkimuslaitosta:

Ehdotuksessa pyritään ilmeisesti muodikkaaseen ”virtuaalitutkimuslaitokseen”, jollaisten toiminnasta käytännössä on vähän kokemuksia. Mielestäni parhaan teknisen suorituskyvyn, tutkimuksen laadun ja tulosten käytön luot- tamuksellisuuden kannalta perinteinen tutkimuslaitos-malli (oma henkilöstö, oma johto) sopisi parhaiten myös GTK:lle. Tällöin alan paras osaaminen keskittyisi yhteen paikkaan, joka voisi tehokkaasti toimia soveltavien tutki- joiden palveluorganisaationa. Korkeatasoinen perustutkimus ja menetel- mänkehitys ovat aina kuuluneet ja tulevat myös kuulumaan korkeatasoisen tutkimuslaitoksen perusvalikoimiin (taloustuntija 2).

Jos kyseessä on erityisesti korkeatasoisen bioinformatiikan palveleviin sovellutuksiin keskittyvä yksikkö, sen työntekijöiltä edellytetään erityisesti korkeaa ammattitaitoa tie- don louhintaan ja järjestämiseen liittyvissä tehtävissä. Vaikka tällaiselta henkilökunnalta

kielletäisiin GTK:n omien tutkimusten teko, **niin ei tuki yhteisten tutkimusten tekoa ja työntekijöiden vaihtoa toisten yksiköiden kanssa tai omien tutkimusten tekoa vaikkapa jossain korkeakoulussa**. Olisi täysin mahdollista, että joku toimisi puolipäiväisesti GTK:ssa ja toisen puolen työajastaan käyttäisi vaikkapa opettajana korkeakoulussa, varsinkin kun työskentely GTK:n tiedostoissa verkkojen kautta ei vaadi fyysistä läsnäoloa. Henkilöstö ei varmasti olisi sellaista kuin miksi yksi talousasiantuntija sitä tutkimuskiellon tapauksessa luonnehti:

Henkilökunnasta tulee tieteellisesti rypusakkia, täysverisiä byrokraatteja, joilla ei ole kykyä arvioida yhteistyön luonnetta.

Samoin seuraava kommentti on vailla perustetta:

Jos GTK ei itse tee tutkimusta, lienee sen funktio administratiivinen, tilastollinen ja näytekeräykseen ja hallinnointiin liittyvä. Tällöin henkilöiden vaihto ei tule kyseeseen tutkimuskeskusten suuntaan (NIH-tutkija).

6.7. Valtionyhtiö vaihtoehtona

Asiantuntijapaneli tyrmäsi valtionyhtiön vaihtoehtona niin yksiselitteisesti, ettei tämän vaihtoehdon tarkempi erittely ole mielekäästä. Seuraavaan on kuitenkin koottu muutamia keskeisiä argumentteja, joilla vaihtoehtoa vastustettiin:

Pahin mitä voi tapahtua on, että luottamus tutkimukseen/lääketieteeseen menetetään (geenigeneralisti).

Vaihtoehto on huolestuttava. Perusajatus on eettisesti arveluttava, ja miksi ihmeessä KTL:llä tulisi olla monopoli? Tuskin KTL haluaa tällaista ajaa – senkin tutkijat voivat olla 5 vuoden kuluttua aivan muualla!! (geenispesialisti)

Valtionyhtiö ei mielestäni tuo erityistä lisäarvoa edelliseen GTK-malliin verrattuna. Myös tutkimuslaitos voi toimia kaupallisessa yhteistyössä yritysten ja muiden tutkimuslaitosten kanssa. Monopoliyhtiön muodostamisessa lienee myös lainsäädännöllisiä ongelmia (taloustuntija 1).

Ottaen huomioon tämän päivän keskustelut valtionyhtysten roolista itsenäisinä voittovälineinä organisaatioina tuntuu mahdottomalta, että potilaiden näytteet luovutettaisiin valtion toimenpiteellä (lainsäädännöllisesti) (taloustuntija 2).

Viimeaikaiset suuryrityssotkut sekä yksityis- että valtio-omisteisissa yrityksissä eri puolilla maailmaa osoittavat, että kaupalliset edut ja päätöksentekijöiden paljas ahneus sivuuttavat helposti kaikki muut näkökohdat. Perinteisten valtionyritysten myynnin yhteydessä on puhuttu kansallisvarallisuuden myynnistä. Valtio-omisteisen geeniyrityksen liiketoimintaa ja yhtiön osien myyntiä verrattaisiin itse suomalaisten myymiseen (filosofi).

Kaksi arvioinnin toisella kierroksella esitettyä näkökohtaa puolustivat mallia, toinen mallia sellaisenaan, toinen jos sitä kehitetään Viron ratkaisun suuntaan:

Ainoa tapa saada aikaan suomalaisia geenialueella toimivia yrityksiä on se, että niillä on erityisoikeus suomalaisia koskevaan geneettiseen materiaaliin. Tämä on se väylä, jota kautta parhaiten rakennetaan uusia työpaikkoja Suomeen ja pidetään niiden tuoma arvonnisa kotimaassa. Tämä on ainoa toimiva menetelmä hyödyntää suomalaista geeniperintöä suomalaisten eduksi (talousasiantuntija 3).

Yksinoikeudet ovat nykymaailmassa lähes mahdottomia toteuttaa ja nostattaisivat valtavan myrskyn Suomessa ja muualla, varsinkin jos ne kohdistuisivat kaikkeen suomalaiseen geenitietoon. Virossa itse projekti toimii non-profit-instituutissa, mutta kaupallisia tutkimuspalvelusopimuksia voidaan solmia sen sisar- tai tytäryrityksen kautta. Malli on mielestäni hyvä ja mahdollistaa sekä akateemisen että kaupallisen hyödyntämisen, mutta erillisenä toisistaan. (NIH-tutkija).

7. Geneettisen tiedon hyödyntämisen uudet teknologiat

7.1. Mitä ovat biosirut ja kuinka niiden tulevaisuuden mahdollisuuksia arvioitiin?

Yleisesti on tulkittu, että yksi aikakausi – Genomin aikakausi – loppui, kun ensimmäiset kokonaiskuvaukset ihmisen DNA:n emäsjärjestyksestä julkaistiin helmikuuta 2001. Edellisissä luvuissa monet asiantuntijat ovat jo alustavasti pohdiskelleet Jälkigenomista aikakautta. Monet asiantuntijat ovat todenneet, että lähimmän viidentoista vuoden haasteena on erityisesti oppia ymmärtämään geenien toiminnan säätelyä proteiinien tuotannossa ja kehittää sovellutuksia tältä pohjalta.

Jos on nimettävä yksi tekniikan kehityksen suunta, jolla voi olettaa olevan lähitulevaisuudessa erityisen suuri merkitys geenien vaikutustavan ymmärtämisen kannalta, biosirut erilaisine muunnelmineen näyttäisi olevan sellainen. Haastatteluvaiheessa asiantuntijat saivat arvioitavakseen seuraavan väitteen muodossa esitetyn ongelman: ”Suomessa tulee viiden seuraavan vuoden aikana erityisesti panostaa uuteen tutkimuskäytäntöön, joka perustuu lastutekniikkaan (so. biosiruihin)”. Kaikki asiantuntijat, jotka arvioivat tätä ongelmaa tärkeysasteikolla 1–5 nimesivät sen yleiseltä kannalta erittäin tärkeäksi (asteikolla arvo 1).

Käsitettä ”biosiru” käytetään seuraavassa viittaamaan kaikkiin erilaisiin jo tuotettuihin ja tulevaisuudessa kehitettäviin biologista materiaalia analysoiviin siruteknologioihin. Biosirutekniikkaa ja sen eri muotoja kutsutaan vaihtelevasti eri termeillä mm. mikroarray, DNA-sirut (gene expression array), DNA-lastut ja DNA-chipit. Nämä vaihtelevat käsitteet on seuraavassa pääsääntöisesti korvattu yleiskäsitteellä biosiru, vaikka joissain suorissa asiantuntija-arvioiden lainauksissa saatetaan käyttää myös rinnakkaisia käsitteitä. Biosiruja on edelleen ryhmitelty Olli Kallioniemen työtovereineen ehdottamalla tavalla (Kallioniemi, 2002; Monni ym., 2002):

Biosiruihin liittyvien näkökohtien kehittelyn kannalta arvioinnissa yhteys professori Olli Kallioniemen sekä hänen NIH:ssa ja Helsingissä toimineisiin tutkijaryhmiinsä on ollut avainasemassa. Kesällä 2002 Kallioniemi siirtyi Yhdysvaltojen NIH:sta VTT:n biosirujen hyödyntämiseen keskittyvään yksikköön Turkuun. Poikkeuksena muihin arvioinnin toisella kierroksella tarkasteltuihin ongelmalohkoihin, biosiruista arvioinnin toisella kierroksella esitetty aineisto perustui eräänlaiseen vuoropuheluun lääketieteellisessä aikakauskirjassa *Duodecimissa* (11/2002) julkaistun kahden artikkelin sekä haastattelussa esitettyjen näkökohtien välillä. Artikkelit seuraavassa käytettävine viitta-

tunnuksineen ovat Olli Kallioniemi: Geenisiruista biosiruihin, uuden biotekniikan haasteet ja mahdollisuudet (viittaustunnus 1) sekä Outi Monni, Sampsa Hautaniemi ja Olli Kallioniemi: Geenisirutekniikka ja siihen liittyvä bioinformatiikka (viittaustunnus 2). Esitettävistä näkökohdista on jätetty pois viittaukset artikkeleissa käytettyihin ensisijaislähteisiin. Niistä kiinnostuneita kehoitetaan tutustumaan artikkeleihin.

- a) **Geenisirut** koostuvat nykyisin tyypillisesti mikroskooppilasille asetetuista tuhansista geenikoettimista, joihin hybridisoidaan tutkimusnäytteestä eristettyä RNA:sta valmistettua cDNA:ta. Geenisiruilla verrataan tavallisesti kahta tai useampaa näytettä keskenään (esim. syöpäkudosta ja tervettä kudosta). Testi- ja vertailunäytteestä eristetään RNA:t, käännetään RNA:t cDNA:ksi, leimataan ne kahdella fluoresoivalla väriaineella (punaisella ja vihreällä) ja hybridisoidaan tuhansia geenejä sisältävään DNA-siruuun. Punaisen ja vihreän värin suhde määritetään sirun jokaisessa pisteessä. Määrittävä suhdeluku kertoo geenien ilmentymistasot testinäytteessä verrattuna kontrollinäytteeseen. Geenit, joiden ilmentyminen on lisääntynyt testinäytteessä, tulevat esiin punaisina pisteinä. Vastaavasti geenit, joiden ilmentyminen on testinäytteessä vähäisempi kuin vertailunäytteessä, näkyvät vihreässä sävyssä. Geenit, joiden ilmentyminen on yhtä aktiivista molemmissa näytteissä, näkyvät keltaisina. Tulokset käännetään myös tyypillisesti tasoja kuvaaviksi numerosarjoiksi. Analyyseissä käytettävän RNA:n laatu on ratkaisevan tärkeä. RNA:ta tarvitaan menetelmästä riippuen 5–50 µg, mikä saattaa joskus rajoittaa kliinisten kudoksenäytteiden käyttöä. Yleinen ja melko halpa geenisiruvaihtoehto on nylonkalvolle asetetut cDNA-kloonit tai oligonukleotidit. Menetelmä sopii hyvin yksittäisten geenien ilmentymismuutosten etsimiseen, mutta tulosten laatu ja toistettavuus asettaa rajoituksia laajempien tutkimusten tai koko genomin kattavien analyysien suorittamiselle. Valtaosa akateemisista laboratorioista on toistaiseksi valmistanut sirut itse cDNA-klooneista. Itse valmistettaessa yhdelle mikroskooppilasille kirjoitetaan tavallisesti 10 000–20 000 cDNA-kloonin. Tulevaisuudessa siirryttäen koko genomin kattaviin, noin 50 000 kloonin, geenisiruihin. Suomessa ovat jo laajassa käytössä Affymetrixin uusimmat geenisirut. Ne kattavat noin 39 000 geeniä, jotka ovat syntetisoitu kahdelle eri sirulle.
- b) **Solusirutekniikka** on yleisnimitys erilaisille tutkimusmenetelmille, joiden myötä genomitason mittakaavaa sovelletaan solubiologiseen testaukseen. Kehitteillä on lukuisia erilaisia solusirumenetelmiä. Erään hiljattain julkaistun menetelmän keskeiset vaiheet olivat seuraavat. Mikroskooppilasille asetetaan sirumuotoon geenikirjasto, joka on kloonattu sopivaan vektoriin geenien ilmentämiseksi soluissa. Solut asetetaan kasvamaan geenisirun päälle, jolloin geenit siirtyvät solujen sisään ja koodittavat vastaavaa proteiinia.

Menetelmän avulla voidaan tutkia samanaikaisesti yksi kerrallaan jopa tuhansien geenien merkitystä solun toiminnan tai ilmiön kannalta. Vaikka menetelmä pohjautuu geenisirujen valmistukseen, eroavat sillä saatavat tulokset merkittävästi tavallisen geenisiruanalyysin tuloksista. Solusirumenetelmällä saadaan tietoa geenien ilmentymisen seuraamuksista, ei pelkästään ilmentymistasoista.

- c) **Kudossiruteknologia** mahdollistaa satojen kudoksenäytteiden nopean analyysin. Kudossiruja nykyisin valmistettaessa kudoksenäytteistä otetaan histologisesti edustavalta alueelta noin puolen millimetrin läpimittainen ”biopsia” ja siirretään se kudossirublokkiin. Kudossirublokkiin saadaan mahtumaan jopa 500–800 näytettä. Sirublokista voidaan leikata mikrotomilla 200–300 miltei identtistä leikettä spesifisten DNA-, RNA- tai proteiinimolekyylien *in situ*-testaukseen.
- d) **Laboratoriosirut** ovat biosirujen ja nanoteknologian välimaastoon sijoittuva, vielä kehityksen alkuvaiheessa oleva teknologia. Laboratoriosiruille voidaan rakentaa mikroskooppiseen kokoon esimerkiksi näyteliuoksen (esim. veri-, seerumi-, proteiini- tai DNA-näyte) esikäsittely, elektroforeesi ja tulosten analyysi. Laboratoriosiruja voidaan soveltaa myös esim. diagnostiiseen verisolulaskentaan tai lääkeaineiden seulontaan minikokoisissa soluviljelmissä. Alalla toimivat yritykset ovat kehittäneet mitä mielikuvituksellisimpia tekniikoita ja sovellutuksia. Esimerkiksi CD-levyn valmistustekniikalla voidaan tuottaa halvalla ja nopeasti kullekin levyille satoja mikroskooppisia laboratoriosiruja, joissa näytteenesteiden ja reagenssien kulkua ohjallaan CD:tä pyörittämällä ja tulokset luetaan laserpohjaisella CD-lukijalla. Suomessakin on kehitetty nopeita partikkeliteknologiaan pohjautuvia menetelmiä, joiden avulla monipuoliset kliiniset laboratorioanalyysit voidaan suorittaa nopeasti nanolitrojen nestetilavuuksissa. Lupaava pika-diagnostinen vaihtoehto ovat myös bioelektroniset sensorit, joilla molekyyli-interaktiot suoraan luetaan sähkövirran muutoksina.(1)

Yllä olevat luonnehdinnat esitettiin myös näkökohtina arvioinnin toisella kierroksella. Biosiruteknologiaan erityisesti perehtynyt geenispecialisti kommentoi luonnehdintoja seuraavasti:

Suomessa on päätetty yhdistää voimavarat Turussa toimivaan kansalliseen Suomen DNA-mikrosirukeskukseen, joka vastaa cDNA-sirujen tuotannosta koko maan tutkijoille sekä koordinoi eri biokeskusten välistä sirukonsortiota. Keskitettyyn ratkaisuun päädyttiin, koska laatutavoitteet ja -vaatimukset haluttiin asettaa korkealle. Samankaltaiseen ratkaisuun on päädytty mm.

Kanadassa (Toronto) ja EMBL:ssä (Heidelberg). Solusiruteknologioiden osalta kehitys on erittäin alkuvaiheessa. Monien sovellutusten toteutuksessa on lukuisia teknisiä ongelmia ja rajoituksia.

Biosiruja hyvin tunteva talousasiantuntija esitti seuraavan yleiskommentin:

Vastaaminen biosiruja koskeviin kysymyksiin on ongelmallista epäselvien määritelmien vuoksi. Välillä argumentointi on kiinni tämän päivän ”siru”- ja ”lab-on-a-chip”-konsepteissa, välillä keskustellaan biomikroanalytiikan konseptuaalisesta merkityksestä. Moni argumentti on ankkuroitu DNA-siruun, joka on riesaksi asti kehittynyt muoti-ilmiö. Pyritään vastaamaan oikeaan kysymykseen väärällä menetelmällä. Kokonaiskonsepti on keskeinen ja mullistaa lääketieteen lisäksi esimerkiksi elintarviketurvallisuustoiminnan. Vastaa kysymyksiin konseptin kannalta, en DNA-sirun näkökulmasta.

Koska biosirutekniikka on uusi ja nopeasti kehittyvä teknologian haara, haastateltujen oli arvioinnin ensimmäisellä kierroksella varsin vaikea muodostaa näkemyksiä sen tulevista mahdollisuuksista. Niinpä seuraaviin jaksoissa tarkasteltuihin tulevaisuusväitteisiin arvioinnin toisella kierroksella liitetyt ”oletusvastaukset” myötäilivät mielikuvaa, joka muodostui yllä mainittujen artikkeleiden perusteella.

7.2. Kuinka lupaavia biosirutekniikat ovat?

Arvioinnin toisella kierroksella 17 asiantuntijaa kommentoivat biosirutekniikan tulevia mahdollisuuksia. Heistä viisi esitti vain yleisnäkökohtia ottamatta kantaa yksittäisiin väitteisiin. Aktiivisin kommentaattoreiden ryhmä olivat taloustuntijat. He kaikki kommentoivat biosiruja käsitelleitä väitteitä. Myös geenigeneralistit ja geenispesialistit olivat varsin aktiivisia. Kantasolutuntijoista vain yksi esitti yksityiskohtaisia arvioita esiteytyistä väitteistä, vaikka geenisirut jo nyt ovat tärkeä työväline myös kantasolututkimuksessa. Kolme filosofia ei esittänyt lainkaan kommentteja ja neljäskin ryhmään kuuluva totesi seuraavaa:

Taidanpa jättää biosiruasiat kommentoimatta. Minun (filosofin) arviot tekniikan lupaavuudesta kun eivät perustu mihinkään tiedoksi luokiteltavaan seikkaan.

Keskustelu biosiruteknologian mahdollisuuksista avattiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavalla väitteellä:

Biosiruteknologia muodostaa tällä hetkellä lupaavimman teknologisen kehityssuunnan ihmisen perimän ja kantasolujen tutkimuksen ja sovellutusten kannalta.

Pohjaten mainittuihin artikkeleihin biosirujen lupaavuutta perusteltiin toisen kierroksen lomakkeessa seuraavilla näkökohdilla:

- a) Kun tutkimusten hintataso laskee kaiken aikaa, on odotettavissa, että geenisirututkimuksesta tulee jo lähivuosina Suomessakin polymeraasiketjureaktioon verrattava perustyökalu tutkijalääkäreille. Perustutkimuksen tuottamien tulosten määrä on viimeisten viiden vuoden aikana kasvanut vähintäänkin tuhatkertaisesti.(2)
- b) DNA-sirujen maailmanmarkkinoiden kasvu on ollut viime vuosina yli 100 % ja saavutti miljardin dollarin rajapyykin vuonna 2001. Vuonna 2002 tullaan julkaisemaan noin 2 500 artikkelia biosiruista, joista valtaosa käsittelee DNA-siruja.(1)
- c) Biosirutekniikat havainnollistavat erinomaisesti nykyaikaisen bioteknologian nopeaa kehitystä. Tärkeämpää kuin yksittäiset menetelmät ja niiden hyödyntämismahdollisuudet, ovat kuitenkin merkittävät periaatteelliset muutokset. Tutkimuksen strategiat uusiutuvat, laaja-alaiset lähestymistavat yleistyvät ja bioinformaation määrä kasvaa eksponentiaalisesti. Biologian alallakin voidaan puhua Mooren laista, kun tutkimusmenetelmien teho ja biologisten löydösten määrä kasvavat tällä hetkellä tietokoneiden tehon kasvuakin nopeammin. (1)

Artikkeleiden optimismia kyseenalaistettiin seuraavilla haastattelujen pohjalta muodostetuilla näkökulmilla:

- d) Kun pohditaan uusien teknologioiden hyötyä kansanterveydelle, on tärkeää säilyttää suhteellisuudentaju. Kun Suomi päätyi EU:n painostuksesta vapauttamaan alkoholin tuonnin/vähentämään sen verotusta, se teki samalla kansanterveydellisen ratkaisun, jonka negatiiviset vaikutukset kansanterveyteen ja elinikään ovat käsitykseni mukaan yhtä suuret kuin mitä suurilla taloudellisilla panostuksilla biosiruihin on saavutettavissa. Tulisi pohtia vakavasti sitä, millaisilla kiihokkeilla elämäntavat saataisiin terveyden kannalta edullisiksi. Jos omien geenien tuntemus voi olla tässä avuksi, niin hyvä.

- e) Vaikka uudet siruteknologiat saattavat pitkän päälle tehdä ihmisille mahdolliseksi olla varsin hyvin selvillä siitä, mitkä geenit vaikuttavat milloinkin heidän elämäänsä, uhkana voi monille olla turha huolestuminen, eräänlaisen tarpeettoman omaan napaan tuijottamisen lisääntyminen.
- f) Julkisen terveydenhuollon kirstunvartijat kysyvät ennen muuta, paljonko nämä edistysaskeleet lisäävät kuntien menoja.

Arvioinnin toisella kierroksella kuusi kantansa selkeästi asiasta ilmaisseista yhtyi biosirujen erityistä merkitystä korostaneeseen väitteeseen. Neljä asiantuntijaa piti väitettä liian voimakkaana. NIH-asiantuntija kommentoi näkökohtia e) ja f) seuraavasti:

Kaikki siruteknologia ei pohjaudu lainkaan periytyvien ominaisuuksien mittaamiseen. Tässä on tehtävä erotus aiemmin käsitellyn geenitiedon osalta. Nämä periytyvän geeniaineiston siruteknologiat voisi käsitellä omana osiona (ns. SNP-sirut). Ennen kaikkea toistaiseksi tarvitaan tutkimustyötä, ei kliinistä käyttöä. Tutkimustyö ei pääosin ole kuntien rahoittamaa.

Varovaista kantaa edustaneet esittivät seuraavia kommentteja:

Sirutekniikka on yksi lupaavimmista, ei varmaan lupaavin (geenigeneralisti 1).

Varmasti kyllä lupaavin tutkimuksen kannalta, mutta en ole varma sovellutusten kannalta. Jos esim. etsitään syöpäkasvaimesta hoitoa ohjaavia geenimuunnoksia, ovat geenisirut varmaan tärkeä työkalu. Mutta esim. väestön kantajatestauksissa monen (esim. 500) geenin tutkiminen romuttaa vaalimamme käsityksen ”perehtyneestä suostumuksesta”(geenigeneralisti 2).

Mielestäni yhden lupaavimmista. Monessa kysymyksen asettelussa on palattava tulosten seulonnasta tietyn systeemin perusteelliseen tarkasteluun. Tähän biosirut eivät välttämättä sovi hyvin (geenispesialisti).

Biosirut ovat seulontamenetelmä eivätkä tule poistamaan tarkempia ja yksityiskohtaisia toiminnallisia analyysejä samalla tavalla kuin genomien sekvenssi ei itse selvitä mitään, vaan antaa raaka-ainetta tarkempiin tutkimuksiin. Kudossiruteknologia taas auttaa patologeja ja ehkä teollisuutta ja nimenomaan tutkijoita tekemään työt helpommin suuressa mittakaavassa. Menetelmät paranevat ja yleistyvät ja tulevat käyttöön enemmän, mutta pelkällä teknologialla ei luoda uutta tietoa. Teknologia helposti ajautuu itsetar-

koitukseksi ja unohdetaan se biologinen ongelma, jota halutaan ratkaista tai taudin etiologia ja siihen liittyvä uudet hoidot. Kymmenen vuoden kuluttua on kuitenkin taas uutta teknologiaa, jota ei vielä edes osata aavistaa ja nimenomaan genomipuolella uudet innovaatiot valtaavat alaa vanhoilta teknologioilta, johon esim. DNA:n sekvensointi, siruteknologia, proteomiikka sekä poisto- ja siirtogeeniset mallit kuuluvat. Osaa tehdään varmasti globaalisti megaprojekteissa, jotka usein eivät ole innovatiivisia (kantasolutuntija).

Muuna lupaavana tai yhtä lupaavana teknologisenä kehityssuuntana yksi NIH-ryhmään kuuluva esitti nanotekniikan. Taloustuntija korosti mm. bioinformatiikan kehityksen tärkeyttä:

Bioinformatiikkaa tarvitaan entistä enemmän tulosten analysoimiseksi ja datan säilyttämiseksi – samoin erilaiset automaattiset seulonta-/analyysijärjestelmät kehittyvät nopeasti. Keskeinen kysymys on, kuka pystyy hyödyntämään valtaisan tietomäärän. Vaikka tiedon hankkiminen on akateemisessa maailmassa arvo sinänsä, niin vasta sovellukset tuovat hyvinvointia yhteiskunnalle. Kantasolujen viljelymenetelmissä on vielä paljon parantamisen varaa.

Asiantuntijoilta pyydettiin myös arviota siitä, miten tärkeitä edellisessä jaksossa tarkastellut sirutyypit tulisivat olemaan 2010 ja 2015. Asiantuntijoita pyydettiin esittämään arvionsa niiden tärkeysjärjestyksestä tutkimuksessa ja sovellutuksissa (1 = tärkein, 2 = toiseksi tärkein jne.). Koska siruteknikka kehittyy nopeasti, tärkeysarviolla tarkoitettiin nykyistä sirutyyppeä lähinnä muistuttavaa. Tästä huolimatta yksi geenigeneralisti totesi, että hän voi ottaa kantaa vain tuntemiensa geenisirujen osalta, koska hänellä ei luonnehdinnoista huolimatta ole edellytyksiä arvioida muiden sirutyyppeiden mahdollisuuksia. Arvioita tärkeysjärjestyksestä esitti kahdeksan asiantuntijaa.

Taulukko 6. Asiantuntijoiden arviot eri biosirutyyppien tärkeysjärjestyksestä 2010 ja 2015

Sirutyypit arvioidussa tärkeys-järjestyksessä vuonna 2010 (1 = tärkein)	2010		2015	
	Ennako-arvio	Panelistien arvioiden keskiarvo	Ennako-arvio	Panelistien arvioiden keskiarvo
Geenisirut	1	1,3	2	2
Solusirut	2	2	4	3,9
Kudossirut	3	2,7	3	2,6
Laboratoriosirut	4	4	1	1,4

Asiantuntijoiden arviot olivat varsin samanlaisia tarkasteltujen artikkeleiden pohjalta muodostetun ennakkokäsityksen kanssa. Kaikki numeerisen arvion esittäneet olivat sitä mieltä, että laboratoriosirut eivät vielä 2010 ole saavuttaneet merkittävää asemaa, mutta yksi keskeinen talousasiantuntija piti kuitenkin nopeampaakin kehitystä mahdollisena:

Laboratoriosirut saattavat kehittyä ykköseksi vuoteen 2010 mennessä. Laboratoriosirua ei käytetä laboratoriossa, vaan tutkimuskohteessa/kotona. Esimerkiksi hajusiru voi olla kova sana.

Esitettyjen näkemysten pohjalta voisi päätellä, että laboratoriosirujen läpilyönti ajoittuisi ajanjaksolle 2010–2015, koska enemmistö asiantuntijoista arvioi laboratoriosirujen merkityksen olevan jo vuonna 2015 geenisiruja suuremman. Tämän näkemyksen voi ehkä tulkita siten, että asiantuntijoiden enemmistö katsoi laboratoriosirujen olevan vuoden 2015 vaiheilla rutiininomaisessa käytössä terveyskeskuksissa. On kuitenkin syytä pitää mielessä, että kyseessä on vasta mahdollisuus, jonka toteutumisen tiellä on vielä monia ratkaistavia ongelmia.

Tärkeysjärjestysarvioinnin pohjaksi esitettiin edelliseen jaksoon sisällytetyt eri sirutyypin luonnehdinnat. Haastattelujen pohjalta oli lisäksi muodostettu seuraavat keskustelua virittelevät näkökohdat:

- a) On tärkeää, että valppaasti seurataan, mitä siruteknologioissa tapahtuu, eikä ”hirttäydytä” johonkin tekniseen ratkaisuun.
- b) Sirutekniikalla saatavat tulokset ovat monesti vielä liian epäluotettavia varsinkin, kun niiden hintakin on korkea. Hinnan pitää tulla olennaisesti alas, jotta käyttö olisi laajemmin mielekästä.

- c) Kehitys kulkenee siten, että alkuvaiheessa käytetään hyvin monien geenien aktiivisuutta kuvaavia siruja, mutta vähitellen siirrytään yhä harvempia geenejä seuraaviin siruihin.
- d) Siruteknologialla ei tavoiteta geenisäätelyn hierarkiaa, joka on tyypillistä yksilönkehitykselle (koordinaattigeenit, tulkitsijageenit, selektorigeenit, realisaattorigeenit). Geenisäätelyhierarkioiden ymmärtämiselle on tärkeää lähteä yksinkertaisista organismeista, joista löytyy suursäätelygeenejä (esim. jaokkeellisuus). Niitä hienosäätävät toiset myöhemmin kehittyneet geenit.

Sirutekniikkaa erittäin hyvin tunteva geenispesialisti katsoi, että juuri näkökohdan a) vuoksi tarvitaan osaamiskeskustrategiaa. Näin voidaan varmistaa avainasemassa olevan tekniikan jatkuva edelleen kehittäminen ja kontaktit kansainvälisiin huippuihin. Näkökohtaa b) hän kommentoi toteamalla, että sirutekniikan käyttö tulee nykyisellään monessa tapauksessa olennaisesti edullisemmaksi kuin informaation hankkiminen muilla keinoin. Olennaisia tekijöitä saavutettavien tulosten kannalta ovat sirujen laatu ja tutkijoiden osaaminen.

Sama geenispesialisti kommentoi näkökohtaa d) toteamalla, että siruteknologiaa tulee käyttää yhtenä, vaan ei ainoana, osana tutkijoiden työkalupakkia. Yhdistämällä sirutekniikka muihin menetelmiin luodaan kokonaiskuva. Hänestä myöskään erilaisten biosirujen tärkeysjärjestykseen laittaminen ei ole kovin järkevää eikä relevanttia. Lueteltujen eri tekniikoiden avulla saadaan komplementaarista tietoa, jota yhdistelemällä saadaan vastauksia kysymyksiin. Kokonaiskuvan muodostamiseksi kysymystä on lähestyttävä eri näkökulmista. Myös biosiruja hyvin tunteva NIH-asiantuntija totesi, että mikään teknologia ei yksinään riitä. Biosirujakaan ei ole syytä markkinoida tällä tavalla.

7.3. Biosirutekniikan sovellutuskohteet

Edellisen jakson perusteella voidaan – tosin suurin varauksin - vetää johtopäätös, että laboratoriosirusta tai jostain sen kaltaisesta kehitelmästä tulee lähes joka laboratorion perustyökalu vuoteen 2015 mennessä. Kuten kommentoissa voimakkaasti korostettiin, biosirujen tarjoamia mahdollisuuksia ei ole kuitenkaan mielekästä tarkastella irrallaan muusta teknologisesta kehityksestä. Eri sirutyypit toimivat ilmeisesti tulevaisuudessa pikemminkin toisiaan täydentäen kuin kilpaillen keskenään. Myös sovellutusten yhteiskunnallisilla puitteilla, kuten terveydenhoitojärjestelmän organisointitavalla, on ilmeisesti keskeinen vaikutus siihen, miten tulevaisuudessa biosiruja käytetään.

Asiantuntijoilta tiedusteltiin, mitä he arvioivat biosirujen tärkeimmiksi käyttökohteiksi vuonna 2010 ja 2015. Arviointitapa oli samanlainen kuin eri sirutyypien suhteellisen tärkeyden ennakoinnissa (1 = tärkein, 2 = toiseksi tärkein jne.). Ennakkoarvioon oli kui-

tenkin numeroitu vain kolme tärkeimpänä pidettyä. Vastaajille tosin tarjottiin mahdollisuus jatkaa tärkeysjärjestystä kolmea pidemmälle. Oheisen taulukon keskiarvot on laskettu siten, että vastaajien määräksi on kaikkien vaihtoehtojen tapauksessa tulkittu 8, mikä oli vastaajien määrä tärkeimmäksi sovellutusalueeksi vuonna 2010 yksimielisesti arvioidussa syövän tyypin tarkassa tunnistuksessa. Jos sijalukumainintoja on jossain sovellutuksessa vähemmän kuin kahdeksan, puuttuvat sijaluvut tulkitaan keskiarvoja laskettaessa 5. sijoiksi eli sijalukujen 4,5 ja 6 keskiarvoksi. Laskentatapa johti sijalukujen keskiarvojen summan suhteen oikeansuuntaiseen tulokseen molempina viitevuosina (20,4 ja 22, kun lukujen 1–6 summa on 21).

Taulukko 7. Biosirujen tärkeimmät käyttökohteet 2010 ja 2015

Käyttökohteet arvioidussa tärkeysjärjestyksessä vuonna 2010 (1 = tärkein)	2010		2015	
	Ennakkoarvio	Asiantuntijoiden arvioiden keskiarvo	Ennakkoarvio	Asiantuntijoiden arvioiden keskiarvo
Syövän tyypin tarkka tunnistus	1	1	1	1,3
Muiden tautien kuin syövän eri tyyppien täsmätunnistus	2	2,4		3,5
Monien geenien säätelemien tautien syntymekanismien ja lääkkeiden vaikutusmekanismien selvittäminen (kausallisuus)	3	3,6	3	3,5
Syövän varhainen tunnistus		4,1		3,7
Pieniin näytteisiin perustuvat pikadiagnosivälineet		4,4	2	4,1
Kudosten, kuten mm. alkiokantasolulinjojen immunologisen luonteen identifiointi		4,9		4,9

Keskeinen taloustuntija piti tärkeysjärjestyksen arviointia esitettyssä muodossa huonosti toimivana. Olisi tullut lisäksi kysyä, kenelle sovellutukset ovat tärkeitä: Tutkijoille, tuotekehitykselle, potilaille vai yhteiskunnalle? Ko. asiantuntijan mukaan ainoastaan syöpien osalta eri hyötyjäryhmien edut yhtyvät. Kolmantena mainittu sovellus on hänen mukaansa olennainen vain tutkijoille.

Asiantuntijat olivat joka tapauksessa hyvin yksimielisiä siitä, että vuonna 2010 biosirujen tärkein sovelluskohde on syöpätyyppien täsmätunnistus. Myös ennakkokäsitys

siitä, että toiseksi tärkein sovellutuskohde olisi 2010 muiden tautien kuin syövän täsmätunnistus, sai asiantuntijoiden varsin yksiselitteisen tuen. Asiantuntijat olivat myös ennakoidulla kannalla sen suhteen, että tieteellinen tutkimus geenien säätelemien tautien syntymekanismien ja lääkkeiden vaikutusmekanismien selvittämisessä olisi biosirujen kolmanneksi tärkein sovellutuskohde 2010. Keskimäärin syövän varhaisen tunnistamisen, pikadiagnoosivälineiden tai immunologisten sovellutusten ei katsottu vielä tässä vaiheessa kilpailevan perustutkimuksellisten hyötyjen kanssa. Tosin yksi geenispecialisti arvioi syövän varhaisen tunnistamisen jo vuonna 2010 yhtä tärkeäksi kuin syövän tyypin tarkan tunnistamisen. Hän arvioi myös pikadiagnoosivälineet ja immunologiset sovellutukset tärkeämmiksi kuin biosirujen perustutkimukselliset hyödyt.

Vuoden 2015 osalta asiantuntijoiden keskimääräiset arviot poikkesivat huomattavasti etukäteen ennakoidusta tärkeysjärjestyksestä. Syöpätyyppien täsmätunnistus tosin tulkittiin ennakoidulla tavalla keskimäärin selkeästi tärkeimmäksi sovellutuskohdeksi. Muutama asiantuntija tosin asetti syövän varhaisen tunnistamisen tai muiden tautien täsmätunnistuksen vielä tätä sovellutuskohdetta tärkeämmäksi. Sen sijaan tulkinta, että pieniin näytteisiin perustuvat pikadiagnoosivälineet olisivat toiseksi tärkein sovellutuskohde, oli selvästi asiantuntijoiden keskimääräisen näkemyksen vastainen. Ottaen huomioon etukäteisarvion ohjaavuuden sitä tärkeämpinä pidettiin muiden tautien kuin syövän eri tyyppien täsmätunnistusta ja syöpien toteamista varhaisvaiheessa. Pikadiagnoosivälineet jäivät jälkeen myös perustutkimuksellisille hyödyille eli tieteellisen tutkimuksen arvolle geenien säätelemien tautien syntymekanismien ja lääkkeiden vaikutusmekanismien selvittämisessä. Perustutkimus arvioitiin keskimäärin kolmanneksi tärkeimmäksi hyötyjäksi 2015, kuten vuonna 2010.

Selvästi vähiten uskottiin myös vuoden 2015 osalta kudosten, kuten mm. alkiokantasolulinjojen, immunologisen luonteen identifiointiin keskeisenä biosirujen käyttökohdeena. Yksi asiantuntija oli tosin valmis nostamaan tämän sovelluksen toiseksi tärkeimmäksi.

Yksi geenispecialisti täydensi yllä mainittuja biosirujen hyödyntämistapoja syövän ja muiden vaikeiden sairauksien riskin arvioinnilla. Hänen mukaansa se tulisi olemaan vuonna 2010 biosirujen kolmanneksi tärkein ja vuonna 2015 toiseksi tärkein käyttökohde. Tämä kannanotto tulkittiin vastaaviksi sijaluvuiksi syövän varhaisen tunnistuksen suhteen, vaikka tarkkaan ottaen on epäilemättä kyse eri asioista.

Geneettiseen testaukseen hyvin perehtynyt geenigeneralisti oli sitä mieltä, että toinen tärkeä sovellutus syövän tyypin tunnistamisen jälkeen on sellaisten monogeenisten tautien diagnostiikka (esim. kystinen fibroosi), joiden taustalla voi olla mikä tahansa ko. geenin tunnetusta noin 1 000 mutaatiosta tai sellainen monogeenisten tautien diagnostiikka (esim. retinitis pigmentosa), joiden taustalla voi olla mikä tahansa mutaatio lukui-

sissa eri geneeissä. Nämä (ja lukuisat muut) ovat siis mendelöiviä tauteja, joissa sairastumisen aiheuttavat vain geenit, ei ympäristö.

NIH-tutkija mainitsi mahdolliseksi tärkeäksi sovellutukseksi bakteerien ja virusten tunnistamiseen tarkoitetut sirut. Tässä tarkoituksessa toimivat sirut voidaan tulkita keskeiseksi pikadiagnoosivälineiden käyttökohteeksi. Pikadiagnooseihin liittyvä sovellutusalue oli arvioinnin toisella kierroksella aivan ilmeisesti liian rajoittavasti luonnehdittu, kuten yksi taloustuntija pani merkille. Hänen mukaansa diagnostisten testien ”menestystekijöitä” ovat kautta aikojen olleet herkkyyks, tarkkuus, toistettavuus sekä suorituksen nopeus. Hyödyntämistavassa korostetut pienet näytemäärät, jotka hänen mukaansa hallitaan luotettavasti jo tänään, tulevat vasta näiden jälkeen. Kuten taloustuntija oikein tulkitsi, maininnalla pienistä näytemääristä ennakoitiin nanoteknologian sovellutuksia bioanalytiikassa. Tämän ”taiteenlajin” yhdistäminen yleisesti pikadiagnoositteknikkoihin liittyviin sovellutuksiin ei ollut aivan onnistunut ratkaisu. Sovellutusalueen huono muotoilu ehkä osittain selittää asiantuntijoiden tälle sovellutusalueelle antamaa varsin matalaa tärkeysarviota vuoden 2015 tapauksessa.

Keskustelua käyttökohteista viriteltiin seuraavilla luvun alussa mainituista artikkeleista poimituilla näkökohdilla:

- a) Geenisiruteknikka soveltuu parhaiten sellaisten tautien tutkimukseen ja tulevaisuuden diagnostiikkaan, joista saadaan suoraan solu- tai kudoksenäyte taudin kohdekudoksesta. Syövän diagnostiikka ja hoidon valinta ovat epäilemättä ensimmäisiä sovellutusalueita. Kliinisissä syöpäkudoksenäytteissä esiintyy yleensä useita solutyyppejä, joiden yhteisvaikutuksesta syntyy kudoksen geenisiruprofiili. (2)
- b) Yhdistämällä siruteknologia ja eri ryhmittelymenetelmiä on osoitettu mm. kuinka akuutti myeloinen ja lymfaattinen leukemia voidaan erottaa toisistaan pelkän geeniprofiilin perusteella. Toiseksi, geenisiruteknikkaa on käytetty yleisten syöpäkasvainten (esim. rintasyöpä, melanooma, lymfoomat) jakamiseen edelleen biologisiin alaryhmiin geeniprofiilin perusteella. Tutkijat vertailivat hyvä- ja huonoennusteisten rintasyöpien geeniprofiileja ja löysivät 5 000 geeniä, joiden perusteella nämä syöpätyypit voitiin luotettavasti erottaa toisistaan. (2)
- c) Diagnostisen luokittelun lisäksi kliinisten näytteiden analyyseistä saadaan selville uutta tietoa tautien molekyyli-tason mekanismeista. Geenisiruteknikasta onkin muodostunut lupaava työkalu täsmälääkkeiden kehityksen kannalta esimerkiksi tautispesifisten geenien jäljittämisessä. Geenisiruteknikkaa käytetään laajasti tutkittaessa uusien tai kehitteillä olevien lääkeaineiden

vaikutuksia solulinjoissa tai kudoksissa. Lisäksi uusien lääkeaineiden vaikutuskohteiden etsiminen sekä lääkkeiden tehon ja haittavaikutusten tutkimus saa siruteknologiasta uutta puhtia. Tulevaisuudessa tarkka tieto lääkkeen geeniprofiilista ja toisaalta tautikudosten geeniprofiileista auttaa valitsemaan yksilöllisesti parhaan lääkehoidon kullekin potilaalle. (2)

- d) Riippumatta siitä, mitä geenejä tulevaisuuden diagnostisille sirulaseille asetetaan, geenisirudiagnostiikka tehtäen tulevaisuudessa yksinkertaisilla lukulaitteilla, joissa lähes kaikki analyysivaiheet on automatisoitu ja standardisoitu. (2)
- e) Solusirut soveltuvat erinomaisesti lääkekehitykseen. Solusirut mahdollistavat lääkeaineiden seulomisen ja vaikutusten testaamisen solutasolla. Solusirut onkin jo otettu käyttöön lääketeollisuudessa uutena työvälineenä. (1)
- f) Kudossirututkimukset täydentävät esim. genomiikan ja proteomiikan avulla saatavia tutkimustuloksia ja mahdollistavat parhaiksi todettujen geenituotteiden tutkimukset murto-osassa siitä ajasta, joka kuluisi vastaavien näyttemateriaalien analysoimiseen perinteisten immuno- tai molekyylipatologian menetelmien avulla. (1)
- g) Mikroskooppisen mittakaavan laboratorioautomaation rakentamisessa on suuria haasteita nesteiden viskositeetin ja pintajännityksen takia. Pieni reaktiivilavuus tarjoaa kuitenkin suuria etuja. Normaalisti tunteja kestävästä analyysistä voidaan suoriutua kymmenissä sekunneissa. Vierekkäisiä ”laboratorioita” voi yhdellä sirulla olla satoja, jolloin saavutetaan tyypilliset sirustrategian edut, jossa rinnakkain suoritetaan samanaikaisesti lukuisia analyysijä. Laboratoriosiruanalyysi mahdollistaisi periaatteessa kokonaisen diagnostisen testipatterin siirron keskuslaboratoriotasolta lähemmäs potilasta tai lääkäriä, kuten vastaanottohuoneeseen tai osastolle. (1)

Haastatteluissa esitettyjä näkökohtia kiteytettiin tutkimuksen toiselle kierrokselle seuraavasti:

- h) Näytteenoton olosuhteiden vakiointi muodostaa sovellutusten kannalta vaikean haasteen.
- i) Monissa taudeissa ympäristötekijät ja geneettiset tekijät ovat monimutkaisesti toisiinsa kietoutuneita, eikä voida lähteä siitä, että ongelmat ratkeaisivat vain biologisilla selityksillä. Esimerkiksi syömishäiriöiden tutkimuksessa on todettu välttämättömäksi tehdä vähintään viiden tunnin haastattelu.

- j) Olisi todella hienoa, jos biosirusta voisi muodostua monien laboratorioden perustyökalu. Muitakin kuin teknisiä esteitä on kuitenkin runsaasti. Miten muuttaa olemassa olevia rutiineja? Kuinka tehdä erityisesti suomalaiselle väestölle sopiva siru, joka voisi kattaa ehkä noin 100–300 suomalaiselle väestölle erityisen olennaista geneettistä poikkeamaa?
- k) Se, että ihminen tunnistaa, että esimerkiksi tupakanpolto on hänelle erityisen vaarallista, ei vielä automaattisesti johda muutokseen käyttäytymisessä.

Esitetyistä näkökohdista ei virinnyt kovin laajaa keskustelua arvioinnin toisella kierroksella, vaikka ne epäilemättä vaikuttivat yllä esitettyihin tärkeysarvioihin. Taloustuntijan mukaan näkökohdassa c) mainittu mahdollisuus täsmälääkitykseen on biosirujen tärkein lyhyen ajan hyötynäkökulma yhteiskunnalle. Toinen taloustuntija katsoi, että on hiukan vaikea arvata, mitkä voisivat olla tärkeimmät – mitä sitten ”tärkeällä” tarkoitetaan – käyttökohteet, koska teknologian kehitys on niin nopeaa. Biosirujen korkeaa asiantuntemusta edustava geenispecialisti katsoi, kuten eri sirutyypin lupaavuuden osalta, että sovellutusalueiden priorisointi ei ole hyödyllistä eikä relevanttia. Kaikki mainitut sovellutukset ovat hänen mielestään mahdollisia ja tärkeitä biosirutekniikan käyttökohteita.

7.4. Kykenevätkö suomalaiset hyödyntämään bioinformaatiota?

Luvussa 4 tarkasteltiin Suomen vahvuuksia geneettisen tiedon hyödyntämisessä. Vaikka Suomella on ilmeisiä vahvuuksia, maamme vähäiset resurssit pakottavat tarkkaan harkitsemaan, minne Suomen resurssit kohdennetaan ja kuinka osallistumme alan maailmanlaajuiseen yhteistyöhön ja työnjakoon. Ottaen huomioon, että Suomessa asuu alle promille maailman väestöstä, Suomen voi tulkita menestyneen jollain uuden biotekniikan osa-alueella erittäin hyvin, jos osuutemme tämän alan maailman tuotannosta ylittää yhden prosentin. Erityisesti tämä koskee kysymystä siitä, minkä teknologioiden kehittämiseen osallistumme aktiivisesti ja missä nojaudumme pääasiassa maamme ulkopuolelta hankittavaan osaamiseen.

Monissa edellisissä jaksoissa lainatuissa arviointipuheenvuoroissa on jo korostettu sitä, että biosirut muodostavat osan bioinformaation uutta soveltamismallia. Postgenomisen aikakauden toimintamalliin liittyvät sekä kattavien ja kiinnostavien geneettisten aineistojen kokoaminen, parhaiden geeniaineistojen käsittelytekniikoiden käyttöönotto mukaan lukien biosirut sekä – eikä suinkaan vähimmin – taidollisten edellytysten luonti geneettisen informaation hyödyntämiseksi. On tärkeää, että Suomi kulkee kärkijoukossa uutta soveltamismallia omaksuttaessa. Mutta mihin meidän tulisi erityisesti panostaa?

Asiantuntijoilta pyydettiin kannanottoja siitä, mikä on tärkeintä uuden bioinformaation soveltamismallin omaksumisessa ja tähän liittyen biosiruteknologian kehittämisessä ja hyödyntämisessä. Keskustelua pohjustettiin seuraavalla neljällä Olli Kallioniemen tiedepoliittisella ehdotuksella. Hän esitti ne luvun alussa mainitussa artikkelissaan (Kallioniemi, 2002).

Koulutus ja urakehitys. Uuden muutosvaiheen hahmottamiseksi tarvitaan sekä nuorten että varttuneiden tutkijoiden kouluttamista. Nuoria tutkijoita pitäisi määrätietoisesti lähettää koulutukseen uusilla Postgenomiajan painopistealoilla ja tarjota heille mahdollisuudet hyödyntää oppejaan takaisin Suomeen palatessaan. Nykyään tutkijat tahtovat ulkomaisia koulutuspaikkoja hakiessaan enemmän seurata historiallisia yhteistyöperinteitä kuin etsiä uusia oppeja ja tutkimusaloja. Myös tutkijoiden meritoitumisen arvioinnissa kannustetaan paremminkin konservatiivisia tutkijoita, jotka pysyvät pitkäjänteisesti omalla alallaan, eivätkä heittäydy nopeasti uusiin haasteisiin. Suomalaisen tutkimusyhteisön pitäisi pystyä myös rekrytoimaan tutkijoita ulkomailta tuomaan maahan uutta osaamista.

Tiedeyhteisön muutosvalmius. Yliopistoilta, tutkimuslaitoksilta ja tutkijayhteisöltä tarvittaisiin muutosvalmiutta, uudenlaista laajakatseista ja innovatiivista ajattelua, eri alojen välistä yhteistyötä sekä uusien teknologioiden kehityskykyä. Yliopistoillamme ei tahdo olla kykyä ja mahdollisuuksia vastata alati vaihtuviin uusiin haasteisiin. Tutkimusvarat ja -virat ovat yleensä 100-prosenttisesti sidottuja vuosiksi eteenpäin ja olemassa olevat vakiintuneet alat ja uudet yksiköt kilpailevat samoista resursseista. Uusiutumiskyvyn puute on yleiseurooppalainen ongelma, ja eräs syy sille, miksi amerikkalaiset yliopistot ja tutkimuslaitokset ovat saaneet etumatkaa eurooppalaisiin kilpailijoihin verrattuna tässä biotekniikan murrosvaiheessa.

Infrastruktuurin kohentaminen. Suomessa suunnataan kiitettävästi varoja tutkimukseen, mutta entistä suurempi osa rahoituksesta kohdistetaan tutkimusprojektien kuluihin, eikä infrastruktuurin kohentamiseen. 1980-luvun ”koeputkiajan” laitteistolla ei enää pärjätä 2000-luvun biosiru-, nanoteknologia- ja bioinformatiikkavaiheessa.

Painopistealueiden luonti. Paradoksaalisesti ehkä vaikein haaste biotekniikan kilvassa on välttää ”perässä juokseminen”. Jotta emme ajautuisi ”minä-myös”-tutkimukseen, on strategiset alat ja vahvuudet tunnistettava. Suomessa vahvuuksia tulevaisuuden haasteisiin vastaamisessa löytyy varmasti ainakin poikkitieteellisellä yhteistyöllä, esim. kliinisten sovellutusten tutkimuksessa (diagnostiikka ja lääkekehitys) sekä informatiikan yhdistämisessä uuteen biologiaan.

Asiantuntijoita pyydettiin asettamaan edellä esitetyt ehdotukset tärkeysjärjestykseen ja heille annettiin lisäksi mahdollisuus tehdä lisäehdotuksia. Arvioinnin teki kahdeksan asiantuntijaa. Tärkeysjärjestysten keskiarvot on esitetty oheisessa taulukossa.

Taulukko 8. Bioinformaation hankinnan ja käsittelyn keskeisimmät haasteet Suomessa näkökulmana erityisesti biosirujen hyödyntäminen

Haasteet arvioidussa tärkeysjärjestyksessä (1 = tärkein)	Haastatteluihin perustuva ennakoarvio tärkeysjärjestyksestä	Asiantuntijoiden keskimääräinen arvio tärkeyssiyoista
Tiedeyhteisön muutosvalmius	2	2
Innovaatioista palkitseva koulutus ja urakehitys	1	2,1
Infrastruktuurin kohentaminen	3	2,3
Painopistealueiden luonti	4	3,6

Ottaen huomioon ennakoarvion johdattelevuuden asiantuntijat asettivat hieman muita tärkeämmäksi tiedeyhteisöjen muutosvalmiuden. Aivan sen kannoilla tulivat kuitenkin keskimääräisarviossa innovaatioista palkitseva koulutus ja urakehitys sekä infrastruktuurien kohentaminen. Painopisteiden luonti arvioitiin lähes yksimielisesti vähemmän olennaiseksi.

Kolme lähes saman keskimääräisen tärkeysarvion saanutta haastetta poikkesivat huomattavasti vastausjakaumiltaan. Tiedeyhteisöjen muutosvalmius arvioitiin lähes yksimielisesti toiseksi tärkeimmäksi. Ainoastaan yksi asiantuntija arvioi sen tärkeimmäksi ja yksi kolmanneksi tärkeimmäksi. Vastausten jakauma oli aivan erilainen innovaatioita palkitsevan koulutuksen ja urakehityksen tapauksessa. Puolet asiantuntijoista arvioi sen kaikkein tärkeimmäksi toisen puolen sijoittaessa sen vasta sijaluvuille 3 tai 4. Myös infrastruktuurin kehittämisen tärkeys jakoi mielipiteitä, vaikka ei yhtä paljon. Neljännes asiantuntijoista arvioi sen tärkeimmäksi, neljännes toiseksi tärkeimmäksi ja puolet kolmanneksi tärkeimmäksi. Biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispesialisti totesi ratkaisevan tärkeäksi ymmärtää, että 1980-luvun ”koeputkiajan” laitteistolla ei enää pärjätä 2000-luvun biosiru-, nanoteknologia- ja bioinformatiikkavaiheessa. Yhtä asiantuntijaa lukuun ottamatta kaikki arvioivat painopisteiden asettamisen vähiten tärkeäksi. Poikkeava yksi asetti sen kuitenkin kaikkein tärkeimmäksi.

Asiantuntijat hyväksyivät pääpiirteissään esitetyt haasteet keskeisimmiksi, mutta joitakin täydennys ehdotuksia kuitenkin esitettiin. Keskeisen talousasiantuntijan mukaan esitetyt haasteet ovat aika yleispäteviä ja ne sopisivat muillekin tieteen tai teknologian aloille. Geenigeneralisti teki luetteloon kaksi täydennys ehdotusta: tehokas koordinaatio

epidemiologisten aineistojen analysoinneissa ja keskitetty asiantuntijoiden rekrytointi ja koulutus biolaskennan alueilla. Myös yksi geenispesialisti halusi nostaa toimintamalliksi erityispanostuksen bioinformatiikkaan. Toinen geenigeneralisti halusi nostaa rahoituksen riittävyden erityishaasteeksi.

Keskustelua aiheesta johdateltiin arvioinnin toisella kierroksella paitsi yllä esitetyillä haasteilla myös seuraavalla näkökohdalla:

- a) Suomessa geenisirututkimukseen herättiin hiukan myöhässä. Suomalaistutkijoiden panos tällä äärimmäisen nopeasti kehittyneellä ja edelleen kehittyvällä alalla kohdistunee jatkossa parhaiten geenisiruanalyyseistä saatavan tiedon kliiniseen hyväksikäyttöön. Esimerkiksi korkeatasoisten kliinisten materiaalien, rekisteritietojen sekä suomalaisen informaatiotekniikan yhdistäminen geeniprofilointiin luo erinomaisia mahdollisuuksia. (2)

Haastatteluiden pohjalta muodostettiin lisäksi seuraavat näkökohdat:

- b) Bioinformatiikan opetukseen tulisi osoittaa erityismääräraha esimerkiksi Rolf Nevanlinna -instituutille postdoc-koulutukseen.
- c) Olisi paikallaan käynnistää bioinformatiikan insinöörikoulutus. Lukioihin tulisi saada bioinformatiikan opetusmoduli. Geenikartan tuntemusta voi tulevaisuudessa rinnastaa maailmankartan tuntemiseen.

Arvioinnin toisella kierroksella innovoinnin tukemisen merkityksestä esitettiin erilaisia kannanottoja. Geenispesialistin mukaan todellisista innovaatioista palkitaan jo nyt, vaikka kukaan ei tietenkään saa omasta mielestään tarpeeksi. Talousasiantuntija oli asiasta toista mieltä:

Mielestäni oikeista innovaatioista tulisi todella palkita (luoda hyviä esimerkkejä). Nyt näyttää kuitenkin siltä, että innovaatioympäristöä ja sen toimintavapautta ollaan kaventamassa esittämällä poistettavaksi (yliopistotutkijoiden ja opettajien) IPR-erivapaus.

Kansallisella tiede- ja teknologiapolitiikalla on pyritty luomaan (ja osin onnistuttakin) painopistealueita, joista sekä tutkimuslaitokset että yritykset ovat voineet hyötyä. Infrastruktuuria on kehitetty (ainakin tähän saakka) varsin mallikkaasti, esimerkkeinä huippututkimusyksiköt, osaamiskeskukset sekä valtakunnallinen teknologia-keskusverkosto tuki- ja yhteistyöorganisaatioineen.

Tiedeyhteisön muutosvalmius on varsin nuorta perua ja osin viime vuosikymmenen pakon sanelemaa – mutta todellista muutosta on myös tapahtunut, ja siitä kiitos yliopistojen nuorille tutkijoille ja heitä tukeneille ja kannustaneille yhteistyökumppaneille yhteiskunnan eri portailla.

Innovaatiotoiminnasta palkitseminen on toistaiseksi ollut vähäistä ja pelättävissä on, että IPR-oikeuksien kavennukset tulevat todellisuudessa vähentämään ilmoitettujen innovaatioiden määrää. Tällä hetkellä yliopistoilla, korkeakouluilla ja tutkimuslaitoksilla ei ole riittäviä resursseja menestyksekkään innovaatiotoiminnan harjoittamiseen. Toisaalta samat osapuolet ovat julkisuudessa esittäneet todennäköisesti ylimitoitettuja arvioita hukkaan menevistä keksinnöistä (taloustuntija 1).

Toisen taloustuntijan mukaan innovaatioita palkitseva koulutus ja urakehitys toimivat jo. Ongelmia on hänen mukaansa erityisesti tiedeyhteisön ja rahoittajien muutosvalmiudessa:

Poikkitieteellisyys on keskeistä. Biotieteitten, lääketieteen, mikro- ja nanotekniikoiden sekä tietojenkäsittelyn yhdistäminen vaatii paljon työtä ja uskallusta. Nyt rahoittajat ovat vetäytymässä tällaisista hankkeista ja suuntaavat ohjelmansa vanhaan (taloustuntija 2).

Biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispecialisti esitteli käsityksiään keskeisimmistä haasteista seuraavasti:

Tehokas ja korkeatasoinen, monipuolinen teknologiainfrastrukturi ja monipuolinen osaaminen (biotieteiden laaja-alainen moderni perustutkimus, lääkekehitys, diagnostiikka-ala, kaupallistamiseen ja IPR-asioihin liittyvä osaaminen) ovat avainasemassa. Tutkijoilla on oltava käytössään alati uusiutuva, alan eturintamaa edustava teknologia ja infrastrukturi. Ilman näitä tekijöitä suomalaiset eivät ole kansainvälisesti kilpailukykyisiä, vaikka meillä olisi KTL:n arkistoissa minkälaisia näytekokoelmia ja geenitietopankkeja!

NIH-tutkija painotti haasteita seuraavalla tavalla:

Julkinen, rahallinen tuki huippuryhmille, joilla tieto-taito sovellutusten tekemiseen. Tällä hetkellä jokainen itseään kunnioittava tutkija valitettavasti yrittää olla mukana microarray-kehityksessä ympäri maailman ja taso onkin esim. julkaisuiden/löydösten suhteen kirjavaa. Tulosten toistaminen on hankalaa.

7.5. Biosirujen valmistus Suomessa ja biosiruinformaatio tietopankeissa

Yksi vahvuuksien luontiin liittyvä kysymys on, missä määrin suomalaisten kannattaa itse valmistaa biosirunsa. Asiantuntijoille esitettiin seuraava väite:

DNA-sirut kannattaa tulevaisuudessa mieluummin hankkia kaupallisilta valmistajilta ja yleensä standardituotteina kuin valmistaa itse.

Haastattelujen pohjalta muodostunut vaikutelma oli, että asiantuntijoiden enemmistö oli tällä kannalla. Kymmenestä väitettä arvioineesta asiantuntijasta kahdeksan asettuihin tälle kannalle. Keskustelua biosirujen valmistuksesta pohjustettiin seuraavilla näkökohdilla:

- c) Geenisiruja, niihin liittyviä reagensseja ja laitteita myyvät tällä hetkellä jo kymmenet yritykset. Valtaosa akateemisista laboratorioista on toistaiseksi valmistanut sirut itse cDNA-klooneista. (2)

- b) Geenisiruanalyysin leviämistä Suomessa on toistaiseksi rajoittanut kattavien ja kohtuuhintaisten sirulasien saatavuus. Siruteknologian kehitys ja kilpailun myötä alenevat sirujen hinnat tulevat kuitenkin helpottamaan tilannetta. Sirujen valmistukseen on tällä hetkellä valmiudet ainakin Turussa sijaitsevassa kansallisessa Suomen DNA Mikrosirukeskuksessa (<http://microarrays.btk.utu.fi/>), joka myös tuottaa siruja kaikille Suomen tutkijoille ja Helsingin yliopiston Biomedicum biosiruyksikössä (<http://www.helsinki.fi/biochipcenter>), joka vastaa ensisijaisesti paikallisiin tarpeisiin. Geenisirujen lukulaitteita on hankittu valtaosaan Suomen yliopistoista, joten valmiudet tekniikan soveltamiselle ovat hyvät. (2, täydennettyinä asiantuntijakommentilla)

- c) Kaupallisten geenisirujen etuna on niiden tasainen laatu ja vertailukelpoisuus laboratoriosta toiseen. Niiden yleistymistä on toistaiseksi rajoittanut korkea hinta, noin 500 €/kpl, joka on ainakin viisi kertaa enemmän kuin itse valmistettujen sirujen hinta. Alan teollisuus kuitenkin kehittää koko ajan uusia ratkaisuja, joten mikrosirujen laatu ja kattavuus paranevat nopeasti hinnan laskiessa. Lukuisten vaihtoehtojen varjopuoli on se, että varsinkin kaupallisten geenisirujen lukulaitteet ja analyysiohjelmat eivät ole keskenään

yhteensopivia. Eri sirumuodoilla saatavia tuloksia ei ole systemaattisesti verrattu keskenään ja tällä hetkellä erot saattavat olla yllättävän suuria. (2)

- c) Itsevalmistetuissa geenisiruissa yksittäisten cDNA-kloonien sekaantumisen ja kontaminoitumisen vuoksi cDNA-mikrosiruanalyysin tulokset eivät ole täysin luotettavia. Itse valmistettujen mikrosirulasien laatu saattaa myös vaihdella päivittäin. cDNA-klooneista valmistettuja siruja on saatavissa kaupallisesti lukuisilta tuottajilta, jotka ovat pyrkineet minimoimaan cDNA-kloonien ongelmat ja tuottamaan tasalaatuisia geenisiruja teollisten valmistusprosessien avulla. (2)

Haastattelujen näkökohtia:

- c) Biosiruja käytettäessä tutkimuksen toistettavuus muodostaa erityisen vaikean ongelman. Tuloksissa on ollut merkittäviä ja suuria poikkeamia. Tässä tarkoituksessa on luotu Euroopan GLP-standardit, jotka määrittelevät näytteenottoa, aineiston normalisointia ja tilastollisen käsittelyn periaatteita.
- c) Luotettavien tulosten saamiseksi tarvitaan runsaasti tutkimusten toistoja (tyypillisesti noin 100 kpl), mitkä tekevät tutkimuksista nykytilanteessa hyvin kalliita.

Biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispecialisti arvioi Duodecim-lehden artikkeliin ja haastatteluihin perustuvia näkökohtia seuraavasti:

Sirutuotanto laboratorio-/työryhmätasolla ei ole järkevää huonon hyöty/kustannussuhteen vuoksi. Suomessa sirutuotanto ja kirjastojen ylläpito on keskitetty kansalliseen keskukseseen. Yksikössä sirutuotanto on automatisoitu virhelähteiden minimoimiseksi ja sillä on korkeat laatuksiteerit ja tarkka laatuksontrolli. Lisäksi biokeskusten omiin erityistarpeisiin on pyritty vastaamaan paikallisesti, mutta silloinkin keskitetysti core-yksiköiden kautta. Näkökohdan d) kuvaama tilanne on vallinnut aikaisemmin. Kuitenkin käynnissä on tekniikan standardointi ns. MIAME-kriteerien (minimal information about microarray experiments) mukaiseksi. Lisäksi on muistettava, että mikrosirutekniikan ohella tarvitaan myös muita menetelmiä tulosten varmistamiseksi.

Liittyen näkökohtaan e) on tärkeää ymmärtää, millaisia tuloksia tiedonlouhintamenetelmät todella tuottavat. Suomen DNA-mikrosirukeskus on aktiivisesti mukana GLP-standardien luomisessa ja käyttöönotossa yhdessä

muiden alan kansainvälisten osaamiskeskusten kanssa. Näkökohta f) ei pidä paikkaansa tuntemissani sovellutuksissa.

Taloustuntijat, geenispesialisti ja NIH-tutkija korostivat kaupallisten standardituotteiden merkitystä:

Massatuotanto on välttämättömyys. Puhumme hyvin halvoista tuotteista (taloustuntija 1).

Kokemus on osoittanut, että myös muussa (esim. kliinis-kemiallisessa ja molekyylibiologisessa) tutkimustyössä tarvittavien ”standardityökalujen” paras laatu ja luotettavuus (tulosten oikeellisuus) saavutetaan tunnettujen kaupallisten valmistajien tuotteilla ja välineillä (taloustuntija 2).

Vastaava kehitys on tapahtunut muissakin uusissa tekniikoissa. Aluksi tutkimuslaboratoriot ovat valmistaneet reagensseja omaan käyttöönsä, sitten palvelulaboratoriot mahdollisesti jonkin aikaa omaan käyttöönsä, kunnes kaupalliset tuottajat ovat tuoneet laadukkaampia ja kustannuksiltaan kilpailukykyisiä tuotteita markkinoille. Yksittäiset laboratoriot eivät yleensä pysty ylläpitämään riittävän korkea- ja tasalaatuista tuotantoa hyväksyttävien kustannuksin (geenispesialisti).

Biosirujen antama informaatio ylittää tällä hetkellä normaalin tutkimusryhmän kapasiteetin. Informaation perusteella voidaan tunnistaa satoja kiinnostavia geenikohteita, jotka kaikki voivat kuulua esim. tietyn syövän kehittymisen ja/tai etenemisen tärkeimpiin geneettisiin muutoksiin. Tärkeää olisi-kin se, että luotettaviksi sirujen valmistajiksi osoittautuneet biotekniikkayhtiöt voisivat tehdä enemmän räätälöityjä siruja eri tieteenalojen käyttöön (NIH-tutkija).

Geenigeneralisti korosti oman osaamisen merkitystä ja kantasolututkija kansainvälistä yhteistyötä:

Emme voi jättäytyä vain kaupallisten valmistajien varaan, kehitystyö omilla resursseillamme on oleellisen tärkeää, muuten päädyimme tekniikan kehitysmaaksi (geenigeneralisti).

Aika on ajanut jo nyt ohi oman tuotannon, ainoastaan johonkin harvinaiseen hankkeeseen kannattaa itse tehdä, suunnatut sirut syntyvät parhaiten kansainvälisenä yhteistyönä eri osapuolien kesken (kantasolutuntija).

Myös biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispesialisti varoitti täydellisestä riippuvuudesta ulkomaisiin biosirujen lähteistä:

Ei missään tapauksessa tule tukeutua täysin ulkopuolisiin lähteisiin. Nykyisten kaupallisten sirujen laatu vaihtelee suuresti. Tuotteen kaupallisuus ei takaa laatua – tästä on kosolti omakohtaista ja kollegoiden kokemusta. Suomessa on oltava omaa osaamista ja kontaktit muihin osaamiskeskuksiin, jotta ala kehittyisi täällä eturintamassa ja jotta on valmiudet arvioida uutta teknologiaa.

Hyvin tärkeää sekä genejä koskevan että biolastujen tuottaman informaation tulkinnan kannalta on bioinformatiikan hyvä hallinta. Asiantuntijat saivat arvioinnin toisella kierroksella kommentoitavakseen seuraavan väitteen:

Korkeatasoisella bioinformatiikan osaamisella on ratkaiseva asema biosirujen tulosten hyödyntämisessä.

Kaikki kymmenen väitettä arvioinutta asiantuntijaa yhtyivät siihen. Kommenttipuheenvuoroissa korostettiin voimakkaasti informaation tulkitsemisen taitoja:

Kaiken biologisen tutkimuksen tulevan menestymisen kannalta on yhä tärkeämpää, että laskennallisen biologian ja systeemibiologian asemaa vahvistetaan. Bioinformatiikka on aivan ratkaisevassa asemassa, kun geenitietoa seulotaan ja etsitään geenien funktioita. Ilman laskennallista biologiaa ei mikään geenitutkimus jatkossa enää selviä (geenigeneralisti 1).

Ehdottoman totta. Korostaisin siruanalyyseillä tuotettujen tietokantojen hallinnan ja laadukkuuden varmistuksen välttämättömyyttä. Jälleen uusien tilastollisten ja muiden biolaskennan menetelmien kehitystyö on vähintään yhtä tärkeää kuin laboratoriotekniikoiden kehittäminen (geenigeneralisti 2).

Tätä pitäisi korostaa vielä nykyistekin enemmän, sillä matka punaisista ja vihreistä pisteistä lasilevyllä potilaan ongelmanratkaisuun on pitkä (geenispesialisti).

Missään Suomessa ei ole varsinaista koulutusohjelmaa, jossa olisi tarjolla syvempi suuntautuminen bioinformatiikkaan, sen ongelmakenttiin. Tällainen koulutusohjelma tulisi luoda pikimmiten joko teknilliseen korkeakouluun ja/tai matemaattis-luonnontieteelliseen tiedekuntaan. Esim. NIH:n Cancer Genetics Branchissa oli erityisesti palkattuna matemaatikko, joka

auttoi tutkijoita ymmärtämään ja rakentamaan tietokantoja biosirujen antamista tuloksista (NIH-tutkija).

Tärkeää on kyetä yhdistämään monitasoisia mittaustuloksia (taloustuntija).

Bioinformaation hyödyntämiseen liittyy tärkeä periaatteellinen kysymys. Mikä tulisi olla ilmiöiden kausaalisen selittämisen merkitys suhteessa tilastollisten säännönmukaisuuksien tunnistamiseen? Keskustelua tästä teemasta viriteltiin seuraavilla ”löytöihin perustuvaa” tutkimustapaa korostavilla näkökohdilla:

- a) Perinteinen biologian ja lääketieteen tutkimus pohjautuu hypoteesipohjaiseen työskentelyyn, jossa tutkija valitsee tutkimuskohteen, perehtyy asiaa koskevaan kirjallisuuteen, muodostaa testattavan hypoteesin ja valitsee spesifiset menetelmät sekä tutkimusmateriaalit hypoteesin testaukseen. Esimerkiksi laboratoriolääketieteessä tärkeäksi arveltu geeni tai proteiini määritetään potilaiden ja verrokien näytteistä. Epäselväksi silloin jää se, missä määrin tutkittava ehdokasgeeni tai -proteiini on kliiniseltä käyttöarvoltaan parempi kuin sadat muut molekyylit. Perinteinen tutkimusasetelma tarjoaa vastauksen vain siihen, mitä halutaan. Tutkimus etenee systemaattisesti askel kerrallaan aikaisemman tutkimustiedon pohjalta. Tämä tutkimuslinja on edelleen lähes kaiken lääketieteellisen tiedon perusta, mutta sen rinnalle on syntynyt uusi, laaja-alainen ”discovery-based” eli ”löytöihin perustuva” vahvasti bioinformatiikkaan nojaava tutkimuslinjaus. (1)
- b) Biosiruseulonta tuottaa tavattoman määrän tutkimustuloksia, joiden analyysissä ja priorisoinnissa keskeistä on bioinformatiikka. Arvokkaiden tutkimuslöydösten ja läpimurtojen todennäköisyys kasvaa biosirututkimuksissa merkittävästi, mutta haasteena on seuloa valtavasta tutkimustiedon määrästä todelliset kultajyvät esiin. Jos tutkija on seulonut 20 000 geeniä ja siirtänyt tulokset tietokantaan, on hänen haastavana tehtävänään käydä läpi 500 sivua tulostiedostoja, joissa kullakin sivulla on 40 geenin tutkimustulokset. Tällöin ylittyy yleensä terävimpienkin ihmisaivojen kapasiteetti ymmärtää tulosten kokonaismerkitystä. Geenisiruteknologioiden kehittymisen ja yleistymisen myötä tällainen laaja-alainen seulonta on tullut tavallistenkin tutkimuslaboratorioiden ulottuville. Kilpailun kärjessä tulevat olemaan ryhmät, jotka osaavat bioinformatiikan ja suunnattujen jatkotutkimusten avulla parhaiten muuttaa biosirutulokset tiedoksi ja lääketieteellisesti hyödynnettäviksi löydöksiksi. (1)
- c) Lähitulevaisuudessa on oletettavissa, että tutkimustyössä käytettävät geenisiruanalyysit tehdään koko genomien kattavalla geenivalikoimalla, kun taas

diagnostiset ja kliiniset tutkimukset tehdään tarkoin valituilla spesifisillä geenisiruilla. Kun kliinisesti mielekäs luokittelutarkkuus on saavutettu, on mahdollista valmistaa diagnostiseen toimintaan soveltuva spesifinen testisiru. Siten siruteknologia on mahdollista tuoda myös kliinisten laboratoriodien käyttöön. Esimerkiksi rintasyövän luokittelussa geeniprofiilien erot voitiin pitkälti selittää syöpien kantasolujen eroilla, jotka voitiin myös todeta yksinkertaisella sytokeratiinivärjäyksellä. Mikäli taudit ovat biologisesti selkeästi erilaisia, muutama kymmenen geeniä saattaa olla riittävä näytteiden diagnostisessa luokittelussa. Huonosti erilaistuneiden syöpien on havaittu olevan vaikeammin eroteltavissa toisistaan ja analyyseihin saatetaan tarvita useita satoja tai tuhansia geenejä. (2)

- d) Ryhmittelyalgoritmien avulla geenit voidaan jakaa ryhmiin, joiden jäsenille on ominaista, että niiden ilmentymistasot tutkituissa näytteissä vaihtelevat samalla tavalla. Yhtäläinen ilmentymisprofiili saattaa johtua siitä, että geenit ovat toiminnaltaan samankaltaisia, sijaitsevat saman signaalinvälitysketjun varrella, toimivat samojen transkriptiotekijöiden alaisina tai edustavat tietyn kudoksen normaalia geenijakaumaa. (2)

Haastatteluissa ”löydöksiin perustuvaa” tarkastelutapaa arvosteltiin varsin voimakkaasti, ja kommenttien pohjalta muodostettiin seuraavat näkökohdat arvioinnin toiselle kierrokselle:

- e) Syiden ymmärtäminen on aina ratkaisevan tärkeää, jos tiede haluaa edistyä. En olisi valmis hyväksymään sellaista lääketieteen väitöskirjaa, joka analysoisi pelkästään tilastollisia tietoja esittämättä tai ainakin pyrkimättä johdopäätöksiin siitä, mitkä kausaaliset mekanismit ovat tilastollisten havaintojen takana.
- f) Kun prosessien syitä yritetään ymmärtää, on laajojen tilastoaineistojen käsittelyn ohella usein tarjolla suppeita aineistoja, jotka paljon paremmin avaavat ongelman. Esimerkiksi lihavuuden syitä pohdittaessa saattaa 8–10 kaksosparia, joista toinen on lihava ja toinen laiha, avata ongelmaa paremmin kuin suuri aineisto.
- g) Geneettisen säätelyn ymmärtäminen voi olla vaikeaa pelkästään tilastollisin keinoin. Yhdessä kokeessa, missä sammutettiin yksi hiivan geeni, seurauksena oli ekspressiotason muutos 500 muussa geenissä.
- h) Tilastoivalla analyysillä ei tavoiteta geenisäätelyn hierarkiaa, joka on tyypillistä yksilönkehitykselle.

- i) Yhteiskuntatutkimuksessa ja erityisesti sosiologiassa oli 1960-luvulla vaihe, jolloin kaikki ongelmat pyrittiin ratkaisemaan faktorianalyysillä. Vähitellen kuitenkin oivallettiin, että suurista aineistoista muodostetut faktorit eivät valottaneet kovinkaan hyvin ilmiöiden syitä. Erityisen vaikeaksi osoittautui vertailukelpoisten alkutilanteiden tunnistaminen (vrt. näytteenotto vertailukelpoisesta tilanteista). Näistä syistä yhteiskuntatieteissä alettiin harrastaa yhä enemmän esimerkiksi pienten ryhmien syvähaastatteluja (vrt. pienet aineistot ekspressiotutkimuksessa).

Arvioinnin toisella kierroksella kantasolututkija jatkoi löydöspohjaisen tarkastelutavan arvostelua:

Sirujen käytössä on pääosin kyse tilastollisesta analyysistä eli alan asiantuntijat käyttävät siruja lähinnä valikointitarkoitukseen, eikä absoluuttista ns. systeemibiologista tietoa ole helppoa tuottaa muuten kuin hitain askelin varmentamalla tilastollisen analyysin tuloksia. Ongelma on siinä, että bioinformatiikan osaajan tulee myös hallita koko biologia, jotteivät tutkimustulokset mene aivan vikasuuntaan. Biosirujen käyttö on yksi osa nykyaikaista biologista tutkimusta eikä itse tarkoitus, systemaattisuus syntyy vasta kun eri tekniikoilla saadut tulokset – esimerkiksi biosirutulokset – verifioidaan poistogeenisillä yms. muilla malleilla. Siruteknologiaan liittyy harha, koska siinä yleensä kyetään vain tutkimaan erittäin redusoituja malleja, jotka voivat olla jo ihan alusta asti väärin kalibroituja ja sen takia saaduilla tuloksilla ilman muuta verifikaatiota on nollatutkimuksen arvo. Tarvitaan systemaattisia kansainvälisiä hankkeita. Parhaita tuloksia on saatu hiivoilla, joka on hyvä malliorganismi, kun taas ihmisellä tulokset ovat erittäin vaihtelevia.

"Altavastaajana" toiminut NIH-tutkija kommentoi tilastoivan tutkimustavan arvostelua seuraavasti:

DNA- ja proteiinisirujen ongelma on juuri se, että ne tuottavat vain deskriptiivistä tietoa. Solusiruilla ja muilla vastaavilla funktionaalisilla tekniikoilla voidaan tuottaa myös kausaalisuhteista tietoa.

Biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispesialisti katsoi, että bioinformatiikan ammattitaidon turvaamiseksi on luontevaa muodostaa tiimi, jossa on esimerkiksi matematiikasta ja biologiasta väitöskirjaa valmisteleva. Bioinformatiikka, kuten biosirutkin, ovat hänen mukaansa vain osia työkalupakista. Näiden työkalujen tehokas käyttö edellyttää monipuolista osaamista. Nykyään kaiken tarvittavan hallinta on yhdelle ihmiselle lähes mahdotonta. Toinen geenispesialisti korosti alan tutkimusta ja koulutusta:

Bioinformatiikan tutkimuksen ja koulutuksen vahvistaminen tulee olemaan keskeistä. Onneksi Suomen Akatemia on tämän ymmärtänyt. Samoin sekä Helsingin yliopisto että TKK ovat käynnistämässä laajaa bioinformatiikkakoulutusta. Vahva yksikkö muodostuu, kun Rolf Nevanlinna -instituutti liitetään matematiikan ja tilastotieteen laitoksen kanssa yhdeksi kokonaisuudeksi v. 2004.

Mikä tulisi olla biosiruilla kerätyn tiedon suhde jo olemassa oleviin monipuolisiin geenitietopankkeihin tai Englannin Biopankin tai kaavaillun Genomitietokeskuksen kaltaisiin genomitietopankkeihin? Tätä pyrittiin selvittämään arvioinnin toisella kierroksella seuraavalla väitteellä:

Biosirujen tuottaman tiedon hyödyntämiseksi on keskeisen tärkeää yhdistää ne systemaattisella tavalla geenitietopankkeihin.

Kymmenestä väitettä arvioineesta asiantuntijasta kahdeksan oli valmis hyväksymään sen. Keskustelua aiheesta arvioinnin toisella kierroksella pohjustettiin seuraavilla biosiruartikkeleista lainatuilla näkökohdilla:

a) Geneistä on jo olemassa valtavasti tietoa Internetissä olevissa tietokannoissa. Systemaattinen yritys koota tätä tietoa on esimerkiksi geenien ontologiauokittelu (Gene Ontology, <http://www.geneontology.org/>), jossa geenit systemaattisesti ryhmitellään mm. toiminnan, biologian ja proteiinituotteen sijainnin perusteella (The Gene Ontology Consortium, 2000)(2).

b) Tulevaisuuden haaste on suhteuttaa geenisirutulokset ontologiauokittelujen ja ”bibliomiikan” keinoin muuhun biologiseen ja lääketieteelliseen tutkimustietoon. Geenisirutekniikalla saatujen tulosten raportoinnissa perinteinen julkaisu onkin menettämässä merkitystään. On tärkeää tallettaa tiedot systemaattisessa, standardoidussa muodossa suoraan Internetissä oleviin tietopankkeihin (esim. NCBI:n Gene Expression Omnibus <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/>, EBI:n ArrayExpress tietokanta <http://www.ebi.ac.uk/microarray/ArrayExpress/>), jotta muut tutkijat voivat niistä löytää tiedonjyviä omiin ongelmiinsa samaan tapaan kuin geenitutkijat ovat tottuneet vertailemaan geenien sekvenssieroja bioinformatiikan keinoin. Ilman uusia systemaattisia informaation jakelu-, yhdistely- ja analyysimahdollisuuksia ei tutkijayhteisö pidemmällä tähtäimellä pysty saamaan täyttä hyötyä geenisirutekniikasta. (2)

Johtava geenigeneralisti katsoi, että ideaalitapauksessa sirujen tarjoamaa tietoa tulisi ehdottomasti yhdistellä geenitietopankkien tietoon. Biosiruja erityisen hyvin tunteva geenispesialisti piti tärkeänä yhdistelyä kaikenlaiseen tietoon. Samalla kannalla oli toinen geenispesialisti:

Yhdyn väitteeseen, mutta asia on laajempi. Biosiruilla saatava tieto tulisi yhdistää myös muihin kuin geenitietopankkeihin, jotta niistä saataisiin mahdollisimman suuri hyöty. Tällaisia muita tiedostoja voisivat olla esim. digitaalisessa muodossa olevat röntgenkuva-arkistot, elektronisten sairauskerptomuksien oireosiot ja kliinisen tutkimuksen löydöksiä kuvaavat osiot.

Keskeinen taloustuntija suhtautui varauksella yhdistämiseen geenitietopankkeihin:

Yhdistäminen on tärkeää, mutta ei aina keskeisen tärkeää. Ympäristö, sattuma ja somaattiset geenimuutokset (ei aina mitattavissa) saavat aikaan hyvin kompleksisen kuvan. Siisti piirustus (DNA) ei kerro kaikkea (taloustuntija).

8. Kantasolujen hyödyntämisen mahdollisuuksia ja ongelmia

8.1. Onko tulevaisuus alkiokantasolujen vai aikuiskantasolujen?

Kantasoluja tarkasteltiin arvioinnin toisella kierroksella kahtena osakokonaisuutena. Niistä ensimmäinen keskittyi kantasolujen teknisesti mahdollisiin sovellutuksiin ja jälkimmäinen eettisiin ongelmiin. Toisen kierroksen väitteiden ja niihin liitettyjen keskustelua virittävien näkökohtien muotoilussa käytettiin paljon Sveitsin teknologian arviointiyksikön toukokuussa 2002 ilmestynyttä raporttia (Hüsing ym., 2002). Kolmas keskeinen näkökohtien lähde on ollut arviointihankkeen ohjausryhmän opintomatka Heidelbergiin kesällä 2002.

Vain runsaat puolet koko asiantuntijanelistä esitti arvioita ja kommentteja kantasoluväitteisiin. Kokonaan alueen jätti kommentoimatta kymmenen panelistia. He olivat erityisesti geenitekniiikan asiantuntijoita: 2 geenigeneralistia, 5 geenispesialistia, 2 NIH-tutkijaa ja 1 talousasiantuntija. Ylipäätään kantasoluja koskevia väitteitä ja näkökohtia arvioivat paljon harvemmat ja valikoivammin kuin ihmisen genomia koskevia vastavia. Myös muutamat kantasolututkijat jättivät suuren osan kantasoluja koskevista väitteistä kommentoimatta. Kantasolujen eettisiä kysymyksiä kommentoivat varsinkin filosofit kantasolututkijoiden ohella.

Kantasolujen tulevan käytön ydinkysymys on tällä hetkellä seuraava: **Missä määrin tulevissa kantasolusovellutuksissa voidaan toimia aikuiskantasolujen avulla ja missä määrin on mielekkäämpää erityisesti myös eettiset näkökohdat huomioon ottaen nojautua ihmisalkioista saatuihin kantasolulinjoihin, joita on nykyisin muodostettu lähinnä hedelmöityshoidoissa ylijääneistä soluista?**

Eri kantasolutyyppeiden menestys riippuu ensinnäkin asetetuista eettisistä rajoituksista. Niistä tunnetuin ja maailman mittakaavassa vaikuttavin on presidentti Bushin päätös, jonka mukaan julkista rahoitusta Yhdysvalloissa annetaan vain niiden 65 erilaisen alkiokantasolulinjan tutkimukselle, jotka olivat olemassa elokuussa 2001. Tämä päätös yhdessä Saksassa ja monessa katolisessa maassa voimassa olevan täydellisen alkiokantasolujen käyttökiellon kanssa merkitsee voimakasta tukea aikuiskantasolujen (tai napanuoraveren solujen) käytön vaihtoehdolle. Nykytiedon valossa nimittäin mainitut solulinjat tuskin riittävät niin monipuolisen alkiokantasoluvaihtoehdon tuottamiseen, että mm. selvittäisiin erilaisiin veriryhmiin rinnastuvista solujen hyljintäreaktioista. Toisaalta Suomi muiden Pohjoismaiden ja Englannin tavoin on edustanut liberaalia linjaa alkiokantasolujen käytössä.

Asetettujen rajoitusten ohella ratkaisevaa on tietysti teknologinen kehitys. Sen ydinkysymys on solujen mahdollisuus lisääntyä ja kehittyä hallitusti erilaisiksi muiksi soluiksi. Solujen kykyjä tässä suhteessa on jaoteltu seuraaviin ryhmiin:

- ✓ totipotentit solut: kykeneviä koko yksilön muodostamiseen
- ✓ pluripotentit solut: kykeneviä kaikkien yksilön solutyypin muodostamiseen
- ✓ multipotentit solut: kykeneviä tiettyä tyyppiä olevien solujen, esimerkiksi ektodermista muodostuvien, tuottamiseen.
- ✓ unipotentit solut: kykeneviä vain yhden solutyypin valmistamiseen.

Näkemykset siitä, mitä ovat aikuiskantasolujen tulevat mahdollisuudet näissä ja muissa suhteissa verrattuna alkupohjaisiin kantasoluihin, vaihtelivat vuonna 2002 lähes kuukausittain. Kuvaava on yhden kantasolututuntijan kommentti arvioinnin toisella kierroksella:

Käsitykset eri kantasolutyypin lupaavuudesta ovat nyt kovassa käymistilassa sen jälkeen kun Verfaillie'n ryhmä julkaisi tuloksensa (Jiang ym., Nature 418:41–49, 2002), jonka perusteella aikuisen luuytimeistäkin voidaan eristää ja kasvattaa pluripotenteja kantasoluja. Tällä hetkellä siis pluripotenssiuden rajaa on vaikea vetää. On mahdollista, että tarve saada alkion soluja hoidollisiin tarkoituksiin vähenee/häviää. Asia selkiintyneenä lähimmän 1–2 vuoden aikana.

Vaikka kantasolututkimus saattaa tuottaa paljon yllätyksiä, yleinen arvio on ollut, että kantasoluhoidot voisivat olla hoitokäytäntöjen kannalta merkittäviä noin 15 vuoden kuluttua (esim. Hüsing ym., 2002). Tästä syystä useimmissa tässä luvussa tehtävissä arvioissa on viitevuotena vuosi 2015.

Kuten arvioinnin toisella kierroksella, myös tässä tulosten raportoinnissa edetään siten, että ensin tässä luvussa tarkastellaan teknisiä mahdollisuuksia hankkia ja hyödyntää kantasoluja ja vasta seuraavassa luvussa systemaattisesti eettisiä ongelmia. Filosofipanelisti on kuitenkin epäilemättä oikeassa seuraavassa kommentissaan:

Tarvitaan paljon alkioita – teknisten kysymysten erottaminen eettisistä ei ole hyvä tapa keskustella näistä kysymyksistä, muuten etiikka nähdään vain luopaavan teknisen kehityksen jarruna ja esteenä ja eettiseksi ongelmaksi tulee

”eettisten ongelmien” raivaaminen pois tieltä niin, että siten päästään toteuttamaan kaikkea lupaavaa. Tutkimuksen ongelmat eivät ole (vain) teknisiä.

Puhuttaessa seuraavissa jaksoissa teknisistä mahdollisuuksista joudutaankin tuon tuostakin sivuamaan myös eettisiä kysymyksiä.

8.2. Alkiokantasolujen tarjoamat mahdollisuudet

Keskustelu kantasoluista avattiin kysymyksillä, jotka koskivat teknisiä ja nykyisiin säännöksiin perustuvia mahdollisuuksia käyttää alkiokantasoluja. Vain muutamat panelistit olivat valmiit arvioimaan, millaisilla ominaisuuksilla varustettuja soluja voidaan kehittää alkion kehityksen eri vaiheesta saatavista soluista vuonna 2015.

Taulukko 9. Millaisia kantasoluja voidaan kehittää eri vaiheissa olevan alkion soluista vuonna 2015?

		Oletusarvo haastatteluihin perustuen	Arviot II-kierroksella
1 vrk	hedelmöitynyt munasolu		
3 vrk	8-soluvaihe	totipotenssi	totipotenssi
5—6 vrk	blastokysti (n. 100—250 solua)	pluripotenssi	ehkä totipotenssi
7 vrk	yhteys kohtuun muodostuu	pluripotenssi	ehkä pluripotenssi
15—21 vrk	ektodermin, mesodermin ja endodermin solujen selvä erottuminen	multipotenssi	multipotenssi
4.—12. viikko	kehon keskeisten elinten muodostuminen	ei multipotenssia	ei multipotenssia

Alkion kehityksen eri vaiheista peräisin olevien solujen lupaavuutta koskevaa keskustelua toisella kierroksella viriteltiin seuraavin näkökohdin:

- a) Lähinnä hiirillä tehtyjen kokeiden perusteella blastokystivaiheessa solut eivät enää ole totipotentteja, koska ne eivät kykene muodostamaan istukkaa ja ekto/meso/endodermi-solukkoja. Ihmisillä eettiset syyt ovat estäneet vastaavat kokeilut.

b) Dolly-lammas osoitti, että totipotenssi on mahdollista vaihtamalla toisen solun tuma munasolun tumaan.

Yksi keskeinen geenigeneralisti totesi näkökohtien sisältävän väärintulkinnan kuitenkin asiaa lähemmin perustelematta. NIH-tutkija esitti myös kriittisen kommentin:

Mitä vanhemmaksi hedelmöittynyt munasolu tulee, sitä vaikeampaa työskentely saatujen kantasolujen kanssa on, mikä automaattisesti sulkee pois myöhemmät kehitysvaiheet. Näin ollen totipotenttien kantasolujen tuotto *in vitro* ja eristäminen välittömästi niiden ilmaannuttua lienee ainut todellinen vaihtoehto jo pelkästään tekniseltä pohjalta tarkasteltaessa. Vaikka Dolly-lammas kokeet ovat osoittaneet totipotenssin mahdolliseksi, on muistettava, että aikuisia yksilöitä kloonamalla tuotetaan geenivirheitä sisältäviä ”kantasoluja” jotka eivät vastaa 1–2 vuorokautta vanhoja soluja.

Lisäksi puhuttaessa Dolly-lampaasta sekoitetaan kaksi aivan täysin erillistä tutkimusalaa; kantasolututkimus ja kloonaus. Dolly ja muut kloonatut eläimet ovat raflaava puheenaihe, mutta niillä on hyvin vähän tekemistä varsinaisen kantasolututkimuksen ja siitä saatavien hyötynäkökohtien kanssa. Kantasolututkimuksen parhaita sovellusaloja ovat soluterapia, kudosten korjaus uusilla soluilla ja soluterapian yhdistäminen geeniterapiaan, eikä suinkaan uusien yksilöiden kloonaus (NIH-tutkija).

Hieman useammat kuin edellä olivat valmiit kommentoimaan sitä, mitkä ovat Suomessa ja maailmassa lupaavimmat tavat vuoteen 2015 mennessä hankkia alkiokantasoluja monistamista tai välitöntä käyttöä silmälläpitäen. Seuraavat tavat todettiin yksimielisesti tärkeimmäksi (1.) ja toiseksi tärkeimmäksi (2.) sekä Suomessa että koko maailmassa.

1. alkiokantasolut blastokystin sisäsolumassasta hedelmöityshoitojen yhteydessä ylijääneistä alkioista (ES-solut)
2. alkiokantasolut blastokystin sisäsolumassasta, joihin siirretään tuma (kloonaus) (ntES-solut).

Yhden toiseksi tärkeimmän maininnan sai lisäksi

3. alkion itusolujen hankinta raskaudenkeskeytysten tai keskenmenojen yhteydessä (EG-solut).

Tarkasteltujen vaihtoehtojen taustalla olevat solujen hankintatavat esiteltiin keskustelua virittävinä näkökohtina. Näkökohtien lähteenä oli erityisesti sveitsiläinen teknologian arviointi (Hüsing ym., 2002). Esittelyissä olleet ilmeiset virheet on korjattu johtavalta kantasolututkijalta saatujen kommenttien pohjalta. Korjaukset, jotka täydentävät/muuttavat sveitsiläistä esittelyä, on esitetty kursiivilla. Sveitsiläinen arvio suhtautui hyvin kriittisesti alkiokantasolujen käyttöön, mikä selittänee, että useat suomalaisen asiantuntijan tekemät korjaukset lieventävät arvioituja haittoja.

a) ES-solujen saanti blastokystistä:

Kypsien munasolujen hankkimiseksi naiselle annetaan hormonihoidoa, minkä seurauksena muodostuu useita munasoluja. Munasolut poistetaan ohuella neulalla käyttäen paikallispuudutusta tai nukutusta. Kyseessä on riskialtis (verenvuoto) operaatio, *vaikkakin vuotoriski on erittäin pieni, noin 0,1 %*. Siittiöt asetetaan viljelyalustalle yhdessä munasolujen kanssa. Jos toimenpide onnistuu, tuloksena saadaan yleensä useita rakkula-alkioita, joita ei voida kaikkia siirtää kohtuun ilman ylihedelmoittymisraskauden riskiä. *Vain yksi, korkeintaan kaksi, siirretään*. Hedelmöityshoito johtaa raskauteen 20—25 % tapauksista ja lapsen syntymään noin 18 % tapauksista (Hüsing ym., 2002). *Suomessa on tosin päästy parempiin tuloksiin (Stakesin tilastot)*. Operaatio on siis usein lapsen saamiseksi toistettava.

Jos hedelmöitetty munasolu johtaa raskauteen, yli jääneet pakastetut alkiot tyypillisesti tuhotaan, jos niitä ei oteta muuhun käyttöön. Käsittelyyn väitettiin Sveitsin teknologian arvioinnissa liittyvän monia riskejä: munasarjarakkuloiden muodostuminen, hormonitasapainon vaihtelut, munasarjan ylikiihottumisoireyhtymä, sekä rinta- ja munasarjasyövän riskin kasvaminen. *(Näiden riskien lisääntymistä on tutkittu ja on todettu, että riskit syöpään eivät lisäänty.)*

Ylijääneet alkiot kehitetään blastokystivaiheeseen. Niistä vapautetaan ns. sisäsolumassa, joka käsittää 30–34 solua, joita ruvetaan viljelemään esimerkiksi hiiren sidekudossoluista muodostetun ravitsemisalustan päällä. Näissä oloissa solut pystyvät jakautumaan ja lisääntymään pysyen erilaistumattomina. Ensimmäisen kerran ihmisen alkiokantasolulinja onnistuttiin muodostamaan 1998. Solulinjan muodostuksessa käytettiin 36 alkiota, joista onnistuttiin muodostamaan 5 ES-solulinjaa.

b) ntES-solujen (nuclear transfer Embryonic Stem cell) tuotanto eli hoitotarkoituksessa tapahtuva kloonauk:

Menetelmä perustuu kantasoluilla hoidettavan henkilön tuman siirtoon munasolun luovuttajan soluun ”Dolly-lampaan tapaan”, eli poistaen aluksi alkuperäinen tuma. Näin voidaan todennäköisesti välttää immunologisia ongelmia, joita tyypillisesti liittyy vieraan perimän omaavien solujen käyttöön. Myös nämä solut hankittaisiin kasvattamalla alkio blastokystivaiheeseen. Menetelmä on myös tehty vuoden 2001 alusta lailliseksi Englannissa.

Tuman vaihto on nykytekniikalla erittäin vaativaa käsityötä, missä vain noin joka 200. siirto onnistuu. Tautia kantamattoman vanhemman kloonamisessa tumansiirrolla on paljon ongelmia. Tällöin kloonataan ”vanha” solu, jossa on tuhansia ja tuhansia mutaatioita. Tuloksena syntyy joka tapauksessa epätäydellinen yksilö, jolla tulee olemaan erilaisia vaivoja. Tutkittaessa kloonattuja eläimiä on käynyt selkeästi ilmi, että kaikki kloonatut yksilöt ovat jollain tavoin epänormaaleja. Vanhemmat tuskin haluavat itselleen lasta jolla olisi joka tapauksessa jotain poikkeavuuksia. Ihmiskloonaus, sitten kun se tehdään, tulisi tehdä käyttäen menetelmiä ja tekniikoita, jotka varmasti takaavat terveen uuden yksilön syntymisen. Tätä samaa periaatetta tulisi soveltaa myös esimerkiksi lemmikkieläimiin. Koirat, joita eräs Kalifornialainen yritys kloonaa, voivat aiheuttaa vakavaa vaaraa, mikäli ne ovat jollakin tavoin luonnevikaisia.

Ihmisen kloonaus, joka perustuu ntES-solujen käyttöön, sai aivan vuoden 2002 lopussa runsaasti julkisuutta, kun kansainväliseen lehdistöön levisi tieto onnistumisesta ensimmäisen ihmisen kloonamisessa. Tietoa ei ole varmennettu ja sitä voi pitää hyvin epäuskottavana, paitsi tiedon luovuttaneen tahon yleisen epäluotettavuuden vuoksi, erityisesti kloonamisen teknisten vaikeuksien vuoksi. Dolly lampaan kloonannutta Roslin-instituuttia (www.roslin.ac.uk) voi pitää johtavana ntES-menetelmän hallitsijana maailmassa. Instituutin kotisivulla julkaistun artikkelin mukaan kloonaus ei ole vielä lainkaan onnistunut kaniineilla, rotilla, apinoilla, kissoilla ja koirilla. Sitä että kloonaus ei ole onnistunut apinoilla, voi pitää varsin vahvana sen suuntaisena näkökohtana, että kloonaus ei ole mahdollisista yrityksistä huolimatta vielä onnistunut ihmisillä. Niilläkin eläinlajeilla, joilla kloonaus on onnistunut kuten lampailla, naudoilla ja hiirillä, kloonauksen onnistumisprosentti on hyvin alhainen. Mainitussa artikkelissa todetaan:

Kaikilla lajeilla onnistumisprosentti on hyvin alhainen. Julkaistujen tietojen mukaan sellaisista keinotekoisista alkioista, joihin tuma on saatu siirretyksi, on kehittynyt keskimäärin vain noin 1 prosentista elävänä syntyvä eläin. Kun otetaan huomioon, että epäonnistumisia ei tyypillisesti julkaista, todellinen onnistumisaste lienee vielä tuntuvasti alhaisempi.

Näkökohtana esitetty arvio 1/200 on näin lähellä Roslin-instituutissa vallitsevaa näkemystä. Sariola (2003) on esittänyt myös Roslin-instituutin tietoihin perustuen seuraavia onnistumisprosentteja etenemisessä keinotekoisista alkioista elävänä syntyneisiin eläimiin: nauta 5 % ja hiiri 3 % . Sen lisäksi on todettu, että kun normaalilla tavalla syntyneiden hiirien keskimääräinen elinikä on noin 750 päivää, kloonattujen hiirien tapauksessa se on noin 600 päivää. Lyhempään elinikään liittyvät kloonatuilla hiirillä esiintyvät monenlaiset vaivat. Epäonnistumiselle kloonauksissa ja kloonien erilaisille vaivoille on esitetty monenlaisia selityksiä. Yleisesti esitettyä lyhentyneisiin telomeereihin perustuvaa selitystä ei nykyisin pidetä kovin uskottavana, koska peräkkäisillä kloonauksilla kromosomien telomeereistä on onnistuttu tekemään jopa normaaleja pitempiä, mutta tämä ei ole johtanut kloonattujen eläinten eliniän pitenemisiin. Todennäköisimpänä selityksenä Sariola pitää solujen viottumista tuman siirtojen yhteydessä, mikä on johtanut mm. geenien ilmentymisen häiriöihin. Tätä ilmiötä on tutkittu biosiruilla. Toinen mahdollinen, mutta ehkä ei yhtä uskottava selitys, liittyy mitokondriaaliseen DNA:han, joka on ”eri paria” siirretyn tuman kanssa.

Kantasolujen tarkasteltuja hankintatapoja kommentoitiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavasti:

Ylimääräiset alkiot ovat laadullisesti parempi lähde kuin kloonaamalla saadut ja poissulkenevat jälkimmäisen vaihtoehdon kokonaan. ntES-solujen tuotanto toiminee joissakin tapauksissa, mutta on muistettava, että siirrettäessä aikuista tumaa munasoluun, joka teknisestikin on jo haastavaa, saadaan synnytyksi geenivirheitä sisältäviä kantasoluja. Lisäksi on muistettava, että osa geneeistä toimii vain osassa kudoksista. Kun kloonaamalla tuotettu geenivirheen sisältävä solu saatetaan saattaa ympäristöön, jossa virheen sisältävä geeni aktivoituu ja ylläpitää tautia, tai jopa aiheuttaa sen, ei voida puhua terapiasta. En usko, että tämän kaltainen hoitomuoto tulee saavuttamaan kovin suurta suosiota jo sen teknisen haastavuuden vuoksi. Tästäkään huolimatta en olisi halukas kieltämään lakisääteisesti ko. tekniikan hyödyntämistä, mikäli se täyttää olemassa olevat eettiset säännökset (NIH-tutkija).

ntES-kloonaus vaatii paljon luovutettuja munasoluja, joista on puute ja joiden hankkimiseen (ainakin nyky menetelmin) liittyy riskejä. Alkioita taas oikeasti jää yli (geenigeneralisti).

Vaikea ottaa kantaa hankintatapaan. Tämä riippuu paljon lainsäädännön kehittymisestä, johon taas liittyy myös paljon eettisiä näkökulmia, joten tilannetta vuonna 2015 ei oikein voi ennakoita (taloustuntija).

Kysymykset on muotoiltu niin, että niissä sivuutetaan lähes täysin alkioiden ja alkiokantasolujen ”lähde”. Nämä solut eivät vain ilmesty laboratorioihin, vaan niiden hankkiminen – millä tahansa keinolla, joka nykyisin tunnetaan – vaatii paljon etenkin naiselta. ”Ylijäämäalkioita” käytettäessä joudutaan turvautumaan sellaisten ihmisten apuun, joille lasten saaminen on vaikea ja henkisesti tuskallinen, kipeä asia (filosofi).

Sekä tutkimuksen että mahdollisten runsasta kantasolujen käyttöä edellyttävien hoitojen kannalta (mm. Parkinsonin tauti) ratkaisevassa asemassa ovat lisääntymään tai vähintään kantasolumuodossa säilymään saadut kantasolulinjat. Ongelmana on erityisesti solulinjojen vakautus eli se, että kantasolut helposti alkavat kehittyä joksikin erikoistuneeksi solutyypiksi, kuten hermosoluiksi.

Presidentti Bushin päätöksellä julkista rahoitusta Yhdysvalloissa annetaan vain niiden 65 erilaisen solulinjan tutkimukselle, jotka olivat olemassa elokuussa 2001. Näin muodostettuja solulinjoja oli 78 heinäkuussa 2002 seuraavissa paikoissa (<http://escr.nih.gov>):

✓ Arcos Bioscience, Inc., Foster City, California/CyThera, Inc., San Diego, California	9
✓ BresaGen, Inc., Athens, Georgia	4
✓ ES Cell International, Melbourne, Australia	6
✓ Geron Corporation, Menlo Park, California	7
✓ Göteborg University, Göteborg, Sweden	19
✓ Karolinska Institute, Stockholm, Sweden	6
✓ Maria Biotech Co. Ltd. – Maria Infertility Hospital, Seoul, Korea	3
✓ MizMedi Hospital – Seoul National University, Seoul, Korea	1
✓ National Centre for Biological Sciences/Tata Institute of Fundamental Research, Bangalore, India	3
✓ Pochon CHA University, Seoul, Korea	2
✓ Reliance Life Sciences, Mumbai, India	7
✓ Technion University, Haifa, Israel	4
✓ University of California, San Francisco, California	2
✓ Wisconsin Alumni Research Foundation, Madison, Wisconsin	5

Panelisteille esitettiin seuraavat kysymykset:

- Miten arvioitte mainittujen solulinjojen lupaavuutta?
- Onko jo muodostettu merkittävässä määrin uusia solulinjoja?

Heidän kommenttinsa olivat seuraavat:

Mainituista solulinjoista vain osa on kunnolla vakautettu. Esimerkiksi Göteborgin 19 linjasta vain 5–6. Suomalaiset toimivat aktiivisina tutkijoina Karolinska Institutetissa, missä keväällä 2002 oli 6 linjaa pakastettuna, 4 kasvamassa ja 2 tuloillaan. Käynnistetyistä viljelyistä saadaan nykyisin ko. instituutissa onnistumaan noin 15 %. Linjat pyrkivät erilaistumaan hermo- ja sydänsoluiksi (kantasolutuntija 1, haastattelulausunto).

Tiettyjä standardoituja alkion kantasolulinjoja tullaan käyttämään globaalisti. Vielä ei ole kuitenkaan mistään saatavilla hiirtä vastaavia standardisolu-linjoja, jotka kasvaisivat ja erilaistuisivat toistetuksi. Ihmisellä ei ole vielä saatavissa standardoituja toistettavia ES-solulinjoja, joita voidaan käyttää edes perustutkimukseen. Vaatii paljon tutkijatyövuosia, kuten hiiren esimerkki osoittaa. Pitkän kehitystyön tuloksena on luotu standardit ES-solulinjoille poistogeenisten hiirten tekoa varten ja *in vitro* -tutkimuksiin. Tutkimus on vielä ihan varhaisvaiheessa ja jää tähän tilaan, jos suuntaamme kaiken huomion keskiaikaisen katolisen kirkon mielipiteisiin ja emme tee systemaattista kehitystyötä alalla. Lisäksi tuman uudelleenohjelmoinnin tutkimukset avaavat varmasti uusia mahdollisuuksia hyödyntää kaikkia soluja kantasolututkimuksessa ja myös terapiatasolla. Elimistössä pieninä määrinä olevien kantasolujen aktivointi tulee muuttamaan monien tautien hoidon (kantasolutuntija 2).

Käsitykseni on, että em. linjoista vain muutama on todellinen, siinä määrin kasvava linja, että sillä voidaan tehdä mielekästä tutkimusta (kantasolutuntija 3).

Jo olemassa olevat kantasolulinjat, jotka täyttävät G. W. Bushin linjanvedon, tulevat olemaan riittämättömiä kantasolututkimuksen laajentuessa. Tätä korostaa se, että soluja viljeltäessä niillä on pyrkimys erilaistumiseen. Mikäli kantasoluja halutaan tulevaisuudessa käyttää soluterapiaan ja niiden käyttö tähän on ylipäätänsä mahdollista, olemassa olevat solulinjat tulevat aivan varmasti olemaan riittämättömiä (NIH-tutkija).

Ottaen huomioon Yhdysvaltain julkisen rahoituksen merkittävyyden kantasoluhoidojen kehittämisessä panelisteille esitettiin seuraava väite:

Koska Bushin hallinto panostaa huomattavia summia (luvattu jo 250 milj. \$) mainitun 78 kantasolulinjan tutkimukseen sekä aikuiskantasolujen tutkimukseen, on olemassa vähintään 50 % todennäköisyys, että keskeiset kan-

tasolujen käyttöön liittyvät ongelmat, kuten solujen riittävä, hallittu ja turvallinen tuotanto, ratkaistaan näiden solulinjojen sekä aikuiskantasolujen avulla ja että muihin solulinjoihin perustuvat tuotteet eivät saa koskaan hyväksyntää Yhdysvaltojen markkinoilla.

Arvionsa väitteeseen esittäneet kuusi asiantuntijaa hylkäsivät sen yksimielisesti. Asiasta esitettiin seuraavia kommentteja, jotka korostivat tilanteen epävarmuutta:

Uusia kantasolulinjoja tullaan ilman muuta kehittämään ja tarvitsemaan, kuten jo todettu. On kuitenkin mahdollista, että terapeuttiset sovellukset tulevat keskittymään aikuiskantasolujen eli luuytimen pluripotenttien solujen hyödyntämiseen (kantasolutuntija).

Bushin asettamat rajoitukset koskevat julkisella rahoituksella tehtävää tutkimusta, joka sulkee ulkopuolelle Yhdysvalloissa varsin mittavan yksityisen sektorin tutkimustoiminnan ja sen tuottamat tuotteet. Päätös on huomattavan konservatiivinen ja nojaa amerikkalaiseen ajatusmaailmaan ja ideologiaan. Sitä ei välttämättä tulisi käyttää mallina luotaessa tulevaisuuden suuntaviivoja eurooppalaiselle tutkimukselle (NIH-tutkija).

Olen eri mieltä väitteen kanssa. Tieteen edistyminen voi johtaa uusiin mahdollisuuksiin tuottaa kantasoluja ja USA:n hallinnon kanta voi myös muuttua tulevaisuudessa esim. vaalien jälkeen potilasjärjestöjen/teollisuuden painostuksesta (taloustuntija 1).

En hyväksy väitettä. Toisaalta Yhdysvaltojen sisäpolitiikan trendit saattavat muuttua nopeastikin, kun ”uusi hallinto” vaalien jälkeen ottaa ohjat käsiinsä. Tämän takia suomalaisen ja eurooppalaisen tutkimuksen tulee panostaa kaikkiin niihin potentiaalsiin kantasolututkimuskohteisiin, joista on odotettavissa hyödynnettäviä sovellutuksia riippumatta USA:n nykyisestä asenteesta. Kansainvälisillä markkinoilla USA vastaa yksinään noin 50 % kokonaisvolyymistä, joten toinen puolisko on edelleen hyödynnettävissä, vaikka USA:n asenne säilyisikin ennallaan (taloustuntija 2).

Bush joutuu luopumaan kannastaan teollisuuden painostuksen edessä USA:n kansantalouden edun nimissä (filosofi.)

Kantasolujen kehityksen nykyvaiheeseen liittyy mitä suurinta epävarmuutta ja yllätysten mahdollisuuksia sekä alkiokantasoluihin että varsinkin aikuiskantasoluihin liittyen. Keskeinen johtopäätös tästä on kiteytetty seuraavaksi väitteeksi:

Jotta Suomi voisi joskus myös taloudellisesti menestyä kantasolujen hyödyntäjänä, tärkeintä olisi nyt varata riittävästi varoja kantasolujen perustutkimukseen.

Kaikki kahdeksan väitettä kommentoinutta asiantuntijaa yhtyivät siihen. Keskustelua aiheesta viriteltiin seuraavilla näkökohdilla:

- a) Perustutkimukseen tulee ohjata riittävästi varoja. Suomalaisilla on hyvä ”sil-lanpääasema” mm. Karolinska Institutetissa, joka on yksi alan johtavia insti-tuutioita maailmassa.
- b) Solujen saanti ei ole vielä kiireinen haaste, tutkimusta pitäisi syventää ennen kuin on mielekäästä pyrkiä ihmisten ES-soluihin perustuviin hoitoihin.
- c) Geeniekspressiosirujen ohella kantasoluja koskevan perustiedon lisäämises-sä olennaisessa asemassa ovat kehitteillä olevat proteiinisirut.
- d) Nykymenetelmillä kantasolujen kanssa työskentely edellyttää hyviä käsityö-taitoja. Näiden taitojen keskeisyys olisi tunnustettava mm. muuntokoulutet-taessa alalle laborantteja.

Väitettä ja näkökohtia kommentoitiin seuraavasti:

Avainasia kantasolujen tutkimuksen alalla Suomessa. Kantasolututkimuksen oppituolet ja verkostotutkijakoulun voisi ainakin ensiksi perustaa ja saada kaikkiin biokeskuksiin toimivat kantasolulaboratoriot yhteistyössä yliopis-tollisten keskussairaaloitten kanssa (kantasolutuntija 1).

On selvää, että kantasoluihin perustuvia sovellutuksia ei koskaan voida Suomessa kehittää, jos emme ole olleet aktiivisesti mukana perusasioiden selvittämisessä (kantasolutuntija 2).

Siinä missä genomi- ja geeniterapiatutkimus ovat Suomessa saaneet vankan tutkijakuntansa, on kantasolututkimus jäänyt vähäisemmälle, vaikka sitäkin on Suomessa harjoitettu jo kauan. Kantasolututkimuksen nopea nostaminen maailman huipulle Suomessa voisi hyvinkin onnistua Karolinska Institutetin läheisen yhteistyön kanssa. Pelkkä nojaaminen Karolinska instituuttiin ei kuitenkaan yksistään riitä, vaan Suomen tulisi käynnistää omat projektinsa sekä laajentaa jo olemassa olevia hankkeita. Lisäksi on muistettava kan-tasoluista puhuttaessa, että pääosa perustutkimuksesta ja sen pohjalta teh-dyistä sovelluksista tehdään jyrksijöiden kantasoluilla ja ennen ihmiskokeita jyrksijöiden lisäksi mahdollisesti myös apinoilla.

Kantasolututkimuksessa on syytä erottaa aikuisen kantasolut ja ES-kantasolut selkeästi eri ryhmikseen. Käynnissä oleva eettinen keskustelu kantasolulinjoista keskittyy nimenomaan ES-soluihin (NIH-tutkija).

Luultavasti??? (filosofi)

8.3. Tarvitaanko kantasolupankki ja voitaisiinko se sijoittaa Genomitietokeskuksen yhteyteen?

Yksi avainkysymys, jonka ratkaisemiseen asiantuntijoiden nykynäkemyksen mukaan tarvittaisiin paljon kantasolulinjoja, ovat hyljintään liittyvät ongelmat. Asiasta ja sen ratkaisemisesta esitettiin seuraava väite:

Jotta immunologiset ongelmat kyettäisiin ratkaisemaan, tarvittaisiin noin 1 000—2 000 solulinjaa vastaten eri kudosten eri immunologisia tyyppisiä, joita voi verrata eri verityyppeihin. Näiden muodostamista varten tulisi muodostaa kansainvälinen kantasolupankki, jonka kehittämiseen Suomen tulisi aktiivisesti osallistua. Suomen osalta kantasolupankin hallinnointi tulisi antaa perustettavalle Genomitietokeskukselle, jos sellainen perustetaan.

Väitettä kommentoineista asiantuntijoista neljä oli sen hyväksymisen kannalla, yksi vastusti ja kaksi oli epävarmalla kannalla. Keskustelua viriteltiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavilla näkökohdilla:

a) Onnistuminen kantasolupankin muodostamisessa edellyttäisi paitsi kudossiirtojen kannalta keskeisten geenien ja niiden vaikutusten tunnistamista myös – ja ennen kaikkea – suurta määrää alkioita, joista solulinjat voidaan muodostaa. Tästä syystä Yhdysvaltojen päätös rajoittaa julkisella rahoituksella tuettavien solulinjojen joukko yllä mainittuihin 65 perimältään erilaiseen merkitsee hyvin vakavaa estettä kantasoluhoidon kehittymiselle.

b) Periaatteessa juuri NIH (USA:n National Institute for Health) olisi paras kansainvälinen koordinoiva taho kantasolupankille, koska se ylläpitää muitakin keskeisiä julkisia genomeihin liittyviä rekistereitä. Se näyttää kuitenkin nykytilanteessa mahdottomalta. Koska yksityisillä varoilla rahoitettu kantasolulinjojen muodostaminen on sallittua Yhdysvalloissa, salailu ja testaamattomat väitteet ovat nyt alalle tyypillisiä. Esimerkiksi alan julkisten apurahojen jakotilaisuuksissa Yhdysvalloissa keväällä 2002 on puhuttu 250 eri solulinjan olemassaolosta, mikä on kuitenkin vain huhupuhetta.

c) Yhdysvaltojen ollessa nyt passiivinen, eurooppalaisten tulisi toimia. Aluksi voitaisiin tähdätä pohjoismaiseen kantasolupankkiin. Muuten saattaa käydä niin, että kantasolututkimuksen/hoitojen painopiste siirtyy Aasiaan. Singapore on vastikään päättänyt perustaa 250 kantasolututkijan yksikön.

d) Kantasolupankin julkinen valvonta olisi ensiarvoisen tärkeää mm., jotta voitaisiin olla varmoja, ettei käytetyistä kantasoluista muodostu syöpäsoluja.

e) Kantasolujen tutkimusta varten on kehitetty 20 000 geeninä tunnistava kantasolubiosiru, jolla tunnistetaan, mitkä geenit ovat aktivoituneet eri kantasolutyypeissä. Kehitteillä on myös kaikkien ihmisen noin 30 000 geenin ekspression tunnistamiseen riittävä lastu. Biolastua voidaan käyttää mm. hylkimisreaktioiden tutkimiseen ja tältä pohjalta tärkeiden solulinjojen muodostamiseen. Toinen keskeinen käyttö voisi olla syöpäsolujen toteaminen. Ongelmana on riittävän kokoisten näytteiden muodostaminen tällaista analyysiä varten.

f) Kantasoluista muodostettua solupankki tulisi rinnastaa veripankkiin ja sitä voitaisiin Suomessa hallinnoida ja kartuttaa veripankin tapaan vapaaehtoisesti ja yleishyödyllisestä lähtökohdasta. Tällaisen pankin alkeismuoto on itse asiassa jo olemassa oleva napaveripankki. Mm. pankin omistusoikeuden säätelemiseksi tarvitaan lainsäädäntöä. Kuten geneettisissä analyysissä, hedelmöityshoidoista yli jääneiden ja tutkimukseen käytettävien alkioiden osalta pätee niiden luovuttaminen tarkasti rajattuun käyttötarkoitukseen (informed consent). Käyttötarkoitusta tulisi pyrkiä laajentamaan kansanterveyden kannalta olennaisiin käyttöihin (vrt. Genomitietokeskus).

g) Tilannetta kantasolujen käytön ja tutkimuksen osalta pitäisi selkiyttää. Esimerkiksi kantasolujen tutkimukseen liittyvien apurahojen käsittelyssä ei ole selkeää linjaa.

Geenigeneralistin mukaan lukumääräarvio tarvittavista kantasolulinjoista on oikeasuuntainen, vaikka se toki voi olla suurempi tai pienempikin. Yksi kantasolutuntija odottaisi vielä pankin rakentamisessa alan perusongelmien selviämistä. Myös toinen kantasolutuntija ja geenigeneralisti näkivät asiassa vielä monia ratkaisemattomia kysymyksiä:

Alkiokantasolupankki, jos sellainen tulee tarpeelliseksi (mistä en ole varma), olisi nähtävä ihmiskunnan yhteisenä omaisuutena. Miten käytännössä tähän voitaisiin päästä, lienee vaikea kysymys. Tärkeää olisi nyt ainakin

selkeyttää uusien alkion kantasolulinjojen omistuskysymykset, jotka edelleen ovat epäselvät (kantasolutuntija).

Vielä ei ole varmaa, että hoidot ylipäättään tuottavat tulosta, joten immunologisia ongelmiaakaan ei ole vielä oikeasti havaittu (geenigeneralisti).

Kolmas kantasolutuntija oli valmis pidemmälle meneviin johtopäätöksiin:

Alkiokantasolupankeissa tulee olla tarpeeksi monta kantasolulinjaa, jotta niistä löytyvät kaikille sopivat. Pankkien rakentaminen vie aikaa ainakin parikymmentä vuotta, mutta sinä aikana opitaan ehkä ymmärtämään, millaiset ympäristöt kiihottavat alkion kantasoluja erilaistumaan haluttuihin eri suuntiin. Vaikka perustamiskustannukset ovat suuret, myöhempi käyttö ei välttämättä olisi kallista, ts. kun olisi kehitetty rutiinimenetelmät solujen ylläpitoon ja erilaistamiseen (vrt. veripankit).

Talousasiantuntijan mukaan esitetyssä muodossa GTK olisi uskottavuutta omaava suomalainen yhteistyökumppani kansainvälisille partnereille. GTK voisi ottaa pankin muodostuksen vastuulleen – veripalvelu voisi olla toinen varteenotettava vaihtoehto, jos GTK ei toteudu. NIH-tutkija kommentoi ajatusta kantasolupankista perusteellisesti ja ilmeisen asiantuntevasti:

Ajatus kantasolupankista on kannatettava, kuten myös ajatus genomitutkimuskeskuksesta, ottaen huomioon suomalaisten tähän asteisen panostuksen. On kuitenkin otettava huomioon, että kantasolututkimus ja genomitutkimus eivät perinteisesti ole olleet aloja, jotka kulkevat käsi kädessä. Yksi vuoden 2003 tärkeimmistä kantasolukokouksista – Keyston symposia E3, From stem cells to therapy – käsittelee seuraavia aiheita:

1) Stem cells and pluripotency, 2) Stem cell differentiation, 3) Adult stem cell plasticity, 4) The stem cell niche, 5) Manipulating stem cells by controlling their environment, 6) Critical issues for therapeutic use of stem cells, 7) From stem cells to tissues, 8) Clinical use of stem cells.

Muissa kantasolututkimusta (ASGT American Society for Gene Therapy ja ASH American Society of Hematology) sivuavissa kokouksissa on samantyyppinen aihealue. Kokouksissa olevat esitykset eivät sivua genomitutkimusta sen missään muodoissa. Mikäli Suomeen halutaan perustaa Genomitietokeskus, joka hallinnoisi ja organisoisi pääosaa kantasolututkimuksesta ja siinä käytetyistä soluista, se todennäköisesti tulisi ainakin aluksi profiloitumaan kantasolujen genomitutkimusta käsittelevänä laitoksena ja johtaisi

tutkimuksen suuntautumisen alueelle, joka ei ole kovin kiinnostava kantasolujen todellisten hyötyjen tutkimisessa. Lisäksi genomitutkimus ja kantasolututkimus vaativat erityyppisiä tiloja ja erityyppisten laitteiden hankintaa koska päällekkäisyyksiä on vähän. Tämä saattaisi johtaa taloudellisesti tilanteeseen, jossa toista osa-alueita kehitettäisiin ja toinen jäisi riittämättömien resurssien vuoksi huonompaan asemaan. Se voisi myös vaikeuttaa muun kantasolututkimuksen aloitusta Suomessa rajallisten taloudellisten resurssien myötä, sillä GTK päästäkseen kunnolla alkuun tulee vaatimaan laajapohjaista rahoitusta sekä Akatemialta, säätiöiltä kuin myös yksityiseltä sektorilta.

Lisäksi on mietittävä, kuinka houkutteleva työpaikka Genomitietokeskus on kantasolututkijoiden silmissä. Kantasolututkimus ja sen sovellutukset ovat siinä määrin laajoja, että sen nimiin voitaisiin aivan mainiosti perustaa erillinen kantasolututkimuskeskus, mikäli tämä katsottaisiin tarpeelliseksi. Taloudellisesti ja tieteellisesti lienee kuitenkin järkevintä jakaa kantasolututkimukseen tarkoitettuja varoja eri instituutioille sekä hyödyntää jo olemassa olevia rakenteita kantasolupankin perustamiseksi esimerkiksi Kansanterveyslaitoksen yhteyteen, joka vastannee Yhdysvaltojen NIH:ta.

Kantasolututkimuksessa ei liene viisasta nojata Yhdysvaltoihin tai siellä tehtyihin päätöksiin, vaan toimia omien lähtökohtien pohjalta ja toimia yhteistyössä muiden eurooppalaisten maiden kanssa. Suomen ollessa kyseessä tämä tarkoittaisi ensisijaisesti yhteistyön rakentamista Ruotsin ja muiden Pohjoismaiden kanssa.

Kun NIH-tutkija oli kovin epäileväinen sen suhteen, onko kantasoluaineistot mielekästä siirtää genomiaineistoja kokoavan Genomitietokeskuksen (tai tässä tapauksessa Biotietokeskuksen) hallinnoimiksi, yksi geenispecialisti oli päätenyt täsmälleen päinvastaiseen johtopäätökseen. Hänen mukaansa tällainen ratkaisu olisi luonteva kantasolutoiminnalle, mutta paljon ongelmallisempi henkilöiden geenitiedon käsittelyn osalta.

8.4. Kantasolujen lupaukset perustuen teknologian kehitykseen vuoteen 2015 mennessä

Tässä jaksossa vedetään yhteen edellisissä jaksoissa pohdittuja teknologisen kehityksen mahdollisuuksia ja pohditaan niitä kantasolujen sovellutusalueita, joilla voi tapahtua edistystä vuoteen 2015 mennessä. Kuten jo moneen kertaan on todettu, tässä luvussa ja jaksossa tarkasteltujen teknisten mahdollisuuksien ohella eettisillä valinnoilla on kes-

keinen vaikutus alan kehitykseen. Eettisiä valintoja pohditaan lähemmin seuraavassa luvussa.

Teknisesti on tarjolla kaksi pääreittiä kantasolujen hyödyntämiseksi: alkiokantasolut ja aikuiskantasolut. Asiantuntijoita pyydettiin arvioimaan molempiin liittyviä teknisiä haasteita.

Liittyen alkiokantasoluihin asiantuntijat saivat tutkimuksen toisella kierroksella arviotavakseen alkiokantasolujen käytön teknisiä haasteita vuoteen 2015 mennessä. Heitä pyydettiin asettamaan haastattelujen pohjalta pääteltyjä tärkeimpiä haasteita keskeisyysjärjestykseen. Lisäksi heiltä pyydettiin arviota siitä, onko mainittuihin haasteisiin pystytty löytämään hoitojen laajan käyttöönoton kannalta riittävä ratkaisu vuoteen 2015 mennessä.

Taulukko 10. Alkiokantasolujen käytön tekniset haasteet

Haasteet panelistien keskimäärin arvioimassa tärkeysjärjestyksessä (1 = keskeisin haaste, 2 = toiseksi keskeisin jne.)	Tärkeimmät haasteet vuoteen 2015 mennessä		Onko haasteeseen pystytty löytämään hoitojen laajaan käyttöönottoon riittävä ratkaisu 2015 mennessä, % vastanneista	
	haastatteluihin perustuva arvio	keskimääräinen arvio II kierroksella	Kyllä	Ei
Kantasolujen erilaistumiseen vaikuttavien geenien tuntemus	1	1,5	50 %	50 %
Tekninen taito tuottaa hoitoihin tarvittavia määriä kantasoluja ottaen huomioon immuunijärjestelmät	3	2	17 %	83 %
Kantasolun erilaistumisen kannalta määräävien solun ympäristössä vaikuttavien aineiden tms. ympäristötekijöiden tuntemus	2	2,5	67 %	33 %
Kromosomivaurioiden ymmärtäminen varhaisessa alkionkehityksessä, jotka voivat johtaa kasvaimien kehitykseen	4	4	17 %	83 %

On syytä korostaa arvioinnin suurta epävarmuutta sekä arvioitavan asian että arvioitsijoiden pienen lukumäärän vuoksi. Arvioita ratkaisujen löytymisestä haasteisiin esitti vain kolme alan teknistä asiantuntijaa: kaksi kantasolutuntijaa ja geenigeneralisti. Prosenttiluvut on laskettu siten, että hyväksyvä vastaus seuraavalla kommentilla ”Ei varmasti laajassa mitassa totta, mutta joihinkin yksittäisiin käyttötarkoituksiin voitaisiin vuonna 2015 olla kyllä näin pitkällä” tulkittiin puoliksi kyllä- ja puoliksi ei-vastaukseksi.

Keskustelua teknisistä mahdollisuuksista pohjustettiin seuraavilla haastattelujen pohjalta muodostetuilla näkökohdilla:

- a) Syöpäkasvaimien muodostuminen alkioperäisistä kantasoluista rajoittaa niiden hyödyntämistä muuhun kuin tutkimukseen tällä hetkellä. Ongelma voi olennaisesti hidastaa alkiokantasolujen hyödyntämistä muuhun kuin perustutkimukseen. Kantasolut olisi parasta saada eristettyä niin varhaisessa vaiheessa kuin se vain suinkin on mahdollista, mieluiten ensimmäisten päivien aikana hedelmöityksen jälkeen.
- b) Riskinä ovat myös kantasolujen välityksellä tulevat infektiot.
- c) Ratkaisu syöpäsolujen muodostukseen saattaa olla apoptoosi eli ohjattu solukuolema lääkeaineella. Tässä menetelmässä syöpäriskin omaaviin kantasoluihin siirretään geeni, josta seuraa solun kuolema, jos sitä käsitellään tietyllä lääkeaineella. Lääke ei vaikuta muihin soluihin.
- d) Olisi tärkeää, että kantasolujen ominaisuuksia ja genomiikkaa opiskeltaisiin samoissa opintokokonaisuuksissa. Solu- ja geeniterapian yhdistäminen on tärkeää molemmille tutkimusaloille uusia mahdollisuuksia avaavana tekijänä. Esimerkiksi virusvektoreita voitaisiin käyttää hemofilian aiheuttavan geenin korjaamiseen. Kantasolututkijoiden ammattitaitoa tulisi myös lisätä biolastujen käytössä.

Myös kantasoluproblematiikkaan syvällisesti perehtynyt geenigeneralisti kommentoi näkökohtaa b) siten, että riski on pieni. NIH-tutkija, joka ei ollut valmis ottamaan kantaa väitteen yksityiskohtaisiin kysymyksiin, kommentoi sitä ja näkökohtia seuraavasti:

Mainitut tekniset haasteet ovat haasteita kantasolujen genomitutkimuksessa ja eivät näin ollen kuvaa kovinkaan hyvin kantasolututkimuksen varsinaisia haasteita, joita ovat mm. kantasolujen hyödyntäminen kliinisessä soluterapiassa ja kudosten rakentaminen kantasoluista. Vaikka yllä olevat näkökohdat ovat tärkeitä, en katsoisi yhdenkään kuuluvan yksinään neljän tärkeimmän haasteen joukkoon kantasolututkimuksen tulevaisuudessa. Soluterapian ja

kudosten rakentamisen lisäksi tärkeitä haasteita tarjoavat geeninsiirrot kantasoluihin ja sen mukana mahdollistettava kantasoluvälitteinen geeniterapia sekä aikuisten kantasolujen eristys eri kudoksista. Alkiokantasolut eivät ratkaise kantasolututkimuksen kaikkia ongelmia. Esimerkiksi immunologisista ongelmista päästäisiin pitkälti eroon, mikäli aikuiskantasoluja kyettäisiin eristämään ”sairastuneesta” kudoksesta, toteamaan eristettyjen solujen ”terveys”, tekemään terapeutin geeninsiirto eristettyihin soluihin ja palauttamaan solut takaisin kudokseen ilman, että solut menettäisivät ominaisuuksiaan kantasoluina. Tällä hetkellä aikuiskantasoluja voidaan rutiininomaisesti eristää ainoastaan verestä.

NIH-tutkijan kommentti voidaan tulkita siten, että hän arvioi aikuiskantasolujen mahdollisuudet paremmiksi kuin alkiokantasolujen. Seuraavaksi asiantuntijoita pyydettiin ennakoimaan aikuiskantasolujen käytön teknisiä mahdollisuuksia. Asiantuntijoille esitettiin seuraava kysymys:

Eettisten ongelmien kannalta aikuisten kantasolujen käyttöä voi pitää vähemmän ongelmallisena kuin alkion kantasolujen. Voidaanko vuoteen 2015 tai 2030 mennessä aikuisten kantasoluista kehittää keskeisten kansantautien hoitoon yhtä hyvin soveltuvia (mm. käytön taloudellisuuden kannalta) kantasoluja kuin alkioperäisistä kantasoluista? Mitä ovat lupaavimmat tavat hankkia aikuiskantasoluja välitöntä käyttöä tai monistamista silmälläpitäen?

Asiantuntijoiden vastaukset on esitetty seuraavassa taulukossa. Tämän kysymyksen osalta vastauksen ainakin yhden kysymyksen osalta antoi viisi panelistia.

Taulukko 11. Aikuiskantasolujen lupaavuus

Kehitykset arvioidun toteutumisen järjestyksessä vuonna 2015, % vastanneista	Toteutunut 2015	Toteutunut 2030
Aikuiskantasoluista voidaan kehittää keskeisten kansantautien hoitoon yhtä hyvin soveltuvia ratkaisuja kuin alkiokantasoluista	50 %	100 %
Napanuoraverestä voidaan kehittää keskeisten kansantautien hoitoon yhtä hyvin soveltuvia ratkaisuja kuin alkiokantasoluista	33 %	33 %

Asiantuntijoilta kysyttiin, mikä aikuiskantasolutyyppi on kaikkein lupaavin seuraavista kantasolulähteistä: luuydin, veri, silmän sarveiskalvo tai verkkokalvo, hammasydin, maksa, iho, suolisto, haima, aivot ja kiveksen siementiehyet. Kaikki neljä kommentoi-

nutta asiantuntijaa olivat yksimielisiä siitä, että lupaavimpia ovat sekä vuonna 2015 että vuonna 2030 verta muodostavat eli hematopoeettiset kantasolut.

Keskustelua aikuiskantasolujen lupaavuudesta pohjustettiin seuraavilla haastatteluvaiheen perusteella muodostetuilla näkökohdilla:

- a) Aikuisten kantasolujen eristys onnistuu helpoiten verestä ja luuytimeistä. Iho saattaa olla yksi kantasolulähde tulevaisuudessa. Muut mainitut kudokset eivät ole lupaavia niiden vaikean saavutettavuuden vuoksi. Aikuisten kantasoluista ei välttämättä saada kehitettyä toti- tai pluripotentteja soluja, elleivät ne ole sitä jo luonnostaan.
- b) Suurin kansanterveydellinen lähiajan haaste aikuiskantasolujen tutkimuksen osalta näyttäisi olevan, muuttuvatko ja millä edellytyksillä luuytimen kantasolut hermosoluiksi. Tarjolla on tosin muitakin reittejä tämän ohella. Esim. Nature-lehti julkaisi vuonna 2002 artikkelin (Bradbury ym., 2002), missä hermosolujen korjaamiseen selkäytimen vauriossa käytettiin bakteeriperäistä entsyymiä.
- c) Syksyllä 2001 näyttivät mahdollisuudet aikuiskantasolujen muuntelumahdollisuuksiin selvästi paremmilta kuin vuoden 2002 keväällä. Muuntumiskykyä todistavia hiirikokeita ei kyetty toistamaan.
- d) Suurin ongelma aikuiskantasolujen osalta on vaikeus tuottaa niitä riittäviä määriä. Luuytimen ja ihon ohella kaikki nopeasti kasvavat elimet, kuten hiukset ja suolenpinta, ovat tältä kannalta kiinnostavia.
- e) Ratkaiseva muuntelumahdollisuuksille näyttäisi olevan solu ympäristö. Tässä mielessä kantasolujen toiminnan ymmärtämisen kannalta niiden ympäristön tutkiminen on tärkeää ja mm. biolastut vaikuttaisivat olevan varsin lupaavia työvälineitä.
- f) Suomessa on varsin hyvää kehitysbiologian osaamista erityisesti Lauri Saxenin perintönä, mikä luo meille erikoisetua kantasolujen tutkimuksessa. Suomalaisen erityisosaamisen aloja ovat hampaat, munuaiset, iho, luu ja siittiöiden muodostus.

Kantasolutuntija kommentoi ensimmäistä näkökohtaa seuraavasti:

Luuytimen kantasolujen muuttuminen hermosoluiksi on suuri, mutta tuskin suurin, haaste. Luuytimen mesenkymaalisten (ei verta muodostavien) kantasolujen käytöstä on lupaavaa kokeellista näyttöä useiden solutyypin korvaamisessa (luu, rusto, lihas esim. sydäninfarktin jälkeinen lihaksen korvaus). Myös iho saattaa olla tärkeä. Toti- tai pluripotenssin tavoittelu ei ole aina tarpeen, multipotentit ja unipotentit solut ovat hyvin käyttökelpoisia useissa tilanteissa.

Vain yleisesti koko raporttia kommentoinut geenigeneralisti katsoi, että näkökohdasta b), joka perustuu yhden kuullun asiantuntijan lausuntoon haastattelukierroksella, jää virheellinen kuva kantasolujen sovellutuksista perustelematta kuitenkaan lähemmin kantaansa. Myös kantasolutuntija piti artikkelin mainintaa epärelevanttina tässä yhteydessä. Kantasolutuntija tuki näkökohtaa c). Hänen mukaansa kaikkia muuntumiskykyä todistavia hiirikokeita ei ole kyetty toistamaan.

Yleiskommentteja väitteeseen ja näkökohtiin olivat seuraavat:

Aikuiskantasolujen käyttöä painostaa katolinen kirkko ja G.W. Bush, mutta poliittisesti ei tieteellistä ongelmaa voi ratkaista (vrt. aurinko vs. maa pyörii). Fundamentalistikreationistit eivät lopeta evoluutiotutkimusta. Aikuiskantasolujen ns. plastisiteetti on artefaktia monessa tutkimuksessa (kantasolutuntija 1).

Pluripotentit aikuisen luuytimen kantasolut avaavat aivan uusia mahdollisuuksia. Tähän tutkimukseen pitäisi nyt panostaa (kantasolutuntija 2).

Verta muodostavia kantasoluja käytetään jo. Lupaavimmat muuta kuin verta korvaavat ja useita kudoksia muodostamaan kykenevät kantasolut ovat luuytimen ns. mesenkymaaliset kantasolut. Luultavasti ne ovat käytössä 2015. Ihon kantasolut tullevat olemaan käytössä 2015 plastiikkakirurgiassa, esim. palovammojen jälkeen (nämä olisivat luultavasti unipotentteja, vain ihoa muodostavia) (kantasolutuntija 3).

Aikuiskantasoluja eristetään jo nyt verta tuottavista kudoksista, ja niitä tiedetään olevan kaikissa kudoksissa. Lupaavimmat kantasolulähteet lienevät niitä, jotka ovat helpoiten saavutettavissa, kuten iho. Aikuiskantasolujen hyödyntämiseksi kliinisessä hoidossa on tärkeää kyetä eristämään niitä mahdollisimman monista eri kudoksista, jolloin vältetään kantasolujen uudelleen ohjelmoinnin (plasticity) mukanaan tuomat ongelmat. Useiden eri

kantasolutyyppien hyödyntäminen vähentää tarvetta alkiokantasolujen käyttöön (NIH-tutkija).

Ehkä aikuiskantansolujen käyttö on todella eettisempää, mutta olisi käytävä kansalaiskeskustelua siitä, onko alkion (ylimääräisten alkioiden, jotka muuten heitettäisiin pois) käyttö vanhempien luvalla eettisesti ongelmallista. Joku voisi väittää (ja väittääkin), että on eettisesti ongelmallista heittää pois alkiota (geenigeneralisti).

Yhdyn oletusarvoihin, vaikka syvällinen tieteellinen asiantuntemus puuttuukin (taloustuntija).

Jos asiantuntijoilla oli vaikeuksia arvioida, miten erilaisia kantasolujen käyttöön vaikuttavia teknisiä ongelmia kyetään ratkaisemaan, vielä vaikeampaa oli erityisten käyttötarkoitusten ennakointi. Perustuen haastatteluihin ja muuhun aineistoon, jota mm. saatiin eduskunnan ohjausryhmän tutustumismatkalla Heidelbergin alan tutkimusyksiköihin, asiantuntijat saivat kommentoitavakseen sekä alkio- että aikuisperäisten kantasolujen mahdollisuuksia erilaisten tautien hoidossa ja muissa käytöissä vuosina 2015 ja 2030. Asiantuntijat asettivat tärkeysjärjestykseen ennakoimiaan kantasolujen sovelluksia seuraavasti:

Taulukko 12. Kantasolujen tärkeimmät sovellutusalueet

Sovellutusalueet tärkeysjärjestyksessä vuotta 2015 koskevien järjestyslukujen keskiarvon mukaisesti Suomessa (1 = tärkein, 2 = toiseksi tärkein jne., ei vastaus-ta tulkitaan sijaluvuksi 8)	Sovellutusten tärkeysjärjestys, asiantuntija-arvioiden järjestyslukujen keskiarvot	
	2015	2030
Nykyisten verta muodostavien (hematopoeettisten) kantasolujen käyttöjen kehittäminen, tärkeimpänä edelleen leukemia	1	5,7
Hermostoperäiset taudit (Parkinsonin tauti, Alzheimerin tauti, multipple skleroosi, Huntingtonin tauti)	3,3	2,3
Uudet verta muodostavien kantasolujen käytöt (mm. veren tuotanto <i>in vitro</i>)	3,3	4,3
Kokonaisten kudosten tai elinten korvaaminen kantasoluista muodostetuilla	3,7	3,7
Diabetes (haiman saarekesolut)	5	4,3
Ihon korvaaminen, esim. palovammat	6,7	8

Sydän- ja verisuonitaudit	7	6,7
Kantasolut korvaamassa eläinkokeita	7	8
Munuaisten tai maksan toiminnanvaja	8	6,7
Autoimmuunisairaudet (mm. reuma)	8	6,3
Sukusolujen kantasolut hedelmättömyyden hoidossa ja geeniterapiassa	8	8

Arvioita tulevasta käytöstä teki vain kolme kantasolutuntijaa ja yksi NIH-tutkija. Keskiarvot taulukossa on laskettu kuitenkin vain kolmen vastaajan perusteella, koska yksi kantasolututkija kommentoi vain muutamaa kohtaa, eikä mihinkään kohtaan tullut kolmea tärkeysainintaa enempää. Käytetyn laskentatavan mukaan ei lainkaan tärkeysainintaa jollain kohdin tulkittiin kolmeksi kahdeksanneksi sijaksi ja esimerkiksi yksi merkintä sijasta 5 sijoiksi 5, 8 ja 8. Viimeksi mainittu arvio esiintyi kohdassa kantasolut korvaamassa eläinkokeita vuotta 2015 koskevana tuottaen keskiarvoksi 7. Laskentatapa tuotti sijalukujen summaksi vuoden 2015 osalta 56,7 ja vuoden 2030 osalta 56. Kyseessä on varsin onnistunut laskentatapa, koska sijojen 1–10 summa on 55.

Keskustelua sovellutuksista viriteltiin seuraavilla pääasiassa arvioinnin ensimmäisen kierroksen haastatteluissa esitetyillä näkökohdilla. Kaksi muuta lähdettä ovat olleet Heidelbergin opintomatalla alan tutkimusyksiköissä esitetyt näkökohdat sekä Sveitsin kantasoluarviointi (Hüsing ym., 2002):

- a) Yhden haastattelulausunnon mukaan ensimmäisiä merkittäviä hoidollisia tuloksia alkiokantasoluilla on saavutettavissa viiden vuoden kuluttua. Toisen esitetyn asiantuntijanäkemyksen mukaan mitään hoitoja ei ole vielä odotettavissa 2010 lukuun ottamatta jo vakiintuneita ja jo 1960-luvulla alkaneita verisolujen muodostukseen perustuvia (hematopoieettiset kantasolut) leukemian hoitomuotoja. Tätä vakiintunutta aikuiskantasoluihin perustuvaa linjaa jatkamalla on kehitettävissä hoitoja luu- ja rustovaurioiden sekä lihasten ja rasva-aineenvaihdon korjaamiseen. Perustutkimukselle ja harjoittelulle on tätä kantaa edustavan mukaan varattava riittävästi aikaa.
- b) Hermostolliset rappeutumaiset ja vauriot ovat lupaavia kuin myös haimaan ja sydämen vajaatoimintoihin liittyvät taudit. Kantasolujen parhaita soveltamiskohteita olisivat hermoston korjaus, verisuonten ja ihon tuotto. Merkittävin läpimurto tulee olemaan lähimmän kymmenen vuoden aikana hermostollisten vaurioiden (aivot, selkäydin) korjaaminen.
- c) Haastattelussa yksi asiantuntija asetti sovellutukset seuraavaan lupaavuusjärjestykseen vuoden 2010 osalta: 1) Parkinsonin tauti, Alzheimerin tauti,

aivohalvaukset, selkäydinvammat 2) Diabetes 3) Sydäninfarktit, sydämen toiminnan vajaus 4) Karvasolut korvaan, kuurouden poisto 5) Keinonivelet.

- d) Insuliinin tuotantomahdollisuuksissa on saatu lupaavia tuloksia hiirillä. Näissä kokeissa on valikoitu insuliinia eniten tuottavia solualkioita, jotka on siirretty hiiriin, joiden hylintäreaktiot on eliminoitu. Hiiriä on voitu parantaa. Kyseessä on varsin monimutkainen prosessi, missä insuliinia tuottavien beeta-solujen muodostukseen osallistuu noin 40 geeniä. Tällä hetkellä lupaava reitti näyttäisi olevan insuliinia tuottavien saarekesolujen siirto potilaan maksaan. Hiiriin on siirretty ihmisen saarekesoluja, ja saarekkeita on saatu syntymään lisää. On myös tutkittu vaihtoehtoisia reittejä, kuten sian solujen käyttöä. Näin on voitu tuottaa suuria määriä insuliinia. Diabeteksen hoidon ohella kantasolut näyttäisivät tarjoavan hyviä hoitomahdollisuuksia kroonisissa sydäntaudeissa ja maksan toimintavajauksessa.
- e) Aikuisten kantasolut eivät vaikuta lupaavalta reitiltä diabeteksen hoidossa. Teoriassa on mahdollista tunnistaa ne 10—20 % beeta-soluista, jotka kykenevät muodostamaan uusia soluja sopivien kasvutekijöiden läsnä ollessa. Kokonaisuuden hallinta on kuitenkin hyvin vaikeaa beeta-solujen monimutkaisen rakenteen vuoksi.
- f) Edistyminen riippuu pitkälti siitä, mihin vaurioihin tutkimusmaailma keskittyy eniten, ja tämä taas riippuu rahoituksesta. Parkinsonin tauti ja Alzheimerin tauti ovat perinteisesti saaneet hyvin rahoitusta lahjoituksina, joten niissä lienee odotettavissa myös tulosta. Syövän ja kantasolujen yhdistäminen toimii myös perustutkimuksen alueella, jolloin voidaan selvittää, mitä yhteisiä piirteitä jatkuvasti jakautuvilla soluilla on. Tällä tavoin saataneen selvitettyä kantasolujen perusbiologiaa ja sitä, miten niitä voidaan hyödyntää eri hoidoissa.
- g) On odotettavissa, että kritiikki, varsinkin julmia, eläinten kuolemaan kärsimysten kautta johtavia, eläinkokeita kohtaan jatkuvasti lisääntyy, vaikka näitä kokeita voitaisiin perustella esim. syövän torjunnalla tai hoidolla. Kantasolujen käytön ohella muiksi eläinkokeita korvaaviksi menettelyiksi on ehdotettu mm. ruumiinavauksia, epidemiologisia tutkimuksia ja matemaattisia malleja.
- h) Kokonaisten elinten rakentaminen kantasoluista voi viedä aikaa melkoisesti. Kantasoluratkaisut sitä paitsi kilpailevat muiden tekniikoiden kanssa. Esi-merkiksi virtsarakon rakentaminen on onnistunut koiralle ilman kantasoluja virtsarakon nahasta (biopsiasta) ja maksan on todettu myös uudistuvan te-

hokkaasti ilman erillistä kantasolupanosta. Mikäli kokonaisia kudoksia, kuten keuhkoja tai keskushermostoa, kyetään rakentamaan jonain päivänä kantasoluista, niin ne tietenkin mullistaisivat koko tutkimuksen ja tekisivät eläinkokeet lähes hyödyttömiksi. Tämä on kuitenkin kaukainen tavoite.

- i) Viimeaikaisten tulosten perusteella siirto- ja poistogeenisten eläinten käyttöä ei voida korvata näkyvässä olevassa tulevaisuudessa.
- j) Yksilöllisten varaosa/varasolupankkien rakentaminen omista tai lähisukuilaisten kantasoluista on vielä kaukainen, mutta tavoittelemisen arvoinen tavoite.
- k) Keskeinen ongelma kantasolujen käytön kannalta tulee olemaan niiden suuret kustannukset yhteiskunnan kannalta, jos hoitoja onnistutaan kehittämään. Tuleeko ja millä edellytyksillä olla oikeuksia hoitoihin?

Kuten sanottua, tulevaisuuden kantahoitosovellutusten osalta ollaan tällä hetkellä hämärien tuntumien varassa. Yksi kantasolutuntija ilmaisi tämän seuraavasti:

Luulisin että kaikki ovat yhtä huonoja asiantuntijoita tässä ennustelussa. Yllättävät kehitysasteleet ovat todennäköisiä.

Yksi tapa reagoida tuleviin epävarmoihin mahdollisuuksiin on toimia ”varman päälle”. Tätä linjaa edusti yksi geenigeneralisti:

En osaa panna muuten järjestykseen kuin, että leukemia, syöpähoitojen jälkeinen luuydintuho ja muut hematologiset jutut ovat kärjessä. Kaikki muu olisi arvausta.

Toinen kantasolutuntija totesi kehityksestä yleisesti seuraavaa:

Kudosinsinööritaito tulee lisääntymään pikkuhiljaa ja 2030 voi olla jo paljon sovelluksia esimerkiksi yhdessä uusien biomateriaalien kanssa, joita nykyaikainen materiaalitiede tuottaa kiihtyvällä vauhdilla.

Kolmas kantasolutuntija, geenigeneralisti ja NIH-tutkija rohkenivat hieman yksityiskohteisempaan ennakkointiin:

Luuytimen mesenkymaaliset kantasolut tarjoavat erittäin lupaavia mahdollisuuksia. Potilaan omia soluja saatetaan käyttää korvaamaan useita eri solutyyppiä: sydänlihasta, luuta ja rustoa (kantasolutuntija).

Yleisesti luustoa pidetään alkuvaiheessa kudosteknologian ja kantasolututkimuksen keskeisenä sovellutuskohteena (geenigeneralisti).

Kokonaisten kudosten, kuten veren, rakentaminen laajassa mittakaavassa *in vitro* kantasoluista onnistunee 15 vuoden sisällä. Monimutkaisempien kudosten rakentaminen tulee olemaan haasteellinen tehtävä, mutta näitäkin kudoksia kyetään korjaamaan ja täydentämään kantasolutekniikkaan perustuvilla menetelmillä (NIH-tutkija).

Filosofi muistutti asian eettisestä puolesta liittyen virittelevään näkökohtaan k:

Taustalla on outo näkemys kustannusten laskemisesta. Vain sairauden hoitamisesta koituvat kulut lasketaan eikä hyvän terveyden tuottoja yhteiskunnalle (filosofi).

9. Kantasoluihin liittyviä eettisiä ongelmia

9.1. Mikä on ihmisalkion itseisarvo?

Kantasolujen käytön keskeinen teknologinen kysymys on tällä hetkellä, missä määrin aikuiskantasolut pystyvät korvaamaan alkioperäisten solujen käytön erilaisissa hoidoissa. Jos alkioperäiset kantasolut osoittautuvat kuitenkin selvästi tehokkaammiksi hoidoissa, tärkeäksi eettiseksi kysymykseksi nousee, millainen itseisarvo tulisi antaa eri ikäisille alkiuille. Sama kysymys kohdataan toista kautta, jos kantasolujen avulla tuotetaan yhä enemmän ihmistä muistuttavia solurakenteita, kuten kokonaisia ihmisten elimiä.

Pyrittäessä ratkaisemaan eri-ikäisten alkioiden tai ihmistä muistuttavien ”cyborg”-olioiden itseisarvoa tarvitaan filosofipanelistia lainaten keskustelua biologian ontologiasta, erityisesti munasoluista, alkiosta ja tumansiirtotekniikalla luoduista alkiosta. Filosofipanelistin mukaan tällaista keskustelua ei saisi käydä irrottamalla tutkimusmahdollisuuksien kuvaus ja tulevaisuuden toiveet kysymyksestä, mistä tutkimuksessa tarvittavat munasolut ja alkiot saadaan. Kun keskustellaan alkiokantasolujen tutkimuksesta, keskustelu koskee hänen mukaansa vääjäämättä myös (ja ennen muuta) naisia ja naisten lisääntymispotentiaalia.

Sveitsin kantasoluarvioinnin yhteydessä (Hüsing ym., 2002: 134) esitettiin viisi periaatetta, joiden pohjalta alkioiden arvoa voidaan määritellä. Asiantuntijoilta tiedusteltiin, mitkä periaatteet he olivat valmiit hyväksymään. Arvioita esitti kymmenen panelistia.

Taulukko 13. Viisi suhtautumistapaa ihmisalkioon

Suhtautumistavat asiantuntijoiden keskimääräisessä hyväksymisjärjestyksessä	Haastatteluihin perustuva arvio hyväksymisestä	Hyväksyneiden osuus toisella kierroksella
1. Alkion suojeltavuus ja oikeus elämään kasvaa asteittain. Myös varhaista alkiota tulee kunnioittaa.	Kyllä	85 %
2. Alkiolla on kehityksensä alusta lähtien täysi ihmisarvo ja näin ollen prima facie (muiden painavampien moraalisten syiden puuttuessa) sama oikeus elämään kuin aikuisella ihmisellä	Kyllä	30 %
3. Varhainen alkio on vain solukasauma, johon nähden ei tarvitse osoittaa mitään kunnioitusta	Ei	15 %
4. Alkiolla on kehityksensä alusta lähtien täysi ihmisarvo ja näin ollen sama oikeus elämään kuin aikuisella ihmisellä.	Ei	0 %
5. Alkiolla on kehityksensä alusta lähtien täysi ihmisarvo ja näin ollen sama oikeus elämään kuin aikuisella ihmisellä. Konfliktitilanteessa arvan tulisi ratkaista tuleeko alkion tai syntyneen saada elää.	Ei	0 %

Verrattuna etukäteisarvioon toisena esitetty suhtautumistapa sai yllättävän kielteisen vastaanoton. Ratkaisevaa väitteeseen suhtautumisessa oli ilmeisesti lauseen ”muiden painavampien moraalisten syiden puuttuessa” -tulkinta. Etukäteisarviota tehtäessä ajatuksena oli, että kyseessä on varsin lievä kriteeri. Painavammaksi moraaliseksi syyksi tulkittiin esimerkiksi toisen henkilön terveyden palauttaminen kantasoluhoidolla. Missään tapauksessa kriteerillä ei tähdätty niin vahvaan tulkintaan kuin mitä yksi geenigeneralisti edusti. Hänen mukaansa ”Jos periaate olisi voimassa, hedelmättömyyshoidot, abortti yms. olisivat mahdottomia”.

Keskustelua alkioiden arvosta pohjustettiin seuraavilla Sveitsin arviointiin ja haastatteluihin perustuvilla näkökohdilla:

- a) Kun lähdetään pohtimaan ihmisarvon määräytymistä, perspektiivin pitää olla riittävän laaja. Mitä tarkoittaa olla ihminen nopeasti globalisoituvassa maailmassa, missä tieteellis-tekninen kehitys on nopeaa ja missä edustuksellinen demokratia on ajautunut kriisiin?

b) Kierukan käyttö estää alkion kiinnittymisen kohtuun näin tuhoten blastokystivaiheessa olevan alkion. Jos joku hyväksyy kierukan rajoituksettoman käytön, hänen pitäisi myös hyväksyä blastokystivaiheessa olevien alkoiden käyttö hoitoihin. Sama koskee Suomessa laillistettua raskaudenkeskeytyspilleriä.

c) Sveitsin arvioinnin (Hüsing ym., 2002) mukaan katolisen kirkon kanta on lähimpänä 4. vaihtoehtoa sallien käytännössä raskaana olevan oman ratkaisun tilanteessa, missä hänen henkensä on vaarassa raskauden jatkuessa, vaikka kirkon ”Donum vitea” ohjeessa vuodelta 1987 ei mainitakaan terveydellisten syiden riittävän raskaudenkeskeytykseen. Jotkut katoliset edustavat jyrkkää 5-kohdan kantaa, joka kieltää synnyttäjältä valinnan mahdollisuuden.

Filosofipanelisti kommentoi seuraavasti kahta ensimmäistä näkökohtaa:

Ihmisyyden kannalta oleellista ovat tietyt kaikille ihmisille kuuluvat perusoikeudet, joita voidaan kutsua yksinkertaisesti ihmisoikeuksiksi. Ihmisenä olemisen tarkoittaa, että nopeasti muuttuvassa maailmassakin säilytämme aina nämä tietyt perusoikeudet, joiden pitäisi olla loukkaamattomia.

Näkökohta b) pitää suurin piirtein paikkaansa, mutta on epätarkka. Pyrin tarkentamaan sitä hieman. Kantasolututkimukseen käytetään alle 14 päivän ikäisiä hedelmöityshoidoista ylijääneitä alkioita niiden ”vanhempien” luvalla. Koska alle 14 päivän ikäisellä alkiolla ei ole minkäänlaista hermostoa, se on varmasti kykenemätön tuntemaan kipua. Kokeita ei siis voida vastustaa vetoamalla niiden tuottamaan tuskaan. Kokeiden vastustajat vetoavat usein siihen tosiseikkaan, että kokeissa alkiot tuhoutuvat. Tämä vastalause on kuitenkin epäjohdonmukainen, jos kokeiden vastustaja samanaikaisesti hyväksyy kierukan käytön, jälkiespillerin ja hedelmöityshoidoista ylijääneiden alkoiden tuhoamisen. Jos hyväksymme edellä mainitut alkoiden tuhoamistavat (kierukka, jälkiespilleri ja ylijäämäalkioiden tuhoaminen), emme voi vastustaa kantasolututkimuksia vetoamalla siihen, että alkiot tuhoutuvat niissä. Hyväksymmehän tällöin alkoiden tuhoamisen muissa yhteyksissä. Tämä ei tietenkään tarkoita, että emme voisi vastustaa kantasolututkimusta vetoamalla johonkin muuhun seikkaan. (Puhun vastauksessani tutkimuksesta, mutta sama pätee kantasoluhoidoihin.)

Kukaan panelisteista ei tukenut katolisen kirkon edustamaa näkökulmaa 4 puhumattaakaan näkökulmasta 5. Kantasolututkija ilmaisi ”protestanttisen” näkemyksen hyvin voimaperäisesti:

Arvioitavat suhtautumistavat voidaan esittää monessa eri muodossa ja ovat selvästi värittyneitä katolisen kirkon katsantokantojen mukaan, jolloin koko ehkäisy ja koko biotekniikka ja kaikki kantasolututkimus on katolisen kirkon jäseneltä kielletty. Tervetuloa keskiaika maailman ja Euroopan tieteseen. Sveitsin kannanotot ovat varmasti enemmän katolisia.

Toinen kantasolututkija korosti varsin voimakkaasti, vaikka ei yhtä suoraviivaisesti kuin katolinen kirkko, alkion itseisarvoa:

Edustan käsitystä, jonka mukaan hedelmöittyneellä munasolulla on ihmisarvo ja näin ollen myös alkiolla on ihmisarvo. Tämän takia en pidä oikeana alkioiden käyttöä tutkimukseen tai kantasolujen tuottoon. Kannatan siis saksalaistyyppistä lainsäädäntöä. Tumansiirtotekniikalla tuotetut alkiot, jotka käytetään kantasolutuotantoon, ovat kuitenkin mielestäni hyväksyttäviä ja tätä tekniikkaa ja aikuisen kantasolujen käyttöä tulisi kehittää.

Kantasolututkija teki yllä selvän eron ”luonnollisten” ja ”keinotekkoisten” alkioiden välillä. Toisin kuin hän, Sveitsin arvioinnissa päädyttiin siihen, että tällaista eroa ei tule tehdä (Hüsing ym., 2002 s. 140). Koska raja ”keinotekkoisen” ja ”luonnollisen” välillä on tulevaisuudessa yhä epäselvempi, ratkaisevaa ei eettiseltä kannalta voi olla menetelmä, vaan saavutettavissa oleva lopputulos. Tumansiirtomenetelmällä kasvatetulla alkiolla tulee sveitsiläisen arvion mukaan olla sama arvo kuin ”luonnollisella” (”klonbryo” vs. embryo). Myöskään ”ylijääneelle” alkiolle ei voida arvioinnin mukaan asettaa pienempää ihmisarvoa kuin kohdussa kehittyville alkiolle. Arvioitsija katsoi, että tulisi kehittää naisystävällisempiä menetelmiä, missä ylimääräisiä soluja ei muodostu. Voidaan myös ajatella, että tulevaisuudessa voitaisiin kehittää keinotekoinen kohtu, jossa myös ylijääneistä soluista voidaan kasvattaa lapsi.

Kiintoisaa oli, että kaksi filosofipanelistia muita voimakkaammin korostivat sitä, ettei varsinkaan varhaisille alkiolle ole syytä antaa erityistä ihmisarvoa, koska äideillä tulisi olla hyvin laaja päätösvalta niiden käytön suhteen. Tämän argumentin kestävyyttä tarkastellaan lähemmin seuraavassa jaksossa. Yksi filosofipanelisti esitti kaksi teesiä ja kovaa kritiikkiä Sveitsin arvioinnin johtopäätöstä kohtaan:

Alkio ei ole itsenäinen olento. Se ei tule olemaan ilman hedelmöitystä, eikä siitä tule yhtään mitään itseksensä. Myös alkion paikalla (kohtu – laboratorio) on suuri eettinen merkitys. Teesini ovat seuraavat:

Teesi 1: Alkion irrottaminen itsenäiseksi entiteetiksi on länsimaisen individualismin huipentuma.

Teesi 2: Vaikeneminen munasolun ensiarvoisesta merkityksestä tälle tutkimukselle heijastelee miesten kollektiivista ja kätkeyttä pelkoa syrjäytetyksi tulemisesta (symbolimerkitysten tasolla).

Sveitsin arvioinnissa alkioita tarkastellaan itsenäisenä entiteettinä, joka on jotain (yksilö) äidistä irrallaan. Jos äitiä ei ole, yhteisön on taattava alkioyksilölle vastaavat kasvumahdollisuudet. Tämä on ongelmallinen lähestymistapa. Taustalla voi nähdä roomalaiskatolisen naturalistisen moraaliteologian ja paavien (Paavali VI ja Johannes Paavali II) ensyklokat. Alkiossa on ”kaikki”, mitä ihmiseksi tulemiseen tarvitaan, ts. geneettinen informaatio, mutta tämä jää yhtä hyödyttömäksi kuin kirja, jota kukaan ei koskaan lue (tai paremminkin tiedosto, jota kukaan ei koskaan avaa). Ihminen on sosiaalinen eläin alusta alkaen. Alkiosta ei koskaan kehity ihmistä ilman äitiä, eikä vauvasta tule ihmistä ilman yhteisöä, johon hän syntyy ja joka sitoutuu pitämään hänestä huolta. Jokaisessa somaattisessa solussa on yksilöä koskeva geneettinen informaatio ja jos tällaisen solun tuma siirrettäisiin munasoluun, jonka tuma on poistettu, saataisiin kloonattu alkio. Tämän mahdollisuuden olemassaolo ei anna somaattiselle solulle ”oikeutta” tulla siirretyksi munasoluun ts. oikeutta kehittyä yksilöksi. Vastaavalla tavalla minun on vaikea nähdä, kuinka hedelmöityneellä munasolulla (embryoilla) tai ”klonbryoilla” voisi olla oikeuksia kehittyä vauvaksi. Tämä ei tarkoita sitä, että embryot olisivat mitä tahansa soluja. Niiden erityislaatu ei riipu (vain) niistä erityisinä soluina, vaan siitä, mikä niiden merkitys yhteisölle on. Toisin sanoen olemme kaikki olleet joskus embryoita ja joistakin embryoista kehittyvät lapset, joita rakastamme.

Toinen filosofi katsoi, ettei samaan väitteeseen voida sveitsiläisen arvioinnin tapaan sisällyttää osaväitteitä ”alkion suojeltavuus ja oikeus elämään kasvaa asteittain” ja ”myös varhaista alkioita tulee kunnioittaa”. Hän oli valmis hyväksymään ensimmäisen osan väitettä, mutta ei toista. Kantaansa hän perusteli seuraavasti:

Alkiolla ei *minun mielestäni* sellaisenaan ole mitään erityistä arvoa. Tämä ei tarkoita, ettei sillä voisi olla geneettisen materiaalin tuottajilleen tai potentiaalisille sosiaalisille vanhemmilleen ja ehkä joillekin muillekin jotakin arvoa. Alkion kohtelu riippuu heidän näkemyksistään. Lisäksi on tietenkin muistettava, että alkioita, josta yritetään jonakin päivänä tehdä ihminen, ei voi kohdella miten haluaa.

Kolmas filosofi edusti välittävää kantaa vanhempien määräysoikeuden ja alkion itseisarvon välillä. Vaikka hän katsoi alkiolla olevan tietyn itseisarvon, myös hän voimakkaasti kritisoi Sveitsin arvioinnin suhtautumista ylijääneisiin soluihin:

Varhaisen alkion kunnioittaminen tarkoittaa, että alkiota ei tule käyttää mihin hyvänsä tarkoituksiin. Erityisesti tuomittavia ovat kokeet, joissa alkion annetaan kehittyä liian pitkälle. Laki rajoittaaakin kantasolukokeet ainoastaan alle 14 päivän ikäisiin alkioihin. Alkion kunnioittaminen tarkoittaa myös, että alkion käyttöön tarvitaan aina lupa sen ”vanhemmilta”. Alkio ei kuitenkaan ole ihminen ja sen kunnioittaminen ei tarkoita, ettei sitä voitaisi käyttää lääketieteellisiin kokeisiin.

Sveitsin arvioitsijan kommentit kuulostavat ihmeellisiltä: Miksi menetelmä, jossa ylimääräisiä soluja ei muodostu, on nimetty ”naisystävällisemmäksi”? Syntyy vaikutelma, että alkioita koskevassa eettisessä keskustelussa olisi kysymys vain irrationaalisesta naisten munasolujaan kohtaan tuntemasta kiintymyksestä. Toiseksi on syytä ihmetellä, mihin ongelmaan keinotekoinen kohtu tarjoaa vastauksen. Suurin osa hedelmöityshoidon läpikäyneistä pariskunnista päätyy ylijäämäalkioiden tuhoamiseen. Osa luovuttaa ne tutkimukseen ja vain hyvin pieni joukko on valmis lahjoittamaan ylijäämäalkiot istutettavaksi lapsettomuudesta kärsivien naisten kohtuun. Jos pariskunnat kieltäytyvät lahjoittamasta alkioita lapsettomuushoitoihin, miksi he olisivat halukkaita antamaan niiden kasvaa lapsiksi keinotekoisessa kohdussa? Lopputuloshan on sama, lapsi joka on geneettisesti heidän, mutta kasvanut muussa paikassa. Arvioitsija vertaa toisiinsa kolmea alkiota. Yksi alkioista kasvaa kohdussa, yksi on ns. ylijäämäalkio ja yksi on tuotettu tumansiirtomenetelmällä. Hän toteaa niiden kaikkien arvon olevan sama. Tämä pitää ehkä paikkansa. Kaikkien alkioiden kohdalla solujen luovuttajilla (tai rasakaana olevalla naisella) on oikeus päättää niiden kohtalosta.

Taloustuntija ja kolmas kantasolutuntija katsoivat, että alkion itseisarvoon tulisi suhtautua seuraillen nykyisen lainsäädännön käytäntöä:

Mielestäni perusteluiksi omiin vastauksiini nykylainsäädännön tulkinta on käyttökelpoinen mm. abortin salliminen ns. ”sosiaalisin perustein” (taloustuntija).

Varhaista alkiota kohtaan tulee soveltaa niitä käytäntöjä, joita nykyään sovelletaan. Ei ole syytä lähteä tekemään uusia malleja ja säännöksiä kantasolututkimusta silmälläpitäen (kantasolutuntija).

9.2. Sikiön itseisarvo suhteessa äidin tai kantasoluhoidoja saavien terveyteen ja hyvinvointiin

Sikiön itseisarvoa joudutaan käytännössä usein rinnastamaan sikiön äidin hyvinvoinnin vaarantumiseen. Vertaamalla sitä, millainen arvo annetaan äidin hyvinvoinnille suhteessa alkion/sikiön hengen säilyttämiseen, voidaan tehdä myös epäsuoria päätelmiä siitä, missä määrin alkiokantajia on johdonmukaista käyttää hengen tai terveyden pelastamiseen kantasoluhoidojen muodossa.

Edellisessä jaksossa varsinkin filosofipanelistit edustivat kantaa, jonka mukaan äidillä tulee olla hyvin pitkälle menevä päätösvalta oman alkionsa tai sikiönsä suhteen. Tällainen päätösvalta konkretisoituu tilanteessa, missä raskauden jatkaminen muodostaa riskin synnyttäjälle. Asiantuntijoiden käsityksiä asiasta selvitettiin kannanotoilla kahteen kysymykseen, joista ensimmäinen oli seuraava:

Käytännössä joudutaan synnytysten yhteydessä ja muulloinkin raskauden aikana joskus valintatilanteisiin, missä raskauden jatkaminen muodostaa riskin synnyttäjälle ja riski voidaan poistaa keskeyttämällä raskaus. Tuleeko päätös raskaudenkeskeytyksestä tällaisessa tapauksessa kuulua yksinomaan äidille siten, että hänelle kerrotaan riskin suuruudesta?

Kaikki kysymystä kommentoineet kymmenen asiantuntijaa katsoivat, että päätöksen tulee kuulua yksinomaan äidille. Kysymystä kommentoitiin seuraavasti:

Päätös raskauden keskeytyksestä kuuluu yksinomaan raskaana olevalle naiselle. Ensinnäkin on moraalisesti väärin pakottaa raskaana oleva nainen vastoin tahtoaan jatkamaan raskautta, joka muodostaa hänelle riskin. Kompetenteilla ja täysvaltaisilla ihmisillä on aina määräysvalta omaan ruumiiseensa, eikä raskaus muuta tätä seikkaa. Ihminen on moraalisesti ensisijainen sikiöön nähden. Toiseksi on moraalisesti väärin pakottaa raskaana oleva nainen aborttiin. Potilaalla on aina oikeus kieltäytyä hänelle tarjotusta hoidosta, eikä raskaus muuta tätäkään seikkaa. Tällaisissa tilanteissa potilasta on asiallisesti informoitava raskauteen liittyvistä riskeistä, joiden perusteella hän voi itsenäisesti tehdä oman päätöksensä (filosofi 1).

Äiti ei tietenkään ole tyhjiössä. Vaikeissa päätöksentekotilanteissa ja myös niiden jälkeen äidille on tarjottava ja annettava apua ja tukea. Tämän jälkeen hän voi ”päätää” (filosofi 2).

Jokaisen täysivaltaisen yksilön terveydestä ja tähän kohdistuvista toimenpiteistä voi päättää vain ja ainoastaan ko. yksilö itse – ns. ”pakkohoitotilanteita” lukuun ottamatta (ja tuolloinhan ko. henkilöä tuskin luokitellaan täysivaltaiseksi)(taloustuntija).

Äidin terveys on aina ennen kehittyvän sikiön terveyttä eli täydet ihmisoi-keudet saadaan vasta synnytyksen jälkeen eikä konseptin tapahduttua kuten katolinen kirkko väittää. Pitäisikö kaikille pakasteessa oleville alkioille antaa sakramentti?(kantasolutuntija)

Jo arvioinnin ensimmäisen kierroksen haastattelujen aikana kävi selväksi se panelistien yleinen kanta, että äidillä tulee olla täydellinen päätösvalta riskitilanteessa sikiönsä suhteen. Vastaukset edelliseen kysymykseen arvioinnin toisella kierroksella vahvistavat tämän näkemyksen. Kuten seuraavan väitteen näkökohdista ilmenee, äidit ovat kuitenkin käytännössä usein valmiita henkilökohtaisiin riskeihin sikiöidensä pelastamiseksi. Riskin hyväksyntään toki vaikuttavat mitä moninaisimmat henkilökohtaiset syyt, mutta yhtenä vaikuttavana tekijänä on mukana myös yleinen kunnioitus sikiön itseisarvoa kohtaan.

Jo haastatteluvaiheessa pyrittiin ”pisteytysmenettelyllä” tutkimaan, kuinka suuren itseisarvon panelistit olivat valmiit antamaan eri kehitysvaiheessa oleville sikiöille suhteessa äidin hengen vaarantumisen todennäköisyyteen. Asiantuntijoille esitettiin arvioinnin toisella kierroksella seuraava kysymys.

Ohessa on mainittu joitakin vaiheita alkion ja sikiön kehityksessä. Millaisiin riskeihin toivoisit äidin olevan valmis mainituissa raskauden eri vaiheissa? Merkitään 1/1 000 kuolemanriskiä äidille 1:llä.

	Annettujen vastausten vaihteluväli haastatteluissa	Oma toiveesi (filosofipanelistin vastaus II-kierroksella)
Kohtuun siirretty toisen henkilön hedelmöityshoidossa ylijäänyt rakkula-alkio tai tumansiirrola tuotettu alkio	0—10	0
1 vrk, oma hedelmöittynyt munasolu	0—100	0
5—6 vrk, blastokysti (n. 100—250 solua), ei vielä yhteyttä kohtuun	0—100	0
Hyväksytyn abortin raja, 12 viikkoa	0—100	0,5
Elinkelpoisen keskosen raja, 23 viikkoa	0—200	1

Haastattelujen kuluessa varsin monet panelistit olivat valmiit muodostamaan kannan pisteytykseen, mikä teki mahdolliseksi vastausten vaihteluvälien esittämisen arvioinnin toisella kierroksella. Sikiön äidin päätäntävällän korostaminen johti siihen, että arvioinnin toisella kierroksella ainoastaan yksi filosofiasiantuntija – jonka kanssa myös kysymystä pitkään pohdittiin ja muotoiltiin arvioinnin haastattelukierroksella – oli valmis antamaan yksiselitteisen vastauksen. Hänenkin mukaansa kyse on kuitenkin äidin ehdottomasta ja absoluuttisesta oikeudesta ja että pisteytyksen ei pidä mitenkään vaikuttaa raskaana olevien naisten kohteluun terveydenhuollossa. Äidin päätökseen ei pidä pyrkiä mitenkään vaikuttamaan. Faktatietoa voidaan toki äidin niin pyytäessä antaa. Filosofiasiantuntija perusteli kannanottoaan seuraavasti:

Vastauksessani puhun nimenomaan siitä, millaisia riskejä toivoisin raskaana olevien naisten VAPAAEHTOISESTI ottavan. Vastaus perustuu ajatukseen, että on toivottavaa, että äidit kiintyvät lapsiinsa voimakkaasti ja usein tämä tunne vallitsee jo sikiötäkin kohtaan. Kyse on kuitenkin pelkästään siitä, millaisia tunteita ihmisillä toivoisin olevan.

Vastaukseni EI ole sovellettavissa aborttia koskevaan lainsäädäntöön, aborttia koskeviin lääketieteellisiin käytäntöihin tai aborttia hakevien naisten kohteluun terveydenhuollossa. En myöskään katso vastaukseni olevan mitenkään oleellinen kantasolututkimuksen kannalta. Vastauksessani on kyse puhtaasti ihanteelliseen äitikuvaan perustuvista tunteista.

Eettisesti tarkasteltuna raskaana oleva nainen säilyttää aina oikeuden määrätä omasta kehostaan, hänellä on aina itsemääräämisoikeus ja hän on aina moraalisesti ensisijainen sikiöön nähden. RASKAANA OLEVAA NAISTA EI PIDÄ LAINSÄÄDÄNNÖLLÄ TAI TERVEYDENHUOLLON KÄYTÄNNÖILLÄ PAKOTTAA TAI OHJATA JATKAMAAN RASKAUTTA, JOKA TUOTTAA HÄNELLE RISKEJÄ (filosofi 1).

Vastaavan periaatteellisen linjauksen esitti toinen filosofi:

Minun toiveillani ei tässä kysymyksessä ole mitään merkitystä. Äidillä ei minun eettisen näkemykseni mukaan ole mitään velvollisuutta riskeerata terveyttään missään mainituista vaiheista, vaikkakin oikeus siihen hänellä toki on (filosofi 2).

Myös kolmas filosofi näki vastaamisen olennaisesti samasta syystä mahdottomaksi, vaikka vielä haastattelukierroksella hän oli valmis kannanottoon:

Pidän tällaista riskiarviota järjettömänä, enkä voi nähdä, millä tavoin tämä auttaa eettisissä pohdinnoissa. Riskiarvio ei ainakaan mittaa alkion tai sikiön ihmisarvoa. Se, mihin kukin äiti on tai mihin hänen kohtuudella pitäisi olla valmis, riippuu äidistä ja hänen tilanteestaan. Mikä on autoilijan riski hänen astuessaan ajoneuvoonsa? F1-kuljettaja on aivan eri tilanteessa kuin kauppaan ajava perheenisä sekä riskin että autoilun tavoitteiden suhteen (filosofi 3).

Äidin täyttä valinnanvapautta sisältävää kannanottoa pohjustivat jo yhden filosofin haastattelun perusteella muodostetut näkökohdat arvioinnin toiselle kierrokselle. Niissä jopa kyseenalaistettiin täysin vanhemmistaan riippuvan pienen lapsen itseisarvo:

Yksilö on sosiaalisen ympäristönsä tuote, eikä hän ole mitään irrallaan yhteisön hänelle välittämästä kielestä ja muista edellytyksistä. Alkio on puolestaan täysin riippuvainen äidistä. Tästä syystä ihminen saavuttaa täyden ihmisarvon vasta yhteisön täysivaltaisena jäsenenä. Sikiö, puhumattakaan alkioista, on vielä kaukana tällaisesta itseisarvosta. Tällä perusteella asettaisin sekä 12-viikkoisen että 23-viikkoisen sikiön arvoksi annetulla asteikolla vain 10. Ratkaisuvalta sikiön kohtalosta kuuluu täysin äidille. Toisaalta sosiaalistuneelle yksilölle kuuluu myös oikeuksia yhteisön jäsenenä. Niihin kuuluu mm., ettei hänen perimästään tehdä kauppatavaraa.

Kysymys ihmisarvosta ei ole yksiselitteinen. Alkio on joukko soluja, joiden välillä tapahtuu signalointia. Sikiökään ei kokonaisuutena poikkea kovin paljon muiden lajien sikiöistä. Yleisen argumentin mukaan ihminen erottuu muista lajeista ajattelukykynsä ja kulttuurinsa perusteella.

Nämä varsin voimakkaat kannanotot herättivät jo selvää vastustusta yhdessä filosofissa arvioinnin toisella kierroksella:

Argumentti on puutteellinen, koska sen mukaan pienellä vauvalla ei ole ihmisarvoa. Häntähän ei vielä voida pitää yhteisön täysivaltaisena jäsenenä, koska hän ei vielä ole omaksunut yhteisön kieltä tai tapoja. Samoin argumentin mukaan täydellisiltä erakoilta puuttuisi ihmisarvo, koska he eivät ole minkään ihmisyhteisön jäseniä. Sosiaalistuminen ei voi yksinään määrätä ihmisarvoa. Olen kuitenkin argumentin esittäjän kanssa samaa mieltä siitä, että ratkaisuvalta sikiön kohdalla kuuluu äidille.

Kysymys ihmisarvosta on hyvin vaikea. On yleistä väittää, että ihmisarvo perustuu kehittyneeseen ajattelukykyymme ja sen mukanaan tuomiin mahdollisuuksiin (esim. mahdollisuuteen arvostaa omaa elämäämme). Ongel-

maksi nousee kuitenkin tällöin aina pienten lasten ja älyllisesti vammaisten ihmisten ihmisarvo. Heiltä ei tällaista älyllistä kapasiteettia löydy. Silti katsoimme heidän omaavan täyden ihmisarvon (filosofi 1).

Tutkimuksen tekijät olivat haastatteluvaiheen jälkeen hyvin tietoisia filosofien edellä korostamista näkökohdista. Miksi panelistien hyvin hankalaksi kokema pisteytyskysymys kuitenkin esitettiin vielä arvioinnin toisella kierroksella? Taustalla olivat seuraavat keskustelua toisella kierroksella pohjustaneet näkökohdat ja niistä varsinkin näkökohta d.

a) Alkioiden ihmisarvon asteen pohdinta on tärkeää, koska alkioiden käyttöä tutkimustarkoituksiin ja myöhemmin hoidollisiin tarkoituksiin voidaan perustella sillä, että näin voidaan ehkäistä raskauksien aikaisia alkioiden/sikiöiden kuolemia (kehitysmekanismien parempi tuntemus, alkioiden vaurioiden tunnistaminen ja korjaaminen), pidentää elinikää (mm. syöpien ja sydänvaurioiden hoito) ja jatkaa ihmisarvoista elämää (Parkinsonin taudin ja Alzheimerin taudin hoidot).

b) On otettava huomioon, että tulevaisuudessa voi kehittyä em. tautien hoitoon muitakin tapoja kuin alkiokantasolujen käyttö. Tautien geneettisen taustan tuntemus, niiden syntyyn vaikuttavien ympäristö/käyttäytymistekijöiden ottaminen huomioon sekä aikuiskantasolujen käyttömahdollisuudet ovat vaihtoehtoisia ratkaisuja.

c) Suomalaisten äitien tällaisissa tilanteissa tekemien todellisten valintojen pohjalta voidaan päätyä kysymyksen asteikolla seuraavaan arvioon: yli jäänyt munasolu, hedelmöittynyt munasolu ja blastokysti 0, 12-viikkoinen sikiö 20, 23-viikkoinen 200.

d) Eettinen keskustelu ei näissä kysymyksissä ole yleensä tapahtunut pisteytyksinä, vaan selvien rajojen asettamisena sille, mihin alkion kehityksen vaiheeseen saakka tutkimuskäyttöä voidaan sallia. Selvät normit ovat paikallaan päätöksenteon kannalta.

Esitetyn kysymyksen kannalta viimeisin näkökohta on tärkein, ja sen tärkeyden hyväksyivät myös kaksi kysymystä eniten kommentoinutta filosofia, vaikka toinen heistä ei hyväksynyt pisteytystä. Normit merkitsevät sitä, että vaikka äidille annetaan lopullinen ja ehdoton päätösvalta alkionsa tai sikiönsä kohtelusta, hänen päätöksensä voidaan toki monin tavoin pyrkiä vaikuttamaan. Normit ilmaisevat selkeästi yhteiskunnan tahtoa liittyivätpä ne sallittuihin perusteisiin aborteille tai abortoitavan sikiön ikään. Mikä tär-

keintä asian kannalta: yhteiskunta voi lisäksi ilmaista arvostuksiaan monin muin tavoin, kuten esimerkiksi taloudellisesti tukien syntyvän lapsen perhettä.

Yhteiskunnallisen vaikuttamisen ei tarvitse olla pakottamista. Vaikka yhteiskunnallisesti voitaisiin muodostaa yleinen näkemys äidille hyväksyttävistä terveystarpeista kysymyksen pisteytyksen muodossa ja suostuttelevia toimenpiteitä mitoitettaisiin tämän mukaan, äidille voidaan toki tehdä täysin selväksi, että lopullinen ratkaisu terveystarpeista hyväksymisestä on yksin hänen. Käytännössä aivan ilmeisesti hoitava lääkäri joka tapauksessa usein viestittää äidille riskitilanteesta eräänlaisesta ”yhteiskunnallisesta hyväksyttävyydestä” kertomalla, millaisia riskejä vastaavassa tilanteessa olevat muut äidit ovat hyväksyneet (vrt. äitien ratkaisuja hyvin tunnevan asiantuntijan haastattelukierroksella esittämä näkökohta c). Tällaisen tiedon neutraali ilmoittaminen on itse asiassa vähemmän johdatteluvaa kuin vaikkapa vastaaminen äidin kysymykseen: ”Miten sinä toimit minun asemassani?”

On siis kaksi asiaa, jotka on syytä pitää erillään. Toinen on äidin tai vanhempien ehdoton oikeus ”viimeiseen sanaan” tietyissä hyvin väljästi määritellyissä yhteiskunnallisesti hyväksytyissä rajoissa. Näistä rajoista selvästi tärkein on raskauden keskeytyksen viivainen sallittu ajankohta. Toinen on ”yhteiskunnallinen suotavuus” tai joissakin tapauksissa käytännössä sen vastineena toimiva ”normaali käyttäytyminen”. Normaalien käyttäytymisen mukaista Suomessa ilmeisesti nykyisin on, että kantasolulinjojen tekemiseen tarvittavissa vaiheissa (munasolu- tai blastokystivaiheessa) olevien alkuioiden vuoksi ei olla lainkaan valmiit hyväksymään äidin terveyttä vaarantavia riskejä. Sen sijaan asiantuntijan esittämän ”käytännön normin” mukaan ollaan valmiit hyväksymään jopa 20 %:n luokkaa olevia äidin kuoleman riskejä sikiöiden osalta, jotka ovat keskosrajan tuntumassa. Tällaisen käytännön normin olemassaoloa ei voi kuitata seuraavalla filosofipanelistin periaatteesta toki oikealla kannanotolla näkökohtaan c:

Tämä on tilastollisesti mielenkiintoinen tulos. Sen pohjalta ei kuitenkaan voida päätellä, millaisia valintoja raskaana olevien naisten pitäisi tehdä. Moraalissa ei ole kysymys enemmistöpäätöksistä.

Geenigeneralisti esitti samaan asiaan liittyvän sarkastisen huomion:

Se, että esim. alkoholistiäitejä ei pakkohoideta, kuvastaa, että sikiöllä ei ole samaa ihmisarvoa kuin lapsella. Lapsi huostaanotettaisiin, jos joku juottaisi sille viinaa.

Yhteiskunnallisen suotavuuden suhteen jokainen voi toki tehdä arvioitaan – jopa miehet tai lisääntymiskyvyttömät. Suotavuuteen myös aivan ilmeisesti vaikuttaa, mitä alkioantasoluilla voidaan tehdä sellaista, mihin aikuiskantasolut eivät järjellisin kustan-

nuksin pysty. Tässä keskustelussa alkion itseisarvon yhteiskunnallisella määrittelyllä on merkityksensä, kuten filosofipanelisti pani merkille kommentoidessaan näkökohtia a ja b:

Alkiotutkimuksen avulla voidaan löytää hoitokeinoja sairauksiin. Se, että jollain keinolla voidaan löytää hoitokeinoja vakaviin sairauksiin, ei kuitenkaan yksinään riitä oikeuttamaan tuota keinoa. (Esimerkiksi eivapaaehtoisilla ihmiskokeilla voitaisiin löytää hoitokeinoja sairauksiin, mutta emme silti pidä niitä hyväksyttävänä). Näin ollen on tärkeää käydä keskustelua siitä, onko alkiotutkimus hyväksyttävä keino. Alkiotutkimuksen hyväksyttävyys näyttää paljolti riippuvan alkion ihmisarvosta. Näin ollen keskustelua siitä on tärkeää käydä.

Hoitokeinoja voidaan löytää monilla eri tavoilla. Se, että alkiotutkimukselle on olemassa vaihtoehtoja, ei kuitenkaan sinällään tarkoita, että alkiotutkimusta ei pitäisi lainkaan tehdä (filosofi 1).

9.3. Eettiset periaatteet ja menetelmät alkioiden hankinnassa tutkimus- ja lisääntymistarkoituksiin

Suomalaisten asiantuntijoiden monin kohdin poikkeavat eettiset näkemykset Sveitsin arvioinnissa esitetyistä heijastelevat niitä suuria eroja, joita vallitsee alkiokantasolujen käsittelyn osalta eri EU-maiden kesken. Lainsäädännöllinen tilanne kantasolujen käytön osalta oli vuoden 2001 lopussa seuraava Euroopassa lähtien sallivimmista käytännöistä (Alkiot ..., 2001):

Englanti. Laki hedelmöityksestä ja alkiotutkimuksesta 1990. **Minkä ikäisiä alki-oita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk kylmäsäilytyksen jälkeen. **Kylmäsäilytys:** 5 vuotta, 10 vuotta asianomaisen suostumuksella. **Tutkimuksen ehdot:** Viranomaisen lupa. **Rajoitukset:** Muun kuin hoitotarkoituksessa tapahtuvan tutkimuksen on edistettävä hedelmättömyyshototekniikoiden parantamista, lisättävä synnynnäisten sairauksien sekä keskenmenojen syiden tuntemusta, parannettava ehkäisyvälineiden laatua, kehitettävä järjestelmiä epänormaalien geenien tai kromosomien tunnistamiseksi ennen alkion kiinnittymistä kohtuun. **Bioetiikan valvonta:** Bioeettinen komitea.

Suomi. Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta 1999. **Minkä ikäisiä alki-oita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk hedelmöityksen jälkeen. **Kylmäsäilytys:** 15

vuotta, minkä jälkeen tuhottava. **Tutkimuksen ehdot:** Vain viranomaisten valtuuttamat laitokset. **Rajoitukset:** Alkioiden tuottaminen yksin tutkimustarkoituksiin on kielletty. Sikiötutkimus voidaan tehdä vain ainoastaan raskaana olevan naisen kirjalliseen suostumukseen perustuen. Sukulinjaa muuttava tutkimus on kielletty, ellei sillä pyritä estämään tai hoitamaan vakavaa sairautta. **Bioetiikan valvonta:** Vain viranomaisten valtuuttamat laitokset.

Ruotsi. Lait koeputkihedelmöityksestä ja alkio tutkimuksesta 1988, 1991. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk hedelmöityksestä. **Kylmäsäilytys:** Ei. **Tutkimuksen ehdot:** Alkio tuhottava tutkimuksen päätyttyä, alkion kiinnittäminen kohtuun tutkimustarkoituksessa on kielletty. **Rajoitukset:** Alkion geneettiseen muuttamiseen tähtäävä tutkimus on kielletty.

Tanska. Laki avustetusta lisääntymisestä 1997. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk kylmäsäilytyksen jälkeen. **Kylmäsäilytys:** 1 vuosi asianomaisen ja puolison suostumuksella. **Tutkimuksen ehdot:** Alueellisen eettisen komitean lupa. Tutkimuksen on edistettävä hedelmättömyyshoitotekniikoiden parantamista, kehitettävä alkiodiagnostiikkaa. **Rajoitukset:** Geneettisesti erilaisten alkioden tai niiden osien yhdistäminen on kielletty. Tutkimuksessa käytettyjä munasoluja ei saa siirtää kohtuun. **Bioetiikan valvonta:** Kansallinen eettinen komitea.

Ranska. Lait 1994, 1997. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 7 vrk kylmäsäilytyksen jälkeen. **Kylmäsäilytys:** 5 vuotta, jonka kuluessa puoliset voivat luovuttaa alkion toiselle pariskunnalle. **Tutkimuksen ehdot:** Riippumattoman komitean lupa ja puolisoiden lupa. Tutkimuksesta on oltava välitöntä hyötyä sikiölle tai lisääntymislääketieteelle. **Rajoitukset:** Alkioiden tuottaminen yksin tutkimustarkoituksiin on kielletty. Sukulinjaa muuttava tutkimus on kielletty. **Bioetiikan valvonta:** Kansallinen eettinen komitea.

Espanja. Laki avustettua lisääntymistä koskevista tekniikoista 1988. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk vanhempien suostumuksella. **Kylmäsäilytys:** 5 vuotta. **Tutkimuksen ehdot:** Tutkimuksen oltava diagnostista tai hoitoon tähtäävää, muussa kuin hoitotarkoituksessa tapahtuvaa tutkimusta lupa harjoittaa vain elinkelvottomilla alkiolla ja vain, jos sitä ei voi harjoittaa eläimillä.

Kreikka. Terveysasioita käsittelevän yleisneuvoston julkilausuma vuonna 1998. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Alle 14 vrk hedelmöityksen jälkeen. **Kylmäsäilytys:** Ei. **Tutkimuksen ehdot:** Eettisen komitean lupa. **Rajoitukset:** Kloonaus selkeästi kielletty. **Bioetiikan valvonta:** Eettisiä komiteoita.

Saksa. Laki alkioiden suojelusta 1992. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Ei saa käyttää lainkaan. **Kylmäsäilytys:** Kielletty. **Tutkimuksen ehdot:** Sallittu vain, jos hyötyä alkioille, muussa tapauksessa kuin hoitotarkoituksessa kielletty. **Rajoitukset:** Kloonaukset kielletty. Alkioiden tuhoaminen kielletty ja alkioiden luonti vain raskaustarkoituksiin on sallittu. Alkion totipotentsolujen erottaminen ja käyttö tutkimuksessa ja diagnostiikassa on kielletty. **Bioetiikan valvonta:** Liittovaltion lääketieteellisen järjestön eettisiä kysymyksiä käsittelevä keskuskomissio.

Itävalta. Laki lisääntymislääketieteestä 1992. **Minkä ikäisiä alkioita saa käyttää tutkimuksessa:** Ei lainkaan. **Kylmäsäilytys:** 1 vuosi. **Tutkimuksen ehdot:** Kielletty. Myös alkioiden lahjoittaminen on kielletty. **Rajoitukset:** Lisääntymishoito sallittu vain vakituisessa heteroseksuaalisessa suhteessa oleville ja vain yhdellä varhaismunasolulla. **Bioetiikan valvonta:** Eettinen komitea tutkimuslaitoksissa.

Irlanti. Säädelään vuonna 1983 tehdyllä perustuslain muutoksella. **Tutkimuksen ehdot:** Kaikki tutkimus ja käyttö kielletty.

Lainsäädäntötilanne on epäselvä tai lainsäädäntöä ei ole lainkaan Belgiassa, Italiassa, Luxemburgissa ja Alankomaissa. Sveitsissä näyttäisi vuosina 2001–2002 tehdyn teknologian arvioinnin pohjalta olevan syntymässä Saksaa muistuttava lainsäädäntö. Myös arvioitsijan (Hüsing ym., 2002) valinta saksalaisesta tutkimuslaitoksesta (ISI, Institut für System und Innovation Forschung, Karlsruhe), näyttäisi tukevan tällaista johtopäätöstä.

Asiantuntijat saivat arvioitavakseen tilannetta Suomessa vuonna 2015 kuvaavia väitteitä. Väitteitä kommentoivat 10–11 panelistia.

Taulukko 14. Lisäntymis- tai tutkimustarkoitukseen käytettyjen alkioiden hankinta 2015

Hankinnan eettiset periaatteet asiantuntijoiden hyväksymisjärjestyksessä	Haastatteluihin perustuva arvio tilanteesta 2015	Asiantuntijoiden osuus, jotka arvioivat tilanteen vallitsevan 2015
Alkioiden tutkimuskäytön/hoidojen nykyiset ehdot säilyvät pääpiirtein ennallaan Suomessa (ks. edellä lainsäädännön maittainen vertailu, erityisesti Suomi).	Kyllä	100 %
Kyetään valvomaan, että Suomessa hoitoihin käytetyt alkiokantaset on tuotettu todella hedelmöityksestä yli jääneistä soluista.	Kyllä	100 %
Tumansiirtoon (kloonaukseen) perustuvien kantasolujen käyttö sallitaan Suomessa erityisryhmille lisääntymiseen.	Ei	23 %
Sukusoluihin vaikuttaminen geenin siirroilla sallitaan rajatuissa tapauksissa.	Ei	20 %
Alkioita saa tuottaa Suomessa pelkästään tutkimustarkoituksiin.	Ei	13 %

Keskustelua aiheesta viriteltiin tutkimuksen toisella kierroksella seuraavilla näkökohdilla:

a) Miten tahansa kehitystä säädelläänkin, sen pitäisi olla loogista ja yksiselitteistä. Esimerkiksi Belgiassa alkion soluja ei saa tuottaa tutkimustarkoituksiin, mutta maahan saa tuoda ns. ulkomaalaisia alkionsoluja ja käyttää niitä. Tällainen kaksinaismoralistinen käsitys ei ole omiaan parantamaan tutkimusolosuhteita.

b) Miten tulisi suhtautua kaupalliseen toimintaan alkioiden hankinnassa? Miten tulisi kohdella yritystä, joka hankkii alkioita kehityksistä "vapaaehtoisilta" luovuttajilta, joita palkitaan tuntuvilla "lahjoilla" (esim. 1 000 euroa). Tämän tyyppisestä toiminnasta on tiettyä näyttöä. Kaupallistumista voi pitää suurena uhkana alan kehitykselle.

c) Tautia kantamattoman vanhemman kloonamisessa tumansiirrolla on paljon ongelmia. Tällöin kloonataan "vanha" solu, jossa on tuhansia ja tuhansia mutaatioita. Tuloksena syntyy joka tapauksessa epätäydellinen yksilö, jolla

tulee olemaan erilaisia vaivoja. Tutkittaessa kloonattuja eläimiä on käynyt selkeästi ilmi, että kaikki kloonatut yksilöt ovat jollain tavoin epänormaaleja. Vanhemmat tuskin haluavat itselleen lasta, jolla olisi joka tapauksessa jotain poikkeavuuksia. Ihmiskloonaus, sitten kun se tehdään, tulisi tehdä käyttäen menetelmiä ja tekniikoita, jotka varmasti takaavat terveen uuden yksilön syntymisen. Tätä samaa periaatetta tulisi soveltaa myös esimerkiksi lemmikkieläimiin. Koirat, joita eräs Kalifornialainen yritys kloonaa, voivat aiheuttaa vakavaa vaaraa, mikäli ne ovat jollakin tavoin luonnevikaisia.

d) Tuman siirtoon perustuvaa partenogeneettistä lisääntymistä voisivat haluta paitsi lisääntymiskyvyttömät myös esimerkiksi pienenä kuolleen lapsen vanhemmat hänen soluistaan. Kiinnostuneita olisivat myös naisparit, joille voitaisiin kehittää todellinen yhteinen jälkeläinen yhdistämällä heidän kaksi haploidisoluun.

e) Geenien siirrossa sukusoluihin on jo nyt edistytty niin paljon, että geenin siirto juuri oikeaan paikkaan onnistuu noin 98 % todennäköisyydellä. Toimittaessa *in vitro* mahdollinen virhe voidaan vielä tarkistaa kahdeksansoluvaiheessa. Menettely soveltuu erityisesti yhden tai muutaman geenivirheen (esim. perinnöllisen taudin) torjuntaan.

f) Lopullisten päätösten kantasolujen käytöstä ja sen turvallisuudesta tulee nojata tiukasti asiantuntijoiden lausuntoon. Kansanedustajat eivät ole asiantuntijoita kantasolututkimuksessa ja toimivat monesti tunteiden ja luulotte-lun perusteella. Harhatietämys perustuu usein liikkeiden, kuten geeniturvayhdistyksen, virheelliseen ja täysin perusteettomaan argumentointiin asi-oista, jotka ovat vain löyhästi liitoksissa toisiinsa.

g) Jotta poliittiset ratkaisut kantasoluihin liittyen tehtäisiin valistuneesti, väestön tiedon tasoa tulisi nostaa ja kuulla mm. erilaisia potilasjärjestöjä, myös niitä, jotka voivat hyötyä kantasoluhoidoista. Väestöä on pyritty viime aikoina johtamaan harhaan esittämällä ylimitoitettua toiveikkuutta aikuiskantasolujen mahdollisuuksista.

Kommentoineet asiantuntijat uskoivat kantasolujen käytön ja sen valvonnan perustuvan vuonna 2015 hyvin samanlaisiin perusteisiin kuin nytkin. He olivat yksimielisiä siitä, että 2015 kyetään valvomaan, että Suomessa hoitoihin käytetyt alkiokantasolut on tuotettu todella hedelmöityksestä yli jääneistä soluista. Keskeisenä uhkana voi pitää näkökohtien a) ja b) tapaan alkioiden hankintaa ulkomailta ja erityisesti kehitysmaista. Kaksi filosofia esitti kommentteja tästä asiasta:

Munasolukauppa on suuri eettinen ongelma. Lahjoittamisen pitäisi perustua todelliseen vapaaehtoisuuteen, ei suuriin houkutuksiin, joita on vaikea vastustaa. Kehitykseen voidaan reagoida eri tavoin. Yksi mahdollisuus on lainsäädännöllä kieltää alkioiden ja sukusolujen tuonti maahan tai rajoittaa niiden tuontia siten, että tällaisten kaupallisten firmojen tuotteiden tuonti tulee kielletyksi. Jos asiaan ei puututa lainsäädännöllä, tutkijayhteisön oma moraalinen ja eettinen säännöstö ja käytäntö voi rajoittaa kaupankäyntiä tällaisten firmojen kanssa (filosofi 1).

Alkioiden tuonnin salliminen on johtamassa hirvittäviin näkymiin: mitä todennäköisimmin naisten riistoon köyhissä maissa. Alkioiden hankinnan mahdollinen kaupallistuminen on karmivaa. Väestöliitto hankkii nytkin venäläisiltä naisilta Pietarista munasoluja hedelmöityshoitoihin. Tästä ei ole keskusteltu julkisuudessa lainkaan. Suomalaiset pariskunnat tarvitsevat munasoluja ja venäläisnaiset rahaa (n. 200 €/munasolu) (filosofi 2).

Suhtautuminen tuman ja geenin siirtoihin jakoi panelisteja. Näkökohdissa c), d) ja e) toisaalta varoiteltiin tuman ja geenien siirtoon liittyvistä vaikeuksista, mutta toisaalta myös korostettiin, että onnistuminen erityisesti geenien siirroissa on paljon parantunut takavuosista. Näkökohtaan c) sisältynyt piilevä oletus joskus tulevaisuudessa tapahtuvasta ihmiskloonauksesta kirjoitti kantasolututkijalta kommentin ”jos – ei kun – toteutuu...” ja filosofilta kysymyksen, kuinka ihmiskloonauksen onnistuminen voidaan koskaan taata ilman ihmiskokeita. Kuten edellisessä luvussa todettiin, vuoden 2002 lopussa julkistettiin kohu-uutinen ihmisen kloonauksesta, mitä ei kuitenkaan ole voitu vahvistaa ja jonka uskottavuus on hyvin kyseenalainen.

Geenigeneralisti katsoi, että näkökohdassa d) esitetty partenogeneesi on nykytiedon mukaan mahdotonta: osan geneista pitää tulla isältä, osan äidiltä. Tämä ei haittaa kloonauksessa, koska kyseisessä solussa leimautuminen (imprinting) on jo tapahtunut, mutta se haittaisi kahden munasolun yhdistämisessä (tai kahden siittiön). Sama geenigeneralisti kommentoi myös geeninsiirtoa yhden geenin aiheuttamien perinnöllisten tautien torjunnassa (näkökohta e) Hänen mukaansa on äärimmäisen harvinaista, että geenivirhe on joka sukusolussa eli sama tulos voidaan normaalisti saada aikaan alkiodiagnostiikalla.

Filosofipanelistin mukaan partenogeneesi muuttaisi radikaalisti ihmisenä olemisen ehtoja – kuollutta ei nyt saa takaisin edes kloonamalla. Se voisi merkitä myös huonoa miessukupuolen kannalta: olisiko miehet todella voitava syrjäyttää totaalisesti ihmissuvun lisääntymisestä?

Vaikka kommentoijien panelistien selvä enemmistö ei uskonut tuman ja geenien siirtoihin vuonna 2015, on kiintoisaa, että keskeinen geenigeneralisti oli valmis ottamaan niihin molempiin myönteisen kannan. Myöskään yksi filosofi ei nähnyt estettä kloonaukselle ja geenien siirrolle, jos ne vain voivat tapahtua turvallisesti. Kloonauksen suhteen hän esitti puolittain hyväksyvän ja puolittain vastustavan kannanoton:

EI, koska maailmassa jo muutenkin liikaa ihmisiä ja paljon orpoja, ja sosiaalinen vanhemmuus on geneettistä tärkeämpää. Lisäksi menetelmä on tuskin vielä vuonna 2015 kovinkaan luotettava. **KYLLÄ**, koska mahdollisuus geneettiseen vanhemmuuteen tarjotaan muillekin erityisryhmille ja jos ja kun geneettistä vanhemmuutta pidetään kovin tärkeänä, niin oikeudenmukaisuuden nimissä oikeus olemassa olevien teknisten apujen käyttöön tulisi olla kaikilla (filosofi 1).

Toinen filosofi edusti varovaisempaa kantaa molempiin asioihin:

Kloonaus ei ehkä sinällään ole moraalisesti tuomittavaa. Tällä hetkellä (ja uskoakseni myös vuonna 2015) kloonaukseen liittyy kuitenkin niin suuria riskejä (kloonille ja raskaana olevalle naiselle), että kloonausta ei pitäisi sallia. Tekniikat ovat vielä liian kehittymättömiä.

Myöskään siinä, että geeninsiirroilla vaikutetaan sukusoluihin, ei sinällään ole mitään moraalisesti tuomittavaa. Olisihan periaatteessa vain hyvä, että perinnöllistä sairautta ei parannettaisi vain henkilöiltä itseltään, vaan myös hänen tulevilta jälkeläisiltään. Tässäkin on kyseessä tekniikoiden tämän hetkinen kehittymättömyys. Koska geeninsiirtotekniikoita ei hallita vielä riittävästi hyvin, olisi moraalisesti kyseenalaista vaikuttaa sukusoluihin, jolloin muutokset periytyvät hoidettavan jälkeläisillekin. Tekniikoiden kehittyessä tällainen vaikuttaminen kuitenkin tulee hyväksyttäväksi (filosofi 2).

Näkökohta f) vaikutti filosofipanelistista kovin elitistiseltä. Kansanedustajat voivat hänen mukaansa tehdä päätöksiä asiantuntijalausuntoihin nojaten. On kyseenalaista päästää yhden alan asiantuntijoita muokkaamaan lainsäädäntöä mielensä mukaiseksi. Toisen filosofin mukaan myös asiantuntijoilla on monenlaisia sidoksia ja sidonnaisuuksia (erityisesti taloudellisia). Ei ole riippumatonta asiantuntemusta. Geenigeneralisti piti näkökulman g) mukaista tiedon yleistason nostamista erityisen tärkeänä. Filosofipanelisti epäili, ettei näkökohdan esittämää aktiivista harhaanjohtamista ole tapahtunut, vaan pikemminkin kyse on ollut ylimitoitetusta toiveikkuudesta.

10. Kuinka hyödyntää ihmisen perimää ja kantasoluja koskevaa tietoa parhaiten kansanterveyttä tai kansantaloutta edistään?

10.1. Tärkeimmät tuotealueet, jotka perustuvat ihmisen perimää ja kantasoluja koskevaa tietoon

Arvioinnin haastattelukierroksella kaikilta asiantuntijoilta tiedusteltiin mitä he pitivät tärkeimpinä erilaisista ihmisen perimää tai kantasoluja koskevan tiedon sovellutuksista. Tärkeyttä tarkasteltiin kahdelta kannalta: kansanterveyden ja talouden. Panelistien erilaista tapaa tarkastella tulevaisuutta kuvaa se, että kaikkiaan 22 panelistia, jotka ottivat kantaa tähteyssuhteeseen 11, ottivat kantaa pelkästään kansanterveyden kannalta, 4 pelkästään talouden kannalta ja vain 7 molemmilta kannoilta. Yhdestätoista talouteen kantaa ottaneesta 7 oli talouseksperteiksi nimettyjä.

Haastattelukierroksella annetut vastaukset on koottu taulukkoon 15. Taulukossa on esitetty ne sovellutukset, jotka haastatellut ennakoivat kolmeksi tärkeimmäksi (I:ksi, II:ksi ja III:ksi tärkein) kansanterveyden ja kansantalouden kannalta vuonna 2010. Vastaukset on esitetty sovellutusalueittain osuuksina kaikista ko. tähteyssijalle asetetuista. Eli jos esimerkiksi tietty sovellutus sai neljä mainintaa I sijalle kansanterveyden kannalta ja kaikkiaan mainintoja ko. sijalle oli 20, osuudeksi muodostui 20 %.

Jos verrataan paneeliin taloudellisena eksperttinä valitun kannanottoja muiden kannanottoihin, olennainen ero oli lääkkeiden valmistuksen (sovellutuskohde 2) korostaminen verrattuna diagnostisten tuotteiden kehittämiseen (sovellutuskohde 1). Tämä ero tuli näkyviin sekä kansanterveyden edistämisen että varsinkin kansantaloudellisen edullisuuden osalta. Haastattelukierroksella kysyttiin myös niitä sovellutuskohteita, joista suomalaisesta tutkimuksesta olisi eniten hyötyä kehitysmaille. Tällaiseksi hyötymiskohteeksi nimettiin ylivoimaisesti useimmin kohtana 3 taulukossa mainitut rokotukset.

Taulukko 15. Tärkeimmät ihmisen perimään liittyvän tiedon ja kantasolututkimuksen sovellutukset

Sovelluskohteet I sijojen perusteella kansanterveyden kannalta järjestettyinä	Kansanterveyden kannalta tärkeimmät sovellukset 2010, sijat %			Kansantalouden kannalta tärkeimmät sovellukset 2010, sijat %		
	I	II	III	I	II	III
1. Geenitestien kehittäminen ja myyminen tautien tai niihin altistumisen toteamiseksi, lääkkeiden ja hoitojen tehokkuuden arvioimiseksi, ravintoaineiden sopivuuden toteamiseksi tms. ottaen huomioon yksilön geneettinen profiili (pharma-cogenetics)	47	18	11	38	17	9
2. Lääkkeiden valmistus maailmanmarkkinoille	18	12	11	31	25	18
3. Rokotteiden ym. ennaltaehkäisyyn muotojen valmistaminen maailmanmarkkinoille	12	12	0	0	0	0
4. Testauksissa tarvittavien instrumenttien ja reagenssien valmistus ja myynti (mm. biosirut)	6	29	5	8	50	9
5. Solujen tuotanto kantasoluilla (kantasolut, verisolut <i>in vitro</i> tms.)	6	12	16	0	0	18
6. Funktionaalisten elintarvikkeiden valmistaminen, jotka ottavat huomioon niiden geneettisen sopivuuden asiakkaalle (vrt. laktoosi-intoleranssigeeni)	6	6	26	16	0	9
7. Sekvensointi-informaation kokoaminen ja myynti ihmisen perimästä, vaihtelusta ihmisten välillä ja vertailut alempien organismien sekvensseihin	6	6	11	0	0	0
8. Spesifien kantasoluhoidojen järjestäminen tiettyihin tauteihin mm. Parkinsonin tauti-, Alzheimerin tauti, diabetes, sydänviat	6	0	5	0	0	9
9. Sopivien tuotantoalustojen kehittäminen lääkkeiden ja funktionaalisten elintarvikkeiden valmistukseen	0	6	11	8	8	27
10. Testielimien tuottaminen lääkkeiden kokeilua varten kantasoluilla	0	0	5	0	0	0
YHTEENSÄ	101 %	101 %	101 %	101 %	100 %	99 %

Haastattelukierroksella oltiin yleisesti sitä mieltä, että kantasoluhoidot eivät ole kehittyneet vielä kansanterveyden kannalta merkittävien hoitojen tasolle 2010, vaikka muutamien alan asiantuntijoiden nimessä ne kansanterveyden kannalta keskeisimpiin tulevien odotusten perusteella. Lähtien tästä havainnosta tarkastelun kansanterveydellisen ja kansantaloudellisen hyödyn arvioinnissa otettiin tutkimuksen toisella kierroksella uudeksi viitevuodeksi 2015. Asiantuntijoita pyydettiin haastattelukierroksen tapaan nimeämään kolme ko. vuonna kansanterveydellisesti ja kansantaloudellisesti keskeisintä sovelluskohdetta.

Johtuen ilmeisesti siitä, että eri sovelluskohteita koskevan kansanterveydellisen ja kansantaloudellisen kokonaisarvion esittäminen oli toisen kierroksen lomakkeen viimeisessä osassa ja vastaamista ei ”valvottu” haastattelukierroksen tapaan, vastausaktiivisuus jäi toisella kierroksella hyvin alhaiseksi. Ainoastaan seitsemän asiantuntijaa kommentoi kysymystä. Heistä kolme oli taloustuntijoita.

Keskustelua aiheesta arvioinnin toisella kierroksella johdateltiin seuraavilla kansantaloudelliseen merkitykseen liittyvillä näkökohdilla:

- a) Pohdittaessa sitä, mikä on Suomessa taloudellisesti edullista tällä alueella, on hyvä tiedostaa eräitä perusasioita. Yhden lääkkeen valmistus maailmanmarkkinoille siten, että omistaa/on saanut lisenssin kautta kaikki valmistukseen tarvittavat patentit ja on tehnyt onnistuneesti eläin- ja kliiniset kokeet maailman mittakaavassa, vaatii nykyisin miljardin markan suuruusluokkaa olevan panostuksen ja voi kuitenkin johtaa epäonnistumiseen. Kuitenkin jos tarkastellaan nykyisin työllistymistä Suomessa lääkkeiden/diagnostisten valmisteiden/ reagenssien valmistukseen, lääkkeiden valmistus on edelleen avainasemassa. Lääkkeiden valmistuksessa työskentelee noin 5 000 – 6 000 henkeä (lähinnä Orion ja Leiras), joiden työllistyminen tosin riippuu muutamasta menestystuotteesta. Diagnostiikka ja reagenssit työllistävät yhteensä Suomessa noin 1 500 – 2 000 henkeä.
- b) Koska lääkkeiden tai rokotteiden valmistus näyttää tulevaisuudessakin olevan alalla taloudellisen menestymisen perusvaihtoehto, olennainen kysymys on, missä lääkkeiden valmistuksen elinkaaren vaiheissa Suomessa halutaan toimia. Toinen vaihtoehto on suuntautua entistä määrätietoisemmin diagnostiikkiin tuotteisiin mm. geneettiseen testaukseen perustuen. Taloudelliselta kannalta markkinat eivät kuitenkaan näyttäisi olevan siellä kovin suuret ja esimerkiksi biosirujen markkinoilla vallitsee kova kilpailu siitä, kuka kykenee valtaamaan asemat standardisirujen valmistajana. Tosin tilanne saattaa olennaisesti muuttua täsmähoitojen yleistyessä. Vielä yksi mahdollisuus näyttäisi olevan suuntautuminen terveysvaikutteisiin elintarvikkeisiin. Suh-

tautuminen geneettisesti muunneltuun ruokaan on kuitenkin Suomessa huomattavasti kielteisempää kuin Yhdysvalloissa.

Tähän yhteyteen on mielekästä liittää myös niitä haastatteluvaiheen pohjalta muodostettuja näkökohtia, jotka esitettiin arvioinnin toisella kierroksella myöhemmin, mutta jotka olennaisesti liittyvät eri sovellutusalojen suhteelliseen lupaavuuteen:

- c) Tekes on rahoittanut Turun geenisirujen hyödyntämiskeskusta ja käynnistänyt monia lääkealan ja erityisesti geenitiedon hyödyntämisen tulevia mahdollisuuksia selvitteleviä teknologiaohjelmia (mm. Diagnostiikka 2000, Lääke 2000). Uusin käynnistetty ohjelma on Neobio 20 milj. markan rahoituksella, jossa pyritään tarkastelemaan biotekniikan kaukaisempiäkin kehitysmahdollisuuksia. Toistaiseksi Tekes on rahoittanut vain yhtä kantasoluihin liittyntä kehitysprojektia.
- d) Bioteollisuudessa voisi Tekesille tehdyn lääkeklusteria koskevan selvityksen mukaan vuonna 2010 työskennellä noin 12 000 henkeä. Menestyksen lähtökohtana voisivat olla hyvin tutkitut suomalaiset taudit. Yksi menestysalue voisivat olla ruokavalioon liittyvät vaivat (esim. laktoosi-intoleranssigeeni). Bioinformatiikan osalta puuttuu menestykseen vaadittavia taitoja. Standardisoituvilla ja kovasti kilpailluilla biosirujen tuotannon markkinoilla tuskin voidaan menestyä. Standardisiruja voidaan toki hyödyntää menestystuotteissa kuten Nokia kännyköissään piisiruja.
- e) Lääkealan liikevaihto Suomessa voisi olla 800–1 000 miljoonaa euroa vuonna 2010 ja diagnostiikan noin 150 miljoonaa euroa. Taustana tälle arviolle on, että lääkealan maailmanmarkkinoiden on arvioitu silloin olevan noin 350 miljardia euroa ja *in vitro* diagnostiikan vain runsaat 15 miljardia euroa.

Kaikki kommentoineet talousasiantuntijat asettivat vuoden 2015 tapauksessa kansanterveyden kannalta tärkeimmäksi sovelluskohteeksi taulukon ensimmäisen sovelluksen eli geenitestien kehittämisen ja myymisen tautien tai niihin altistumisen toteamiseksi. Kansantaloudellisen merkityksen osalta yksi heistä asetti sen ensimmäiseksi, kaksi toiseksi tärkeimmäksi. Kaksi taloustuntijaa piti lääkkeiden valmistusta kansantalouden kannalta tärkeimpänä sovelluskohteena yhden pitäessä sitä toiseksi tärkeimpänä. Kansantalouden kannalta kolmannelle sijalle kaikki asettivat taulukon sovelluksen 4 eli testauksessa tarvittavien instrumenttien ja reagenssien valmistuksen ja myynnin (mm. biosirut). Vain yksi talousekspertti nimesi kantasolusovellukset (taulukon sovellus 8) kansanterveyden kannalta kolmen keskeisimmän joukkoon vuonna 2015. Kolmen tärkeim-

män joukossa mainittiin edellä mainittujen ohella sovellus 3 eli rokotteet ja sovellus 6 eli funktionaaliset elintarvikkeet.

Yksi alaan laajasti perehtynyt talousasiantuntija esitti seuraavan geenitestaukseen liittyvän kommentin:

Ensimmäisenä mainittu sovellutuskohta on ymmärrettävä laajasti. Geenitieto johtaa moneen uuteen diagnostiseen sovellutukseen, joka ei liity geeneihin. ”Poikkitieteellinen” integraatio ”lääke – diagnostiikka – instrumentti” on nyt tutkimusedellytys, mutta 2015 business-konsepti. Siinä onkin Suomen sauma.

Muut neljä kommentaattoria piti taloustuntijoihin verrattuna kantasolusovellutuksia vuonna 2015 lupaavampina kansanterveyden kannalta. Tätä tosin selitti se, että yksi neljästä kommentaattorista on kantasolututkija, joka asetti sovellutuksen 8, eli tautien kantasoluhoidot kansanterveyden kannalta tärkeimmäksi sovellutuskohteeksi ja sovelluksen 5, eli solujen tuotannon kantasoluilla toiseksi tärkeimmäksi. Kuitenkin myös kaksi muuta neljästä kommentaattorista sijoitti kantasoluhoidot kansanterveyden kannalta sijoille 2 ja 3. Kansantaloudellisen lupaavuuden osalta neljän kommentaattorin vastaukset hajaantuivat taloustuntijoita enemmän. Lääkkeiden ja geneettisten testausten ohella talouden kannalta kaikkein lupaavimmaksi nimettiin funktionaaliset elintarvikkeet (sovellus 6) ja sopivien tuotantoalustojen kehittäminen (sovellus 9). Toiseksi tärkeimmäksi sovellutukseksi jopa kolme neljästä nimesi geneettisen testauksen eli sovellutuskohteen 1. Muita taloudellisuudessa sijaluvuille II tai III nimettyjä olivat lääkkeet, kantasolusovellutukset, instrumenttien ja reagenssien valmistus sekä funktionaaliset elintarvikkeet.

Muiden kuin taloustuntijoiden kommentteja kysymykseen olivat seuraavat:

Maailmanmarkkinat lääkkeiden osalta ovat 360 miljardia euroa vuodessa, *in vitro* -diagnostiikassa 22 miljardia euroa. Pelkän diagnostiikan varaan on paha heittäytyä, mutta toisaalta lääkekehitys on kilpailtua ja riskialtista. Yhden lääkkeen kehittäminen maksaa nykyään noin 800 miljoonaa euroa (NIH-tutkija).

Mielestäni tulevaisuuden sovellusten kannalta on tärkeintä kyetä yhdistämään tehokkaasti diagnostiikka ja lääkekehitys (geenispesialisti).

Taloudessakin on vältettävä yltiöpositiivisia odotuksia. Tutkimus ei välttämättä tuota liiketaloudellisesti tuottoisia sijoituksia kovin nopeasti, vaikka tuottaakin yhä enemmän informaatiota (filosofi).

Asiantuntijoilta tiedusteltiin arvioinnin toisella kierroksella myös, minkä erityisen suomalaisen genomi- tai kantasolutiedon sovellutuksen he arvioivat tärkeimmäksi vuoteen 2015 mennessä kehitysmailla. Kysymyksen saatiin seuraavia vastauksia:

Mielestäni nykykehityksen valossa on epätodennäköistä, että kehitysmaiden ”keskivertokansalaisilla” tulee olemaan mahdollisuutta hyötyä em. sovelluksista (ellei ”kansainvälinen yhteisö”, kuten WHO tai vastaava organisaatio toimi sponsorina). Maksukykyiset kansalaiset hyötyvät niistä asuinmaansa taloudellisesta asemasta riippumatta (taloustuntija).

Geenitestaukset ja diagnostiset kitit ja sovelluksissa koulutusapu (kantasolutuntija).

Funktionaaliset elintarvikkeet (NIH-tutkija).

En usko, että mikään tiedossani oleva sovellus voisi olla erityisen tärkeä juuri kehitysmailla – ainakin yritykset tähtäävät tuotteilla ensisijaisesti kehittyneiden maiden markkinoille (filosofi).

Rokotteet ja lääkkeet (geenispecialisti).

10.2. Suuntautuako lääkkeiden valmistukseen vai diagnostiikkaan?

Yksi tärkeä valinta, joka jakoi asiantuntijoiden mielipiteet ja jota jo tarkasteltiin edellä näkökohdissa ja kommentoissa, on kysymys suuntautumisesta lääkemarkkinoille tai diagnostisten tuotteiden markkinoille. Kansainvälisten lääkemarkkinoiden liikevaihto on valtava, mutta kilpailu alalla on kovaa ja edellyttää ainakin nykyisin suurta taloudellista riskinottoa. Diagnostisten tuotteiden markkinat ovat nykyisin murto-osa lääkemarkkinoiden liikevaihdosta, mutta kuten kuultujen asiantuntijoidenkin arviot osoittavat, ala on kansanterveyden kannalta hyvin tärkeä ja suomalainen osaaminen on alalla korkeaa kansainvälistä tasoa. Asiantuntijoille esitettiin seuraava väite:

Suomen tulisi keskittyä erityisesti edistämään diagnostisten ja reagenssituotteiden valmistusta tai niihin välittömästi perustuvia hoitoja. Ko. tuotannon liikevaihto ja työllistävyys ylittää vuonna 2015 lääkkeiden valmistuksen liikevaihdon ja työllistävyyden.

Perustuen haastattelukierroksella annettuihin vastauksiin ennakoarviona esitettiin, että enemmistö erityistuntijoista on taipuvainen olemaan eri mieltä. Kantaa väitteeseen otaneiden kuuden asiantuntijan näkemykset jakaantuivat kuitenkin tasan väitteen hyväksyviin ja sitä vastustaviin. Peräti kolme vastaajaa päätyi ”toisaalta kyllä, toisaalta ei”-vastaukseen. Näiden vastausten taustalla oli näkemys, jonka mukaan diagnostiikka ja lääkekehitys tulisi yhdistää. Lupaaviksi diagnostiikka-tuotteiksi nimettiin:

Erityyppiset screening-testit, erityisesti vakavien sairauksien aikaisessa diagnosoinnissa, kuten esimerkiksi syöpämarkkeridiagnostiikassa ja neurodegeneratiivisten tautien ennakoinnissa. Tällöin seulontatutkimuksiin kohdistetuilla varoilla (investoinneilla) voidaan estää suurempien kustannusten syntyminen, jos ja kun hoidot voidaan aloittaa ajoissa (taloustuntija 1).

Erilaiset pikadiagnostiset testit/järjestelmät, DNA diagnostiikka, laboratorionautomaatio sinänsä (taloustuntija 2).

Harvinaisten geneettisten tautien diagnostiikka (geenigeneralisti).

Keskustelua väitteestä pohjustettiin paitsi edellä esitetyillä lääkealan ja diagnostiikka-alan kokoa luonnehtineilla näkökohdilla vielä seuraavalla haastatteluvaiheen tuottamalla näkökohdalla:

a) Diagnostisten valmisteiden saanti markkinoille on paljon helpompaa kuin lääkkeiden. Kehittämisajat ovat 3–5 vuotta, kun ne lääkkeillä ovat 10–15 vuotta. Menestyminen vaatii pienempiä investointeja. Kehityksen kiivastah-tisuuden vuoksi pysyminen osaamisen kärjessä on tällä alueella tärkeämpää kuin lääkkeissä. Suomella on jo pitkä kokemus diagnostisista tuotteista mm. monoklonaalisten vasta-aineiden osalta. On hyvin mahdollista, että tulevien täsmälääkkeiden ja esimerkiksi kantasoluihin perustuvien testausmahdollisuuksien vuoksi raja diagnostiikan ja lääkkeiden välillä hämärtyy olennaisesti. Tällöin arviot lääke- ja diagnostiikkamarkkinoiden suuruuseroista perustuvat lähinnä näköharhaan.

NIH-tutkija arvioi toisella kierroksella seuraavasti esitettyä näkökohtaa:

Liikkeelle paneva voima on lääkekehitys, ei diagnostiikka. Diagnostiikka ilman sopivaa lääkehoidon ohjausta ei omaa arvoa, mutta lääkehoito, joka määräytyy diagnostiikan perusteella, on arvokas. Tätä kehitystä kohti farmakogenomiikkaa ja farmakogenetiikkaa ajaa eteenpäin lääkekehitys, ei diagnostiikka. Lääketeollisuus siis jatkossa sanelee sen, millä tavalla ja mi-

hin suuntaan diagnostiikka kehittyi. Siten pelkän diagnostiikan kehittämisen ei ole mielekästä.

Myös johtava talousasiantuntija ja geenispesialisti olivat samalla kannalla lähtien lääkkeiden valmistuksen liikevaihdosta:

Tilastollisesti *in vitro* -diagnostiikka-alan maailman markkinat ovat noin 5 % lääke-markkinoista, vaikkakin Suomessa diagnostiikkateollisuuden osuus on tällä hetkellä suhteellisesti suurempi. Suomalaisen diagnostiikkateollisuuden tulisi onnistua todella hyvin, jos se pystyisi ohittamaan nykyisenkin Suomessa toimivan lääketeollisuuden (taloustuntija 1).

Diagnostisiin ja reagenssituotteisiin tulisi panostaa nykyistä enemmän, mutta ne tuskin ylittävät lääkevalmisteiden liikevaihtoa (geenispesialisti).

Toinen geenispesialisti päätyi erilaiseen johtopäätökseen:

Olen taipuvainen olemaan sitä mieltä, että reagenssiteollisuuden työllistävä vaikutus on vuonna 2015 suurempi kuin lääketuotannon. Esitettyjen näkökohtien perusteella lääketuotannon suhde reagenssituotantoon on maailmalla 20:1 ja meillä 3:1 (henkilöinä laskien). Tämä osoittaa, että olemme suhteellisesti selvästi vahvempia diagnostiikkateollisuudessa. Panostaminen reagenssiteollisuuteen, missä ollaan jo melko hyviä ja aidosti kansainvälisiä, voi tuottaa paremman kasvun kuin panostaminen lääketeollisuuteen, joka ei ole juurikaan pystynyt kehittämään kansainvälisen luokan innovatiivisia tuotteita, vaan tottui toimimaan kotimarkkinoita suojaavan patenttilainsäädännön ja viranomaisten säätelemien (riittävien) hintojen turvin. Yksi läpimurto lääketeollisuudessa voi tietysti muuttaa tilanteen, mutta sen todennäköisyys suomalaisessa lääketeollisuudessa lienee yhtä todennäköinen kuin loton päävoitto.

Kaksi talousasiantuntijaa asettui välittävälle kannalle korostaen diagnostiikan ja lääkkeiden valmistuksen läheistä vuorovaikutusta:

Tässä väitteessä on asetettu vastakkain kaksi toimialaa, jotka eivät normaalioloissa kilpaile suoraan keskenään, vaan itse asiassa täydentävät toisiaan. Mielestäni panostuksia tulee jakaa kummallekin alalle. Kotimaisen lääketeollisuuden (liikevaihdon) kehittyminen riippuu uusien ”block-buster” tuotteiden saamisesta kansainvälisille markkinoille. Yksikin tällainen tuote voi kääntää ”kilpailun” farmasektorin eduksi IVD-sektoriin verrattuna. Historiallinen kehitys on kuitenkin toistaiseksi ollut päinvastainen: kotimaisten

alkuperäisvalmisteiden ja ”geneeristen lääkevalmisteiden” (ns. rinnakkaisvalmisteiden) markkinaosuus on laskenut n. 1—2 % vuosivauhtia, kun taas diagnostisten tuotteiden vienti on kasvanut muutaman prosentin vuosivauhdilla tuoteryhmästä riippuen. Lähtövolyymit ovat tietenkin erilaiset ja selvästi pharman eduksi, mutta tulevaisuudessa tullaan käyttämään yhä enemmän täsmälääkitystä, jonka tueksi tarvitaan myös täsmädiagnostiikkaa (taloustuntija 1).

Diagnostiikka kehitty nopeammin kuin lääkekehitys. Täsmähoito vaatii täsmädiagnostiikkaa (taloustuntija 2).

Mutta mitä ajatus "diagnostiikka-alan ja lääkkeiden valmistuksen läheinen vuorovaikutus" voisi käytännössä tarkoittaa ja kuinka suomalaiset yritykset voisivat vähentää lääkkeiden valmistukseen liittyviä suuria taloudellisia riskejä? Yksi mahdollisuus on, että lääkkeiden valmistuksessa ei Suomessa pyritä koko arvoketjun hallintaan, vaan keskitytään sen kannalta lupaavimpiin vaiheisiin. Tämän mahdollisuuden harkintaa pohjustettiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavalla haastattelujen pohjalta muodostetuilla väitteillä:

Vaikka tilanne on ehkä muuttumassa mm. täsmälääkitysten (ks. seuraava väite) vuoksi, lääkkeiden valmistuksen ansaintalogiikka näyttää nyt pelkistetyksi seuraavalta. Onko arvio oikeansuuntainen toki valtavalla tapauskohtaisella hajonnalla? Korjatkaa oheinen faasien tuottoja ja kustannuksia luonnehtiva taulukko sellaisiin vaiheisiin/ tuottoihin/kustannuksiin, joiden uskotte luonnehtivan lääkemarkkinoita 2015.

	Tuote	Tuotto	Kustannus
Alustavat tuoteideat	Löydös tutkimuksen yhteydessä	1	0
Tuoteidean testaus faasiin 2	Lupaavuutensa osoittanut tuoteidea, patenttisuojia	100	90
Kliiniset kokeet, markkinointi	Markkinoilla myytävä tuote	1 000	900

Asiantuntijat hyväksyivät väitteen ehdotetussa muodossa alan tuotto- ja kustannusrakenteen karkeana luonnehdintana. Yhden taloustuntijan mukaan ei tosin voida lähteä siitä, että alustavien tuoteideoiden kehittäminen yliopistoissa olisi ilmaista. Kustannukset ovat hänen mukaansa väitteen asteikolla 0–10.

Lähtien yllä esitetyn väitteen kaltaisesta tilanteesta asiantuntijoilta tiedusteltiin, mihin vaiheisiin ja missä laajuudessa Suomessa tulisi keskittyä lääkkeiden tuotannossa. Toi-

seksi kysyttiin, mitä ovat ne lääkkeiden tuotannonalat tai tuotteet, joihin olisi mielekkäintä keskittyä Suomessa. Keskustelua kysymyksistä johdateltiin arvioinnin toisella kierroksella seuraavilla osin ristiriitaisilla näkökohdilla:

- a) Tärkeää olisi kehittää hyvä veturi lääkealalle. Orionin mahdollisuudet toimia tällaisena ovat kyseenalaiset. Vaikka kokemukset ruotsalaisyritysten kanssa eivät ole olleet kovin hyviä, yhteistyö pohjoismaisten ja mahdollisesti saksalaisten yritysten kanssa olisi tärkeää. Tältä kannalta Genomitietokeskus/valtioneuvosto on tärkeä hanke.
- b) Vaikka lääkkeiden valmistuksen riskit ovat suuria, suurin valmistaja Orion on pystynyt kehittämään varsin korkean kompetenssin valituilla alueilla, joita ovat tartuntataudit, syöpä ja keskushermoston taudit. Orionin Entacapon Parkinson -lääke näyttää nyt lupaavalta. Suomessa on hyvän sairaalainfrastruktuurinsa vuoksi hyviä edellytyksiä toimia myös faasi III:ssa. Taloudellisesta menestymisestä keskittymällä faasiin II on vielä hyvin vähän näyttöä, Biotie vasta kokeilee tätä strategiaa.
- c) Tärkeä tavoite on koota monia lääkealalla aloittelevia ”yhden aineiston” yrityksiä yhteen. Tätä tavoitetta tukisi valtioneuvosto, joka hallinnoisi Suomessa kerättyjä genomiaineistoja.

Biosiruihin erityisen hyvin perehtynyt geenispesialisti uskoi a)-näkökohtaa enemmän Orionin mahdollisuuksiin. Kuten useimmat asiantuntijat, Genomitietokeskusta tarkasteltaessa hän suhtautui hyvin epäillen ajatukseen genomiaineistoja hallinnoivasta valtioneuvostosta. Muita kommentteja liittyen suomalaisen lääketeollisuuden menestymismahdollisuuksiin olivat seuraavat:

Mikäli suomalainen lääketeollisuus (sekä ns. big pharma että drug discovery -yritykset) haluaa pyrkiä kansainvälisille markkinoille ja edes kohtuullisiin tuotto-odotuksiin, niiden tulee keskittyä ns. ”suuriin sairauksiin” ja maksukykyisille (joko loppukäyttäjät itse tai ns. maksavat kolmannet osapuolet) markkinoille. Tällöin esimerkiksi neurodegeneratiiviset sairaudet, niiden oikea-aikainen diagnosointi ja täsmähoito voisi olla riittävän potentiaalinen omaava ala kovasta kansainvälisestä kilpailusta huolimatta. Suomessa on alan osaamista sekä yliopistotutkimuksen että teollisen tuotekehittelyn alueella (taloustuntija 1).

Tilanteen mukaan tulisi olla valmis toimimaan kaikissa kolmessa vaiheessa. Suomen lääketeollisuus on nojannut laajaan tuotevalikoimaan. Vasta nyt tulevat omat ”menestystuotteet” (taloustuntija 2).

Tuotannon sijainnin merkitys on monimutkainen kysymys, eikä se sinänsä välttämättä ole esimerkiksi työllisyyden kannalta oleellinen tekijä lääketeollisuudessa, jos tuotannolla tarkoitetaan itse fyysisen lääkeaineen tuotantoa. Hyvät tutkimuksen ja tuotekehittelyn (T&K) verkostot työllistävät paljon korkeasti koulutettuja ihmisiä, joiden ”tuote” on T&K sinänsä. Konkreettisten tuotteiden tuotanto keskittyy pitkällä tähtäimellä sinne, missä se on edullisinta tehdä – ”T&K-tuotanto” edellyttää taas ensisijaisesti korkeatasoista osaamista ja verkostoja, joita on jo nyt Suomessa. Lääkekehitysprosessissa on myös monenlaisia muita palveluiden tuottajia esim. kliinisten tutkimuspalvelujen tuottajia, toksikologisten testausten tuottajia jne., joiden merkitys taloudelliselta kannalta saattaa olla merkittävä. Näiden palvelujen teettäminen ei ole riippuvainen siitä, missä itse fyysinen lääke tehdään. Lääketeollisuutta ei pitäisi rakenteellisesti tarkastella nykyään kuten perinteistä teollisuutta, esim. paperitehdasta, jossa aineellisilla investoinneilla ja tuotannon sijainnilla on suuri merkitys. Perusteellinen analyysi nykyaikaisen lääketeollisuuden kansantaloudellisista vaikutuksista voisi olla tarpeen tehdä (taloustuntija 3).

Pakko keskittyä kahteen ensimmäiseen vaiheeseen (NIH-tutkija).

Mielestäni tulisi osallistua lääkekehityksen kaikkiin vaiheisiin. Hyvien alkuperäisideoiden tuottaminen olisi tietysti arvokkainta, mutta kaikkia vaiheita tarvitaan (geenigeneralisti 1).

Alustavien tuoteideoiden kehittäminen voi tapahtua täällä, mutta kahta seuraavaa vaihetta varten tarvitaan kansainvälistä yhteistyötä (geenigeneralisti 2).

Lääkekehitysprosessin Suomessa pitäisi enemmän perustua originaali-ideoihin eikä big pharman apinointiin, kuten nyt vähän on asian laita. Lisäksi varmasti pitäisi kehittää lääkkeitä mahdollisimman pitkälle ennen myyntiä tai lisensointia. Suomen ongelma on, että perustutkimus on kuitenkin ohutta ja joskus liiankin keskittynyttä. Hyvä ja laaja perustutkimus ja vahva osaaminen eri aloilla houkuttelevat ulkomaisia globaaleja toimijoita Suomeen, mikä on sinänsä hyvä asia. Jos innovatioketju on alultaan liian kapea, ei teknologian siirto tai muut keinot tuota pitkäaikaisvaikutuksia lääkekehityksessä. Menestys perustuu laajaan ja osaavaan perustutkimukseen eikä suuntautumalla muotivirtauksiin, koska uudet innovaatiot tulevat aina yllätyksenä. Ennen kaikkea kysymys on tutkimuksen laadusta ja kattavuudesta ja riittävän infrastruktuurin muodostamisesta eri lääkekehityksen osa-

alueille. Eli jos innovaation alkupää ei toimi tai puuttuu, niin lääkekehitys on turhaa (kantasolutuntija).

Edellä jo pohjustettiin keskustelua siitä, mitä voisivat olla ne lääkkeiden tuotannonalat tai tuotteet, joihin olisi mielekkäintä keskittyä Suomessa. Talousasiantuntija mainitsi neurodegeneratiiviset sairaudet, mikä on ollut Orion Oy:n keskeinen kehittälykohde. Tuotealojen pohdintaa pohjustettiin pyytämällä asiantuntijoilta arvioinnin toisella kierroksella yksilöidympiä kannanottoja, millaisia muutoksia uusi geeni- ja kantasolutekniikka aiheuttaa lääkemarkkinoilla vuoteen 2015 mennessä. Vastaaminen tapahtui asetamalla haastatteluvaiheessa tunnistetut muutossuunnat tärkeysjärjestykseen (1 = tärkein, 2 = toiseksi tärkein jne.). Kysymystä kommentoi ainoastaan kuusi asiantuntijaa ja heidän vastauksensa on esitetty oheisessa taulukossa.

Taulukko 16. Uuden geeni- ja kantasolutekniikan aiheuttamat muutokset lääkemarkkinoilla.

Lääkemarkkinoiden muutossuunnat tärkeysjärjestyksessä (1 = tärkein)	Ennakoarvio tärkeysjärjestyksestä	Tärkeysjärjestyksarvioiden keskiarvo
1. Lääkkeiden valmistusta pienemmille asiakasryhmille voidaan yksinkertaistaa ja tehdä näin taloudellisesti kannattavaksi. Väestöryhmien herkkyydestä lääkkeelle voidaan päätellä lääkkeelle erityisen herkkä vähemmistö.	2	1,5
2. Voidaan lääkekehittelyssä välttää III kliinisen kokeiluvaiheen kalliita kustannuksia väärissä tapauksissa.	1	2,0
3. Aiemmin kliinisen testauksen läpikäyneet lääkkeet voidaan ”pelastaa”, kun niiden soveltuvuutta tietyille potilaille voidaan arvioida geneettiseltä kannalta.	3	2,6
4. Voidaan saada ”herätetyksi henkiin” vanhat patentoinnista vapautuneet lääkkeet kuvaamalla niiden vaikutustapa geneettisestä näkökulmasta.	4	3,8

Poiketen ennakoarviosta panelistit nostivat muutossuunnista tärkeimmäksi sen, että lääkkeiden valmistusta pienemmille asiakasryhmille voidaan yksinkertaistaa ja tehdä näin taloudellisesti kannattavaksi. Toiseksi tärkeimpänä pidettiin mahdollisuutta, että lääkekehittelyssä voidaan välttää III kliinisen kokeiluvaiheen kalliita kustannuksia vä-

rissä tapauksissa. Myös aiemmin testattujen lääkkeiden ”pelastaminen” nostettiin joissakin arvioissa toiseksi tärkeimmäksi muutokseksi. Sen sijaan mahdollisuus ”herättää henkiin” aiempia lääkkeitä nähtiin lähes yksimielisesti merkitykseltään vähäisimpänä sovelluskohteena. Kahteen viimeksi mainittuun sovellukseen liittyen talousasiantuntija esitti seuraavan kommentin:

Sovellukset 3 ja 4 edellyttäisivät toteuttaessa merkittäviä taloudellisia panostuksia. Ongelma-alueeksi muodostuu mm. IPR-suoja. Jos ”uutta patenttisuojaa” ei olisi saatavilla, tuskin kukaan lähtisi investoimaan tämäntyyppisiin kehityshankkeisiin, jotka johtaisivat suoraan geneerisille lääkevalmisteille.

Asiantuntijat esittivät seuraavia kommentteja lupaavista lääkesovellutuksista:

Edellä kuvattu eri alojen integroituminen mukaan lukien elektroniikka ja tietotekniikka (taloustuntija 1).

Vuosina 2010–2015 tehdään/tuotetaan niitä lääkkeitä, joiden T&K on nyt aloitettu Suomessa toimivien yritysten toimesta, johtuen kehitysprosessien pitkästä kestosta. Vaikea uskoa, että jokin ulkomainen lääkeyritys keskittäisi tuotantoa Suomeen. ”T&K-tuotantoa” tehdään jo nyt Suomessa ja siihen meillä on hyvät edellytykset (taloustuntija 2).

Mahdoton vastata, mikä voisi osoittautua lupaavaksi. Riippuu siitä, mihin yritykset haluavat keskittyä (NIH-tutkija).

Uudet innovatiiviset lääkkeet, jotka perustuvat alkuperäishavaintoihin Suomessa ja on suojattu hyvin (kantasolutuntija).

10.3. Kuinka bioalan patentointikäytäntöä tulisi kehittää Suomessa?

Se arvonlisä, mitä faaseihin 1 ja 2 lääkkeiden kehittämisessä keskittynyt yritys tai diagnostisia testejä tai testausvälineitä kehittävä yritys voi tuottaa, perustuu keskeisesti tuotettuun tietoon. Itse asiassa monet suuret kansainväliset lääkeyritykset ovat kasvavassa määrin alkaneet käyttää yliopistoja ”tutkimusosastoinaan” samalla rajoittaen oman tutkimushenkilökuntansa määrää.

Patentointi on yksi tapa, jolla omistusoikeutta tuotettuun tietoon voidaan taloudellisesti hyödyntää. Patenti myönnetään spesifillä tavalla hyödylliselle, ei-ilmeiselle ja uskottavalle keksinnölle. Ei-ilmeisyys tarkoittaa, että kyseessä ei ole tiedeyhteisön jo laajasti tuntema asia. Kansainvälisen patentoinnin kannalta keskeisessä Yhdysvaltojen patenttilaissa patentoinnin keskeisiä ehtoja luonnehditaan kolmella sanalla: specific, substantial ja credible (believable). Ei-uskottava merkitsee, että patenttiviranomaisen on aikaisemman tiedon perusteella voitava näyttää toteen (proof), että ratkaisun logiikka ontuu.

Olenaisuus ja spesifisyys perustuvat keskeisesti olemassa olevan tiedon tasoon ja käytettävissä olevaan teknologiaan. Geenitiedon osalta tämä on tulkittu Yhdysvalloissa siten, että 1970-luvulla myönnettiin patenti tiettyä tautia tai puutetilaa määrittelevälle DNA-sekvensille. Lähtökohtana ratkaisulle oli se, että DNA-sekvenssi oli päättelyketjun viimeinen vaihe (esim. insuliinin valmistusta säätelevän geenin sekvenssi). Tutkimus lähti vielä 1970-luvulla liikkeelle erilaisista tautitiloista mallieläimillä ja tästä edettiin niitä selittäviin proteiineihin ja vasta aivan viime vaiheessa ryhdyttiin nykyiseen nähden kömpelöillä menetelmillä määrittämään proteiinia koodaavan geenin emäsjärjestystä. Nykyisin järjestys on tyypillisesti päinvastainen. Olenaisuus ja spesifisyys liittyvät kykyyn yhdistää rutiinomaisesti sekvensoituja emäsjärjestyksiä joihinkin niiden tärkeisiin fysiologisiin tai anatomisiin tehtäviin. Pelkkä sekvenssin koodaaman proteiinin tunnistaminen ei riitä, vaan proteiinille tulee osoittaa joku riittävän tärkeä käyttötehtävä. Patenti rajoittuu vain tähän käyttöön. Patenti ei myöskään suojaa toiselta käytöltä sopivalta proteiinilta, vaikka se on hyvin samanlainen.

On tärkeää huomata, että tuotteiden (esim. tietty molekyyli, mikrobi, kasvi, eläin, ihmisen elimiä ei saa patentoida) ohella voidaan patentoida (esim. taudin tunnistamisen) menetelmiä. Perustuen Yhdysvaltojen patenttivirastossa työskentelevän Brian Stantonin haastatteluun keväällä 2002 tältä pohjalta voidaan patentoida biolastun sovellutuksia tai biolaskennalla tuotettua tiettyyn tautiin liittyvää tyypillisiä (esim. itseorganisoituvalla kartalla esitettyjä) "kuvioita" tai "klusterirakenteita". Haastattelun asiantuntijan mukaan tietty havaittu klusterirakenne voinee joskus riittävän uskottavasti, spesifisti ja olennaisesti osoittaa yhteyden havainnon ja taudin välillä. USA:n lainsäädäntö ei estä patenttoimasta edes eettisesti kyseenalaista hyödyllistä ja ei-ilmeistä keksintöä. Sen sijaan oikeutta tai yksinoikeutta käyttöön tällaisen patentin pohjalta voidaan rajoittaa.

Keväällä 2002 haastattelun NIH:n patenttiasiantuntijan Claire T. Driscollin mukaan biotekniikan alueella on edetty siihen suuntaan, että yhä useammat löydökset pyritään patentoimaan. Aikaisemmin yliopistot Yhdysvalloissa pyrkivät pitämään mahdollisimman monia tuloksia kaikkien käytettävänä (public domain). Driscollin käsityksen mukaan geneettisen tiedon patentoinnissa yhä suuremmaksi ongelmaksi on muodostumassa monivaiheisten valmistusprosessien osapatentit. Monilla on mahdollisuus hidastaa toisten työtä omaamallaan osapatentilla. Tilannetta voidaan Driscollin mielestään verrata

jopa tilanteeseen Venäjällä Neuvostoliiton hajoamisen jälkeen. Kun kukaan ei täysin omistanut tuotantolaitoksia, pitkäjänteiseen ja uusia riskejä hyväksyvään toimintaan oli vähän mahdollisuuksia. Tämä teki järkevät investoinnit hyvin vaikeiksi.

Sillä, miten patentointi on järjestetty, on siis ratkaiseva vaikutus siihen, miten omistusoikeutta tietoon voidaan hyödyntää. Suomessa on ollut voimassa kansainvälisessä vertailussa erikoinen käytäntö, missä yliopistotutkijat ovat saaneet täyden omistusoikeuden yliopistotutkimuksen tuloksena hakemiinsa patenteihin. Nykyistä käytäntöä on Suomessa perusteltu tarpeella motivoida tutkijoita patentoimaan. Perusteluna on myös esitetty, että professoreiden palkkojen ollessa Suomessa alhaisia, patenttioikeudet antavat kiihokkeen pysyä Suomessa.

Todellisuudessa professorit eivät ole varsinkaan bioalalla kyenneet valvomaan patentejaan ja ne ovat pääosin olleet käytännössä lähes hyödyttömiä. Vaikka yliopistoilla on teknologiansiirtoyksiköitä, patenttien haku ja valvonta on muita töitä haitaten jäänyt pääasiassa keksijöille. Ymmärrettävästi yliopistoilla ei ole ollut kovin suurta intressiä tukea tutkijoitaan, kun taloudellinen hyöty patenteista on jäänyt tutkijoille. Haastatelussa esitettiin surullisena esimerkkinä huonosti hoidetusta yliopistopatentista Pansuola, jonka oikeudet ovat yhden haastatellun mukaan hyvin halvalla siirtyneet Yhdysvaltoihin.

Suomessa on ryhdytty erilaisiin toimenpiteisiin patentointikäytäntöjen muuttamiseksi yliopistoissa. Mihin lopulta päädytään, on kuitenkin edelleen hyvin epäselvää. Lähtien Suomen erityisestä tilanteesta, asiantuntijat saivat kommentoitavakseen seuraavan väitteen:

Suomessa on vuonna 2015 yliopistoissa voimassa patentointikäytäntö, missä keksijäryhmä saa noin 50 % ja yliopisto 50 % patentin nettotuotosta (patentin hoitokulut vähennettynä). Lisäksi yliopistossa teknologian siirrosta vastaavalle yksikölle maksetaan patentin nettotuotosta aina 50 %:iin saakka riippuen siitä, kuinka tuottavaksi patentti muodostuu. Yliopistojen patenteista vastaava yksikkö päättää nopeasti, ottaako se löydöksen ajaakseen patenttiateelle. Teknologian siirtoyksikkö vapauttaa tutkijapatenttoijan tyypillisesti täysin patentin valvontaan liittyvistä tehtävistä. Osallistuminen niihin korvataan hänelle.

Väitteen mukainen tilanne on lähellä sitä käytäntöä, joka nykyisin vallitsee Yhdysvaltojen yliopistoissa ja National Institute for Healthissa (NIH). Kuudesta väitettä kommentoineesta asiantuntijasta neljä oli valmis hyväksymään sen yhden ollessa eri mieltä ja yhden edustaessa ”toisaalta kyllä – toisaalta ei” -kantaa. Kiinnostavaa oli, että kaikki väitettä kommentoineet tutkijat olivat valmiit hyväksymään kannan, mutta epäilevällä kannalla olivat talousasiantuntijat. Keskustelua aiheesta viriteltiin arvioinnin toisella

kierroksella kertomalla nykyisestä patentointikäytännöstä Suomessa ja lisäksi seuraavilla näkökohdilla:

- a) Nykyinen epäselvä patentointikäytäntö haittaa myös akateemista tutkimusta. Kun jähkaillaan, tutkimustuloksia ei voida julkaista väitöskirjoissa ja tieteellisissä artikkeleissa, jolloin menetetään myös myöhemmin kaupallisiin tekijänoikeuksiin vaikuttavia tuloksen ensimmäisen julkisen esittäjän oikeuksia.
- b) Yliopistojen patenttien erityinen omistusoikeuskäytäntö on tehnyt tilanteen hyvin monimutkaiseksi suhteessa sairaaloissa ja Kansanterveyslaitoksessa työskenteleviin tutkijoihin. Myös Suomen Akatemiassa työskentelevät on rinnastettu muihin kuin yliopistotutkijoihin. Pääperiaate laitoksissa on, että mitä lähempänä työtehtäviä ja työnantajan toimialaa keksintö on, sitä vahvempi on työnantajan tai työn tilaajan oikeus keksintöön.
- c) Kansanterveyslaitoksessa (KTL) on vuoden 2001 pysyväismääräyksen mukaan patenttien korvauskäytäntö keksijöille seuraava: Jos KTL ottaa itselleen oikeudet työntekijän tekemään keksintöön, maksaa laitos keksijöille yhteisesti 1 000 mk. Kun hakemukseen on myönnetty patentti, maksetaan keksijöille yhteisesti 3 000 mk. Toistuvana korvauksena laitos maksaa keksijöille 15–30 % laitokselle tulevista nettomääräisistä (patentin hoitoon liittyvät kustannukset vähennettynä) lisenssi- tai rojaltimaksuista.
- d) Sitran toimintaperiaatteena on ollut, että se ei tule mukaan yrityksiin, missä patenttien omistussuhteet tai lisenssit ovat epäselvät.

Näkökohdassa a) esitetty kysymys idean omistusoikeudesta aiheesta julkaistujen artikkeleiden perusteella on monimutkainen liittyen jakson alussa käsiteltyyn kysymykseen siitä, mitä tarkoittaa, että patentoitava asia on ilmeinen. Jos ilmeisyys tulkitaan tieteellisessä aikakauslehdessä aiemmin julkistetuksi tiedoksi, artikkelin julkaiseminen antaa ideaan jonkinlaisen omistusoikeuden tai ainakin oikeuden kieltää toisen omistusoikeus. Tästä asiasta oli näkökohtaa a) kommentoinut NIH-tutkija kuitenkin eri mieltä. Hänen mielestään patentointi täytyy tehdä ennen julkaisemista, eikä pelkkä julkaiseminen anna mitään oikeuksia.

Väitettä ja näkökohtia arvioinnin toisella kierroksella kommentoineet tutkijat, jotka olivat siis valmiit hyväksymään sen, esittivät kannoilleen seuraavia perusteita:

En oikein usko, että ero keksijän oikeudessa hyödyntää patenteja voi säilyä noin suurena yliopiston ja muiden työyhteisöjen välillä. Professorien huonoja palkkoja ei patenttioikeudella saada korjatuksi, koska vain hyvin pieni osa

professoreista tekee taloudellisesti merkittäviä keksintöjä. Professorien palkat lienevät kansainvälisessä vertailussa huonot, mutta niin ovat kaikki muutkin palkat Suomessa (geenispesialisti).

En oikein usko, että patentointi erityisesti kannustaa, mutta kaikei patentointi on joka tapauksessa välttämätöntä. Jos haluaa rahaa, ei ylipäätään ryhdy tutkijaksi (geenigeneralisti).

Väitteeseen kriittisesti suhtautuneet talousasiantuntijat perustelivat näkemyksiään seuraavasti:

Skenaarion toteutuminen riippuu lainsäädännöstä ja siihen mahdollisesti tehtävistä muutoksista. Mikäli yliopistotutkijat rinnastetaan muihin ”työsuhdekeksijöihin” tästä seuraa ilmoitettujen innovaatioiden ”pakkolisensiointi” yliopistoille, joilla tulee tuolloin olla sekä riittävät taloudelliset että henkiset resurssit em. toimintojen toteuttamiseen. Ongelmaksi voi myös tulla hankkeiden ja toimenpiteiden priorisointi (eli ”kultajyvien perkaaminen suuren massan joukosta”), samoin kuin se, että usein jää huomaamatta valitseva tosiasia: innovaatio ei useinkaan ole vielä valmis tuote tai edes kaupallistettava ”prototyyppi”. Tällöin tutkija itse joutuu asiantuntijana avustamaan ”teknologiansiirtäjiä”, koska yliopistoilla tuskin on varaa rekrytoida kaikkien alojen asiantuntijoita teknologiansiirtoyrityksiinsä. Tutkijalle toimintamallista tuleva lisäarvo näyttää vähäiseltä. Tähän mennessä toiminnassa olleiden tai olevien teknologiansiirtoyritysten track record on vaatimaton (taloustuntija 1).

Olen samaa ja eri mieltä – tällainen järjestelmä lienee olemassa v. 2015, mutta voitonjakosuhde voi olla jotakin muuta (taloustuntija 2).

Vielä enemmän kuin edellinen väite asiantuntijoiden mielipiteitä jakoi seuraava väite, jolla haettiin ratkaisua erityisesti jakson alussa mainittuun osapatenttien muodostamaan ongelmaan:

Vuoteen 2015 mennessä bioalan patentit Suomessa tullaan valtaosin koostamaan ”patenttipooliin”, jota hallinnoidaan keskitetysti. Pooli neuvottelee keskitetysti ja ammattitaitoisesti kaikkien suomalaisten patenteista lisenssejä hakevien kanssa ottaen myös huomioon julkisten laitosten tehtävät mm. kansanterveyden edistäjinä ja julkisen tiedon tuottajina.

Kuudesta väitettä kommentoineesta puolet oli valmis hyväksymään väitteen toisen puolen vastustaessa sitä. Keskustelua väitteestä pohjustettiin seuraavilla haastattelujen pohjalla muodostetuilla näkökohdilla:

- a) Aikaisemmin yliopistot pyrkivät pitämään mahdollisimman monia biotieteiden tuloksia vapaasti käytettävänä. Nyt alalla pienetkin keksinnöt patentoidaan ja osapatentit hajaantuvat hyvin monille. Tilanne alkaa muistuttaa omistusoikeuden tilannetta Neuvostoliiton hajoamisen jälkeen. Kuten siellä kukaan ei omistanut tuotantolaitoksia, vastaavasti aineeton omistus geenitekniikan sovellutuksissa on hajaantunut tarjoten pitkäjänteiseen ja tuotto-rikejä hyväksyvään toimintaan yhä vähemmän mahdollisuuksia. Monilla on mahdollisuus hidastaa ("miinoittaa") toisten työtä omaamallaan osapatenteilla. Ongelma voidaan ratkaista tai sitä voidaan olennaisesti lievittää keskittämällä patentit suuriin pooleihin.
- b) Yksi perusongelma lisenssien myöntämisessä on, että niillä ei ole "oikeaa" hintaa. Vaatimukset ja tarjoukset lisenssin pohjalla osuudesta tuottoon vaihtelevat välillä 0,01 %–25 %. Neuvottelupoolien kautta hinnoitteluun voidaan saada jonkinlaista oikeudenmukaisuutta. Äärimmäisenä uhkana toimii oikeuden päätös pakkolisensioinnista, jonka uhka mm. riitti De Rouchelle PCR:n kohtuuhintaiseen lisensiointiin.
- c) Kansanterveyslaitoksella on patenttien valvontaa määrävänä periaatteena kansanterveyden edistäminen. Laitoksen vuonna 2001 annetun pysyvääsmääräyksen mukaan laitoksen tavoitteiden mukaista on saada markkinoille terveyttä edistäviä tuotteita ja menetelmiä, jotka ovat aikaisempia tehokkaampia ja halvempia. Tällaiset tuotteet tai menetelmät saadaan joskus markkinoille varmemmin ja nopeimmin silloin, kun ne teollisoikeudellisen suojaamisen avulla tekevät mahdolliseksi kannattavan tuotannon. Patentointikuluja lukuun ottamatta Kansanterveyslaitos ei itse vastaa kaupallistamisesta. Se käyttää lisenssi- ja rojaltimaksuja lisärahoituksena toimintaansa.

Väitteeseen kriittisesti suhtautuneet esittivät seuraavia näkökohtia:

Malli muistuttaa aika lailla entisen Neuvostoliiton Gosplania. Tällaiseen toimintaan tarvitaan suuret resurssit, joiden kokoaminen ja taloudellisesti kannattava jatkotoiminta ja uskottavuus (nykyisen track recordin pohjalta) on vaikeaa (taloustuntija 1).

Olen eri mieltä – toimijoita, esim. yliopistoja, on liian monta, että ne saisivat muodostettua yhteisen poolin, vaikkakin se voisi olla järkevä ratkaisu kus-

tannusten kannalta. Vuonna 2015 kullakin yliopistolla, tai muutamilla yhdessä, lienee oma lisensiointitoimisto (taloustuntija 2).

Eri yliopistojen ja yksityisten tahojen intressitiriidat estävät sinänsä järkevää yhteistoimintaa. Näkökohdan b) mukaista ”oikeudenmukaisuutta” ei ole olemassa IPR-asioissa (taloustuntija 3).

Tällainen järjestelmä kuulostaa näin kuvattuna kankealta ja byrokraattiselta. Sen sijaan suomalaisosaamista ja resursseja yliopistojen ja julkisten tutkimuslaitosten patentointi- ja lisensiointiasioissa tulisi vahvistaa olennaisesti (geenispesialisti).

Lähteet

Alberts B., D. Bray, J. Lewis, M. Raff, K. Roberts, J.D. Watson (1994). Molecular Biology of the Cell, 3rd Edition, Garland Publishing, Inc. New York & London

Alkiot, tieteelliset tutkimukset ja eurooppalaiset lainsäädännöt (2001), Euroopan Parlamentti, STOA Tieteellisten ja teknologisten vaihtoehtojen arviointi, katsaus N:o 14/2001

ArrayExpression (EBI), <http://www.ebi.ac.uk/microarray/ArrayExpress/>

Biotekniikan neuvottelukunnan kokouksessaan 28.11.2001 hyväksymä muistio muuntogeenisistä tuotantoeläimistä

DNA-näytteet epidemiologisissa tutkimuksissa (2002), DNA ja Valtakunnallisen terveydenhuollon eettisen neuvottelukunnan (ETENE:n) Epidemiologia-työryhmä, Muistio 26.8.2002

The Gene Ontology Consortium (2000), <http://www.geneontology.org/>

Gene Expression Omnibus (NCBI), <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/>

Hennen, Leonhard, Thomas Petermann, Arnold Sauter (2001). Das genetische Orakel, TAB – Das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag, Berlin

Hüsing, Bärbel, Eve-Marie Engels, Reiner Frietsch, Sibylle Gaissler, Klaus Menrad, Beatrix Rubin-Lucht, Reiner J. Schweizer (2002), Menschliche Stammzellen, Zwischenbericht. TA 41-Z/2000, Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung, Bern

Kallioniemi, Olli (2002). Geenisiruista biosiruihin, uuden biotekniikan haasteet ja mahdollisuudet, Duodecim (11/2002)

Karjalainen, Sakari, Veikko Launis, Risto Pelkonen ja Juhani Pietarinen (2002). Tutkijan eettiset valinnat, Gaudeamus

KOM (2001), 454 lopullinen: Tavoitteena strateginen näkemys biotieteistä ja biotekniikasta: kuulemisasiakirja, 4.9.2001, Bryssel

KOM (2002), 27 lopullinen: Biotieteet ja biotekniikka – strategia Euroopalle, Komission tiedonanto 23.1.2002, Bryssel

Kuusi, Osmo (1991), Uusi biotekniikka, Tammi

Kuusi, Osmo (1999), Expertise in the Future Use of Generic Technologies, Valtion taloudellinen tutkimuskeskus, Tutkimuksia 59, Helsinki, J-Paino Oy

Kuusi, Osmo, Elina Hiltunen, Hannu Linturi (2000), Heikot tulevaisuussignaalit – Delfoi-tutkimus, Futura 2/2000

Monni, Outi, Sampsa Hautaniemi ja Olli Kallioniemi (2002), Geenisirutekniikka ja siihen liittyvä bioinformatiikka, Duodecim (11/2002)

Pelkonen Risto ja Pekka Louhiala (2002), Ihminen lääketieteellisen tutkimuksen kohteena, teoksessa Karjainen ym. (toim.), 2002, Tutkijan eettiset valinnat, Gaudeamus

Räikkä, Juha ja Kaija Rossi (2001), Geenit ja arvot, Sosiaali- ja terveysministeriö

The UK Biobank (2002), Postnote 180 (www.parliament.uk/post/home.htm), Parliamentary Office of Science and Technology (POST)

Saarma, Mart (2002), Estonian Genome Project Foundation, kalvosarja

Salo, Ahti, Veli Kauppinen ja Mikko Rask (1998), Loppuraportti kasvigeenitekniikasta, Eduskunnan kanslian julkaisu 4/1998

Sariola, Hannu (2003), Kantasolut ja kloonit, luento Tieteen päivillä 9.1.2003

LIITE

Tutkimuksen ensimmäisen kierroksen asiantuntijat ja kysymyslomake

Tutkimuksen toisen kierroksen keskeiset piirteet on kuvattu arviointiraportin luvussa 2. Toisen kierroksen lomake väitteineen ja johdattelevine näkökohtineen on myös tullut kuvatuksi keskeisenä osana tutkimusraporttia. Tässä liitteessä keskitytään toistaiseksi puutteellisesti kuvatun ensimmäisen kierroksen lähempään esittelyyn.

1. Arvioinnin ensimmäisellä kierroksella kuullut asiantuntijat

Tutkimuksen ensimmäinen kierros perustui keskeisesti 2–3 tunnin haastatteluihin keväällä 2002. Haastateltujen ydinjoukon muodostivat neljä osapaneelia, joiden nimeämisestä vastasivat prof. Leena Palotie-Peltonen, prof. Martti Parvinen, FT Veikko Launis ja teknologiajohtaja Raimo Pakkanen. Heitä pyydettiin kutakin nimeämään itsensä ohella viisi asiantuntijaa edustamaansa osapaneeliin. Toivomuksina valitsijoille esitettiin, että he nimeäisivät sellaiset asiantuntijat, joiden näkemykset mahdollisimman hyvin kattavat Suomessa vallitsevat erilaiset käsitykset erikoisalan tulevasta kehityksestä. Yhden nimetyt toivottiin olevan mahdollisimman monessa kysymyksessä eri mieltä nimeäjän kanssa. Seuraavassa on esitetty nimetyt, jotka kaikki myös haastateltiin.

- Ihmisen perimän tutkimuksen erityisasiantuntijat: prof. Leena Palotie-Peltonen (UCLA, Kansanterveyslaitos), prof. Kimmo Kontula (HY, HUS), prof. Olli-Pekka Kallioniemi (NIH, VTT), prof. Heikki Mannila (HY), prof. Jussi Huttunen (Kansanterveyslaitos), prof. Lasse Viinikka (HUS) ja prof. Jaakko Kaprio (HY)
- Kantasolututkimuksen erikoistuntijat: prof. Outi Hovatta (Karolinska Institutet), prof. Irma Thesleff (HY), prof. Timo Otonkoski (HY, HUS), prof. Olli Lassila (TuY) ja dos. Jorma Toppari (TuY)
- Eettisten kysymysten erityistuntijat: FT Veikko Launis (TuY), prof. Heta Gylling (HY), prof. Jaana Hallamaa (HY), FT Tuija Takala (HY), prof. Juha Räikkä (TuY) ja yliassistentti Helena Siipi (TuY)
- Biotieteiden kokonaistaloudellisen hyödyntämisen asiantuntijat: teknologiajohtaja Raimo Pakkanen (Tekes), johtaja Hannu Hanhijärvi (Sitra), prof. Eero Vuorio (TuY, Suomen Akatemia), toimitusjohtaja Kai Falck (Helsinki)

gin tiedepuisto Oy), prof. Hans Söderlund (VTT) ja prof. Mart Saarma (Biotekniiikan instituutti).

Valitsijat päätyivät etupäässä Helsingin seudulla tai Turussa työskenteleviin asiantuntijoihin. Turun edustusta täydensivät vielä kolme haastateltua geenitutkimuksen asiantuntijaa: prof. Marja-Liisa Savontaus (TuY), LT Riitta Lahesmaa (TuY) ja prof. Petter Portin (TuY). Muita lomaketta ensimmäisellä kierroksella pääasiassa kirjallisesti kommentoineita asiantuntijoita ovat olleet ylilääkäri Helena Kääriäinen (Väestöliitto), johtaja Ilkka Kouvonen (Sitra), FT Juha Vapaavuori (Sitra), dos. Nina Nupponen (NIH) ja FT Mikko Laukkanen (NIH). Lisäksi professori Hannu Sariolaa haastateltiin kantasoluihin liittyvistä kysymyksistä ilman kyselylomaketta. Kaikkiaan lomaketta siis kommentoi ensimmäisellä kierroksella joko haastattelujen muodossa tai kirjallisesti 33 asiantuntijaa, mitä voi pitää varsin sopivana määränä argumentointiin perustuvassa Delfoi-tutkimuksessa. Kokemusten mukaan todellinen ajatustenvaihto alkaa kärsiä tätä olenaisesti suuremmasta paneelista. On kuitenkin valittaen todettava, että esimerkiksi kuopiolaisia ja oululaisia asiantuntijoita ei ole osallistunut tutkimukseen.

Suomalaisten asiantuntijoiden ohella toisen kierroksen lomakkeeseen ja sen näkökohtiin vaikuttivat varsinkin Osmo Kuusen Yhdysvalloissa National Institute for Healthissä (NIH) ja US Patent Officessa maaliskuussa 2002 tekemät haaastattelut. Haastatellut henkilöt olivat seuraavat: Ph.D. Spyro Mousses (NIH), MD Benjamin Wilfond (NIH), JD Barbara Fuller (NIH), Claire T. Driscoll (NIH), Brian Stanton (US Patent Office), Ph.D. David M. Bodine (NIH) ja Peter Good (NIH). Näiden haastattelujen ohella Kuusella oli mahdollisuus käydä kiinnostavia keskusteluja professori Olli-Pekka Kallionien NIH:n tutkimusryhmän kanssa. Ryhmään kuuluivat edellä mainittujen Nina Nupposen ja Mikko Laukkasen ohella nuoret tohtorit Maija Wolf, Pia Huusko ja Kaisa Silander.

2. Ihmisen perimä ja kantasolut – arviointihankkeen ensimmäisen kierroksen haastattelulomake 11.4.2002

Haastattelulomake esitetään seuraavassa siten, että se sisältää etukäteen haastateltaville postitse lähetetyn lomakkeen esittelytekstin, ensimmäisen ongelman osalta lomakkeen muodon sekä samaan tapaan käsitellyt muut ongelmat.

Lomakkeen johdatteluteksti:

Kuultavat asiantuntijat

Esitutkimuksen perusteella arviointi kohdistetaan rajattuihin ongelmiin (key issues), jotka on jaoteltu ongelma-alueisiin (issue areas). Kukin kutsuttu asiantuntija on johonkin/muutamaan ongelma-alueeseen erityisesti perehtynyt (esim. alalla toimiva) **erityisasiantuntija**. Sen ohella jokainen kutsuttu tulkitaan päteväksi kaikkien tarkasteltavien ongelma-alueiden **yleisasiantuntijaksi**. Aikaisemmin tehtyjen vastaavien tutkimusten perusteella yleisasiantuntija on usein jopa parempi arvioimaan kehitystä, koska hän tekee arvioinnin neutraalimmin.

Kutsuttavat noin 25 asiantuntijaa jakautuvat neljään ryhmään:

- ihmisen perimän tutkimuksen erityisasiantuntijat
- kantasolujen tutkimuksen erityisasiantuntijat
- eettisten kysymysten erityisasiantuntijat
- biotuotteiden kokonaistaloudellisen hyödyntämisen erityisasiantuntijat.

Haastattelujen kulku

Haastattelussa käydään läpi asiantuntijan erityistuntemuksen alueet ja ne yleistuntemuksen ongelmat, joiden kommentointiin hän on valmis. Aikaisempien kokemusten perusteella haastatteluun on syytä varata aikaa vähintään kaksi tuntia.

Haastattelujen tarkoituksena on tuottaa erityisesti ongelmien kannalta relevantteja näkökohtia. Ne ovat lähtökohtana arvioinnin toiselle kierrokselle. Sen ohella haastateltavia pyydetään priorisoimaan ongelmat asteikolla 1–4 yleisen tärkeyden suhteen (1 = erittäin tärkeä, 2 = melko tärkeä, 3 = melko epäolennainen, 4 = epäolennainen) ja samalla asteikolla eduskunnan vaikuttamisen osalta (1 = erittäin tärkeää vaikuttaa, 2 = melko tärkeää vaikuttaa, 3 = ei tärkeää vaikuttaa, 4 = eduskunnan ei tule puuttua). **Aikaprospektiivi on 10 vuotta, ellei muuta mainita.**

Taustamateriaaliksi on liitteenä ongelma-alueittain jaoteltuna se aineisto, jonka tuottivat Kuusen NIH:ssä tekemät haastattelut (vastausmateriaali kursivoituna). Eettisten kysymysten osalta on liitteenä myös osia Juha Räikän ja Kaija Rossin kirjasta Geenit ja arvot (2001).

Haastattelijat

Haastattelijat ovat FT Osmo Kuusi ja/tai prof. Martti Parvinen. Tammi julkaisi vuonna 1991 Kuusen paljolti tätä tutkimusta muistuttavalla menettelyllä tehdyn kirjan Uusi Biotekniikka. Kuusi käytti myös ko. tutkimusta yhtenä keskeisenä aineistona väitöskirjassaan ”Expertise in the future use of generic technologies” (1999). Hän on ajankohtaistanut tietojaan mm. maaliskuussa 2002 tekemillään kahdeksalla haastattelulla National Institute for Healthissä (NIH) Yhdysvalloissa. Martti Parvinen on kansainvälisesti arvostettu siittiösolujen tutkija. Tästä lähtökohdasta hän on perehtynyt erityisesti kantasolujen problematiikkaan.

Ensimmäinen tarkasteltu ongelma on esitetty esimerkkinä lomakkeen muodosta ja muut tarkastellut ongelmat on esitetty ongelmalohkoittain:

1. Ongelma-alue. Onko tarvetta suomalaisten perimän monipuoliseen kartoittamiseen?

Ongelma 1.1

Maailmassa on joukko, ns. ”Founder populations”, johon R. Lewis (The Scientist 6.4.2001) luki Quebecin, Suomen, Sardinian, Islannin, Costan Rican, Pohjois-Hollannin ja Newfoundlandin. Tutkittaessa niitä noin 5 miljoonaa emäsparia (SNP:t, Single Nucleotide Polymorphism), jotka vaikuttavasti poikkeavat ihmisten kesken, tulisiko panostaa kansainvälisesti kiinnostavan perimän tutkimiseen? Mitä ovat tältä kannalta lupaavimmat analysointikohteet? (Taustamateriaalina kuvaus keskeisistä kansainvälisistä alan hankkeista)

Yleinen tärkeys:

Tärkeys eduskuntatyölle:

Näkökohtia:

Ongelma 1.2

Perimän laajat kartoitukset Suomessa keskittyen jo tunnistettuun altistumiseen korkealle tautiriskille korreloiden geenimuunnoksiin liittyen lähinnä yhteen tai muutamaaan yhdessä vaikuttavaan SNP:hen. Mitä ovat tältä kannalta lupaavimmat analysointikohteet?

Ongelma 1.3

Perimän laajat kartoitukset Suomessa keskittyen monien geenien (SNP:n) vuorovaikutuksen sekä geeni-ympäristövuorovaikutuksen monipuoliseen selvittämiseen myös vähäisten sairastumisriskien selvittämiseksi. Mitä ovat tältä kannalta lupaavimmat analysointikohteet?

Ongelma 1.4

Perimän laajat kartoitukset tähdäten erityisesti ravinnon ja perimän vuorovaikutuksen selvittämiseen. Mitä ovat tältä kannalta lupaavimmat analysointikohteet?

Ongelma 1.5

Ennen laajoihin geenikartoituksiin ryhtymistä tehtävät valikoivat kartoitukset selvittäen geneettisen testauksen kustannus-hyötyvaikutuksia tautisuuteen ja kuolleisuuteen sekä terveydenhoidon kustannuksiin. Mitä ovat tältä kannalta tärkeimmät selvityskohteet?

2. Ongelma-alue. Suomalaisten valmiudet ihmisen perimään liittyvän tiedon hyödyntämiseksi

Ongelma 2.1

Suomalaiset tutkijat ovat erityisesti menestyneet suomalaisen poikkeuksellisen tautiperinnön selvittäjinä liittyen tauteihin, jotka määräytyvät poikkeamilla vain muutamissa emäspareissa. Tämän osaamisalueen vahvistaminen edelleen viiden seuraavan vuoden aikana.

Ongelma 2.2

DNA-lastu (gene expression array) muodostuu pienestä lasi-, muovi- tms. levystä, johon sidotaan suuri määrä toisistaan erottuvia, mutta tunnettuja ja määritettyjä DNA- tai RNA-molekyylejä (ns. sondit). Tälle levyille asetetaan tutkittava näyte (veri tms. biologinen materiaali) sopivassa muodossa. Sondit ja näytteet reagoivat keskenään ja analysointilaitteet voivat määrittellä yhteensopivuudet. Voidaan tutkia jopa satoja tuhansia yhteensopivuuksia. Suomessa tulee viiden seuraavan vuoden aikana erityisesti panostaa uuteen tutkimuskäytäntöön (vrt. liitemateriaali), joka perustuu lastutekniikkaan.

Ongelma 2.3

On valmistauduttava siihen, että biosirun miljoonien havaintopisteiden joukon tulkinta ei tarvitse vuonna 2010 ”kliinisen bioinformatiikan” spesialisteja, vaan sen tekevät tietokoneet ja opetetut neuroverkot. Lupaavia maailmalla jo laajasti käytettyjä menetelmiä ovat mm. prof. Teuvo Kohosen kehittämät itseorganisoituvat kartat. Myös muu geeni-informaation hyödyntäminen perustuu keskeisesti tietojen käsittelyn taitoihin (vrt. liitteen bioinformatiikan hankekuvaukset). Suomessa tulee kehittää erityisesti biolaskennan taitoja viiden seuraavan vuoden aikana.

Ongelma 2.4

Ratkaisevaa ihmisen perimään liittyvän tiedon hyödyntämisen kannalta kymmenen vuoden tähtäimellä ovat koko terveydenhoitohenkilökunnan ja sen asiakkaiden taidot ja toimintatapojen muutokset. Laboratoriosiruanalyysi ja henkilökohtaiset biosirulaboratoriot (vrt. liite) voivat vuoden 2010 vaiheilla mahdollistaa laajassa mitassa kokonaisen diagnostisen testipatterin siirron keskuslaboratoriotasolta lähemmäs potilasta tai lääkäriä, kuten vastaanottohuoneeseen tai osastolle. Ne voivat myös mahdollistaa tällä tasolla jatkuvan tiedon potilaan elimistön molekyylitasapainosta. Henkilön mukana kulkevaa biosirua tai kännykkään ladattua geenikarttaa voidaan ehkä käyttää myös elintarvikkeiden tai tietyssä ympäristössä oleskelun terveellisyyden testaamiseen.

Ongelma 2.5

Lähivuosina panostaminen geenisirutekniikkaan voi johtaa joko terveystieteiden hallitsemattomaan kasvuun tai hukkainvestointeihin. Geenisirutekniikka vaatii niin suuria investointeja ja kalliita reagensseja, ettei se pysty

taloudellisesti kilpailemaan perinteisen tutkimustavan kanssa tai geenisirujen patenteihin liittyvät vaikeudet estävät niiden laajan käytön viiden seuraavan vuoden aikana. Liittyen patenttiongelmiin kaupallisten geenisirujen yleistymistä rajoittaa nyt niiden korkea hinta n. 450 \$, joka on ainakin viisi kertaa enemmän kuin ei-kaupallisesti valmistettujen sirujen hinta.

Ongelma-alue 3. Geenitestauksen yleiset eettiset ja muut periaatteet

Ongelma 3.1

Yksilön päätösvalta omista genitiedoistaan. Saksan geneettisiä testejä koskevassa arvioinnissa ehdotettiin seuraavia periaatteita. Geneettiset diagnostiikat tulee tehdä yhteisymmärryksessä tietoa hakevan kanssa ja ottaen tiukasti huomioon tietosuoja. Ennen testiin ryhtymistä tulee käydä neuvottelu testattavan kanssa. Myös testin jälkeen löydöksistä on neuvoteltava. Lääkärin vaihtolovelvollisuus koskee geneettisten diagnoosien tuloksia. Henkilön, jota tulos koskee, tulee tehdä päätökset positiivisen testituloksen seurauksista. Neuvottelumenettelyllä tulee taata edellytykset hyvin informoituun päätöksentekoon. Tutkimuksen tekijä ei saa ilmoittaa tietoa eteenpäin mahdolliselle taudinkantajalle tai henkilölle jolla on taipumus siihen. Päätös siitä, ilmoitetaanko tietoa eteenpäin esim. lähiomaisille, on sillä, jota tutkimus koskee. Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 3.2

Ammattitaitoisen henkilökunnan käyttö testauksissa. On ehdotettu, että vain kvalifioituneen lääkintähenkilöstön tulee saada tehdä tautitestejä ja neuvottelut tulee käydä sosiaalipsykologisen koulutuksen saaneiden henkilöiden kanssa. Tulisiko testejä suorittavien kuulua ammatilliseen järjestöön laadun takaamiseksi? Miten tulisi suhtautua muiden kuin tauteihin liittyvien ominaisuuksien testaamiseen omatoimisesti tai ei-pätevöityneellä henkilökunnalla? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 3.3

Mistä saa hakea ja antaa tiedon? Saksan geneettisiä testejä koskevassa arvioinnissa ehdotettiin seuraavia periaatteita. Geneettisiä testejä tulee tehdä vain lähtien lääketieteellisistä perusteista (iästä, sukuperinnöstä). Sikiödiagnostiikassa ei saa ilmoittaa sikiön sukupuolta ennen raskauden 12. viikkoa. Tällä tiedolla voi olla vaikutusta raskaudenkeskeytykseen ryhtymiseen. Si-

kiön isyystutkimus on kielletty. Lasten ennakkodiagnoosi sellaisten tautien osalta, jotka puhkeavat vasta aikuisiässä, on sallittua ainoastaan, jos diagnoosia voi seurata mielekäs lääketieteellinen tapa vaikuttaa kehitykseen. Mitä tauteja koskee? Saako tutkia elintarvikkeiden tai työympäristön sopivuutta ja millä ehdoilla? Millainen valta perinnöllisten sairauksien vammauttamalla tai heidän omaisillaan tulisi olla testausoikeuteen? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 3.4

Geneettistä sopivuutta koskevan tiedon välittäminen tuoteselosteissa. Onko terveysvaikutusten kannalta perusteltua edellyttää, että elintarvikkeen/lääkkeen valmistus geneettisellä muuntelulla aina kerrotaan? Tulisiko edistää sitä, että elintarvikkeen/lääkkeen geneettinen sopivuus/sopimattomuus kerrotaan, vrt. laktoosi-intoleranssi? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 3.5

Kuinka laaja päätäntävalta tulisi olla erilaisilla elimillä, jotka säätelevät ihmisen perimän tutkimusta ja antavat lupia sovellutuksille? Euroopassa eritasoisilla säätelevillä elimillä on huomattava valta ja niiden on väitetty toimineen riskejä kaihtaen ja perusteettomia ennakkoluuloja tukien. Kuinka paljon säätelypäätöksissä tulee kuunnella ns. yleistä mielipidettä ja kuinka paljon nojautua parhaaseen käytettävissä olevaan luonnontieteelliseen tietoon? Miten tulisi järjestää suhteellisen pienten sidosryhmien/erityisesti kiinnostuneiden osallistuminen vuoropuheluun (mm. geneettisistä sairauksista kärsivien etujärjestöt, geeniturvayhdistys)? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma-alue 4. Kantasolututkimuksen tarjoamat mahdollisuudet

Ongelma 4.1

Vuonna 1998 tutkijat pystyivät ensimmäisen kerran eristämään pluripotentteja kantasoluja ihmisalkiosta ja viljelemään niitä laboratoriossa. Niiden erityinen piirre on kykeneminen erikoistumaan kaikista kolmesta alkiokerroksesta peräisin oleviksi soluiksi ja se, että niitä pystytään laboratorio-oloissa kasvattamaan rajattomasti. Ottaen huomioon alkoiden käyttöön liittyvät eettiset ongelmat (ks. alla), millaisiin erilaisiin käyttöihin alkioperäisiä kan-

tasoluja tullaan käyttämään seuraavan kymmenen vuoden aikana? Mistä alkionkehityksen vaiheesta käytettävät kantasolut tullaan ottamaan? Miten siemion itusoluja tai istukan soluja käytetään?

Ongelma 4.2

Eettisten ongelmien kannalta (ks. jäljessä) aikuisten kantasolujen käyttöä voi pitää vähemmän ongelmallisena kuin alkion kantasolujen. Voidaanko kymmenen vuoden tähtämellä aikuisten kantasoluista kehittää alkiooperäisten kantasolujen veroisia kantasoluja? Mistä kudoksesta monipuolisimmat kantasolut on löydettävissä: luuydin, veri, napanuoraveri, silmän sarveiskalvo tai verkkokalvo, hammasydin, maksa, iho, suolisto, haima, aivot ja kivoksen siementiehyet, muu lähde, mikä?

Ongelma 4.3

Kantasolut korvaamassa soluja, jotka on menetetty sairauksien aikana. Missä käytössä odotettavissa eniten edistystä: Parkinsonin tauti, Selkäytimen vaurio, multippeli skleroosi, sokeritauti (haiman saarekesolut), krooniset sydänsairaudet, munuaisten ja maksan toiminnanvajausta, syöpä? Mitkä ja miten hankitut kantasolut keskeisimpiä?

Ongelma 4.4

Kantasolujen muut keskeiset käytöt. Kantasolut siirtämässä geenejä tiettyihin elimistöön kudoksiin. Kantasolut tuhoamassa syöpäsoluja. Kantasoluilla muodostetut elimet, kuten maksa, lääkkeiden kokeilun kohteena? Muu eri käyttö kuin solujen korvaaminen? Mitkä ja miten hankitut kantasolut keskeisimpiä?

Ongelma 4.5

Odotettavissa oleva taloudellisesti tai kansanterveydellisesti merkittävin läpimurto seuraavan 10 vuoden aikana. Huomiota ovat herättäneet mm. hiirilä tehdyt kokeet, missä luuytimen kantasolut ovat veren kuljettamina korjanneet vikoja sydämessä, aivoissa ja maksassa.

Ongelma 4.6

Kantasolututkimuksen yhdistäminen siihen suureen informaatiomäärään, jota saadaan ihmisen genomien selvittämisestä, johtaa sangen todennäköisesti useisiin hyödyllisiin sovellutuksiin, millaisiin?

Ongelma 4.7

Sivuuttaen seuraavalla ongelma-alueella käsiteltävät eettiset ongelmat (ks. jäljessä) voimakas panostus kantasolujen hyödyntämiseen kymmenen vuoden tähtämellä ei tuota vastaavaa kansanterveydellistä/taloudellista hyötyä jostakin tai joistakin seuraavista syistä: solujen tuotannon riittämättömyys, immunologiset ongelmat, patenttien muodostamat ongelmat; muu syy, mikä?

Ongelma-alue 5. Kantasolujen tutkimisen ja hyödyntämisen eettiset ongelmat

Ongelma 5.1

Ihmisen alkiokantasolujen käyttö muuhun kuin elinkelpoisen yksilön synnyttämiseen. Missä kehitysvaiheessa alkion tulisi omata ihmisarvo? Onko kiinnittyminen kohtuun ratkaiseva vaihe? Onko seuraava argumentti pätevä? ”Lähes jokaista syntynyttä lasta kohti tapahtuu suuri määrä huomaamattomia keskenmenoja tai alkion tuhoutumisia. Hedelmällisyshoidoissa yli jääneet alkiot tuhoutuvat. Näillä perusteilla alkioiden tuhoaminen tärkeiden syiden perusteella on hyväksyttävää”. Vastaväite: ”Alkiota, kuten ihmistä, ei saa käyttää välineenä”. Millaiset sovellutukset alkiokantasoluille tulisi sallia? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 5.2

Aikuisten ihmisten kantasolujen käyttö muuhun kuin elinkelpoisten yksilöiden synnyttämiseen. Millaiset sovellutukset tulisi sallia? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 5.3

Millaisia rajoituksia tulisi asettaa kantasolujen käyttöä tai geenien vaikutuksia tutkiville eläinkokeille? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 5.4

Kantasolujen käyttö ihmiskloonaukseen, jonka seurauksena syntyvän lapsen perimä on suoraan kopioitu joltain ihmiseltä. Seuraavien argumenttien pätevyys: A) Aviopari, joka ei voi saada muuten lasta, on oikeutettu kloonaukseen. B) Jos vain näin voi estää perinnällisen taudin, sallittua avioparille. C) Kuolevan lapsen perimää on oikeutettua kloonata uuden lapsen synnyttämiseksi. Muu hyväksyttävä argumentti, mikä? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 5.5

Kuinka perusteellinen neuvottelu tulisi käydä etukäteen alkion/aikuisen kantasolun luovuttajan kanssa? Tuleeko häntä informoida kaikista/joistakin kantasolujen tai niistä muodostetun kantasolulinjan käytöistä vai edellytetäänkö tietyillä ehdoilla tapahtuvaa täysin vapaata käyttöoikeuden siirtoa? Millainen omistus- tai säätelyoikeus kantasolujen käytölle tulisi olla/tulee olemaan alkion tai siitä johdettujen kantasolulinjojen/aikuisten kantasolujen perintöaineksen luovuttajalla? Lääkärin vaitiolovelvollisuus koskien sitä, keneltä kantasolut ovat peräisin. Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma 5.6

Yleinen mielipide ja kantasolusovellutukset. Kuinka paljon kantasolujen käyttöä koskevissa päätöksissä tulee kuunnella ns. yleistä mielipidettä ja kuinka paljon nojautua parhaaseen käytettävissä olevaan luonnontieteelliseen tietoon riskeistä? Miten tulisi järjestää suhteellisen pienten sidosryhmi- en/erityisesti kiinnostuneiden osallistuminen vuoropuheluun (mm. kantasoluja hoitoonsa tai läheistensä hoitoon haluavien etujärjestöt, geeniturvayhdistys)? Miten käytännöt tulevat poikkeamaan maapallon eri puolilla?

Ongelma-alue 6. Saako Suomi vastinetta investoinneille, jotka perustuvat ihmisen perimää koskevaan tietoon ja kantasoluihin?

Ongelma 6.1

Mistä merkittävimmät taloudelliset tuotot ovat ko. alueilla saavutettavissa maailman mittakaavassa tai Suomessa? Mistä erityisesti hyötyä kansanterveydelle tai kehitysmaille? Ehdotuksia:

- a) Sekvensointi-informaation kokoaminen ja myynti ihmisen perimästä, vaihtelusta ihmisten välillä ja vertailut alempien organismien sekvensseihin.
- b) Geenitestien kehittäminen ja myyminen tautien tai niihin altistumisen toteamiseksi, lääkkeiden ja hoitojen tehokkuuden arvioimiseksi, ravintoaineiden sopivuuden toteamiseksi tms. ottaen huomioon yksilön geneettinen profiili (pharmacogenetics). Syöpien tunnistus yhtenä läpimurtoalana. Mahdollisuus ”palauttaa henkiin” aiempia lääkkeitä. Lääkkeiden annostelu osataan tehdä paremmin.
- c) Testauksissa tarvittavien instrumenttien ja reagenssien valmistus ja myynti (mm. biochipit).
- d) Sopivien tuotantoalustojen kehittäminen lääkkeiden ja funktionaalisten elintarvikkeiden valmistukseen: mikrobit (Suomessa mm. lactobacilluksen, maitohappohapatattajan, ja listeria-bakteerin hyvä tuntemus), eläimet (Suomessa mm. laktoferriini naudassa), kasvit (maailmalla mm. tupakan viljelijät erittäin kiinnostuneita).
- e) Lääkkeiden valmistus maailmanmarkkinoille.
- f) Rokotteiden ym. ennalta ehkäisyn muotojen valmistaminen maailmanmarkkinoille.
- g) Funktionaaliset elintarvikkeiden valmistaminen, jotka ottavat huomioon niiden geneettisen sopivuuden asiakkaalle (vrt. laktoosi-intoleranssigeeni).
- h) Sopivaa terapeuttista tyyppiä olevien pluripotenttien kantasolujen tuotanto.
- i) Erikoistuneiden solujen tuotanto (esim. verisolut, haiman solut).
- j) Spesifien kantasoluhoidojen järjestäminen tiettyihin tauteihin mm. sydänviat, Alzheimerin tauti, diabetes.
- k) Testielimien tuottaminen lääkkeiden kokeilua varten.
- l) Muu taloudellisesti tai kansanterveydellisesti merkittävä käyttö ihmisen perimää tai kantasoluja koskevalle tiedolle, mikä?

Kolme taloudellisesti keskeisintä maailmassa 2010:

Kolme talouden tai kansanterveyden kannalta keskeisintä Suomessa 2010:

Kehitysmaiden kannalta kolme keskeisintä 2010:

Ongelma 6.2

Taloudelliselta kannalta Suomen mahdollisuudet toimia em. tuotteiden kokeilukenttänä. Homogeeninen geenirakenne. Julkinen terveydenhoito tehokas organisoija. Suomessa ei välttämättä odoteta maksua osallistumisesta kokeisiin, USA:ssa joudutaan yleisesti maksamaan noin 20 \$ osallistujalle. Protestiliikkeiden mahdollisuus.

Ongelma 6.3

Pienten suomalaisyritysten menestysmahdollisuudet suurten kansainvälisten yritysten hallitsemilla em. tuotteiden markkinoilla. Nykyinen käytäntö on, että suuret yritykset hallitsevat lääke-markkinoita. Keskeisenä syynä ovat erittäin kalliit kliiniset kokeet tai turvallisuustestit, jotka vaaditaan ennen hyväksymistä markkinoilla. Tuotanto- ja jakelukustannukset ovat sen sijaan olleet tyypillisesti suhteellisen alhaisia. Käytännöksi on muodostunut, että pienet suomalaiset yritykset myyvät tuoteaihionsa suurille yrityksille toimien tavallaan niiden tuotekehittely-yksikköinä. Jatkuuko tämä käytäntö? Kuinka suuri on riski, että Suomessa Tekesin rahoituksella kehitettyjä tuoteaihioita myydään liian halvalla ulkomaille, niin että julkiselle tuotekehitysrahoitukselle ei saada riittävää vastinetta?

Ongelma 6.4

Onko patentointikäytäntö Suomessa terveellä pohjalla? Onko perusteltua, että yliopistotutkijat saavat Suomessa patentit itselleen? USA:ssa yliopistoilla on tyypillisesti teknologian siirron toimisto. Yliopistotutkijoiden patentit jäävät yliopistoille. Patenttituotot jakautuvat esimerkiksi USA:ssa NIH:ssa siten, että keksijä saa noin 1/3, tutkijaryhmä 1/3 ja NIH 1/3. Nykyistä käytäntöä on Suomessa perusteltu tarpeella motivoida tutkijoita patentoimaan. Perusteluna on myös esitetty, että professoreiden palkkojen ollessa Suomessa alhaisia patenttioikeudet antavat kiihokkeen pysyä Suomessa.

Ongelma 6.5

Sovellutusten patenttimiinat. Aikaisemmin yliopistot Yhdysvalloissa pyrkivät pitämään mahdollisimman monia biotieteiden tuloksia vapaasti käytettävänä. Nyt alalla pienetkin keksinnöt patentoidaan ja osapatentit hajaantuvat amerikkalaisen teknologian siirron asiantuntijan mukaan hyvin monille. Tilanne alkaa hänen mukaansa muistuttaa omistusoikeuden tilannetta Neuvostoliiton hajoamisen jälkeen. Kuten siellä, kukaan ei omistanut tuotantolaitoksia, vastaavasti aineeton omistus geenitekniikan sovellutuksissa on hajaantunut tarjoten pitkäjänteiseen ja tuottoriskejä hyväksyvään toimintaan yhä vähemmän mahdollisuuksia. Monilla on mahdollisuus hidastaa (“miinoittaa”) toisten työtä omaamillaan osapatenteilla.

TEKNOLOGIAN ARVIOINTI TULEVAISUUSVALIOKUNNASSA

Esiselvitys kasvigeeniteknologiasta (Teknologian arviointeja 1. Tulevaisuusvaliokunnan teknologiajaosto, Ahti Salo ja Veli Kauppinen, VTT Teknologian tutkimuksen ryhmä. Eduskunnan kanslian julkaisu 3/1997)

Tieto- ja viestintätekniikka opetuksessa ja oppimisessa, Osaamisen haasteet ja tietotekniikan mahdollisuudet, väliraportti (Teknologian arviointeja 2. Tulevaisuusvaliokunnan teknologiajaosto. Matti Sinko ja Erno Lehtinen. Eduskunnan kanslian julkaisu 2/1998)

Loppuraportti kasvigeeniteknikasta, Kasvigeeniteknikka ravinnon tuotannossa (Teknologian arviointeja 3. Tulevaisuusvaliokunnan teknologiajaosto. Ahti Salo, Veli Kauppinen ja Mikko Rask, VTT Teknologian tutkimuksen ryhmä. Eduskunnan kanslian julkaisu 4/1998)

Tieto- ja viestintätekniikka opetuksessa ja oppimisessa - tulokset ja toteutus (Teknologian arviointeja 4. Tulevaisuusvaliokunnan teknologiajaosto. Matti Sinko ja Erno Lehtinen. Eduskunnan kanslian julkaisu 5/1998)

Esiselvitys geronteknologiasta - ikääntyvä väestö ja teknologian mahdollisuudet (Teknologian arviointeja 5. Tulevaisuusvaliokunnan teknologiajaosto. Juha Kaakinen, Sinikka Törmä, Sosiaalikehitys Oy. Eduskunnan kanslian julkaisu 2/1999)

Helmiä kalastamassa - Avauksia tietämyksen hallintaan (Teknologian arviointeja 6. Tulevaisuusvaliokunnan tiedon ja tietämyksen hallinnan ohjausryhmä. Riitta Suurla. Eduskunnan kanslian julkaisu 1/2001)

Ikääntyneiden itsenäistä suoriutumista tukevan teknologian arviointi käyttäjänäkökulmasta, Turvahälytysjärjestelmät, Geronteknologia-arvioinnin osaraportti (Teknologian arviointeja 7. Tulevaisuusvaliokunnan geronteknologian ohjausryhmä. Sinikka Törmä, Jarmo Nieminen ja Merja Hietikko, Sosiaalikehitys Oy. Eduskunnan kanslian julkaisu 4/2001)

Ikääntyneiden itsenäistä suoriutumista tukeva teknologia, Internet-pohjaisten omahoidon tukijärjestelmien arviointi, Geronteknologia-arvioinnin osaraportti (Teknologian arviointeja 8. Tulevaisuusvaliokunnan geronteknologian ohjausryhmä. Annele Eerola, Sirkku Kivisaari, Riikka Eela ja Mikko Rask, VTT Teknologian tutkimuksen ryhmä. Eduskunnan kanslian julkaisu 5/2001)

Ikääntyneiden itsenäistä selviytymistä tukeva tulevaisuuspolitiikka ja geronteknologia, Geronteknologia-arvioinnin loppuraportti (Teknologian arviointeja 9. Tulevaisuusvaliokunnan geronteknologian ohjausryhmä. Osmo Kuusi. Eduskunnan kanslian julkaisu 7/2001)

Energia 2010 - teknologian arviointi, Delfoi-paneelitutkimus tulevaisuuden energiavalinnoista (Teknologian arviointeja 10. Tulevaisuusvaliokunnan Energia 2010 -ohjausryhmä. Osmo Kuusi, SITRA, Torsti Loikkanen ja Tarja Turkulainen, VTT Kemianteknikka. Eduskunnan kanslian julkaisu 8/2001)

Sosiaalinen pääoma ja tieto- ja viestintätekniikan kehitys, esiselvitys (Teknologian arviointeja 11. Tulevaisuusvaliokunnan Sosiaalinen pääoma ja teknologian käyttö -ohjausryhmä. Osmo Pekonen, Lea Pulkkinen, Jyväskylän yliopisto, Agora Center. Eduskunnan kanslian julkaisu 5/2002)

Uusiutuvat energialähteet vuoteen 2030 Suomessa (Teknologian arvioiteja 12. Tulevaisuusvaliokunnan Uusiutuvat energialähteet -ohjausryhmä. Satu Helynen, Kai Sipilä, Esa Peltola ja Hannele Holttinen, VTT Prosessit. Eduskunnan kanslian julkaisu 6/2002)

Alueellisen innovaatiotoiminnan tila, merkitys ja kehityshaasteet Suomessa, esiselvitys (Teknologian arvioiteja 13. Tulevaisuusvaliokunnan Innovaatiotoiminta ja alueelliset innovaatiojärjestelmät -ohjausryhmä. Pirjo Stähle ja Markku Sotara. Eduskunnan kanslian julkaisu 8/2002)

Sosiaalinen alkupääoma ja tietotekniikka, loppuraportti (Teknologian arvioiteja 14. Tulevaisuusvaliokunnan Sosiaalinen alkupääoma ja tietotekniikka -ohjausryhmä. Anu Mustonen ja Lea Pulkkinen, Jyväskylän yliopisto, Agora Center. Eduskunnan kanslian julkaisu 1/2003)

Alueellisen innovaatiotoiminnan tila, merkitys ja kehityshaasteet Suomessa, loppuraportti (Teknologian arvioiteja 15. Tulevaisuusvaliokunnan Innovaatiotoiminta ja alueelliset innovaatiojärjestelmät -ohjausryhmä. Pirjo Stähle ja Markku Sotara. Eduskunnan kanslian julkaisu 3/2003)