

Outi Rissa

# **GEENITESTIT MAHDOLLISUUTENA JA HUOLENAIHEENA**

Sisällönanalyysi Helsingin Sanomien geenitestejä  
koskevasta uutisoinnista

Yhteiskuntatieteiden tiedekunta  
Pro gradu -tutkielma  
Toukokuu 2021

# TIIVISTELMÄ

Rissa, Outi: Geenitestit mahdollisuutena ja huolenaiheena – Sisällönanalyysi Helsingin Sanomien geenitestejä koskevasta uutisoinnista  
Pro gradu -tutkielma  
Tampereen yliopisto  
Yhteiskuntatutkimuksen tutkinto-ohjelma  
Toukokuu 2021

---

Tässä pro gradu -tutkielmassa selvitetään, millä tavalla geenitutkimusta esitellään suomalaisessa mediassa. Tutkielman tavoitteena on tehdä tilannekatsaus Helsingin Sanomissa vuosina 2018–2020 julkaistujen geenitutkimusta käsittelevien tekstien luomasta representaatiosta. Tutkin, kuinka geenitestejä ja geenitutkimusta esitetään mediassa ja peilaan sitä suhteessa terveyden tasa-arvoon. Johdantoluvun jälkeen, tutkielman toisessa ja kolmannessa luvussa selitän tutkielman kannalta olennaisia käsitteitä ja kerron aiemmasta tutkimuksesta, jota on tehty geenitesteihin liittyen. Tutkimuskysymyksiä on kaksi: millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa ja millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa?

Tutkimuksen aineistona toimii Helsingin Sanomissa vuosina 2018–2020 julkaistut artikkelit, jotka käsittelevät terveyteen liittyvää geenitutkimusta. Analysoin aineistoa sisällönanalyysillä ja luokittelen aineiston kahteen pääkategoriaan. Ensimmäinen pääkategoria sisältää aineistokatkelmia geenitutkimuksen hyödyistä ja tavoitteista keskittyen alan kasvavaan potentiaaliin hoitomuotojen kehittämisessä ja tutkimuksen mahdollisuuksissa. Toinen pääkategorioista sisältää geenitutkimuksesta esitetyjä huolia, jotka liittyvät eriarvoisuuteen, eettisiin kysymyksiin ja tietoturvaan.

Geenitestien mahdollisuutena nähdään terveyden edistämisen osalta sairauksien parempi ennakointi, riskiryhmien parempi tunnistaminen ja oikea-aikaisen hoidon tehokkaampi kohdistaminen. Geenitestin avulla voitaisiin määrätä yksilölle sopivia lääkkeitä sopivalla annostuksella ja onnistua karsimaan yksilölle tehottomat lääkkeet. Taloudelliselta kannalta Suomella nähdään olevan mahdollisuus kehittyä geenitutkimuksen kärkimaaksi teknisen ja lääketieteellisen osaamisen, laajojen terveysrekisterien sekä suomalaisten ainutlaatuisen geeniperimän ansiosta. Kehittyvänä alana geenitutkimus luo mahdollisuuksia yritysten kehittämisen parissa. Alan uskotaan myös lisäävän työllisyyttä uusien professioiden, kuten geenineuvojen ammattiryhmän syntymisen myötä.

Huolta aiheuttavia katkelmia aineistossa esiintyy lähes yhtä paljon kuin mahdollisuuksiin keskittyviä katkelmia. Geenitestien pelätään tuottavan enemmän huolta omasta sairastumisesta kuin vastauksia terveydellisiin kysymyksiin. Aihe on erittäin sensitiivinen ja ennen geenitiedon laajempaa käyttöönottamista täytyy pohtia monia eettisiä kysymyksiä, kuten millaisesta tiedosta potilaalle on hyötyä ja kerrotaanko vakavasta sairastumisriskistä terveelle ihmiselle, mikäli on mahdollista, että hän voi elää koko elämänsä sairastumatta ja tieto lisääisi turhaan huolta. Tiedolla voi olla myös merkitystä sukulaisille, mikä lisää eettisten säädösten ja ohjeiden tarpeellisuutta. Geenitestien hintaa pohditaan suhteessa vaihtoehtokustannuksiin, kuten ylihoitamisen kustannuksiin ja sairauspäiväkuluihin. Geenitieto on arkaluontoista henkilötietoa, joten ymmärrettävästi kansalaiset ovat huolissaan terveystietojensa tietoturvasta.

Yksi tutkielman johtopäätöksistä on, että Suomen suurimmassa päivälehdessä kirjoitetaan geenitutkimuksesta neutraalisti, esittäen tasapuolisesti sekä positiivisia että negatiivisia huomioita. Teksteillä luodaan neutraali ilmapiiri, jotta lukija voi muodostaa oman mielipiteen saatavilla olevan tiedon avulla. Tutkielman johtopäätöksenä voidaan todeta, että väestön terveyseroja voitaisiin pyrkiä tasaamaan tuomalla geenitestit julkiseen terveydenhuoltoon ja mikäli näin ei tapahdu, se voi lisätä eriarvoisuutta.

Avainsanat: geenitesti, geenitutkimus, eriarvoisuus, terveyden edistäminen, terveyserot

Tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin OriginalityCheck –ohjelmalla.

# Sisällysluettelo

1	JOHDANTO.....	1
2	SUOMALAINEN SOSIAALIPOLITIikka.....	4
2.1	Suomalainen sosiaali- ja terveyspolitiikka.....	5
2.2	Terveys jakautuu eriarvoisesti.....	7
2.3	Terveyserot poliittisesti.....	12
3	GEENITUTKIMUS SUOMESSA.....	14
3.1	Genomistrategia.....	17
3.2	Yksilöllistetty terveydenhuolto.....	19
3.3	Kuluttajien motiivit geenitesteille.....	20
3.4	Geenitesti eroista.....	22
3.4.1	Käynnissä olevat hankkeet.....	23
3.4.2	Farmakogeneettiset geenitestit.....	26
3.5	Tietosuoja ja lainsäädäntö kuluttajan turvana.....	27
3.5.1	Toisiolaki.....	29
3.5.2	Genomilaki ja biopankkilain päivitys.....	30
3.6	Testitulosten tulkinnan ongelmallisuus.....	30
3.6.1	Geenineuvonta.....	32
3.6.2	Individualismi.....	35
3.7	Rodunjalostuksesta geenieditointiin.....	36
4	TUTKIMUSASETELMA, AINEISTO JA MENETELMÄT.....	40
4.1	Tutkimuskysymykset.....	40
4.2	Median rooli tiedon jakajana.....	41
4.3	Aineisto.....	43
4.4	Aineiston analysointi sisällönanalyysin avulla.....	46
4.5	Tutkimuksen eettisyys.....	48
5	MILLAISIA MAHDOLLISUUKSIA GEENITESTEILLE ESITETÄÄN MEDIASSA? 49	
5.1	Sairauksien ennaltaehkäisy tunnistamalla riskiryhmiä geenitiedon avulla.....	49
5.2	Geenitestillä voidaan saada varmuus lääkkeen tehokkuudesta.....	53
5.3	Suomella on mahdollisuudet kehittyä geenitutkimuksen kärkimaaksi.....	54
5.4	Lääkekehitys vaatii eri sektoreiden yhteistyötä.....	57
6	MILLAISIA HUOLIA GEENITESTEIHIN LIITETÄÄN MEDIASSA?.....	62
6.1	Geenitiedon pelätään aiheuttavan enemmän huolta kuin hyötyä.....	62
6.2	Tietoturva.....	64
6.3	Eettisyys.....	67
7	POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET.....	73
7.1	Yhteenveto ja pohdinta tutkimustuloksista.....	73
7.2	Tutkimuksen rajoitusten pohdinta ja jatkotutkimusehdotukset.....	80
7.3	Loppusanat.....	82
	LÄHTEET.....	83
	LIITE 1	

# 1 JOHDANTO

Geenit ovat tähän päivään asti kuuluneet lääketieteen ammattilaisille ja niistä on puhuttu lähinnä sairaalan seinien sisällä sekä tutkijoiden kesken. Tavalliselle kuluttajalle on nyt tullut mahdollisuus osallistua tähän keskusteluun ja hankkia tietoa omasta terveydestään ja perimästään muutaman sadan euron investoinnilla. Itsensä mittaaminen on yleistynyt viime vuosina runsaasti muun muassa aktiivisuusrannekkeiden, sykevöiden ja treeniapplikaatioiden myötä. Geenitiedon selvittäminen on tullut näiden rinnalle ja yleistyy jatkuvasti. Väestöä erotteleva tekijä on se, kenellä on sosiaalisia ja taloudellisia resursseja ostaa näitä testejä. Tuomalla terveyttä edistävät geenitestit julkiseen terveydenhuoltoon voitaisiin mahdollisesti vähentää eriarvoisuutta, joka nyt aiheutuu yksilön resursseista.

Suomessa on tehty vasta vähän yhteiskuntatieteellistä tutkimusta geenitesteistä, minkä takia enemmistö aiemmasta tutkimuksesta on ulkomaista. Tutkimukset sijoittuvat kuitenkin kehittyneisiin valtioihin, joissa geenitutkimus on yhtä edistynyttä kuin Suomessa, joten tutkimustulokset ovat verrattavissa suomalaiseseen kontekstiin yksittäisiä poikkeuksia lukuun ottamatta, jotka ovat tekstissä eriteltyinä. Väliverronen perustelee geenitutkimuksen yhteiskunnallista merkittävyyttä tulevaisuuden alana, jolla odotetaan olevan merkittäviä taloudellisia ja terveydellisiä hyötyjä (Väliverronen 2007, 40). Geenitiedon tutkimus on ajankohtaista juuri nyt, sillä ala on nopeasti kehittyvä ja aiheeseen liittyvää genomilakia ollaan juuri säätämässä. Tässä sosiaalipolitiikan pro gradu -tutkielmassa tavoitteena on tehdä tilannekatsaus median luomasta geenitutkimuksen representaatiosta.

Suomessa on käynnissä useita tutkimushankkeita, joissa tutkitaan miten geneettisistä sairauksiriskeistä kertominen vaikuttaa yksilön käyttäytymiseen ja elintapamuutoksiin. Tutkimuksista saatavilla tuloksilla pyritään selvittämään, kannattaako terveyttä edistäviä geenitestejä ottaa laajamittaisesti käyttöön julkisessa terveydenhuollossa. Tällä hetkellä testien saatavuus on varsin epätasa-arvoista, saatavuuden painottuessa lähinnä yksityisen terveydenhuollon asiakkaille. Geenitestien hinnat ovat romahtaneet viime vuosina, minkä ansiosta niiden hyödyntäminen perusterveydenhuollossa voi olla mahdollista hyvin pian ainakin taloudellisesta näkökulmasta. Haasteeksi voi muodostua osaavan henkilökunnan puute, sillä geenitiedon tulkinta on monimutkaista ja vaatii erityisosaamista. Mikäli yksilöiden terveyttä edistämällä voidaan parantaa väestön terveydentilaa, on sillä kokonaisvaltaisesti tasa-arvoa lisäävä ja eriarvoisuutta vähentävä vaikutus yhteiskunnassa.

Erityisesti COVID-19-pandemia on syventänyt jo olemassa olevaa eriarvoisuutta. Kuten muutkin kriisit, myös COVID-19-pandemia on iskenyt pahiten sosioekonomisesti haavoittuvaisimmassa asemassa oleviin ihmisiin, erityisesti humanitäärisessä kriisissä eläviin ihmisiin. (United Nations 2020.) Joulukuussa 2019 Kiinassa todettiin keuhkokuumetapauksia, joiden aiheuttajaksi paljastui uusi, aiemmin tuntematon koronavirus, COVID-19. Tautia verrattiin aluksi SARS- ja MERS-koronaviruksiin, mutta pian kävi ilmi, että COVID-19 tulee olemaan aiempia koronaviruksia huomattavasti rajumpi tauti sen tarttuvuuden ja leviämisen takia. Toistaiseksi on epäselvää, miksi osa ihmisistä sairastuu vakavammin kuin toiset. Tähän asti kerätyn tiedon valossa, noin 80 prosenttia sairastuneista saa lieviä oireita ja toipuu hyvin, 14 prosenttia sairastaa taudin vakavampana ja oireina voi olla keuhkokuume ja/tai hengenhädätys ja 6 prosenttia sairastuneista tila on kriittinen. (THL 2020a; Vadgama 2021.) Geenitutkimus on tällä hetkellä hyvin ajankohtaista, sillä tiedeyhteisö ympäri maailmaa yrittää ymmärtää viruksen käyttäytymistä ja kehittää hoitoja.

Suomessa aloitettiin uusia tutkimuksia koronavirusinfektion syntyyn liittyen. THL julkisti huhtikuussa 2020 aloittaneensa tutkimuksen, jolla pyritään selvittämään perimän ja elintapojen vaikutusta COVID-19-tautiin sairastumiseen, millaisia oireita tauti aiheuttaa ja miten se etenee eri ihmisillä. Tutkimuksessa ovat mukana kaikki suomalaiset biopankit sekä Suomen biopankkien osuuskunta FINBB. Tutkimus on itsenäinen, mutta se osallistuu Suomen molekylääritieteen instituutin (FIMM) kansainväliseen *COVID-19 host genetics initiative* -yhteistyöprojektiin. (THL 2020b.) Tässä projektissa tutkijat yrittävät selvittää, voiko syy vakavaan sairastumiseen löytyä ihmisten perimästä. Yhteistyöhön on ilmoittautunut jo yli 1000 tutkijaa yli 54:stä maasta. Tavoitteena on kerätä geneettistä tietoa ihmisiltä, jotka ovat sairastuneet COVID-19 tautiin, genotyypitellä näytteet ilmaiseksi ja julkaista tulokset välittömästi tiedeyhteisön käytettäväksi. Tutkijat haluavat selvittää erityisesti miksi nuoret ja perusterveet ovat sairastuneet vakavasti, vaikka taudin pitäisi olla vaarallinen erityisesti yli 70-vuotiaille sekä jonkin perussairautensa takia riskiryhmiin kuuluville ihmisille. Viruksen toimintatavan jäljille voidaan päästä vertaamalla vakavasti sairastuneita, joilla ei ole altistavia perussairauksia, verrokkiryhmään, jotka sairastavat taudin vain lievänä tai eivät ollenkaan. FinnGen-tutkimushanke on mukana projektissa ja pystyy tarjoamaan DNA- ja terveystietoa viideltä prosentilta suomalaisista, (THL 2020b; Vadgama 2021) joten kyse on merkittävästä tieteellisestä panoksesta.

Tarkastelen median luomaa kuvaa geenitesteistä terveyden edistämisen ja eriarvoisuuden näkökulmasta. Aloitan tutkimuksen määrittelemällä tutkimuksessa käytettäviä käsitteitä ja taustoittamalla tutkimusta kertomalla suomalaisen sosiaalipolitiikan erityislaatuudesta, suomalaisen yhteiskunnan rakenteesta ja siihen liittyvästä terveyden eriarvoisuudesta. Seuraavaksi kerron myös minkälaista geenitutkimusta Suomessa tehdään. Aiemman tutkimuksen esittelyssä pureudun samoihin teemoihin, joita aineistostani nousee esiin. Näitä ovat geenitutkimuksen potentiaalit terveydenhuollossa, huolet geenitestien tuloksista ja tietoturvasta ja eettisyyden ja eriarvoisuuden moninaiset näkökulmat. Nämä teemat määrittävät tulokulman, jolla tarkastelen aineistoa ja kuinka rajaan tutkimuskysymykseni.

Tässä tutkimuksessa käytän aineistona Helsingin Sanomien artikkeleita ja selvitän, miten niissä kirjoitetaan geenitesteistä ja niillä tehtävästä geenitutkimuksesta. Tutkimuksen tavoitteena on tehdä tilannekatsaus, miten Suomen laajalevikkisimmässä päivittäislehdessä on kirjoitettu geenitesteistä vuosina 2018–2020. Tutkimuskysymyksiä on kaksi: millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa ja millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa? Hypoteesina on, että geenitutkimukseen suhtaudutaan mahdollisuuksien kautta sekä epäilevästi ja huolestuneena. Tutkielmassa pureudutaan aineistoon näistä kahdesta näkökulmasta, joiden sisällä kulkevat kategoriat limittyvät toisiinsa, eikä aiheen teemoittelu ole täysin eksklusiivista. Teemat liittyvät toisiinsa, eikä niitä voi käsitellä täysin toisistaan irrallisina. Analyysin jälkeen tutkimustuloksia vedetään yhteen ja pohditaan tutkimuksen onnistuneisuutta.

## 2 SUOMALAINEN SOSIAALIPOLITIikka

Tässä luvussa pohjustan tutkielmaa kertomalla suomalaisen sosiaalipolitiikan ja hyvinvointivaltion eritysluonteisuudesta, avaan tutkimuksen kannalta oleellisia käsitteitä ja kerron aiemmin tehdystä tutkimuksesta. Suomessa sosiaali- ja terveystalvet tuotetaan pääasiassa verovaroin ja niihin ovat oikeutettuja kansalaiset sosioekonomiseen asemaan katsomatta. Kansalaisten terveys on yleisesti parantunut vuosikymmenien kuluessa, mutta myös terveyserot ovat lisääntyneet. Terveyserot syventävät eriarvoisuuden kuilua väestöryhmien välillä. Poliittisilla päätöksillä ehkäistävissä olevat terveyserot ovat epäoikeudenmukaisia ja aiheuttavat eriarvoisuutta.

Suomessa tehdään tutkimusta geenitestien hyödyllisyydestä kansanterveyttä parantavana tekijänä. Mikäli terveydenhuollossa tehtävien sairausriskiä ennustavien geenitestien avulla voidaan parantaa yksilöiden terveyttä, edistää se koko yhteiskunnan terveydentilaa ja näin ollen terveydestä johtuvaa eriarvoisuutta on mahdollista vähentää. Tällä hetkellä kuluttajille on saatavilla kaupallisia geenitestejä, joiden avulla he voivat tehdä terveydelle edullisempia valintoja arjessa, valita yksilöllisesti sopivampia lääkkeitä sekä selvittää sairastumisriskejä vakaviin sairauksiin. Eriarvoisuutta kaupallisissa testeissä aiheuttaa se, että kaikilla ei ole sosiaalisia tai taloudellisia resursseja hankkia tällaisia testejä itsenäisesti ja omakustanteisesti.

Tässä tutkielmassa puhun limittäin kuluttajista, potilaista ja yksilöistä. Kuluttajista puhuttaessa käsitellään yleensä kaupallisia geenitestejä. Potilaista puhuttaessa käsillä on yleensä julkisen terveydenhuollon piirissä tehtävät testit ja yksilöistä puhuttaessa termi käsittää molemmat edellä mainitut. Termit eivät sulje toisiaan pois, sillä yksilö voi olla kaikkia edellä mainittuja yhtä aikaa, eikä termien rajaus vain yhteen olisi ollut mielekäästä. Geenitesteistä ja geenitutkimuksesta puhutaan niin aineistossa kuin tässä tutkimuksessa tarkoittaen samaa asiaa. Yksinkertaistettuna geenitesteillä tehdään geenitutkimusta. Tämän tutkimuksen kannalta näillä termeillä ei siis ole merkittävää eroa, jota tulisi huomioida tutkimuksen luotettavuuden tai tulosten kannalta.

## 2.1 Suomalainen sosiaali- ja terveystalitiikka

Pohjoismainen hyvinvointivaltio on konsepti ja käsite, joka tunnetaan maailmalla ja sitä ihailaan. Pohjoismaille erityistä on julkisen vallan keskeisyys, sillä valtio ja kunnat tuottavat ensisijaiset palvelut kansalaisilleen. Yksityiset palvelut, työnantajan tarjoamat työterveyspalvelut, vakuutukset, järjestöt ja kirkon tarjoama apu täydentävät julkisia palveluita, jotka luovat vanhan pohjan hyvinvointivaltiolle. Pohjoismaat ovat pitkälti julkisvaltuvaltioita, joissa universalismin idean mukaisesti perusturva kuuluu kaikille ja kattaa kaikki kansalaiset. (Anttonen & Sipilä 2000, 13, Kauhanen & Korhonen & Erkkilä & Myllykangas & Pekkanen 2013, 234). Rahoituksen kannalta terveydenhuoltojärjestelmä on monikanavainen. Pääpaino on julkisvaroin tuotetuissa julkisen terveydenhuollon palveluissa, joka on tarjolla kaikille kansalaisille. Julkista terveydenhuoltoa täydentää työterveyshuolto, jonka kustannuksista huolehtii pääasiallisesti työnantajat ja Kela. Yksityisiä palveluita tuetaan jonkin verran julkisista varoista, esimerkiksi Kelan ja vakuutusyhtiöiden toimesta, mutta pääasiassa kustannuksista vastaavat palvelujen käyttäjät itse. (Kauhanen ym. 2013, 234.)

Oma keskustelunsa on yksityisen, julkisen ja työterveyshuollon muodostaman kokonaisuuden oikeudenmukaisuus sosiaali- ja terveydenhuollon palveluita käyttäville. Palkkatyössä käyvällä ihmisellä on todennäköisesti käytössään työterveyshuolto. Hyvätuloisella on myös tulojensa puolesta mahdollisuus käyttää yksityisiä terveystalvuita ja hän todennäköisemmin omistaa terveystalvuituksen verrattuna esimerkiksi matalapalkkaisella alalla keikkatyötä tekeviin, joilla ei yleensä ole työterveyshuoltoilta käytettävissä ollenkaan. (Kauhanen ym. 2013, 273–275.) Yhteistä kansalaisille on julkisten sosiaali- ja terveystalvuitujen käytön mahdollisuus, mutta osalla ihmisistä on kuitenkin tämän lisäksi yksi tai useampi ohituskaista palvelujen piiriin. Työssäkäyvät, hyvätuloiset kansalaiset ovat monella tavalla etuoikeutetussa asemassa yhteiskunnassamme.

Sosiaali- ja terveystalvuitujen lisäksi kansalaiset saavat nauttia verovaroin tuotetusta koulutuksesta ja Suomessa on laaja etuusjärjestelmä syntymästä eläkkeelle sekä kaikkien viimesijaiseksi turvaksi tarkoitettu toimeentuloturva. Erityistä pohjoismaiselle hyvinvointitalitiikalle on myös progressiivinen verotus, joka tasaa tuloeroja ja pyrkii vähentämään köyhyyttä. Verotuksen oikeellisuus jakaa paljon mielipiteitä, mutta suuri osa kansalaisista on sitä mieltä, että he maksavat mielellään veroja, sillä niiden avulla hyvinvointivaltio pitää heistä huolta esimerkiksi työttömyyden ja sairauden hetkellä. Kansaneläkelaitos eli Kela jakaa vuosittain noin 15 000 miljoonan euron edestä etuuksia Suomen sosiaaliturvaan kuuluville henkilöille.



Vuoden 2020 tilastoon odotetaan arviolta 1,5 miljoonan euron nousua, mikä johtuu pitkälti COVID-19 koronaviruspandemian seurauksista. (Taskutilasto 2020, 2).

Anttonen ja Sipilä (2000) kirjoittavat, että hyvinvointivaltio on paljon muutakin kuin etuusjärjestelmä kansalaisten toimeentulon ja hyvinvoinnin turvaksi. Se on idea ja projekti hyvästä yhteiskunnasta ja esimerkiksi naisten aseman parantamisesta työmarkkinoilla. Se on ideaali tavoite, johon tähdätä ja josta osa on jo saavutettu ja osa on jäänyt toteuttamatta rajallisten resurssien takia. Hyvinvointivaltioita tutkinut tanskalainen sosiologi Esping-Andersen jakaa hyvinvointivaltiot kolmeen regiimiin, joista liberaalia edustaa Yhdysvallat, sosiaalidemokraattista Ruotsi ja konservatiivis-korporatistista hyvinvointivaltiota Saksa. Jokainen valtio noudattaa omanlaistaan hyvinvointipolitiikkaa ja vastuunjako pohjautuu usein historiaan ja perinteisiin. Hyvinvointivaltio on eräänlainen konstruktio, joka vaihtelee valtioittain niiden suorittaman hyvinvointipolitiikan mukaan. Yhden yhtenäisen hyvinvointipolitiikan noudattaminen kaikkialla maailmassa, tietyllä mantereella tai edes naapurivaltioiden kesken olisi sula mahdottomuus, sillä historialliset perinteet, toimintatavat ja arvot ovat muokanneet yhteiskuntaa kunkin ajan poliittisten suuntausten kanssa ristivaikutuksessa. Kunkin ajan toteutettu hyvinvointipolitiikka on suhteessa sen ajan yhteiskuntaan, arvoihin ja tarpeisiin ja ne ovat vaikuttaneet toinen toisiinsa. Kansalaisilla on ollut vaihtelevia tarpeita ja niihin on pyritty politiikan keinoilla vastaamaan. Vastavuoroisesti taas poliittisilla keinoilla on luotu mahdollisuuksia ja rajoituksia, jotka ovat ohjanneet kansalaisten toimintaa. Suomalainen hyvinvointipolitiikka on kuitenkin ottanut paljon vaikutteita naapurimaastaan Ruotsista, osin esimerkinomaisesti seuraten ruotsalaisen hyvinvointipolitiikan jalanjäljissä, osin yhteisen historian takia. (Anttonen ja Sipilä 2000, 14–16.)

Terveyspolitiikasta puhutaan, kun terveyttä edistetään valtion tai julkishallinnon toimenpiteillä. Se läpäisee yhteiskuntapolitiikan useiden sektorien läpi, ollen kiinteä osa esimerkiksi talous- ja sosiaalipolitiikkaa. Kun terveys otetaan huomioon päätöksenteossa ja toimeenpanossa eri sektoreilla, toteutetaan "terveys kaikissa politiikoissa" -aatetta. (Kauhanen ym. 2013, 106.) Vuonna 1986 solmittiin Ottawan sopimus (WHO Ottawa charter for health promotion), jossa terveyden edistämiseksi määriteltiin viisi pääulottuvuutta. Ensimmäinen näistä sisältää vahvasti Terveys kaikissa politiikoissa -aatteen, koska siinä tavoitellaan terveystieteiden näkökohtien huomioimista kaikessa päätöksenteossa, kaikilla tasoilla. Lisäksi sopimuksessa määriteltiin terveellisen ympäristön suojelusta, yhteisöllisyyden tukemisesta, terveyttä edistävien henkilökohtaisten valmiuksien kehittämisestä sekä terveystieteiden painopisteiden suuntaa-

misesta erityisesti terveyden edistämisen suuntaan. WHO:lla ei ole juridista päätösvaltaa vaatia mitään tai rangaista siitä, etteivät jäsenmaat noudata WHO:n suosittelemia ohjeistuksia. Se voi vain kehottaa, suositella ja neuvoa. Lisäksi EU-jäsenyyden myötä Suomi on sitoutunut panostamaan terveyden edistämiseen ja se on sopeuttanut lainsäädäntöä EU:n säädöksiin ja kansainvälisiin toimiin esimerkiksi Yhdistyneiden kansakuntien ilmastopöytäkirjan kanssa. (Kauhanen ym. 2013, 113–114.)

## **2.2 Terveys jakautuu eriarvoisesti**

Terveyden edistämällä tarkoitetaan sairauksien ja terveysongelmien vähentämistä, terveyden ja toimintakyvyn lisäämistä sekä terveyserojen kaventamista. Terveyden edistäminen kattaa paljon muutakin kuin sairauksien ehkäisyä. Panostamalla terveyserojen kaventamiseen ja terveyden edistämiseen voidaan hillitä kustannuksia, joita sairauspoissaolot, varhainen eläköityminen ja terveydenhuollon palvelut aiheuttavat. Ylipäätään ennaltaehkäiseviin palveluihin panostamisen on todettu olevan edullisempaa kuin sairauksien hoidon. (Kauhanen ym. 2013, 101.)

Yleisellä tasolla suomalaisten hyvinvointi ja terveydentaso ovat nousseet, mutta väestön hyvinvointi ja terveyserot ovat puolestaan lisääntyneet enenevässä määrin. Terveyttä on siis enemmän, mutta se jakautuu epätasaisemmin. Terveyserojen kaventaminen on monen tahon keskeinen tavoite. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL) toimii asiantuntijalaitoksena terveyserojen kaventamisessa. Sosiaali- ja terveysministeriö antaa yleisellä tasolla ohjausta ja valvoo terveyden edistämistä. Kuntatasolla terveyden ja hyvinvoinnin edistäminen on perustehtävä, josta säädetään terveydenhuolto- ja kuntalaissa. (THL 2019a; STM 2019.) Saukon (2013) mukaan nykypäivän suurin terveyskysymys on maailmanlaajuinen terveyden eriarvoisuus. Sitä aiheuttavat köyhyys, elintapasairaudet, vanhat ja uudet tartuntataudit sekä kehitysmaiden heikot olosuhteet, jotka pitävät lapsikuolleisuuden luvut korkealla ja elinajanodotteen lyhyenä. Kehittyneiden maiden vitsauksena ovat elintapasairaudet, jotka aiheutuvat monimutkaisista sosiaalisista prosesseista liittyen ruokavalioon ja liikuntaan. Terveys jakautuu myös kehittyneiden maiden sisällä eriarvoisesti vaikuttaen negatiivisemmin sosioekonomisesti heikommassa asemassa oleviin.

Alueelliset erot terveyden kehityksessä ovat olleet nähtävissä jo 1950-luvulta lähtien. (Harjula 2007, 79.) Näihin eroihin on sittemmin puututtu esimerkiksi Pohjois-Karjala-projektin keinoin onnistuneesti. Kuolleisuus tarttuviin tauteihin, kuten tuberkuloosiin kääntyi laskuun

hieman ennen 1950-lukua. Nykyään tarttuviin tauteihin kuolleisuus on vähäistä lääketieteen kehittymisen ja lisääntyneen hygienian myötä. Myös vastasyntyneiden kuolleisuus kääntyi rajuun laskuun samoihin aikoihin. Sydän- ja verisuonitautien sekä kasvainten aiheuttamat kuolinsyyt puolestaan kääntyivät nousuun samoihin aikoihin. Syy ei suoranaisesti johdu näiden sairauksien lisääntymisestä, vaan diagnosoinnin tehostumisesta ja tarkentumisesta. (Harjula 2007, 80–81, Kauhanen ym. 2013, 286–290.) 2000-luvulla suomalaisen todennäköinen kuolinsyy on jokin kroonisista kansantaudeista, esimerkiksi sydän- ja verisuonisairaudet, syöpäsairaudet, tuki- ja liikuntaelämistön sairaudet tai mielenterveysongelmat. Yksinkertaistetusti ihmiset eivät enää kuole niihin sairauksiin, jotka ennen ovat olleet fataaleja, sillä diagnosointi on kehittynyt ja hoitomuodot parantuneet. Sairauksia osataan hoitaa, jolloin ihmisten elinikä pitenee ja sairastuvuus siirtyy myöhempään ikävuosiin. Näin ollen vanhemmat ihmiset sairastavat enemmän kuin ennen, sillä sairaudet eivät ole tappavia ja ne kasaantuvat elämän loppupäähän. (Kauhanen ym. 2013, 286–295.) Eliniän noustessa onkin yhteiskunnallisesti tärkeää tarkastella lisääntyvätkö terveet vai sairaat elinvuodet.

Terveyserot ovat suuria rikkaiden ja köyhien maiden välillä, mutta myös maiden sisällä. Eroja sosiaaliluokkien välillä on niin Suomessa kuin muualla maailmalla. Maiden välistä terveyseroa kuvataan useimmiten elinajanodotteella. (Lahelma & Rahkonen 2017, 19–22.) Suomalaisen elinikä on kasvanut ja jatkaa yhä kasvuaan. Vastasyntyneen elinajanodote oli vuonna 1971 miehillä 65,89 vuotta ja naisilla 74,21 vuotta. Vuonna 2019 vastaavat luvut olivat 79,16 vuotta ja 84,53 vuotta. (Findikaattori 2020.) Miesten ja naisten välisiä eroja selittää muun muassa elintavat, alkoholi, tapaturmat ja väkivalta. Myös jotkin sairaudet, kuten sepelvaltimotauti, ovat miehillä yleisempiä kuin naisilla. (Huttunen 2014; Harjula 2007, 80.) Eliniässä on sukupuolierojen lisäksi alueellisia eroja. Itä- ja pohjoissuomalaisen vastasyntyneen pojan elinajanodote on koko maan synkin. Suomessa pienituloisuutta esiintyy vähemmän kuin muissa maissa, lapsikuolleisuus on erittäin alhainen ja elinajanodote pitkä. Näistä kansanterveydellisistä saavutuksista huolimatta terveyserot eivät ole maassamme pieniä. (Lahelma & Rahkonen 2017, 38.)

Huono-osaisuuden on todettu kasautuvan ja periytyvän. Toimeentulolla, työllisyydellä, syrjäytymisellä ja terveydentilalla on yhteys toisiinsa. Kouluttamattomuudella ja köyhyydellä on negatiivinen vaikutus terveydentilaan, hyvinvointiin ja sosiaaliseen pääomaan. Mikäli ihmisellä on useampia huono-osaisuutta lisääviä tekijöitä, heikentää se myös terveydentilaa. Taloudellisten resurssien puute lienee näkyvin tekijä heikkoon terveydentilaan. Vanhempien

käytettävissä olevilla sosiaalisilla ja taloudellisilla resursseilla voi olla vaikutusta pitkälle aikuisuuteen. Myös lapsuuden elinolot ja kasvuympäristöt jakautuvat epätasaisesti sosiaaliryhmissä. (Lahelma & Rahkonen 2017, 30–31). Luokka-aseman periytyminen, koulutuksen periytyminen ja sosiaalinen ohjaaminen samaan luokka-asemaan ovat kuvaavia esimerkkejä sosiaalisen aseman periytyvyydestä. Ylemmissä sosiaaliluokissa elävillä on paremmat voimavarat niin aineellisesti kuin henkisesti (valta, tieto, arvostus, raha ja muu omaisuus) kuin alemmissa sosiaaliluokissa elävillä. Alemmissa sosiaaliluokissa sairastavuus on yleisempää ja ihmisten elinaika on lyhyempi. Yksinkertaistetusti, mitä alemmpi sosiaaliluokka, sitä heikompi terveys. (Bowles & Gintis 2002; Lahelma & Rahkonen 2017, 19–20.) Therborn (2014, 13) kirjoittaa pitkittäistutkimuksista, joissa on todettu talouskriisistä johtuneen työttömyyden aiheuttaneen pitkällisiä seurauksia ihmisten terveydentilaan.

Työssäkäyvä väestö on etuoikeutetussa asemassa muihin väestönsiin nähden, sillä heillä on useimmiten käytössä työnantajan kustantamana työterveyspalvelut ja palkkatyön myötä heillä on myös enemmän taloudellisia resursseja käyttää yksityisiä terveyspalveluita. Suurituloisilla jää enemmän rahaa pakollisten menojen jälkeen käytettäväksi terveyttä ja hyvinvointia edistäviin tuotteisiin ja palveluihin, kuten terveelliseen ruokaan ja liikuntapalveluihin. Korkeamassa sosioekonomisessa asemassa olevan perheen lapsi saa todennäköisemmin sellaisia tietoja ja taitoja vanhemmiltaan, joiden avulla hän kouluttautuu ja hakeutuu arvostettuun ja hyväpalkkaiseen työpaikkaan. Tietty käyttäytymismalli myös omaksutaan ainakin jossain määrin ympäristöstä. Vanhempien, ystävien ja elinympäristön tarjoamat mallit ja mahdollisuudet ohjaavat kulutustottumuksia ja -valintoja.

Sosiaalisesta periytyvyydestä puhuttaessa on myös tärkeää muistaa sosiaalinen liikkuvuus. Sosiaalisen liikkuvuuden ansiosta lapsi voi päätyä erilaiseen sosiaaliseen asemaan kuin vanhempansa, mikä tarkoittaa yleensä korkeampaa koulutus- ja tulotasoa. Sosiaalinen liikkuvuus luokka-asemasta toiseen toimii yleensä ylöspäin, eli esimerkiksi työväenluokkaisen perheen lapsi hankkii korkeakoulututkinnon ja päätyy sen avuin nauttimaan korkeampaa elintasoa ja tulotasoa. Erolan (2009) mukaan sosiaalinen liikkuvuus ei itsessään vaikuta lasten terveyteen, vaan lapsen omalla sosiaalisella asemalla nähdään olevan yhteys lapsen terveyteen myös aikuisuudessa. Näin ollen sosiaalisen periytyvyyden vaikutus ei kuitenkaan ole determinoiva eli määrittävä. Osaltaan nykyistä kehitystä selittää korkeakoulutettujen määrän lisääntyminen.

Göran Therborn, ruotsalaistaustainen arvostettu sosiologi, kertoo kirjassaan *Eriarvoisuus tappaa*, kuinka eriarvoisuuteen on kiinnitetty varsin vähän huomiota yhteiskunnallisena ongel-

mana. Therborn kiittää filosofi John Rawlsin 1970-luvulla aloittamaa keskustelua eriarvoisuudesta. Therbornin mukaan ongelmana eriarvoisuudesta keskustellessa on keskittyminen lähes yksinomaan taloudelliseen näkökulmaan, jossa eriarvoisuutta tarkastellaan tulo- ja vauruserojen näkökulmasta. Sakari Karvonen tiivistää artikkelissaan *Eriarvoisuuden erittelyä* Therbornin ajatuksia kyseisestä kirjasta ja toteaa aiempien tutkimusten lähestymistapojen olevan joko epidemiologisia tai taloudellisia, jättäen yhteiskunnallisen osallisuuden ulottuvuudet varjoon. (Karvonen 2015, 195; Therborn 2014.) Therborn (2014, 8) kuvailee eriarvoisuutta normatiiviseksi käsitteeksi ja määrittelee eriarvoisuuden tasa-arvon poissaolona tai puutteena eli hieman samaan tapaan, miten Maailman terveysjärjestö (WHO) määrittelee terveyden; sairauden puuttumisena.

Globaalia eriarvoisuutta edustaa esimerkiksi se, mihin maahan lapsi saa syntyä. Lapsikuolleisuus ennen viittä ikävuotta koskettaa rikkaissa ja turvallisissa valtioissa, kuten Pohjoismaissa, noin kolmea tuhannesta kun taas köyhimmissä ja epävakaimmissa valtioissa, kuten Angolassa, Tsadissa ja Kongossa enemmän kuin yhtä kuudesta lapsesta. (Therborn 2014, 14.) Yksi YK:n jäsenmaiden solmiman Agenda 2030 – kestävän kehityksen tavoitteista on vähentää eriarvoisuutta maiden sisällä ja niiden välillä. YK-liiton mukaan maiden väliset tuloerot ovat kaventuneet, mutta maiden sisäinen eriarvoisuus on lisääntynyt. (United Nations 2020.)

Therborn (2014, 11) kirjoittaa eriarvoisuuden näkyvän länsimaissa köyhien ja matalammin koulutettujen eliniän pysyvyytenä tai vain hyvin maltillisena nousuna, parempiosaisten eliniän noustessa. Elinikää ei kuitenkaan ole mahdollista loputtomasti pidentää ja tarkasteluun on hyvä ottaa myös se aspekti, lisääntyvätkö ihmisen terveet vai sairast elinvuodet. Elinajanodotetta tarkastellessa nähdään selkeitä eroja tarkastellessa ihmisten tuloja ja koulutustasoa. Elinajanodotteen ero ylimmän ja alimman tuloviidenneksen välillä oli vuonna 2007 35-vuotiailla miehillä 12,5 vuotta ja naisilla 6,8 vuotta (Tarkiainen & Martikainen & Peltonen & Remes 2017, 588). Eriarvoisuutta esiintyy tulojen ja koulutuksen lisäksi siis myös sukupuolten välillä. Miesten elinajanodote on kaikissa tuloluokissa matalampi kuin naisten. Terveys ja terveyspalvelut jakautuvat Suomessa epäoikeudenmukaisesti, tuloluokat huomioon ottaen (Lahelma & Rahkonen 2017, 19). Jopa OECD (Organisation for Economic Co-operation and Development) on huomauttanut Suomea tästä jo vuosikymmeniä. Osittain tätä selittää monikanavainen rahoitusmalli, joka jakautuu karrikoiden työelämässä ja sen ulkopuolella oleviin.

Terveyserot syventävät luokkajakoa ja heikentävät alempien luokkien asemaa. Terveyserot aiheuttavat taloudellisesti kustannuksia tuottavuuden menetysten, sosiaaliturvan ja terveys-

palvelujen lisääntyneen käytön myötä. Matalasti koulutetut ja köyhät sairastuvat pitkäaikais-sairauksiin hyvätuloisia ja korkeakoulutettuja nuorempina ja heillä on edessään enemmän sairaita elinvuosia. (Lahelma & Rahkonen 2017, 36–39.)

Köyhyyden Therborn määrittelee siten, ettei ihmisellä ole riittäviä resursseja osallistua sellaiseen elämään, mitä valtaosa ympärillä elävistä ihmisistä elää. Eriarvoisuutta on joidenkin ihmisten ulossulkeminen tietyistä asioista. (Therborn 2012, 21.) Vaikka geenitestit eivät vielä kuulukaan valtaosan ihmisten arkielämään, on silti nähtävissä kasvava eriarvoisuuden kuilu kansalaisten välillä, kun tarkastellaan, kenellä on mahdollisuus saada geneettistä tietoa terveydestään.

Eriarvoisuus korostuu, kun tarkastellaan, ketkä geenitestejä tekevät. Saukon (2013) mukaan geenitestejä ostaa pieni ja rajattu joukko. Geenitestin ostaja on yleensä valkoinen, hyvin koulutettu, keskiarvoa varakkaampi ihminen, jolla on paremmat valmiudet jo oman koulutautumisenkin kautta ymmärtää geenitestin merkitystä osana kokonaisvaltaista terveyttä ja suhtautua kriittisesti tulokseen. (Saukko 2013, 57.) Testin ostajat ovat siis monelta kantilta tarkasteltuna etuoikeutetussa asemassa. Hyvätuloisilla ihmisillä on lisäksi taloudellisia resursseja hankkia lisätietoa ja terveysneuvontaa saamansa testituloksen perusteella. Saukon mukaan ongelmia, jotka liittyvät terveyden epätasaiseen jakautumiseen, ei voida ratkaista hyväosaiselle väestöosalle markkinoiduilla geenitesteillä. (Saukko 2013, 59.)

Lääkärit esittävät huolensa eriarvoisuuden lisääntymisestä perinnöllisten sairausriskien seurannan toteutumisessa. Suositusten, palveluntarjoajien ja käytäntöjen monitahoisuus voi aiheuttaa tilanteita, joissa ihmisiä kategorisoidaan ryhmiin, joita kohdellaan eriarvoisesti. (Aarden 2016, 52–53.) Aardenin esimerkki perustuu tutkimukseen Saksan, Hollannin ja Englannin käytännöistä, mutta samaa voidaan soveltaa jossain määrin pätemään myös Suomessa. Esimerkiksi laboratoriodien viitearvoissa ja hoitokäytännöissä on eroja sairaanhoitopiireittäin, mikä asettaa potilaat eriarvoiseen asemaan. Suomessa on käytössä Käypä hoito -suositukset, joiden tavoitteena on tuottaa valtakunnalliset hoitosuositukset suomalaiselle terveydenhuollolle. Käypä hoito -suositukset perustuvat riippumattomaan tutkimusnäyttöön. Kaikkien sairauksien hoitoon ei kuitenkaan ole vielä laadittu suosituksia, missä korostuu potilaiden eriarvoisen kohtelun mahdollisuus.

## 2.3 Terveyserot poliittisesti

Terveyseroja voidaan pitää ehkäistävinä ja epäoikeudenmukaisina, kun ne johtuvat poliittisista päätöksistä, sosiaalisista oloista ja ihmisten toiminnasta. Terveyseroja pyritään jatkuvasti kaventamaan hyvinvointi- ja terveystalouden keinoilla. Terveyseroilla ei tarkoiteta ihmisten välisistä biologisista eroista johtuvaa, vaan nimenomaan sosiaalisesta epätasa-arvosta ja muista yhteiskunnallisista tekijöistä johtuvaa eroavaisuutta, jotka olisivat korjattavissa. (Kauhanen ym. 2013, 268; Lahelma & Rahkonen 2017, 19–21.) Ohjelmia ja tavoitteita erojen kaventamiseksi on laadittu vuosikymmenten ajan. Tärkeimmiksi keinoiksi tavoitteen saavuttamiseksi Lahelma & Rahkonen listaavat puuttumisen rakenteellisiin ongelmiin, joita ovat köyhyys, työ- ja muut elinolot, koulutus, työllisyys, asuminen, terveystaloudet sekä epäterveelliset elintavat. Interventioiden kohteena ovat yhteiskunnan makrorakenne, instituutiot sekä ryhmät ja yksilöt. (Lahelma & Rahkonen 2017, 37.) Poliittisin valinnoin voidaan ohjata esimerkiksi työttömiä terveyden kannalta edullisiin päätöksiin. Liikuntaharrastukset voisivat olla työttömille ilmaisia tai hyvin edullisia ja ruoan hinnan verotusta voisi pyrkiä säätämään sellaiseksi, että terveydelle paremmat valinnat olisivat myös taloudellisesti helpommin saavutettavissa kuin epäterveelliset vaihtoehdot.

Suomalaisten geenitietämystä käsittelevän tutkimuksen mukaan yli puolet vastaajista oli huolissaan, olisiko geenitestien saaminen tasa-arvoista. Yli kolmannes oli myös huolissaan siitä, johtaako testaus joidenkin ryhmien syrjintään. (Haukkala ym. 2018.) Therborn selventää kansalaisten kahtiajakautuneiden ajatusten kumpuavan ihmisten omasta taloudellisesta tilanteesta ja omasta edusta. Hän kuvaa köyhiä ihmisiä kiinnostavan työpaikkoihin, toimeentuloon ja julkisiin palveluihin liittyviin asioihin panostamisen. Hyväosaista eliittiä taas kiinnostaa lähinnä omaisuuden suojaaminen uudelleenjaolta, arvovallan korostaminen sekä esimerkiksi sotilaallisen voiman esittely ja siihen panostaminen. (Therborn 2014, 29.)

Mikäli yksilöiden terveyttä edistämällä voidaan parantaa väestön terveydentilaa, on sillä kokonaisvaltainen positiivinen vaikutus yhteiskuntaan. Kaiken tutkimuksen tekeminen on alussa kalliimpaa kuin siitä saatava hyöty. Pitkällä aikajaksolla geenitiedon hyödyntämiselläkin voidaan tuottaa säästöjä väestön kansanterveyden hoitamisessa. Täytyy myös pitää mielessä, että taloudelliset intressit eivät saa yksinomaan ohjata toimintaa vaan inhimilliset syyt ovat myös arvokkaita. Näytteestä saadun tiedon avulla terveystaloudet voidaan kohdentaa tehokkaammin ihmisille, joilla on korkeampi sairastumisriski. Terveydelle merkittäviä sairauksia voidaan ehkäistä, jos niistä saadaan riskitieto tarpeeksi aikaisin selville. Oikea-aikaisella ter-

veyspalvelujen kohdistamisella voidaan vähentää terveyseroja, sairastumista ja kuolleisuutta. Väestön terveydentilan parantaminen vähentää eriarvoisuutta. (Palotie ym. 2019.)

Hoitomuotojen pirstaleisuus on havaittu myös päättäjätasolla ja sitä pyritään yhtenäistämään muun muassa sote-uudistuksen avulla. Iso eettinen kysymys on, mitä julkisen terveydenhuollon tulisi kustantaa. Terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvoston (Palko) on Sosiaali- ja terveysministeriön yhteydessä toimiva toimielin, jonka tehtävä on antaa suosituksia, millaisia palveluita kuuluu järjestää tai rahoittaa julkisista varoista. Pääpiirteittäin tällaisten palveluiden tulee olla vaikuttavia, turvallisia ja kustannuksiltaan hyväksyttäviä. (Palveluvalikoima 2021.)

Aarden (2016) käsittelee artikkelissaan hoidon saatavuutta Saksassa ja nostaa esille rahoituksen aiheuttaman eriarvoisuuden. Lääkärit neuvovat ja suosittelevat tiheää seuranta potilaille, joilla on korkea rintasyöpäriski. Toisinaan vakuutusyhtiöt kuitenkin kieltäytyvät korvaamasta seurantatutkimuksia ja geenitestejä vedoten kustannustehokkuuteen. Vakuutusyhtiöt näkevät nämä toimenpiteet yleisenä seulontana, jonka tehokkuutta ei ole tieteellisesti todennettu, eivätkä vakuutusyhtiöt siten ole taloudellisesti vastuussa geenitesteistä tai seurantatutkimuksista. (Aarden 2016, 52.) Vaikka lääkärit ovat vahvasti eri mieltä vakuutusyhtiöiden yleisen kannan kanssa esimerkiksi seurantatutkimusten hyödyllisyydestä, lääkärit eivät voi itsenäisesti vaikuttaa siihen, millaisia toimenpiteitä vakuutukset korvaavat. Tällainen päätöksenteko kustannusvaikuttavuudesta tulee tehdä yhteiskunnallisella tasolla, perustuen lääketieteelliseen ja sosiaaliseen arvioon.



### 3 GEENITUTKIMUS SUOMESSA

Tässä luvussa kerrotaan, minkälaista geenitutkimusta Suomessa tehdään tällä hetkellä ja minkälaiset mahdollisuudet Suomella on kehittyä alalla. Esimerkiksi genomstrategiassa on huomioitu geenitutkimuksen mahdollisuuksia ja niitä käsitellään seuraavassa luvussa. Tutkimuksen kannalta oleellisia käsitteitä ja aiempaa tutkimusta käsitellään tässä luvussa. Luvussa 3.3 käsitellään aiemman tutkimuksen avulla kuluttajien motiiveja geenitestien ostamiselle. Luvussa 3.4 tuodaan esiin geenitestien välisiä eroja ja pohjustetaan analyysissä käytettyä rajausta eri testeistä. Myöhemmin esitetään, kuinka lainsäädännön avulla pyritään luomaan raameja vastuulliselle toiminnalle. Tämän luvun lopuksi esitellään myös geenitutkimuksen historiaa, joka tuo näkökulmaa aiheen kehittymiselle.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos listaa suomalaisiksi kroonisiksi eli pysyviksi kansantaudeiksi sydän- ja verisuonitaudit, diabeteksen, astman ja allergiat, krooniset keuhkosairaudet, syöpäsairaudet, muistisairaudet, tuki- ja liikuntaelämistön sairaudet ja mielenterveyden ongelmat. Ne ovat yleisiä, merkittäviä koko väestön terveydelle, vaikuttavat kansalaisten työkykyyn ja vaativat hoitoa. Kansantaudeista aiheutuu merkittävästi kuluja yhteiskunnalle niiden hoidon myötä sekä niiden vaikuttaessa väestön työkykyyn. Riskitekijöitä kansantautien syntymiselle ovat epäterveellinen ruokavalio, vähäinen liikunta, tupakointi, runsas alkoholinkäyttö ja lihavuus. Kaikkien edellä mainittujen elintapojen parantaminen ehkäisee kansantaudeilta. (THL 2019b.) Tavallisissa kansantaudeissa geenien osuus sairastumisriskissä on huomattavasti pienempi kuin harvinaisissa perinnöllisissä sairauksissa (Kääriäinen 2020), mutta yleiset kansantaudit koskettavat yhä useampaa eliniän pitenemisen takia. Sairastumisriskiin vaikuttavat geenien lisäksi muun muassa sukupuoli, ikä, elintavat, ympäristö ja sattuma. Tarkkoja lukuja sairastumisriskille on vaikea antaa, sillä kansantaudeilla on erilainen periytyvyys kuin esimerkiksi vallitsevasti periytyvissä sairauksissa. THL:n koordinoimassa kansallisessa Genomiikka terveydenhuoltoon (P6) -hankkeessa pyritään selvittämään geneettisen riskitiedon käyttöä kansantautien ehkäisyssä (Finnish institute for health and welfare 2019). Kerron tästä hankkeesta enemmän luvussa 3.4.1.

Geenit ovat DNA:ta ja ne sisältävät perinnöllistä ominaisuutta ohjaavan DNA-jakson, joka on ikään kuin tiedon sisältävä rakennuspalikka. Ihmisellä on geenejä noin 24 000. DNA muodostaa kokonaisuuden eli käyttöohjeen elimistön rakentamiseen ja toimintaan. Tätä kokonaisuutta kutsutaan genomiksi eli perimäksi. Geenitestillä analysoidaan DNA:ta ja tunnistetaan geenejä

ja perimän geenivirheitä. (Suomalainen 2013.) Geeniterapialla tarkoitetaan hoitoa, jossa soluun laitetaan ylimääräinen kopio halutusta geenistä. Geenieditointi tai geenimuokkaus puolestaan tarkoittaa sitä, kun solun omaa geeniä muokataan. Geenieditointimenetelmistä tunnetuimpia ovat sinkkisorminukleaasi (ZFN), TALEN-nukleaasi ja CRISPR-Cas9 –tekniikat. (Wartiovaara 2018, Wartiovaara 2020.) Geneettisissä sairauksissa sairastumisriskiin saattaa vaikuttaa vain yksi geeni tai useampia. Monigeenisissä sairauksissa sairauden puhkeamisen taustalla vaikuttaa useat geenit. Virhe voi tapahtua missä tahansa sairastumiseen liittyvässä geenissä. Mikäli virhettä ei tapahdu, ihminen ei sairastu ollenkaan kyseiseen sairauteen. (Finnish institute for health and welfare 2019.)

Geenitesti itsessään ei vielä kerro, mitä testillä testataan tai tutkitaan. Kuluttajille suunnatut testit voisi jakaa karkeasti viihteellisiin ja terveyteen liittyviin testeihin. Viihteelliset testit tutkivat esimerkiksi sukulaisuutta, luonteenpiirteitä tai urheilullisia ominaisuuksia. Terveyttä tarkastelevilla geenitesteillä selvitetään esimerkiksi lääkeainesopivuuksia eli farmakogeeniikkaa, sairausalttiuksia ja sairautta aiheuttavan geenin kantajuutta. Tässä tutkimuksessa tarkastellaan terveyteen liittyviä geenitestejä, jotka ennustavat sairastumisriskiä tai kertovat sairauden kantajuudesta sekä farmakogeenettisiä testejä.

Geenitestillä voidaan analysoida ihmisen koko genomi eli tehdä niin sanottu genomilaajuinen assosiaatiotutkimus (GWAS) tai tutkia yksittäisiä pätkiä ihmisen DNA:sta. Yksittäisen pätkän tutkiminen on helpompaa ja nopeampaa, koska se tuottaa tiedon vain etsittyyn asiaan. Tätä menetelmää käytetään yleisesti silloin kun halutaan selvittää jotain tiettyä asiaa. On helpompi tutkia yhtä pientä osaa perimässä ja todeta, ettei mutaatiota löydy kuin tutkia koko perimä ja löytää toisaalta jotain odottamatonta, mitä ei lähdetty etsimään eli tehdä niin sanottu sekundaarinen löydös. (Kääriäinen 2020.) Genomilaajuinen assosiaatiotutkimus lienee tulevaisuutta. Tällä hetkellä se kuuluu lähinnä tutkimusprojekteihin, sillä pelkkä genomien sekvensointi ei kerro kuluttajalle mitään. Geenitietoa täytyy osata tulkita, jotta testistä voi hyötyä ja tämä on tieteenala, jonka täytyy kasvaa tulevaisuudessa huimasti. (Perola 2011.) GWAS-tutkimuksen avulla on selvitetty, että monigeeninen perimä aiheuttaa isomman riskin sairastua esimerkiksi diabetekseen, sydäntauteihin ja moniin syöpiin kuin yhden geenin mutaatiot. GWAS-analyysin avulla voidaan luoda polygeenisiiä riskipisteitä (PRS) yleisille sairauksille ja kohdistaa seulontoja ja ennaltaehkäisyä tehokkaammin niille, jotka hyötyvät interventioista eniten. Näyttöön perustuvaa tutkimusta PRS-arvon kliinisestä hyödyistä kerätään parhaillaan.

Yksilöllisen lääketieteen menetelmien tulee olla eettisiä, kustannustehokkaita ja perustua näyttöön. (Finnish institute for health and welfare 2019, 2–4.)

Tällä hetkellä perusterveydenhuollossa ei testata geenitesteillä ihmisten riskiä sairastua tavallisiin elintasosairauksiin. Elämäntavat, oirekuva ja sukuhistoria ovat nykytiedon valossa riittävät indikaattorit riskiarvion muodostamiseen. Geenitieto yhdistettynä elämäntapaselvitykseen voi kuitenkin olla tehokkaampi keino sairauksien ennakoinnissa, mutta siitä ei ole vielä varmuutta. (Kääriäinen 2020.) THL tutkii parhaillaan, pitääkö tämä paikkansa ja tulisiko joi-tain geenitestejä ottaa mukaan terveydenhuollon tutkimuksiin. (Finnish institute for health and welfare 2019.) Geenitestien hinnat ovat romahtaneet viime vuosina, minkä ansiosta niiden hyödyntäminen perusterveydenhuollossa voi olla mahdollista hyvin pian ainakin taloudelli-sesta näkökulmasta. Genomistrategia ja kansalliset hankkeet, kuten FinnGen-tutkimus ja Ge-nomiikka terveydenhuoltoon (P6), pyrkivät vaikuttamaan osaltaan ettei kansalaisten välinen eriarvoisuus kasvaisi ja hyvinvointi- ja terveyseroja voitaisiin kaventaa.

Terveyden ja sairauden määritelmä muuttuu tiedon karttuessa sekä uusien diagnoosien ja hoi-tomuotojen myötä. Genomiikan mahdollisuudet väestön terveyden edistämisessä onnistuu vain harkitun, kollektiivisen keskustelun avulla, jossa sosiaaliset ja tekniset näkökulmat ote-taan huomioon. (Aarden 2016, 53–54.) Terveydenhuollon innovaatiot ovat kehittyneissä maissa kasvussa. Genomilääketiede tarjoaa säästöjä terveydenhuollossa vähentämällä turhia, virheellisiä, epätarkkoja ja kalliita tutkimuksia, vähentämällä turhia lääkemääräyksiä, tutki-musten ja lääkkeiden haittavaikutuksia sekä lisäämällä elinvuosia. (Lethimonnier & Levy 2018, 783.) Genomitiedon tavoitteena on vahvistaa ja parantaa ihmiselämää. Genomiikalla nähdään suuri potentiaali terveydenhuollon kehityksessä. Painopisteen toivotaan siirtyvän yksittäisen ihmisen sairauden hoidosta koko väestön hoitamiseen. Sen saavuttamiseksi täytyy kuitenkin selvittää teknisisiä ja sosiaalisia haasteita. Uusien toimintamallien saaminen tervey-denhuoltoon vaatii pitkän tien kliinisistä kokeista aina väestötason arviointiin menetelmän hyödyllisyydestä. (Aarden 2016; Smit 2015, 1204; Visakorpi 2009.) Geenitestien hyödylli-syyttä ja kustannushyötyä täytyy arvioida suhteessa väestön terveyden edistämiseen ja mah-dollisiin psykologisiin haittoihin (Saukko 2013, 57).

Visakorpi on painottanut jo vuonna 2009, kuinka Suomessa on hyvät edellytykset geenitutki-muksen kehitykselle, mutta kiinnittää huomiota osaamisen organisaatiolliseen hajanaisuuteen ja rahoitusongelmiin. (Visakorpi 2009.) Artikkelissa puhutaan yksinomaan julkisesta rahoi-tuksesta, mikä kuvastaa alan sen hetkistä kapeakatseisuutta rahoituksen osalta.

### 3.1 Genomistrategia

Sosiaali- ja terveysministeriön asettama asiantuntijaryhmä loi vuonna 2015 Suomelle strategian, kuinka genomitieto saadaan terveydenhuollon käyttöön. Pitkän aikavälin tavoitteena on parantaa yleisellä tasolla kansanterveyttä, vähentää kansalaisten eriarvoisuutta, ohjata terveydenhuollon voimavaroja tehokkaampaan käyttöön sekä vahvistaa Suomen asemaa terveydenhuollon edelläkävijänä maailman mittakaavassa. Yhdistämällä perimätieto terveystietoihin lisääntyy tieto sairauksista ja hoitotuloksista. Farmakogeneettisen tiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa on yksi strategian kärkihankkeista. Palveluja voidaan suunnitella ennaltaehkäisevämmiksi ja kustannustehokkaammiksi, mikä luo kustannussäästöjä. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 9.) Strategian tavoitteena oli hyödyntää genomitietoa aktiivisesti terveydenhuollossa ja kansalaisten hyvinvoinnin ja terveyden edistämisen päätöksenteossa jo vuonna 2020. Tähän tavoitteeseen ei kuitenkaan päästy moninaisista syistä. Esimerkiksi genomikeskuksen perustamista edeltävä lainsäädäntö, genomilaki, on edelleen työn alla ja koronaviruspandemia on vienyt paljon resursseja asioilta, jotka eivät ole välttämättömiä toteuttaa suunnitelman mukaisessa aikataulussa. Täytyy kuitenkin huomioida, että paljon on jo saavutettu ja suunniteltu valmiiksi. Laki- luonnokset ovat olleet lausuntokierroksella useampaan otteeseen ja niitä on viilattu tarkempaan muotoon ja uusia organisaatioita, kuten Findata, on perustettu genomikeskusta silmällä pitäen.

Genomistrategiassa tavoitteet on jaettu hyödyntäviin ja mahdollistaviin tavoitteisiin. Hyödyntävät tavoitteet ovat yksilön ja väestön tarpeista lähtevä genomitiedon käyttö terveydenhuollossa, väestön mahdollisuus hyödyntää genomitietoa omassa elämässään esimerkiksi elintapa- ja muuttamalla sekä Suomen kansainvälisen houkuttelevuuden lisääminen tutkimus- ja liiketoimintaympäristönä. Mahdollistaviin tavoitteisiin puolestaan on kirjattu eettisten periaatteiden ja lainsäädännön laatiminen, genomitutkimuksen liittäminen terveydenhuollon toimintaan, terveydenhuollon henkilöstön kouluttaminen genomitiedon käyttöön sekä Suomen tietojärjestelmät, jotka mahdollistavat tehokkaan genomitiedon hyödyntämisen. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 16.)

Suomi on kiinnostava maa geenitutkimukselle monessakin mielessä. Väestömme on maantieteellisesti eriytynyttä, sillä suomalainen geeniperimä on historiallisesti päässyt eriytymään eurooppalaisesta geeniperimästä maamme maantieteellisesti kaukaisen sijainnin takia. Kun nykyisen Suomen alueelle saapui pieni määrä ihmisiä, jotka elivät eriytyneenä muista kan-

soista, eivät geenit päässeet sekoittumaan. Tämän seurauksena Suomessa esiintyy 38 harvinaista perinnöllistä sairautta, jotka ovat erityislaatuisia juuri suomalaista geeniperimää kantaville, eikä niitä esiinny muualla maailmassa (Wartiovaara 2020). Maailman väestö on jaettu kahdeksaan luokkaan; afrikkalaisiin, latinoihin, eurooppalaisiin (pois lukien suomalaiset), askenaasijuutalaisiin, itä-aasialaisiin, eteläaasialaisiin, suomalaisiin ja muihin (Heikkilä 2020, Perola 2011). Suomen maantieteellinen isolaatio on myös harvinainen etu geenitutkimuksessa (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015). Geenitutkijan näkökulmasta suomalaisen geeniperimän tutkiminen on siis erityisen kiinnostavaa.

Suomella on mahdollisuus nousta geenitiedon mallimaaksi, sillä meillä on johtavia terveysteknologian kehittäjiä sekä tieto- ja viestintäteknologian osaajia. Suomalaiset myös suhtautuvat erittäin myönteisesti tieteelliseen tutkimukseen, terveydenhuolto on korkeatasoista, potilasrekisterit kattavia ja omien tietojen turvassa pysymiseen luotetaan tarkan tietosuojan ansiosta. Lisäksi suomalaisen väestön geneettinen rakenne antaa genomi- ja terveystietojen yhdistämiselle erityisiä mahdollisuuksia. (Finnish institute for health and welfare 2019, 3; Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015.)

Genomitiedon kehittäminen tuntuu olevan kilpajuoksua. Monet maat tavoittelevat kärkipaikkaa, sillä valtio, joka saa ensimmäisenä kansainvälisiä yhteistyökumppaneita, hyötyy yhteistyöstä eniten. Suomessa on paljon osaamista geenitutkimuksen ja tekniikan parissa sekä kattavat ja korkealaatuiset terveystietorekisterit. Genomistrategiassa edellä mainittujen yhdistäminen genomitietoon nähdään huomattavana kansallisena pääomana, jolle on kysyntää kansainvälisten sijoittajien ja tutkijoiden keskuudessa. Tutkimusorganisaatioiden ja yritysten palvelemista varten genomikeskuksen perustaminen on perusteltua. Tällä hetkellä suomalaiset organisaatiot ovat jokseenkin hajallaan ja tutkimusnäkökulmasta se on haasteellista. Genomikeskus voisi koota tietovarannot ja olla organisaatio, joka tarjoaisi keskitetysti palveluita sekä tuntisi alan lainsäädännön, ja siten palvelisi tehokkaimmin kaikkia tahoja. Tälle on nähty tarvetta genomistrategian laatineen työryhmän keskuudessa. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 31–33.)

Suomalaiset geenitutkijat ovat olleet jo vuosia maailman kärkiluokkaa ja suomalaista osaamista on hyödynnetty monissa projekteissa ulkomailla. Suomen poikkeuksellinen etu on se, että jokaisesta kansalaisesta löytyy läpi elämän kattava terveysdata. Terveystietojen yhdistä-

minen nykypäivän geenitietoon luo arvokkaan lisän geenitutkimukselle. (Finnish institute for health and welfare 2019, 3; Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015; Perola 2011.) Kaikki tutkimus yksilöllisestä lääketieteestä ei ole suoraan verrattavissa ja sovellettavissa muihin maihin, joten on oleellista, että tutkimus tehdään Suomessa, suomalaisella aineistolla, jotta tutkimustulokset voidaan yleistää sopimaan suomalaiseen terveydenhuoltoon (Finnish institute for health and welfare 2019, 4).

Geneettisen riskiprofiloinnin avulla seuluntoja voidaan kohdistaa alttiimpiin väestöryhmiin, jotka hyötyvät tiedosta eniten. Genomistrategialla ei kuitenkaan tavoitella hyötyjä vain tietyille ihmisryhmille vaan nimenomaan kansalaisten tasa-arvoisia mahdollisuuksia hyötyä genomitiedosta terveyttä edistääkseen. Mikäli järjestelmää ei saada rakennettua yhdenvertaiseksi ja ennaltaehkäisevämpään suuntaan, on riskinä, että genomitiedosta hyötyvät vain ne, jotka voivat hankkia ja hyödyntää sitä itsenäisesti. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015.) Tämä johtaisi entistä syvempään terveyden eriarvoistumiseen. Toinen eriarvoisuuden riski muodostuu, mikäli tutkimusten käytöstä ja tarjonnasta ei laadita yhtenäisiä kansallisia ohjeistuksia. palvelun tulee olla kaikkien halukkaiden saatavilla, riippumatta esimerkiksi asuinpaikkakunnasta. Tämä ei tarkoita sitä, että testejä tulisi tehdä jokaisessa terveyskeskuksessa, vaan esimerkiksi hoitoon pääsyn mahdollisuudet tulisi olla yhteneväiset.

### **3.2 Yksilöllistetty terveydenhuolto**

Sairaudet periytyvät pääasiassa kahdella tavalla. Tavallisissa kansantaudeissa periytyvyydellä on vain pieni osuus, kun taas toisessa ääripäässä ovat harvinaiset perinnölliset sairaudet, joiden selvittelyssä geenitestaus on tärkeässä osassa. Osa sairauksista on jotain näiden kahden väliltä. Tavallisissa kansantaudeissa, kuten reumassa, diabeteksessa ja mielenterveyden häiriöissä geenitestejä ei yleensä käytetä, sillä perinnöllinen alttius niihin syntyy jopa satojen vähäisten geenimuutosten seurauksena. Sairastuminen edellyttää lähes aina myös ulkoista laukaavaa tekijää, eli elintapoja tai infektiota, joka ei selity geeneillä. Poikkeuksellisissa tilanteissa, kuten hyvin nuorena alkaneessa dementiaassa tai harvinaista diabetestyyppiä epäiltäessä geenitestiä voidaan käyttää poissulkevana mekanismina. Geenitestausta käytetään lisäksi lääketieteellisessä tutkimuksessa, esimerkiksi sopivan syöpälääkityksen kartoittamisessa. (Kääriäinen 2020.)

Yksilöllistetyn terveydenhuollon avulla on mahdollista ennakoida yksilön sairastuvuusriskejä ja ehkäistä sairauksia. Esimerkiksi, mikäli yksilöllä tiedetään hänen henkilökohtaisen PRS-arvonsa takia olevan keskimääräistä korkeampi riski sairastua tyyppin 2 diabetekseen, on sairauden puhkeamista mahdollista pitkittää kiinnittämällä huomiota elintapoihin ja parantamalla yksilön yleistä terveydentilaa. Yksilöllisen lääketieteen avulla on mahdollista antaa potilaille täsmällisempää hoitoa ja valita yksilölle tehokkain lääkehoito. Potilaat reagoivat hoitoihin ja lääkkeisiin eri tavalla henkilökohtaisen geeniperiperimän takia. Tutkimalla yksilön geenejä, voidaan valita yksilölle tehokkain lääkehoito ja kehittää tehokkaampia lääkkeitä. Genomitiedon avulla terveydenhuollon olisi myös mahdollista tarjota yksilöille työkaluja huolehtia terveydestään paremmin.

Perimätiedon yhdistäminen terveystietoihin luo tietoa sairauksista ja hoitotuloksista. Sen avulla on mahdollista luoda kustannussäästöjä terveydenhuoltoon, koska palvelut voidaan suunnitella ennaltaehkäisevämmiksi ja kustannustehokkaammiksi. Ihmisten yksilöllisiä sairausriskejä on mahdollista selvittää ja sairauksia voidaan ehkäistä jo ennen niiden puhkeamista. Uusia hoitoja ja lääkekehitystä on mahdollista nopeuttaa muun muassa biopankkinäytteitä tutkivalta. Geenitestien kustannukset ovat romahtaneet viime vuosina huomattavasti. (Palotie 2019.)

Mikäli geenitestillä löydetään perinnöllinen geenimuunnos, on sitä kantavat henkilöt mahdollista ohjata perinnöllisyysneuvonnan pariin. Lisäksi sukulaiset voivat saada tiedon perinnöllisestä riskistä, jolloin he osaavat varautua tarvittaessa sairastumisriskiin ja he voivat pienentää sairastumisriskiään parantamalla elintapoja tai muilla ennaltaehkäisevillä toimilla. Perinnöllistä geenimuunnosta kantavien henkilöiden kohdalla joudutaan pohtimaan, miten toimia eettisesti oikein. Kellään ei ole velvollisuutta kertoa sairauksistaan edes sukulaisille, mutta terveydenhuollossa kannustetaan avoimeen kommunikaatioon sukulaisten kesken. Jos geenitestissä paljastuu sellainen tieto, joka hyödyttäisi lähisukulaisia, on tapana sopia saako tätä tietoa käyttää hyväksi ja tieto kirjataan potilaskertomukseen. (Geenitestit 2021; Kääriäinen 2020.)

### **3.3 Kuluttajien motiivit geenitesteille**

Laajojen väestötutkimusten perusteella suurin osa väestöstä haluaisi tietoa omasta genomistaan. Tällä hetkellä genomitiedon laajamittainen käyttöönotto kaikilla terveydenhuollon tasoilla ei kuitenkaan ole mahdollista, sillä terveydenhuollon ammattilaisilta puuttuu tiedolliset ja taidolliset resurssit genomitiedosta. (Aittomäki & Perola 2016.) Laajemmin ajateltuna tämä on toki taloudellisesti resurssiongelma, sillä koko terveydenhuollon henkilöstöä ei ole mah-

dollista kouluttaa geenitiedon asiantuntijoiksi. Ei myöskään liene mielekästä keskittää resursseja vain tähän. Elinikäisen oppimisen ja jatkokouluttautumisen avulla lääkärit voivat kartuttaa tietoa tieteen uusista käänteistä.

Kaikkiin geneilla selittyviin sairauksiin ei vielä ole saatavilla hoitoa. Jatkossa kuitenkin voi olla, millä voi perustella geenitestin kannattavuutta. Tällä hetkellä tieto voi kuitenkin aiheuttaa enemmän huolta kuin vastauksia, sillä kaikkien geenimuunnosten merkitsevyyttä ei vielä osata selittää. Haukkala ym. ovat tutkineet "suomalaisten tietämystä geneista, suhtautumista geenitesteihin ja siihen, millainen perimästä saatava terveystieto heitä kiinnostaa". Tutkimuksessa tarkasteltiin myös sitä, ovatko ihmiset huolissaan geenitestien tasa-arvoisesta saatavuudesta. Tutkimuksen mukaan suomalaiset ovat halukkaita tietämään perimäänsä liittyviä tietoja ja he uskovat tiedon olevan hyödyllistä. (Haukkala ym. 2018, 1192.)

Kuluttajilla voi olla erilaisia motiiveja geenitestaamiselle. Geenitestit kiinnostavat kuluttajia, koska he haluavat selvittää testin avulla omia henkilökohtaisia ominaisuuksiaan, parantaa hyvinvointia, saada tietoa geneista johtuvista sairauksista, sairausalttiuksista tai geenivirheistä tai lääkkeiden sopivuuteen liittyvistä asioista. Väliwerosen (2007, 12) mukaan geeniteknikka alkaa kiinnostaa ihmisiä yleensä vasta siinä vaiheessa, kun aihe koskettaa heitä henkilökohtaisesti. Kuluttajat ostavat testejä myös puhtaasta uteliaisuudesta ja kiinnostuksesta tieteeseen. Esimerkiksi Jeongin (2018) tutkimuksen mukaan, ammatillisista syistä geenitesteistä kiinnostuneet ovat halunneet olla etulinjassa kokeilemassa uusia testejä. (Jeong 2018, 360; Saukko 2013, 57.) Kuluttajat voivat kokea yksilöllistä hyötyä saadessaan lisätietoa omasta terveydentilastaan ja lisätä myös läheistensä tietoisuutta geenitiedon merkityksestä. Antamalla geenitietonsa tutkimuskäyttöön kuluttajat voivat myös olla edistämässä lääketieteen kehittymistä ja tutkimusta. (Turrini & Prainsack 2016, 6–7.) Jeong (2018, 359–360) kuvailee tutkimuksensa alussa RBI-sääntöä (risk, burden, and intervention rule), jonka mukaan kuluttajat ovat kiinnostuneita geenitesteistä, jotka voivat paljastaa riskin jostain merkittävästä sairaudesta, joka on ennaltaehkäistävässä tai johon on saatavilla hoito. Kuluttajien toiveet noudattaisivat tämän mukaan siis samaa kaavaa kuin asiantuntijoiden eettiset mielihiteet siitä, millaisia testejä tulisi tehdä. Jeongin tekemän tutkimuksen tuloksien mukaan kuluttajat haluavat kuitenkin tehdä geenitestejä ja saada tietoa terveydestään, vaikka mahdolliseen sairauteen ei olisi saatavilla ennaltaehkäisyä tai hoitoa. Tutkimusten mukaan geenitieto voi edesauttaa potilaan ymmärrystä, vähentää ahdistusta, auttaa muuttamaan elintapoja ja laajentaa hoitovaihtoehtoja (Jeong, 2018, 362–363; Saukko 2013, 56.) Kayen (2008, 181) mukaan kuluttajil-



le suunnatut geenitestit on tarkoitettu terveille ihmisille, jotka ovat kiinnostuneita omasta terveydestään ja sairastumisriskeistään, eikä ihmisille, joilla on jo suvussa sairastavuutta. Lähes jokaisella ihmisellä on kuitenkin sukurasitetta yhteen tai useampaan kansantautiin, joten herää kysymys, kenelle testit on silloin oikeasti suunnattu?

### **3.4 Geenitestien eroista**

Geenit ovat olleet julkisessa keskustelussa runsaasti viimeisen vuoden aikana. Verenpaineen ja kolesterolin mittaaminen ovat arkipäivää terveydenhuollossa, mutta perinnöllisen geenialtiuden testaus voi olla osa perusterveydenhuoltoa jo lähitulevaisuudessa. Terveydenhuollossa tehdään geenitestejä sairauksien diagnosoimiseksi. Yleisin terveydenhuollossa tehtävä geenitesti liittyy laktoosi-intoleranssin tutkimiseen. Genomitieto on pysyvää eli kun ihmisen genomi on kerran selvitetty, ei sitä tarvitse toista kertaa selvittää, sillä tieto ei vanhene. (Geenitestit 2021; Kääriäinen 2020.)

Nordgren ja Juengst (2009) ovat jaotelleet kuluttajille myytävät geenitestit kolmeen luokkaan. Yhden luokan muodostavat geenitestit, jotka eivät anna tietoa terveydestä vaan tutkivat sukulaisuutta ja etnistä alkuperää. Toiseen luokkaan he määrittelevät testit, jotka antavat terveyttä edistävää tietoa eli tietoa, joka voi motivoida kuluttajia parantamaan elintapojaan esimerkiksi paremman ravitsemuksen ja liikunnan lisäämisen avulla. Kolmanteen luokkaan Nordgren ja Juengst määrittelevät geenitestejä tarjoavat yritykset, jotka antavat tietoa tautiriskeistä ja tarjoavat farmakogeneettisiä testejä. Jotkin yrityksistä tarjoavat kaikkia näitä, mikä hämärtää luokittelun välisiä eroja. (Nordgren & Juengst 2009, 157–158.) Koska tässä tutkimuksessa tarkastellaan terveyttä edistäviä, sairausriskejä tutkivia ja farmakogeneettisiä geenitestejä, pohjautuu aineiston kategorisointi vahvasti Nordgrenin ja Juengstin jaottelun pohjalle. Näitä luokkia tarkastellaan seuraavissa alaluvuissa.

#### **Sukulaisuutta ja ominaisuuksia mittaavat testit**

Sukulaissuhteita ja etnistä taustaa tutkivat testit ovat melko vaarattomia, sillä ne eivät paljasta sairausriskejä. Toki testituloksista voi käydä ilmi yllätyksiä uusien sukulaisten myötä tai jos käy ilmi, että sukulaiseksi luultu ihminen ei olekaan biologisesti sukua. Jotkin sukulaistestejä tarjoavat yritykset tarjoavat sukulaisuustestien lisäksi terveystutkimuksia, mutta profiloituvat kuitenkin sukututkimukseen. Terveyden kannalta lähes yhtä harmittomia ovat ominaisuuksia mittaavat geenitestit. Markkinoilla on yrityksiä, jotka tarjoavat geenitestausta muun muassa

persoonallisuuspiirteiden, kuten introverttiyden selvittämiseksi, yksilöllisille hajua- ja makumieltymyksille tai esimerkiksi korvavaikun kosteustasolle. Tämän tyyppiset testit on rajattu tarkastelun ulkopuolelle tässä tutkimuksessa.

### **3.4.1 Käynnissä olevat hankkeet**

Suomessa on tällä hetkellä käynnissä useita geenitutkimuksia. Tutkimuksilla pyritään selvittämään, vaikuttaako tieto geneettisestä riskistä yksilön elintapoihin. Mikäli tutkimuksissa todetaan, että geneettinen riskitieto on vaikuttava tekijä terveyden edistäjänä, on tärkeää saada geenitestit julkisen terveydenhuollon piiriin, jotta väestön terveyseroja ja eriarvoisuutta voidaan vähentää.

Laajin meneillään oleva tutkimushanke on FinnGen-tutkimushanke, johon osallistuu puoli miljoonaa suomalaista (Palotie ym. 2019). Vastaavaan THL:n koordinoimaan Genomiikka terveydenhuoltoon (P6) -hankkeeseen osallistuu 100 000 Suomessa asuvaa aikuista ja hanke kestää neljä vuotta, jota seuraa mahdolliset seurantatutkimukset (Finnish institute for health and welfare 2019). Kerron tässä luvussa tarkemmin tästä THL:n koordinoimasta tutkimushankkeesta sekä FinnGen-tutkimushankkeesta, sillä nämä kaksi hanketta nousevat myös aiheistossa esiin suurissa määrin. Suomessa toteutettiin GENERISK-tutkimuksen tiedonkeruu vuosina 2015–2018 (GeneRISK, 2021). Tutkimustulosten mukaan tutkimuksen osallistujat sekä väestö ovat erittäin kiinnostuneita vastaanottamaan tietoa geneettisistä riskeistään (Finnish institute for health and welfare 2019, 5–6). Tutkimuksen seurantajakso on 20 vuotta ja tutkimukseen osallistuneet ovat voineet osallistua jatkotutkimukseen, jossa on tutkittu koronavirusepidemian leviämistä sekä perimän ja elintapojen vaikutusta sairastumisalttiuteen, oireiden vakavuuteen ja liitännäissairauksiin (GeneRISK, 2021). Tutkimukseen osallistuminen on osallistujille ilmaista ja he saavat arvokasta tietoa terveydestään.

#### **FinnGen-tutkimushanke**

FinnGen on vuonna 2017 käynnistynyt kuusivuotinen, laaja tutkimushanke, jossa on mukana yksityisen ja julkisen sektorin tahoja, kuten yliopistoja, sairaanhoitopiirejä, THL, biopankkeja ja monia kansainvälisiä lääkeyrityksiä. Hankkeessa analysoidaan 500 000 osallistujan perimätieto ja yhdistetään siitä saatava tieto terveydenhuollon rekistereistä saatavissa olevaan tietoon. Hankkeen tavoitteena on ymmärtää sairausmekanismeja paremmin, tehostaa terveydenhuoltoa ja sairaanhoitoa uusien innovaatioiden myötä, luoda yhteistyömalli julkisen sektorin ja yksityisen terveystieteiden välille sekä johtaa Suomi edelläkävijäksi yksilöllisen tervey-

denhoidon ja biolääketieteen kentällä. Analyysimenetelminä FinnGen-tutkimuksessa käytetään koko genominlaajuisista assosiaatiotutkimusta (GWAS), yksittäisten varianttien tutkimista sekä PRS-analyysiä. (Palotie ym. 2019.)

FinnGen-tutkimuksella (Palotie ym. 2019) tutkitaan, miten geenien aiheuttaman riskin tietäminen vaikuttaa ihmisten elintapoihin, sairastavuuteen ja kuolleisuuteen. Geenitieto voi olla osalle ihmisistä vaikuttavampaa kuin terveystietä elämäntavoista. Motivointi elämäntapamuutoksiin voi olla haasteellista, sillä ihmisillä on tapana kokea yksilöiden kokemukset vaikuttavampana kuin tutkittu tieto. Jokainen tietää, että elämäntapamuutoksilla voi edistää terveyttä, mutta silti keskusteluun nostetaan jatkuvasti yksilöitä, jotka elävät terveenä vanhaksi vaikka tupakoivat ja syövät epäterveellisesti ja päinvastoin.

### **Genomiikka terveydenhuoltoon (P6)**

THL:n koordinoiman P5-tutkimuksen tulosten perusteella 88 prosenttia tutkimukseen osallistuneista motivoitui muuttamaan elintapojaan saatuaan tietoa geneettisestä sairastumisriskistään, 10 prosenttia onnistui laihduttamisessa ja 15 prosenttia lopetti tupakoinnin. Ja aikaisemmasta huolesta huolimatta, kukaan tutkittavista ei aloittanut tupakointia siitä huolimatta, ettei omannutkaan korkeaa riskiä tupakoinnin osalta. P5-hanke toimi pilottina P6-hankkeelle.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos koordinoi kansallista Genomiikka terveydenhuoltoon (P6) -hanketta, jonka tavoitteena on käyttää geneettistä riskitietoa hyödyksi kansantautien ennaltaehkäisyssä ja valmistaa terveydenhuoltojärjestelmäämme genomitiedon päivittäiseen käyttöön. Hankkeeseen osallistujia informoidaan riskistä sairastua muun muassa sepelvaltimotautiin, tyypin 2 diabetekseen, eteisvärinänsä sekä muutamiin eri syöpiin. Riskitekijät, kuten kolesteroliarvo, voivat muuttua vuosien aikana, mutta geenitieto on pysyvää. Tutkimuksessa osallistujille määritellään polygeeninen riskisumma (myös monigeeninen riskisumma) eli PRS-arvo, joka pysyy samana koko ihmisen eliniän. Suhteuttamalla PRS-arvo yksilön terveydentilaan ja riskitekijöihin saadaan aikaan kaikista informatiivisin tieto ihmisen terveydentilasta. Mikäli PRS-arvo saataisiin perusterveydenhuollon käyttöön, voisi yleinen väestön terveydentila parantua merkittävästi, sillä suomalaisien kansansairauksien, kuten kolesterolin ja diabeteksen sairastuvuutta olisi mahdollista laskea. (Finnish institute for health and welfare 2019.)

P6-hankkeen tavoitteena on arvioida ja tarjota ennakoivaa, ennaltaehkäisevää, yksilöityä terveydenhuoltoa ja osallistavia työkaluja kliiniseen käyttöön päivittäisessä terveydenhuollossa. Terveydenhuoltoa on tarkoitus siirtää sairauden hoidosta ennaltaehkäisyyn. Paremmalla en-

naltaehkäisyllä voidaan kohdistaa kroonisten sairauksien hoito aikaisempaan vaiheeseen ja kohdistaa hoito niille, jotka sitä tarvitsevat eniten ja hyötyvät siitä eniten. Hankkeella tavoitellaan myös sairauskustannusten vähenemistä ja suomalaisten tasa-arvon edistämistä. Julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyötä pyritään myös lisäämään uuden tutkimuksen ja teknisen kehityksen avulla. (Finnish institute for health and welfare 2019.) Geenitutkimus on tärkeää, koska sen avulla on mahdollista havaita sairastumisriskit ennen niiden puhkeamista tai havaita sairauksia tarpeeksi ajoissa, jotta niitä on mahdollista hoitaa lääkityksellä. Oleellista on huomioida se, että perimälleen kukaan ei voi mitään, mutta elintavoilla jokainen voi vaikuttaa kokonaisriskiin. Geenitietoa hyväksikäyttämällä terveydenhuollossa voitaisiin ennaltaehkäistä joitain sairauksia, siirtää sairastumista myöhempään ja parantaa vakavien sairauksien ennustetta. (Finnish institute for health and welfare 2019.)

Genomiikka terveydenhuoltoon (P6) -hankkeessa on mukana muun muassa biopankkeja, sairaanhoitopiirejä ja niiden muodostamia erityisvastuualueita, yrityksiä, ministeriöitä ja hallinnollisia strategioita, rahoittajina Business Finland ja Sitra ja kouluttamassa suomalainen lääkäriseura Duodecim sekä Tampereen ammattikorkeakoulu. Tampereen ammattikorkeakoulun rooli on tarjota monitieteellistä ja kansainvälistä koulutusta terveydenhuollon ammattilaisille. (Finnish institute for health and welfare 2019, 2–18.) Tampereen ammattikorkeakoulun rooliin palataan myöhemmin luvussa 3.6.1, kun kerron uuden ammattiryhmän kouluttamisesta.

### **Biopankkitutkimukset**

Suomessa toimii tällä hetkellä 11 biopankkia. Seitsemän näistä on alueellisia biopankkeja, jotka toimivat sairaanhoitopiirien alueella, loput neljä ovat valtakunnallisia biopankkia, jotka toimivat koko Suomen alueella. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus eli Fimea myöntää biopankeille toimiluvat ja sen tehtävä on ohjata ja valvoa biopankkitoimintaa. Aiemmin tehtävä kuului Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskuksen lupa- ja valvontavirasto Valviralle. Biopankkien tehtävä on kerätä ja säilyttää veri- ja kudospäätteitä sekä terveystietoja lääketieteellistä tutkimusta ja tuotekehitystä varten. Biopankkinäytteet mahdollistavat laajojen tieteellisten tutkimusten tekemisen kustannustehokkaasti. Tutkijoiden olisi työlästä koota näytteitä tiettyä tutkimusta varten. Tietopyynnön avulla tutkijoiden on mahdollista saada käyttöönsä aiemmin kerättyjä näytteitä. Tietojen luovutuksesta vastaa joko biopankki itse tai Tietolupaviranomainen Findata. Näytteillä voidaan tutkia tautien syntymekanismia, kehittää uusia diagnostisia menetelmiä ja varmistaa niiden toimivuus. Biopankkitutkimuksella on tärkeä osa myös henkilökohtaisen lääketieteen kehittämisessä. Biopankkinäytteiden tutkimisella pyritään kehittämään parempia

hoitoja ja lääkkeitä, ja tässä auttaa yritysten kanssa tehty yhteistyö. Kaikkien edellä mainittujen toimien yhteisenä tavoitteena on väestön terveyden edistäminen. (Fimea 2021; Suomen biopankit 2021.)

### **3.4.2 Farmakogeneettiset geenitestit**

Farmakogeneettisiä geenitestejä eli tutkimusta perintötekijöiden vaikutuksesta lääkkeiden tehoon ja haittavaikutuksiin tehdään useista eri syistä. Sama annostus voi tuntua yhdelle potilaalle tehottomalta, toisen saadessa runsaasti haittavaikutuksia. Perinnöllisten tekijöiden arvioidaan selittävän 20–30 prosenttia poikkeavista lääkevasteista. Geenitestille voi olla perusteet määriteltäessä sopivaa lääkeainetta ja annostusta. Testistä voivat hyötyä erityisesti masennus-, kipu-, rytmihäiriö- ja verenohennuslääkkeitä käyttävät. Käytännössä farmakogeneettistä testiä hyödynnetään toistaiseksi vain harvoin lääkehoitopäätöksissä. Tavanomaisesti potilas joutuu kokeilemaan yhtä lääkitystä usealla eri annostuksella ennen toisen lääkkeen testaamista. Lääkekokeiluista voi aiheutua useiden kuukausien tai jopa vuosien inhimillistä kärsimystä potilaalle, mikä olisi ehkäistävissä geenitestillä. Kyse on lääkeshoidon tehosta, mutta myös turvallisuudesta. (Pennanen & Laitinen & Ojala 2021.) Poikkeuksen muodostavat syövän yksilöllistetyt lääkeshoidot, joilla on jo vahva jalansija terveydenhuollossamme. Kasvainten näytepaloista tutkitaan geeniprofiilia, jonka avulla saadaan tieto minkä geenien mutaatio potilaan syövän aiheuttaa. Näin tarkan geeniprofiloinnin avulla on mahdollista löytää täsmälääkitys, joka toimii juuri kyseiselle potilaalle parhaiten. Hoito ei siten ole sattumanvaraista eikä yli- tai alimitoitettua ja sivuvaikutukset on mahdollista minimoida. (Palotie 2019, Pennanen ym. 2021.) Myös esimerkiksi yhden HIV:n hoitoon käytettävän lääkeaineen määräämisen edellytyksenä on geenitesti, jolla minimoidaan vakavien yliherkkyysoireiden riski (Pennanen ym. 2021, 525).

Yksityiset terveystalvelujen tuottajat tarjoavat geenitestejä asiakkailleen ja osa tekee myös yhteistyötä esimerkiksi yliopistojen ja Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen kanssa. Farmakogeneettisiä geenitestejä on tarjolla yksityisillä lääkäriasemilla ja niitä tarjotaan asiakkaille, jotka voisivat hyötyä oman lääkemetaaboliansa selvittämisestä. Julkisessa terveydenhuollossa lääkehoidon farmakogeneettisiä testejä ei tiettävästi tehdä vielä paljoa. Pennanen ym. (2021) tutkivat Kuopion yliopistollisen sairaalan potilaille tehtyjä farmakogeneettisiä testejä vuosien 2010–2019 ajalta. Yhdeksän ja puolen vuoden tarkasteluajanjakson aikana kyseisessä sairaalassa tehtiin yhteensä 248 farmakogeneettistä testiä, eli keskimäärin 26 kappaletta vuodessa. Farmakogeneettisten testien hyödyntämisestä ei Suomessa ole vielä julkaisuja, vaikka geeni-

tiedon hyödyntämiselle on jo hyvät edellytykset. (Pennanen ym. 2021, 528–529.) Farmakogeneettisten testien teettämisessä voi olla alueellista vaihtelua, mutta siitä ei ole tällä hetkellä tutkimusta saatavilla. Oletettavasti niiden hyödyntäminen on kauttaaltaan vielä melko vähäistä.

Farmakogeneettisten testien rutiininomaisen määrittelyn kustannusvaikuttavuutta ei ole vielä vahvistettu, mutta oletettavasti geenitestin hinta on kuitenkin halvempi kuin useat käynnit terveydenhuollossa sopivan lääkevästien saavuttamiseksi saati haittavaikutuksien aiheuttaman sairaalahoidon kustannukset (Pennanen ym. 2021, 530). Yksilöllistetyn lääkehoidon ja farmakogeneettisen testaamisen ennakoitaan yleistyvän tulevaisuudessa, sillä asiantuntijat suosittelevat sitä ja myös genomistrategia ohjaa siihen. Pennanen ym. (2021) arvioivat, että farmakogeneettinen testaaminen saattaa jatkossa olla yhä useammin edellytyksenä lääkkeen määräämiselle.

### **3.5 Tietosuoja ja lainsäädäntö kuluttajan turvana**

Tutkijayhteisö toivoo, että heillä on käytössään mahdollisimman laajat aineistot, jotta geneettisistä sairauksista voidaan oppia parhaalla mahdollisella tavalla. Mitä laajempia terveystietorekistereitä tutkimuksessa käsitellään, sitä tarkempi tietosuojasta pitää olla. Riskiä väärinkäytöksestä ei voida koskaan sulkea kokonaan pois, vaan tietosuojasta tulee huolehtia päivittäisessä käytössä. Jotta geenitiedon varjelu voitaisiin asettaa oikeisiin mittasuhteisiin, täytyy muistaa, että jokaisen ihmisen geenitieto on selvitettävissä myös verinäytteestä, hiustupsusta tai juomalasista. Käytännössä levitämme genomitietoaamme siis ympäriinsä päivittäin. (Kääriäinen 2020; Nykänen 2017.)

Informaation aikakaudella yksilönsuojan ja tietoturvan merkitys on korostunut. (Heeney & Hawkins & de Vries & Boddington & Kaye 2011, 17; Turrini & Prainsack 2016, 7.) Tutkimusten mukaan ihmiset pitävät geenitutkimusten tietoturvaa tärkeänä (Jeong 2018, 362). Monet ihmiset ovat vapaaehtoisesti luovuttaneet geenitietonsa sukututkimusta tehdessään, mutta ovat jälkeen päin tietämättömiä, kuinka heidän DNA-tietoaan käytetään hyödyksi tieteellisessä tutkimuksessa (Heeney ym. 2011, 18).

Tarvitsemme lakeja, joilla genomitiedon käyttämistä säädelään. Heeney ym. (2011, 21) esittävät geenitiedon väärinkäytön riskeiksi vakuutustoimintaan ja rikostutkintaan liittyviä huolia. Geenitietoa ei saa käyttää esimerkiksi vakuutusta ostaessa tai työpaikkaa hakiessa yksilöä

vastaan (Jeong 2018, 360). Laki yksityisyyden suojasta työelämässä (759/2004) 14 § määrää, ettei työnantajalla ole oikeutta edellyttää työntekijää osallistumaan geneettiseen tutkimukseen, saati saada edes tietoonsa, onko työntekijälle tällaista tutkimusta tehty.

Toisaalta viime aikoina on ollut keskustelua siitäkin, voisiko yksilö saada vakuutusmaksuis-  
taan alennusta, mikäli geenitestin tehtyään käy ilmi, ettei vakuutuksen hakijalla ole geneettistä riskialttiutta sairastua vakavasti. Tällainen toiminta vaatii eettistä pohdintaa, sillä mikäli geenitesti olisi edellytys vakuutuksen saamiselle, kohtelisiko se eriarvoisesti sairaampia ihmisiä? Vakuutusyhtiöt tekevät vastaavaa asiakkaiden valikointia tälläkin hetkellä arvioidessaan potentiaalisten asiakkaiden aiheuttamia kustannuksia esimerkiksi poikkeavien rakenneultran löydösten perusteella. Lehtien retoriikka on toisinaan raflaavaa ja huomiota herättävää, joten kansalaisilta vaaditaan kriittistä lukutaitoa ja medialta voidaan peräänkuuluttaa vastuullista journalismia, etteivät sellaiset aiheet saa palstatilaa, joiden tarkoitus on vain lietsoa epävarmuutta ilman faktapohjaa.

Myös genomistrategiassa on huomioitu, että eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä tulee pohtia tarkkaan ja asettaa raameja toiminnalle, sillä kyse on arkaluontoisesta ja yksilöivästä henkilötiedosta (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 18). Potilastietojen, rekisteritietojen ja genomitiedon yhdistämisellä pyritään korkealaatuiseen tutkimukseen ja lisäksi palauttamaan genomitietoa terveydenhuollon käytettäväksi, jolloin potilaan saama hyöty konkretisoituu täsmällisemmällä hoidolla ja lääkityksellä (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 20).

Alan lainsäädäntö ja valvonta ovat hyvällä tasolla Suomessa. Suomessa on useita viranomaisia, jotka valvovat alaa ja valvontaa tapahtuu monella eri tasolla. Jokaisella toiminnanharjoittajalla on oltava oma valvontasuunnitelma laadittuna ja sitä noudattamalla pitäisi ensimmäisenä huomata, mikäli toiminnassa on puuttumisen aiheita. Geenitekniikan käyttöä ja biopankkien toimintaa ohjaa ja valvoo Fimea vuodesta 2020 alkaen. Sitä ennen ohjauksesta ja valvonnasta vastasi Valvira. (Fimea 2021.) Euroopan tasolla valvonnasta vastaa EMA eli European Medicines Agency. Geenitekniikan luvista vastaa geenitekniikan lautakunta.

Kansalaisten ei tarvitse olla huolissaan terveystietojensa puolesta, sillä esimerkiksi FinnGen-tutkimuksessa kaikki tiedot on pseudonymisoitu, eli niitä ei voi yhdistää yksittäisiin henkilöihin, sillä niistä on poistettu nimet ja muut yksilöivät tiedot. Jotta tiedot voitaisiin yhdistää

yksittäisiin henkilöihin, tulisi tiedot purkaa erillisellä koodiavaimella. Tiedot on kuitenkin yhdistettävissä takaisin yksilöihin, minkä takia tietojen käsittelyssä sovelletaan tietosuojasäännöksiä, joita ovat tietosuojalaki (1050/2018) ja EU:n yleinen tietosuojasetus (EU 679/2016). Tällä hetkellä laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999) säätelee geenitiedon käyttöä. Pseudonymisointi eroaa anonymisoinnista siten, että anonymoimattomia tietoja ei ole mahdollista palauttaa, eikä henkilöitä voida siten tunnistaa jälkikäteen. (Palotie ym. 2019; Tietosuojavaltuutetun toimisto 2020.) Tietosuojalaki ja EU:n yleinen tietosuojasetus eivät juurikaan ota kantaa geneettisten tietojen käsittelyyn, joten genomilaki tulee paikkaamaan niiden aukkoja.

Suomessa tietoturva-asiat ovat pääsääntöisesti hyvin hallussa ja viranomaiset ovat tarkkoja niiden noudattamisesta. FinnGen-hankkeen tietoja säilytetään Googlen pilvipalvelimella, mikä äkkiseltään saattaa kuulostaa erikoiselta. Google Cloudiin on kuitenkin päädytty nimenomaan sen takia, että se oli vertailuissa tietoturvallisin palvelu. EU-lainsäädäntö velvoittaa säilyttämään tietoja Euroopassa sijaitsevilla palvelimilla. Tilanne on poikkeuksellinen Yhdysvalloissa, jossa henkilötietoja ei ole pseudonymisoitu tai anonymisoitu. (Palotie ym. 2019, 992.) Valmiiksi sekvensoidun genomitiedon säilyttäminen vaatisi resursseja, joten alan asiantuntijat ovat ehdottaneet, että genomi kannattaa sekvensoida aina tarvittaessa, sillä se on halvempaa kuin valmiiksi analysoidun tiedon säilyttäminen. (Kääriäinen 2020; Nykänen 2017.)

### **3.5.1 Toisiolaki**

Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (552/2019) eli toisiolaki tuli voimaan toukokuussa 2019. Lain tavoitteena on mahdollistaa sosiaali- ja terveydenhuollon asiakas- ja rekisteritietojen hyödyntäminen muussa tarkoituksessa kuin siinä, jonka vuoksi ne on alun perin tallennettu. Tavoitteena on myös turvata yksilön luottamuksensuoja sekä oikeudet ja vapaudet henkilötietoja käsitellessä. (Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä 552/2019.) Ensisijaista rekisteritietojen käyttöä on esimerkiksi sairaanhoito ja etuuskäsittely, toissijaista puolestaan tutkimus- ja kehitystyö. Toisiolain myötä tätä laajaa, ainutlaatuista rekisteriaineistoa on mahdollista hyödyntää tehokkaammin. Ihanteellisessa tilanteessa sosiaali- ja terveystietopalvelut paranevat ja lääkkeiden ja hoitojen kehittäminen tehostuu.

Sosiaali- ja terveystietojen tietolupaviranomainen Findata on aloittanut toimintansa vuoden 2020 alusta. Se toimii Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä myöntäen lupia "sosiaali- ja terveystietojen toissijaiseen käyttöön silloin, kun tietoja yhdistellään useammalta rekisterinpitäjältä, rekisteritiedot ovat peräisin yksityisiltä sosiaali- ja terveydenhuollon palvelunjärjestä-



jiltä tai kyse on Kanta-palveluihin tallennetuista tiedoista." (Tietolupaviranomainen Findata 2020.) Findatan toimintaa valvoo muun muassa tietosuojavastaavan toimisto sekä Valvira. Lupahakemusten hallinnointi on keskitetty Findatalle, mikä yksinkertaistaa tutkijoiden lupien hakemista sekä aineistojen hyödyntämistä, sillä tutkija voi saada useasta eri toimintayksiköstä tai rekisteristä tarvittavia tietoja Findatan välityksellä. Myös yritysten on mahdollista saada aineistoja kehittämis- ja innovaatiotoimintaan, mutta markkinointiin ja kaupalliseen toimintaan sosiaali- ja terveystietoja ei jatkossakaan saa käyttää. (Tietolupaviranomainen Findata 2020.)

### **3.5.2 Genomilaki ja biopankkilain päivitys**

Suomessa on suunnitteilla uusi genomilaki sekä biopankkilain päivittäminen vastaamaan nykyisiä tietosuojasäädöksiä. Biopankkilaki on säädetty 2012, mutta se on jo säätämishetkellään ollut osittain vanhentunut, sillä ala kehittyy niin nopeasti. Lakia tulisi siis päivittää nykypäivän tasolle. Lain säätämisen jälkeen on annettu EU:n tietosuoja-asetus (GDPR) ja toisiolaki, jotka vaikuttavat myös biopankkilakiin. Lisäksi uudistuksella pyritään vastaamaan valmisteilla olevaan genomilakiin.

Sosiaali- ja terveysministeriö valmistelee genomilakia, jonka pohjalta olisi tarkoitus perustaa genomikeskus ja edistää genomitietojen käsittelyä. Lakiluonnokset sisältävät keskustelua rekisterinpitäjästä ja sen vastuista, tietojen tallennuksesta ja tietoturvaan liittyvistä huolista. Genomilakia on valmisteltu jo vuosia ja sen esittely eduskunnalle on viivästynyt. Lakiehdotuksesta on järjestetty jo kaksi lausuntokierrosta ja se sai ensimmäisellä kierroksella runsaasti kritiikkiä. Lausuntojen pohjalta hallituksen esitystä kehitettiin runsaasti niin teknisin kuin sisällöllisin muutoksin, minkä takia ministeriö katsoi perustelluksi lähettää luonnoksen toiselle lausuntokierrokselle. Genomikeskus olisi vastuussa kansallisen genomitietokannan kehittämisestä ja se tukisi tietokannan tehokasta käyttöä tieteellisessä tutkimuksessa ja potilastyössä. Hallituksen esitys molemmista lakiesityksistä on tarkoitus esitellä eduskunnalle syksyllä 2021. (Bergström 2021; Finnish institute for health and welfare 2019, 17; Valtioneuvosto 2019.)

## **3.6 Testitulosten tulkinnan ongelmallisuus**

Yksi tärkeimpiä eettisiä kysymyksiä pohdittavaksi ennen kuin ennakoivaa geenitietoa tuodaan terveydenhuoltoon, on kysymys siitä, onko oikein antaa ihmiselle tieto geenivirheestä, joka altistaa esimerkiksi vaikealle tai parantumattomalle sairaudelle. Näin suuren tiedon käsittely

voi aiheuttaa tuskaa ja ahdistusta, eikä välttämättä palvele enää alkuperäistä tarkoitusta, joka on pyrkimys ennaltaehkäistä sairastumista ja parantaa hyvinvointia. Myös Haukkala ym. (2018, 1192) tuovat esiin sen tosiasian, että väestöllä täytyy olla jokin tietotaso geneeistä, jotta he voivat hyötyä geenitesteistä ja soveltaa siitä saamaansa tietoa. Ovatko ihmiset valmiita vastaanottamaan tiedon todennäköisyydestä sairastua sairauteen, johon ei ole saatavilla parantavaa hoitoa? Arviolta yhdellä tuhannesta voi olla perimässään tällainen muutos. (Aittomäki & Perola 2016.)

Sillä on paljon merkitystä, minkälaisesta sairaudesta testillä saa tietää. Laktoosi-intoleranssi ei ole kovin merkittävä löydös, jos ajatellaan sairauden aiheuttamaa taakkaa. Yksilö hyötyy tiedosta, sillä hän osaa sen avulla jatkossa valita ruokavalionsa tuotteita, jotka ovat laktoositomia. Jos testistä paljastuu esimerkiksi perinnöllinen alttius Alzheimerin tautiin, on sairauden aiheuttama taakka äärimmäinen, sillä Alzheimerin tautiin ei tunneta vielä parantavaa hoitoa. Lisäksi tieto koskettaa sukulaisia, jotka saattavat kantaa samaa geenivirhettä.

Näytteenantajan tulee huomioida, että hänen tiedoistansa voi paljastua merkittäviä riskitietoja. Toisaalta tieto voi pelastaa ennenaikaiselta sairastumiselta tai kuolemalta. Tällaisten löydösten mahdollisuudesta kerrotaan tutkimukseen osallistujille ja heidän tulee päättää, toivovatko he saavansa tiedon mahdollisesta löydöksestä (Kääriäinen 2020). Tutkijoilla on myös eettinen vastuu pohtia, mikä on sellainen tieto, josta tulee kertoa näytteenantajalle. Tähän on luotu ohjeita eettisten neuvostojen ja järjestöjen toimesta. Esimerkiksi *American College of Genetics and Genomics* on laatinut toimintaohjeet oireettomille geneettisille löydöksille, joissa on erittäin suuri vakavan sairauden riski (Richards ym. 2015). Oleellista on kuitenkin, että sairauteen on olemassa hoito. Yksilö ei hyödy vakavan sairauden tiedosta, jos sairauteen ei ole tarjolla hoitoa.

Koko genomin sekvensoinnin tuloksista voi paljastua sellaisia tietoja, jotka ovat hälyttäviä, mutta joihin ei tällä hetkellä tunneta hoitomuotoa tai ennaltaehkäisyä. Eettinen dilemma muodostuu siitä, voiko tällaisia tietoja antaa kuluttajalle. Toisaalta taas kuluttajalla on oikeus omiin tietoihinsa, eikä tietojen pimittäminen olisi eettisesti oikein. Kuluttajalla on kuitenkin lopulta itsellä vastuu päättää, mitä tiedoillaan tekee ja hakeutuuko terveydenhuollon piiriin saatuaan testitulokset. (Kaye 2008, 181.) Genomitieto paljastaa henkilökohtaisten terveystietojen lisäksi tietoja myös sukulaisista. Vaikka kuluttaja haluaisi hankkia tietoja vain itsestään, on mahdollista, että samassa paljastuu esimerkiksi perinnöllistä sairautta aiheuttava geenivirhe, joka vaikuttaa koko perheen elämään. (Turrini & Prainsack 2016, 7.)

Kyse ei ole enää siitä mitä haluamme tietää, vaan siitä mitä emme halua tietää. Mikäli yksilö päätyy teettämään itsenäisesti geenitestin, kenellä on vastuu tulkita tulokset maallikolle? Kuu- luuko vastuu geenitestejä tarjoavalle yritykselle, jotka usein tarjoavat palveluitaan vain eng- lanniksi, julkiselle terveydenhuollolle, perinnöllisyysneuvonnalle vai tulisiko yksilön hakeu- tua yksityisen terveydenhuollon lääkärin luo tulosten tulkintaa varten?

Kaupallista geenitestiä ostaessa tulisi selvittää, mitä kaikkea testillä testataan, analysoidaanko tulokset asianmukaisessa laboratoriossa ja pohjautuvatko laboratorion muodostamat tutkimus- tulokset vahvalle tieteelliselle pohjalle. Luotettavuuden arviointi voi olla maallikolle hyvin hankalaa. Kyseessä on myös nopeasti kehittyvä ala, jolloin tämän hetkinen tieto saattaa päivit- tyä uudella tutkimuksella nopeallakin tahdilla. (Kääriäinen 2020.) Testien epätarkkuus voi johtua osaltaan siitä, että eri yritysten testit mittaavat eri asioita. Monien sairauksien sairastu- misriskiin vaikuttaa useiden geenien lisäksi elintavat ja sattuma. Jos testi mittaa vain osaa näistä sairastumiseen vaikuttavista geenialueista, voi testialueen ulkopuolelle jäädä juuri yksi- lön sairastumisriskin kannalta kriittisiä geenialueita. Tällöin testi ei anna todenmukaista kuvaa sairastumisriskistä.

### **3.6.1 Geenineuvonta**

Kuluttajille myytävien testien haasteena on se, että valta geenitestien tilaamisesta ja tulkinnas- ta siirtyy terveydenhuollosta kuluttajille. Kuluttajille myytävien geenitestien yleistyminen on tuonut uusia eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä, joita ei ole tarvinnut käsitellä aiemmin, kun geenitutkimus on kuulunut vain lääketieteen ja tutkimuksen piiriin. Yksilön kannalta haasteel- lista on myös se, että kaupallisten testien tulokset pohjautuvat tilastoihin, jotka eivät ota huo- mioon yksilöllistä taustaa. Kuluttajalle saattaa muodostua virheellinen turvallisuudentunne, mikäli testi tarkastelee kaikkien sairauteen liittyvien geenimuunnosten mahdollisuutta tai gee- nien lisäksi sukuhistoriaa. Toisaalta taas kuluttaja saattaa ymmärtää testituloksen jopa diag- noosina, vaikka kyse on vain riskiarviosta. (Kaye 2008, 180–181; Saukko 2013, 56–57.) Jul- kinen terveydenhuolto voi myös kuormittaa huolestuneiden kansalaisten pyytäessä testitulos- ten tulkintaa ja konsultaatiota kaupallisesta testistään. Aiheellisena pohdintana esitetään myös se, onko oikeudenmukaista, että toisissa maissa operoivat kaupalliset yhtiöt tarjoavat testin, mutta eivät neuvontaa tai tulkinta-apua tuloksille. Tällöin vastuu tulosten tulkinnasta vierittyy terveydenhuollolle. Geenitietojen tulkinta vaatii kuitenkin spesifiä asiantuntijuutta, jota har- voin löytyy yleislääkäriltä. (Kaye 2008, 182.)

Tavallinen terveyskeskuslääkäri ei voi tietää ja tuntea kaikkia sairauksia ja niiden syntymekanismia. Perinnöllisyyslääketiede on erikoissairaanhoidon, eivätkä tämän hetken perusterveydenhuollon ammattilaiset vielä pysty vastaamaan potilaiden kysymyksiin liittyen esimerkiksi geenitesteihin. Kaupallisia geenitestejä on markkinoilla useita satoja, joten tavallisen lääkärin on mahdotonta perehtyä kaikkien geenitestien tuloksien tulkintaan ja testimenetelmiin. Tärkeintä tällä hetkellä ehkä onkin se, mikäli asiakas tulee vastaanotolle teettämänsä geenitestin kanssa, josta on ilmennyt suuri riski sairastua esimerkiksi diabetekseen tai syöpään, että lääkäri ottaa potilaan huolen tosissaan ja auttaa esimerkiksi elämäntapamuutoksen tekemisessä tai ohjaa asiakkaan tarpeellisiin jatkotutkimuksiin, jotta sairastumisriski voidaan testata uudelleen luotettavilla menetelmillä.

Kaupallisia geenitestejä tarjoavia yrityksiä on kritisoitu siitä, etteivät nämä tarjoa kuluttajille testitulosten tulkinta-apua, lääkärin neuvontaa tai perinnöllisyysneuvontaa. Positiivista Saukon (2013) tutkimuksen mukaan on se, että terveystietojen testaamiseen keskittyviltä yrityksiltä sai keskimäärin enemmän lääketieteellistä neuvontaa kuin hyvinvointipalveluita tarjoavilta yrityksiltä. (Sauko 2013, 56.) Tämän perusteella suuntaus on ainakin oikea, vaikka myös hyvinvointitietoihin keskittyvistä tuloksista olisi toivottavaa saada neuvontaa niin halutessaan.

Tällä hetkellä geenitiedon neuvonta keskittyy perinnöllisyysasioihin erikoistuneille lääkäreille ja sairaanhoitajille. Suomessa pohditaan, olisiko monissa maissa yleiselle kolmannelle ammattiryhmälle (genetic counsellors) kysyntää meilläkin. Nämä geneettiset neuvojat ovat terveydenhuollon ammattilaisia ja keskittyvät nimenomaan geneeistä saatavan tiedon neuvontaan. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 23–30.) Tampereen ammattikorkeakoulu on vastannut geenineuvonnan kasvavaan kysyntään aloittamalla koulutusohjelman syksyllä 2021, joka johtaa ylempään AMK-tutkintoon, Genetic and Genomic Counselling -tutkinto-ohjelmasta (Genetic and Genomic Counselling 2021). Genomitietoutta halutaan lisätä myös koululaisten opetukseen, jotta he saisivat valmiuksia oman terveyden edistämiseen genomitiedon osalta. Yhtenäisellä genomitietokannalla pyritään myös yhtenäistämään sekalaisten tietokantojen tietoja. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 23–30.)

Jeongin Etelä-Koreassa tehdyn kuluttajakäyttäytymistutkimuksen mukaan kuluttajat arvottavat tärkeimmäksi geenitestin ominaisuudeksi testin tarkkuuden. Korkealle arvotettiin myös

testin hinta ja vakuutuksen kattavuus geenitestin osalta. Jeong osoittaa tutkimuksessaan geeni-tietoon perehtyneiden asiantuntijoiden kouluttamisen merkitystä tulevaisuudessa. (Jeong 2018, 361–363.) Smit ym. (2015) tutkimuksen mukaan ihmiset arvostavat ja pitävät tärkeänä terveydenhuollon ammattilaiselta saatavaa neuvontaa. Osallistujat olivat kasvokkaisen vuoro-vaikutuksen tai puhelinsoiton kannalla, kun potilaalle kerrotaan geneettisestä riskistä. Tällöin voidaan välttyä väärintulkinnalta ja itsediagnosoinnilta ja tarjota emotionaalista ja psykologista tukea sekä luoda tila esittää kysymyksiä, mikä ei olisi mahdollista, jos tieto kerrottaisiin kirjeellä tai sähköisesti. (Smit 2015, 1210.)

Jeongin tutkimuksen mukaan kuluttajat eivät koe merkittäväksi sitä, kuka testituloksia tulkitsee tai keneltä niistä saa lisätietoa. Jeong myöntää, etteivät hänen tutkimustuloksensa ole tältä osin linjassa aiemman tutkimuksen kanssa. Hän selittää poikkeavuutta sillä, että Etelä-Koreassa terveydenhuollon pariin hakeutuminen on helppoa, eivätkä tutkittavat sen takia välttämättä osaa arvottaa tätä korkealle. (Jeong 2018, 362–363.) Smit ym. tekivät tutkimuksen Australiassa, jossa he pyysivät osallistujia arvioimaan erilaisia tapoja ilmoittaa geenitutkimuksesta saadusta riskitiedosta potilaalle. Tutkijat esittelivät erilaisia diagrammeja osallistujille ja pyysivät näiltä mielipiteitä informaation selkeydestä ja ymmärrettävyydestä ja siitä, millaisesta informaation esittämistavasta he pitivät eniten. Tutkimustulosten mukaan osallistujista osa halusi saada riskitiedot hyvin yksinkertaisina ja he kokivat jopa numerot liian sekoittavana tekijänä ymmärtääkseen informaation. Toisaalta osallistujat toivat myös esiin runsaasti jatkokysymyksiä ymmärtääkseen omien henkilökohtaisten ominaisuuksiensa ja elintapojensa vaikutuksia. (Smit ym. 2015, 1208–1209.) Tästä voidaan päätellä, että tiedon käsittelyn resurssit ovat hyvin moninaiset ja osa ahdistuu liiasta tiedosta, kun taas osalla syntyy suuri tiedonjano oppia lisää aiheesta. Joukko on monimuotoinen, eikä yhtä kaikille sopivaa tapaa ilmoittaa riskitiedoista ole varmastikaan helppo kehittää. Suomessa vastaavaa tutkimusta on tehty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen P5-tutkimuksessa, jossa geeni- ja aineenvaihduntatietoa palautettiin tutkimukseen osallistuneille ja pyydettiin palautetta tutkimuksen vaiheista.

Kriitikoiden mukaan kaupalliset testit eivät pohjautu tieteelliseen tietoon, johtavat kuluttajaa harhaan ja testien sääntely on liian lepsua. Testien puolesta puhujat ovat sitä mieltä, että geneettisen alttiuden selvittäminen kannustaa terveellisempiin elämäntapoihin. (Saukko 2013.) Kuluttajan on oltava tarkkana kaupallisilla markkinoilla. Testejä tarjoavat yritykset voivat olla epäluotettavia, niiden tutkimusmenetelmät voivat olla puutteellisia ja testitulokset voivat olla harhaanjohtavia. Jotkut yritykset myös sisällyttävät tuotteisiinsa vastuuvapautuslausekkeita,

etteivät testit kerro nykyisestä tai tulevasta terveydentilasta, eikä testin tuloksia tule käyttää diagnosoimiseksi tai ohjeistuksena elämäntavoille tai terveydelle vaan kuluttajan tulisi konsultoida näissä asioissa lääkäriään. Testejä markkinoidaan kuitenkin oman terveyden haltuun ottamisen retoriikalla, mikä on hyvin ristiriitaista. (Nordgren & Juengst 2009, 166–167.)

### **3.6.2 Individualismi**

Testejä markkinoidaan itsemääräämisoikeutta ja individualismia korostamalla. Monien yritysten markkinointiin kuuluu oleellisena osana käyttäjien kokemusten julkaiseminen nettisivuilla, jotta potentiaaliset asiakkaat voivat löytää samaistumispintaa ja vertaisen positiivisen kokemuksen, joka ohjaa ostamaan yrityksen tuotteen. (Nordgren & Juengst 2009, 157–159.) Toisaalta yksilöä kuitenkin vastuutetaan huolehtimaan omasta terveydestään. Yksilö on siis samaan aikaan etuoikeutettu omaan terveystietoonsa ja vastuussa omasta terveydestä huolehtimisessa. (Kaye 2008, 182; Saukko 2013, 55.) Milloin vastuuta siirretään liikaa yksilölle? Saukko (2013, 55) on tutkinut geenitestien markkinoinnin retoriikkaa, joka nojaa vahvasti individualistiseen ajatusmaailmaan. 90 prosenttia 46:stä yrityksestä käytti markkinoinnissaan voimaantumisen retoriikkaa ja korosti, kuinka kuluttajalla on oikeus omiin tietoihinsa ja oikeus "kontrolloida" omaa terveyttään. Voimakkaalla markkinoinnilla on myös negatiivinen puolensa sen nakertaessa tieteellistä uskottavuutta testeiltä. (Saukko 2013, 55–58)

Individualismi on tässä asiassa hieman kaksiteräinen miekka. Yksilöllä on mahdollisuus ottaa omasta terveydestään selvää laajemmin kuin terveydenhuolto katsoisi tarpeelliseksi. Haastavuutta terveydenhuollon ammattilaisen työhön on tuonut profession valuminen maallikoille. Yksilö voi saada arvokasta tietoa terveydestään, parantaa elintapojaan ja motivoitua esimerkiksi liikkumaan enemmän. Turrini ja Prainsack (2016) ja Saukko (2013) summaavat geenitestien ympärillä pyörivän ristiriitaisuuden. Kuluttajille saatavilla olevat geenitestit lisäävät kansalaisten vaikutusmahdollisuuksia osallistua oman terveydenhuoltoon. He esittävät kuitenkin aiheellisen huolen siitä, miten kuluttajat jäävät yksin saamansa tiedon kanssa ja tulos voi aiheuttaa turhaa huolta. (Turrini ja Prainsack 2016.)

Vaikka ihmiset ovat aiempaa kiinnostuneempia terveydestään, käydään jatkuvasti julkista keskustelua siitä, velvoitetaanko yksilöä jopa liialti huolehtimaan omasta terveydestään. Terveyden edistämistyö voi johtaa myös ei-toivottuihin lopputuloksiin, jolloin terveiserot eivät kavennu vaan jopa lisääntyvät. Tällaiseen lopputulokseen voidaan päätyä, jos ylemmissä sosioekonomisissa ryhmissä olevat reagoivat valistukseen ja parantavat elintapojaan, mutta alemmissä ryhmissä olevat ihmiset eivät. Tällöin ryhmien välinen kuilu syvenee ja lopputulos

on päinvastainen kuin oli tavoitteena. Terveysviestintä tulisi räätälöidä kohdeyleisön mukaan. Erilaisten toimintaympäristöjen ja kohdeyleisöjen tunteminen auttaa oikeanlaisen viestinnän määrittelemisessä.

Genomistrategiassa on huomioitu vallalla oleva terveystrendi, kuinka suomalaiset ovat yhä kiinnostuneempia ja tietoisempia terveellisestä ruokavaliosta, liikunnasta ja itsensä mittaamisesta. Strategiassa huomioidaan, että yksilö voisi ottaa halutessaan enemmän vastuuta terveydestään. (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015, 29.)

### **3.7 Rodunjalostuksesta geenieditointiin**

Geenisaksitekniikan (CRISPR/Cas9) kehittäjät Emmanuelle Charpentier ja Jennifer A. Doudna voittivat vuoden 2020 kemian Nobelin palkinnon. Tekniikan avulla genomia on mahdollista muokata tarkasti juuri halutusta kohdasta. Geenieditoinnin avulla voidaan kehittää kestävämpiä tuotantokasveja, mutta sen suurimmat mahdollisuudet ovat lääketieteen saralla. Tekniikan avulla on mahdollista tutkia ja ymmärtää sairauksia paremmin, kehittää lääke- ja geenihoidoja. Sellaisia perinnöllisiä sairauksia, joihin aiemmin ei ole ollut hoitomuotoa, on mahdollista hoitaa (ja mahdollisesti jopa parantaa) CRISPR/Cas9–menetelmän avulla. Tällä hetkellä tunnetuin geenisaksitekniikkaa hyödyntävä hoidon kehitys liittyy talassemian ja sirppisoluanemian hoitoon. (Westermann, Neubauer & Köttgen, 2021.) Talasemia on perinnöllinen sairaus, joka johtuu geenivirheestä. Pohjoismaissa tätä sairautta tavataan lähinnä vain maahanmuuttajilla ja heidän lapsillaan, mutta sairauden tunnistaminen on silti tärkeä osa terveydenhuoltoa. (Rajantie 2010.) Sirppisoluanemian hoitokokeilut ovat lisäksi todella kalliita, joten tällä hetkellä kyse on eliittilääketieteestä, johon on mahdollisuus vain rikkaimmilla mailla tai vaurailta vakuutusyhtiöillä, jotka hyväksyvät kokeellisen hoidon. Tämä asettaa ihmiset eriarvoiseen asemaan, mutta uusia tekniikoita ja hoitokeinoja kehittäessä jostakin on aloitettava ja ilman rahoitusta tutkimusta ei voi tehdä.

Vaikka tekniikalla on suuria mahdollisuuksia, tuo se mukanaan vähintään yhtä monta eettistä keskustelua. Vaikka geenieditointia on teknisesti mahdollista toteuttaa, missä tapauksissa se on oikeutettua ja tarpeellista? Muokkauksen kaikkia riskejä ei tunneta, genomiin kajoamisella voi olla arvaamattomia seurauksia ja genomien muutokset ovat pysyviä eli ne periytyvät jälkeläisille. Monet sairaudet ovat ehkäistävissä tai hoidettavissa muilla keinoilla kuin geenieditoinnilla. Tulisiko rajanveto tehdä niihin sairauksiin, joita ei ole mahdollista hoitaa tai paran-

taa ilman geenieditointia? Englantilainen Nuffieldin bioetiikan neuvosto on tehnyt periaatepäätöksen vuonna 2018: ihmisalkioiden geneettinen manipulointi voi olla moraalisesti hyväksyttävää, jos se on lapsen edun mukaista, eikä aiheuta yhteiskunnan eriarvoistumista (Nuffield Council on Bioethics, 2018). Periaatepäätös on eettinen kannanotto, eikä tarkoita, että alkio-  
muokkauksesta tulisi laillista tai sitä alettaisiin käyttää terveydenhuollossa. Sen on tarkoitus rohkaista tutkimusta ja lisätä keskustelua. Pohtimisen arvoista kuitenkin on se, miten lopulta määritellään lapsen etu ja yhteiskunnan eriarvoistuminen.

European Academies' Science Advice Council (EASAC) on puolestaan laatinut vuonna 2017 oman suosituksensa EU:lle geenieditoinnin mahdollisuuksista, julkisesta edusta ja poliittisista vaihtoehdoista. EASAC:n raportissa korostetaan yhtenäisten kriteerien merkitystä termeille. Esimerkiksi sikiön määritelmä vaihtelee Euroopan maiden välillä. (EASAC 2017, 21.) Raportissa esitetään huoli siitä, että moraalisella tasolla teknologian käyttämisen hyväksymisellä liu'utaan nopeasti uusien ongelmien pariin, joiden hyväksymistä pidettäisiin entistä kyseenalaisempana ja kehityskulku kiihtyy hallitsemattomasti (EASAC 2017, 21–22). EASAC (2017, 23) esittää huolen, jakautuisivatko resurssit oikeudenmukaisesti ja tasapuolisesti, mikäli geenieditointi hyväksyttäisiin laajemmin käyttöön. Olisiko geenieditoinnin hyväksyminen ja käytön laajeneminen palvelujen laajentamista ja lisäämistä, vai veisikö se nykyisistä resursseista osan pois? Eettisesti geenieditointia voitaisiin pitää hyväksyttävänä, jos mitään muuta hoitomuotoa ei ole ja potilaalla ei ole mitään hävittävää.

Geneeistä puhuminen aiheuttaa yhä huolta, sillä ne on historiassa liitetty rasistisiin oletuksiin synnynnäisistä ominaisuuksista (Wailoo 2006, 532). 1970-luvulla afrikanamerikkalaiset kokivat rakenteellista syrjintää sen oletuksen perusteella, että yksilö sairastaa etniseen ryhmään kuulumisen perusteella sirppisoluanemiaa. Ihmisiä kohdeltiin etnisen perimän takia eriarvoisesti toisen maailmansodan aikaan niin terveyspalveluissa kuin työtehtäviin hakeutuessa. (Wailoo 2006.) Geenitiedolla pelätään olevan yhä mahdollisuus aiheuttaa rotuun perustuvaa syrjintää ja sairauksien stigmatisoitumista.

Eugeniikkaa eli rodunjalostusta on harjoitettu historian aikana monia kertoja tieteen varjolla niin Suomessa kuin ulkomailla. Suomessa oli voimassa vuosina 1935–1970 pakkosterilointilaki, joka mahdollisti esimerkiksi kehitysvammaisten ja kuurojen steriloinnin. Suomi on saanut myös lukuisia huomautuksia Euroopan neuvoston ihmisoikeusvaltuutetulta nykyisen translain sterilisaatiovaatimuksesta sukupuoltaan korjaavalta henkilöltä. Euroopan ihmisoikeustuomioistuin on antanut ratkaisun tapaukseen, jonka mukaan sterilisaatiovaatimusta ei voi



asettaa ehdottomaksi edellytykseksi sukupuolen korjausoperaatiolle (Y. v Turkey, nro 14793/08). Tutkijoilla on ollut pitkään pelko, toteutuvatko menneisyyden teot uudelleen genomien myötä. Diane Paul (1992) suhtautui varovaisesti suunnitelmiin ihmisen koko genomien sekvensoinnista. Hän kirjoitti vuonna 1992, kuinka kaikkien huomio tuntui kiinnittyvän lääketieteen kehittämiseen, sairauksien ehkäisemiseen ja parantamiseen sekä terveydenhuollon kustannustehokkuuden parantamiseen ilman eugeniikan vaarojen huomioimista. Paul korostaa terminmäärittelyn merkitystä ja sitä, että eugeniikalla voidaan tarkoittaa eri asioita. Hän esittää eugeniikan poliittisena toimintana ja mainitsee esimerkkeinä rodunjalostuksen, jolla väestöä pyritään parantamaan jollakin valitulla tavalla ja lisääntymisvaihtoehtojen edistämisen, joiden avulla voi korostaa terveyttä, pitkäikäisyyttä, lahjakkuutta ja epäitsekkyyttä. Hän lisää tähän myös seurausten perusteella tapahtuneen sosiaalisen valinnan, vaikka tarkoitus ei alun perin olisikaan ollut "parannella". Paul korostaa artikkelissaan, ettei geenien tulevaisuutta terveyden edistämisessä ja sairauden ehkäisyssä haluta täysin tuomita vaan enemmän kiinnittää huomiota siihen, millä tavoin tavoitetta pyritään saavuttamaan. (Paul 1992.) Artikkelin on kirjoitettu vuonna 1992, eli 11 vuotta ennen koko genomien sekvensoinnin valmistumista HUGO-projektissa, josta kerron enemmän seuraavassa luvussa. Halusin kuitenkin ottaa sen mukaan tutkimukseen tuomaan historiallista näkökulmaa siihen, kuinka geenitutkimukseen suhtautuminen on muuttunut ja miten samoja huolia esitetään yhä lähes 30 vuoden jälkeen.

Geenitutkimukseen ei itsessään liitetä eettisiä ongelmia. Ongelmia voi muodostua siitä, mihin ja miten tutkimustuloksia sovelletaan. Yhä nykypäivänä voidaan pohtia, onko eugeniikkaa harjoittaa sikiöseulontoja ja keskeyttää raskaus, jos lapsi syntyisi kehitysvammaisena. Eettistä keskustelua käydään siitä, nähdäänkö kehitysvammaisuus hyväksyttävänä yhteiskunnassamme. Päätös on tietysti mitä suurimmassa määrin yksilöiden henkilökohtainen valinta, mutta siihen vaikuttaa väistämättä myös yhteiskunnallisella tasolla käyty keskustelu, ja yhteiskunnassa kyseisellä hetkellä vallitsevat sosiaaliset normit. Yhteiskunnallista keskustelua voidaan käydä teemoista, kuten mitkä menetelmät ovat tarpeeksi turvallisia, mikä on niin merkittävä sairaus, että abortti on terveydellisistä syistä perusteltu tai mitä yhteiskunta pitää hyväksyttävänä syynä raskauden keskeytykselle.

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999, 15 §) kieltää alkiotutkimuksen ja sukusolujen tutkimuksen, jonka tarkoituksena on kehittää menetelmiä, joilla pyritään muuttamaan periytyviä ominaisuuksia. Kuitenkin edellä mainittu tutkimus on sallittua, mikäli kyseessä on

periytyvän vaikean sairauden parantaminen tai ehkäiseminen. Myös yleissopimus ihmisoi-  
keuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla (1997, 13 artikla) kieltää  
perimään kohdistuvat toimenpiteet, ellei kyse ole ennaltaehkäisystä, diagnosoinnista tai hoi-  
dosta ja tarkoituksena ei ole muuttaa jälkeläisen perimää.

Geenimuokkauksen käytössä on myös riskinsä. Kiinalainen tutkija He Jiankui kohautti tiede-  
maailmaa vuonna 2018 kertoessaan kokeestaan, jossa hän käytti CRISPR/Cas9–tekniikkaa  
vaimentaakseen sikiöiltä geenin, jonka avulla HI-virus tarttuu elimistöön. Jiankuin tavoite oli  
saattaa maailmaan lapsia, jotka ovat immuuneja HIV:lle. Tiedeyhteisö tuomitsi Jiankuin ko-  
keen jyrkästi, sillä hän toimi salassa ja ilman lupia. Koetta kommentoitiin vastuuttomaksi ja  
tiedeyhteisön luottamusta vahingoittavaksi.

Vaikka geenieditoinnilla saataisiin poistettua yksi haitallinen geeni, joka aiheuttaa sairastumi-  
sen tai vamman, ei voida tietää, mitä tulevaisuudessa tapahtuu muualla perimässä. Yksittäisen  
sairaana geenin poistamisen lisäksi samalla saatetaan aiheuttaa vahinkoa muualla perimässä,  
mikä voi aiheuttaa esimerkiksi lisääntyntä alttiutta toiselle sairaudelle. Poistettu geenipätkä  
on myös pysyvästi poissa, jolloin editoitu geeni periytyy myös jälkeläisille, minkä vaikutuk-  
sista ei saada tietoa vielä kymmeneen vuosiin. CRISPR/Cas9-tekniikalla lupailaan suuria pe-  
rinnöllisten sairauksien parantamiselle sekä syövän hoidolle, mutta suomalaisen lainsäädän-  
nön ja eettisten periaatteiden valossa voidaan arvioida, että tällaisen tekniikan käyttöön ei  
lähdetä kevyin perustein eikä ensimmäisenä maailmassa.

## 4 TUTKIMUSASETELMA, AINEISTO JA MENETELMÄT

Olen kiinnostunut, miten Helsingin Sanomissa kirjoitetaan geenitutkimuksesta. Tutkimusaiheeni on yhteiskuntatieteellisessä tutkimuskentässä melko poikkeuksellinen. Aihetta on tutkinnut yhteiskunta- ja valtiotieteellisestä näkökulmasta Suomessa eniten viestinnän professori Esa Väliverronen. Geenitutkimusta on tarkasteltu opinnäytetöissä aiemmin lähinnä lääketieteen tutkinto-ohjelman syventävissä töissä. Muutamia opinnäytetöitä on tehty kuluttajille suunnatuista geenitesteistä, geenipankkitutkimuksen eettisistä kysymyksistä ja genomitiedon hyödyntämisestä lääkehoidossa sekä kuluttajien motiiveista geenitestien ostamiselle. Yhteiskuntatieteellisissä opinnäytetöissä on yleisesti tutkittu hyvinvointi- ja terveyseroja sekä eriarvoisuutta. Yhdistämällä nämä kaksi näkökulmaa olen saanut muodostettua tavanomaisista sosiaalipolitiikan pro gradu -tutkielmista poikkeavan, mutta tulevaisuudessa todennäköisesti yleistyvän tutkimusaiheen.

Tässä tutkielmassa tarkastelen geenitutkimusta suomalaisesta sosiaalipoliittisesta näkökulmasta käsin. Geenitutkimus ja sen tulevaisuus voidaan nähdä sosiaalipoliittisena kysymyksenä, koska julkisessa terveydenhuollossa tehtävien geenitestien rajoittaminen asettaisi kansalliset eriarvoiseen asemaan ja voi poliittisena päätöksenä siten lisätä eriarvoisuutta. Poliittiset päätökset ovat merkittävässä asemassa vaikuttamassa oikeudenmukaiseen ja tasa-arvoiseen terveydenhuoltoon.

### 4.1 Tutkimuskysymykset

Tutkimuksessani selvitän, miten terveyteen liittyvistä geenitesteistä puhutaan mediassa. Ratkaistakseni tutkimustehtävän, analysoin Helsingin Sanomissa julkaistuja geenitestejä koskevia artikkeleita vuosilta 2018–2020.

Tutkimuskysymyksiä on kaksi ja ne ovat seuraavat:

*Millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa?*

ja

*Millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa?*

Aineiston luokittelussa analyysin pääluvut on luotu yhdistämällä alalukujen näkökulmat positiiviseen ja negatiiviseen kategoriaan. Alaluvut nojaavat aiemmassa tutkimuksessa esiin tulleisiin näkökulmiin, joita ovat muun muassa tietoturva, riskiryhmien hoidon parantaminen ja eettisyys. Luvuissa kaksi ja kolme esitellyissä tutkimuksissa on käsitelty terveyseroja, eriarvoisuutta ja rahoituksen merkitystä suhteessa geenitutkimukseen. Näiden tutkimusten tulokset ja tulokset määrittävät aineiston rajautumista.

Helsingin Sanomien luoma representaatio geenitesteistä on tarkastelun kohteena merkityksellinen, koska kyse on Suomen laajalevikkisimmästä päivälehdestä. Median luomalla representaatiolla on keskeinen vaikutus siihen, millainen julkinen mielikuva hankkeista ja tutkimuksista kansalaisille muodostuu. Sillä on merkitystä myös poliittisella kentällä siihen, miten hankkeet etenevät ja millainen poliittinen tahtotila lakien säätämiseen ja hankkeiden edistämiseen muodostuu. Hankkeiden ja lain säätämisen edistyminen olisi tärkeää eriarvoisuuden ennaltaehkäisyyn kannalta, sillä kaupalliset toimijat eivät jää odottamaan pysyväkö julkinen terveydenhuolto niiden perässä.

Aineistossa puhutaan sekä terveydenhuollossa tehtävistä geenitesteistä että kuluttajille suunnatuista testeistä, minkä takia käsittelen molempia tässä tutkielmassa. Käsittelen aineistoa laajasti, jotta voin luoda kokonaiskuvan siitä, millainen representaatio geenitesteistä luodaan Helsingin Sanomien lukijoille. Aiemmat opinnäytetyöt geenitutkimuksista ovat käsitelleet hyvin tarkkarajaisia teemoja, minkä takia kiinnostukseni kohdistuikin kokonaiskuvan muodostamiseen. Koska kiinnostukseni rajautui terveyttä koskeviin geenitesteihin, jouduin rajamaan tutkimuksesta pois muun muassa sukulaisuutta ja geenimuokkausta koskevat artikkelit. Kerron seuraavissa luvuissa lisää aineiston rajaamisesta, mikä selittää myös tutkimuskysymykselle asetettuja rajoituksia.

## **4.2 Median rooli tiedon jakajana**

Sanomalehdissä ja verkossa julkaistut lehtiartikkelit ovat luonteeltaan yleistajuisia kirjoituksia, eivätkä ne pyri saavuttamaan tieteellisen artikkelin tasoa. Niiden päätarkoitus on tuoda lukijoiden tietoon tapahtumia ja kertoa asioista ja ilmiöistä lyhyesti ja informatiivisesti. Tästä syystä lehtiartikkelit ovat yleensä verrattain suppeita tarjoamassaan tiedossa. Lehtiartikkelit voivat pohjautua tieteellisiin artikkeleihin, mutta niiltä ei vaadita samanlaisia lähdemerkintöjä kuin tieteellisiltä artikkeleilta, minkä takia niiden tarjoama informaatiota ei voi hyödyntää esimerkiksi lähdekirjallisuutena.

Olemme pitkälti median varassa saadaksemme tietoa asioista. Koulussa opetetaan oppimäärän mukainen määrä tietoa geeneistä ja ellei media kertoisi meille tutkimusten viimeisimpiä käänteitä, vain harva meistä ottaisi itse niistä selvää. Sama pätee toki muihinkin aiheisiin ja tieteenaloihin. (Väliverronen 2007, 11–12.) Medialla on siis tärkeä rooli ihmisten tietoisuuden lisääjänä. Samalla medialla on valta määrittää, millaista tietoa se meille jakaa.

Uutisjutuille on yleisesti ominaista negatiivissävyinen kirjoitustyyli. Suurin osa kirjoitetuista uutisista on negatiivisia ja jopa katastrofihakuisia. Esimerkiksi ilmastonmuutoksesta kirjoitetaan lähtökohtaisesti vain negatiivisia uutisia, vaikka myös positiivista kehitystä tapahtuu. (Väliverronen 2007.) Väliverronen kuvaa uutisia mediaksi, joka keskittyy pääsääntöisesti tulevaisuuteen menneisyyden ja nykyhetken sijaan. Keskeinen kysymys on, esitetäänkö tulevaisuus positiivisena ja valoisana vai pelonsekaisina uhkina ja riskeinä. Väliverronen on tutkinut, millaista mediapuhetta tv-uutisissa on luotu geeniperimään ja biotekniikkaan liittyen vuosina 1985–2000. Hän kuvaa, kuinka monet uutisista esitetään lupauksina läpimurroista ja paremmasta hoidosta. Kyse on retorisesta keinosta, jolla pyritään luomaan toiveikas mielikuva. (Väliverronen 2007, 146–149.)

Tutkimustuloksensa Väliverronen jaotteli neljään kehykseen, jotka löytyvät myös omasta tutkimuksestani. Yksi kehyksistä tarkastelee biotekniikkaa lupaavana tulevaisuuden alana ja arvioi suomalaisten pärjäämistä kansainvälisessä kilpailussa. Kansainvälisen kehityksen jarruna nähtiin Väliverrosen tutkimuksessa resurssipula, erityisesti rahoituksen osalta. Toisessa tutkitaan geenitutkimuksen saavutuksia sairauksien hoidossa. Uutisissa esitetään vaikeasti sairaita potilaita ja kerrotaan, miten geenitutkimus tuo konkreettisesti apua ihmisen elämään ja lieventää inhimillistä kärsimystä. Kolmas kehys ennustaa geenitekniikan mullistavan lääketieteen ja sairauksien hoidon lähivuosina. Näissä geenitekniikalle ladattiin vahvoja odotuksia toivon ja lupauksen retoriikalla. Neljäs kehys ennustaa mahdollisia uhkia ja ongelmia, kuten väärinkäyttöä. Esimerkkejä huolta aiheuttaneista uhkakuvista olivat kloonaus, doping sekä geeniseulonnat ja lainsäädäntö. (Väliverronen 2007, 56–71.)

Geenitekniikka on saanut osaltaan paljon negatiivista julkisuutta muun muassa rodunjalostuksen, kloonauksen ja geenimuunnellun ravinnon myötä. (Väliverronen 2007, 27–28.) Human Genome-projekti (tunnetaan myös nimellä HGP ja HUGO) on ollut pitkälti rakentamassa positiivista julkisuuskuvaa geenitekniikasta ja geenitutkimuksesta. (Väliverronen 2007, 24.) Human Genome-projekti oli vuosituhannen vaihteen merkittävin läpimurto geenitutkimuksen saralla. Sitä on verrattu merkittävyydeltään avaruustutkimukseen, kuun valloitukseen ja ydin-

voiman kehittämiseen. Hankkeen tavoitteeksi asetettiin ihmisen perimän emäsjärjestyksen selvittäminen ja kaikkien ihmisen geenien tunnistaminen. (Väliverronen 2007, 98–100.) Ihmisen genomisekvenssi eli perimän rakenne on selvitetty ensimmäisen kerran vuonna 2003 HUGO-projektissa. Projekti oli kallis ja laaja, aikaa kului yli 10 vuotta ja hintaa genomien selvittämiseen kertyi 2,7 miljardia dollaria. Tällä hetkellä yksilön koko perimän analysointi kustantaa vain noin tuhat euroa. Analysointi ei siis ole enää kallista, mutta neuvonta sen sijaan on. Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksessa pohditaan ratkaisuja tähän ongelmaan. (Palotie ym. 2019.)

Geenitutkimuksista, kuten muistakin aiheista uutisoidessa olisi toivottavaa, että uutisointi olisi mahdollisimman neutraalia ja faktaperustaista eikä tekstistä paistaisi läpi kirjoittajan henkilökohtaiset arvot tai mielipiteet. Sillä on myös suuri merkitys, keitä mediatilat valitsevat asiantuntijoiksi kertomaan aiheista, sillä myös asiantuntijoilla on yleensä mielipiteensä koskien omaa tutkimusalaansa. Omassa aineistossani kirjoitukset olivat lähes poikkeuksetta neutraaleja tekstejä, jotka pyrkivät informoimaan lukijoita aiheesta. Mielipide- ja vieraskynäpalstalla julkaistuissa teksteissä esiintyi asiantuntijoiden henkilökohtaisia mielipiteitä, mutta valitsin myös ne mukaan aineistoon niiden sisältämän informatiivisuuden takia, joka jäi puuttumaan tavallisista artikkeleista. Tästä voidaan päätellä, että artikkelit olisivat olleet hieman informatiivisempia ja laajempia, mikäli asiantuntijoita olisi haastateltu niitä varten aktiivisemmin.

### **4.3 Aineisto**

Rajauksen eri lehtien välillä tein perehtymällä suurilevikkisten päivälehtien geeniaiheisiin artikkeleihin. Esimerkiksi Aamulehti, Turun Sanomat, Kaleva ja Yle ovat kirjoittaneet joitakin artikkeleita geeneistä, mutta huomattavasti harvemmin ja vähemmän kuin Helsingin Sanomat. Helsingin Sanomien runsaan artikkelitarjonnan takia päädyin ottamaan tutkimukseen mukaan kyseisen sanomalehden artikkelit. Helsingin Sanomat on kaupallinen, Suomen suurin tilattava sanomalehti, jonka omistaa Sanoma-konserniin kuuluva Sanoma Media Finland. (Sanoma 2020). Helsingin Sanomilla on yhteiskunnallisesti vaikuttava rooli, sen ollessa Suomen vanhin ja laajalevikkisin päivälehti Suomessa.

Aineisto on kerätty Helsingin Sanomien artikkelikokoelmista. Helsingin Sanomilla on verkkosivuilla hakupalvelu, josta artikkeleita voi etsiä hakusanoilla. Tämän haun avulla on etsitty artikkelit käyttämällä katkaistua hakusanaa geeni\*. Hakusanana on käytetty vain yhtä sanaa, jotta aineiston rajaaminen olisi helpommin hallittavaa päällekkäisten hakutuloksien välttä-

miseksi. Hakutuloksien poisrajautumisen välttämiseksi hakusanaksi valikoitui juuri sana geeni eikä esimerkiksi geenitutkimus, jotta sanan taivutusmuoto ei vaikuttaisi hakutuloksiin. Aineistoon on siten valikoitu mekaanisesti kaikki artikkelit, mielipidekirjoitukset, vieraskynätekstit ja pääkirjoitukset, joissa kirjoitetaan terveyteen liittyvästä geenitutkimuksesta. Hakutuloksista on jätetty pois artikkelit, jotka koskevat esimerkiksi eläimiä, kasveja tai sukututkimusta, ovat henkilökuvia tai eivät muista syistä ole relevantteja tutkimuksen kannalta.

Aineisto rajautui tutkimuskysymyksen tarkentuessa, sillä aineistosta piti jättää pois artikkelit, jotka olivat epärelevantteja tutkimuskysymyksen kannalta. Aineistosta on poistettu sellaiset geenitesteistä kertovat artikkelit, jotka ovat keskittyneet esimerkiksi älykkyyteen, eivätkä toisi lisäarvoa tälle tutkimukselle. Älykkyyden tutkimista geneettisenä ominaisuutena voidaan pohtia myös eettisestä näkökulmasta. Lähtökohtaisesti tiedeyhteisö pitää esimerkiksi homogeenin tutkimista riskialttiina aiheen sensitiivisyyden ja tulosten merkitsevyyden ja eriarvoisuuden lisääntymisen kannalta. Älykkyys on vastaavasti erittäin sensitiivinen aihe, josta kirjoitetaan varoen. Hyvinvointiyhteiskunnassa on keskitytty vuosikymmeniä tasaamaan yksilöiden välisiä eroja, jolloin erojen nostaminen esiin ja niiden korostaminen herättää negatiivisia tunteita ihmisissä. Aineistosta on myös poistettu HI-viruksen editointia koskevat artikkelit, sillä ne eivät suoranaisesti liity geenitutkimukseen vaan enemmän geenieditointiin. Niiden tutkiminen muodostaisi jo täysin oman tutkimuksensa. Geenimuokkausta käsitteleviä artikkeleita ei käsitellä tässä tutkimuksessa. Aineistosta on myös poistettu pelkästään Yhdysvaltoja koskevat artikkelit geenitesteistä. Artikkelit, joissa on käsitelty yhdysvaltalaisien lisäksi myös Suomea tai suomalaisia, on sisällytetty aineistoon. Aineiston tarkastelu rajautuu artikkeleiden tekstisisältöön. Analyysissä ei huomioida artikkeleissa esitettyjä kuvia tai kuvatekstejä eikä fonttivalinnoilla tehtyjä painotuksia.

Geenitiedosta puhuminen alkoi yleistymään vuonna 2015, jolloin julkaistiin sosiaali- ja terveysministeriön työryhmän laatima kansallinen genomstrategia. Yksittäisiä lehtiartikkeleita on kirjoitettu vuonna 2015, jolloin genomstrategia julkaistiin, mutta aiheen räjähdysmäinen kasvu on havaittavissa vuoden 2018 alusta. Geenitutkimus on popularisoitunut ja arkipäiväistynyt vahvasti viime vuosien aikana. Tästä syystä olen rajannut aineiston vuosiin 2018–2020. Osa kunniaista kuuluu geenitutkimuksen rinnalla toimivan biopankkitoiminnan ja sen markkinoinnin voimakkaan lisääntymisen johtamaan tiedon leviämiseen. Vuonna 2018 järjestettiin myös viestintäkampanja kansalaisten genomitiedon lisäämiseksi. Kampanjalla pyrittiin lisäämään tietoutta, miten genomitietoa voidaan hyödyntää ja tiedottamaan kansalaisia valmisteilla

olevasta genomilaista ja Genomikeskuksesta. Sosiaali- ja terveysministeriö järjesti kesällä 2018 avoimen kyselyn, jossa kuka tahansa kansalainen sai ottaa kantaa genomitietojen käyttöön.

Aineistoksi olen valinnut 25 kappaletta Helsingin Sanomissa julkaistua geenitutkimuksesta kertovaa lehtiartikkelia vuosilta 2018–2020. Vuoden 2020 uutisointi keskittyi geenien osalta pääasiassa koronavirukseen, minkä takia aineisto painottuu pääasiassa vuoden 2018 julkaisuihin. Vuoden 2020 julkaisuja aineistossa on mukana kuusi kappaletta. Vuoden 2020 artikkelien vähyttä saattaa selittää myös se, että genomilaki on menossa eduskunnan käsittelyyn vasta syksyllä 2021, eikä aiheesta tällä hetkellä ole uutta ajankohtaista kirjoitettavaa. Vuonna 2019 Helsingin Sanomissa julkaistiin tutkimukseni kannalta merkittäviä artikkeleita kolme kappaletta ja vuonna 2018 16 kappaletta. Tutkimuksen kannalta merkittäviä artikkeleita tarkastelujaksolla julkaistiin yhteensä 25 kappaletta ja analysoin näitä luvuissa viisi ja kuusi. Analyysissä käytetyt artikkelit ovat liitteenä tutkimuksen lopussa (Liite 1).

Aineistonkeruumenetelmänä sanomalehtiartikkelit sijoittuvat julkisiin joukkotiedotuksen tuotteisiin. Lehtiartikkeleita analysoimalla voidaan saada tietoa esimerkiksi kokemuksista, ennakkoluuloista ja mielikuvista ja niiden löytäminen on tämänkin pro gradu -tutkielman tarkoitus. Aineiston kokoa on määrittänyt aineiston saturoituminen eli kylläntyminen. Aineiston saturoituminen on havaittavissa silloin, kun uusi aineisto ei enää tuota uutta sisältöä ja lisäarvoa tutkimukselle vaan sisältö alkaa toistaa itseään. (Tuomi ja Sarajarvi 2018, 73–76.) Tämä oli havaittavissa aineiston kanssa, mikä osaltaan ohjasi aineiston rajaamista koskemaan vain vuosien 2018–2020 artikkeleita. On oletettavissa, että laajempi aineisto ei olisi tuonut lisäarvoa tutkimukselle.

Sisällöllisesti aineiston valinnassa on kiinnitetty huomiota asiantuntijuuden määritelmään. Ketä tahansa maallikkoa ei voi pitää tieteellisesti pätevänä aiheeseen perehtyneenä asiantuntijana, vaan esimerkiksi mielipidekirjoituksia on valittu aineistoon mukaan tarkoin kriteerein. Aineistossa esiintyvät mielipidekirjoitukset ja niihin rinnastettavat tekstit ovat esimerkiksi perinnöllisyyslääkärien ja THL:n tutkimusprofessorien kirjoittamia tekstejä. Sen sijaan tekstejä, joiden kirjoittajan koulutustaustaa ei ole ollut mahdollista paikantaa terveydenhuollon tai geenitutkimuksen alalle, ei ole otettu mukaan tähän tutkimukseen.



#### 4.4 Aineiston analysointi sisällönanalyysin avulla

Aineiston analysointiin laadullisilla menetelmillä on tarjolla useita menetelmiä, joista valitsen tätä tutkimusta varten sisällönanalyysin. Selitän seuraavissa kappaleissa, minkä takia sisällönanalyysi sopii hyvin juuri minun tutkimukselleni. Tätä ennen kerron sisällönanalyysistä analyysimenetelmänä.

Tuomi ja Sarajärvi (2018, 4) kirjoittavat kirjassaan *Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi*, että laadullinen eli kvalitatiivinen tutkimus mielletään tutkimuksen kentällä usein vastakkainasetteluna määrälliselle eli kvantitatiiviselle tutkimukselle. Laadullinen tutkimus on kuitenkin yläkäsite, jonka alle mahtuu monia erilaisia menetelmiä tehdä laadullista tutkimusta. Laadullisen tutkimuksen määrittelyssä on eroja historiallisesti, maantieteellisesti ja perinteittäin. Laadullisella tutkimuksella pyritään ymmärtämään laatua, ominaisuuksia ja merkityksiä kokonaisvaltaisesti. Kvalitatiiviselle tutkimukselle vaihtoehtoisena pidetään kvantitatiivista tutkimusta, joka tutkii kohdetta määrällisesti. Kvantitatiiviselle tutkimukselle ominaista on kohteen kuvailu ja tulkinta tilastoilla ja numeerisesti. Määrällisellä tutkimuksella tarkoitetaan tutkimusta, jossa tutkittavaa asiaa voidaan tarkastella ja analysoida numeerisessa muodossa. Laadullinen tutkimus pyrkii ymmärtämään tutkittavaa asiaa tai ilmiötä eikä pyri yleistämään tutkimustuloksia. (Tuomi ja Sarajärvi 2018, 57–74.) Laadullinen tutkimus on yleisesti käytetty menetelmä yhteiskuntatieteellisessä tutkimuksessa. Laadullisella tutkimuksella pyritään selvittämään ja kuvailemaan ilmiötä ja vuorovaikutussuhteita. Jotta havainnoista voidaan saada luotettavia ja tutkimuskohteen spesifiys korostuu, täytyy tutkittavassa asiassa tai ilmiössä keskittyä vain muutamiin havaintoihin.

Teorian merkitys laadullisessa tutkimuksessa on välttämätön. Teoria-sanan määrittely ei kuitenkaan ole yksiselitteistä. Tutkimuksen teoria luo viitekehyksen tutkimukselle. Viitekehys muodostuu käsitteistä ja niiden välisistä merkityssuhteista. (Tuomi ja Sarajärvi 2018, 19.) Tässä tutkimuksessa teoreettisena viitekehyksenä toimii aiempi aiheesta tehty tutkimus. Toisen yleistasoisen jaottelu laadulliselle tutkimukselle on teoriatyypittely teoreettiseksi tai empiiriseksi. Näiden teoriatyypien ero liittyy tarkastelun näkökulmaan. Olen lähestynyt aineistoa empiirisen analyysin kautta. Empiirisessä analyysissä korostuu aineiston keräämis- ja analyysimetodit ja niiden yksityiskohtainen selostaminen ja kuvailu. Teoreettisessa analyysissä ei Tuomen ja Sarajärven (2018, 21–22) kokoamien tapojen mukaan kuvata analyysin tekemisen vaiheita yhtä tarkasti. Keskeisempää on argumentointi eli lähdeaineiston käyttämisen uskottavuus, ja analyysissä korostuu, kuka on sanonut, mitä ja milloin. Sisällönanalyysi voi olla ai-

neistolähtöistä, teorialähtöistä ja teoriaohjaavaa, joista tässä työssä käytän aineistolähtöistä menetelmää.

Sisällönanalyysillä pyritään tiivistämään, järjestämään ja kuvaamaan tutkittavaa aineistoa. Aineistoa järjestetään etsimällä yhtäläisyyksiä ja eroja sekä tiivistämällä niitä helpommin luettavaan muotoon. Se on metodi, jolla saadut tulokset voidaan kytkeä laajempaan kontekstiin ja aiempiin tutkimustuloksiin. Laadullisessa sisällönanalyysissä aineisto pilkotaan osiin, käsitteellistetään ja järjestetään uudelleenlaiseksi kokonaisuudeksi. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 117.) Aluksi redusoin eli pelkistin aineiston, minkä jälkeen klusteroin eli ryhmittelin pelkistykset.

Kävin aineiston läpi useaan kertaan ja merkitsin aineistosta kohdat, jotka liittyvät tutkimuskysymyksiini. Aineiston läpikäynnissä keskityin etsimään artikkeleista virkkeitä, joissa käsitellään terveyteen liittyvää geenitutkimusta. Nämä virkkeet kasasin artikkeli kerrallaan yhteen Excel-tiedostoon. Tämän jälkeen siirsin koko tutkimusaineistoni Atlas.ti-ohjelmaan ja koodasin jokaiselle aineisto-otteelle oman luokan ja ryhmittelin eli klusteroin aineistoni. Koodeja eli aineistokatkelmia muodostui yhteensä 276 kappaletta. Yksi koodi saattoi liittyä useaan alaluokkaan, jolloin koodasin sen kaikkiin sopiviin alaluokkiin. Samaan ilmiöön liittyvät käsitteet ryhmittelin alaluokkiin, joita tutkielmassa on yhteensä 7 kappaletta. Tämä on analyysin vaihe, jossa korostuu eniten tutkimuksen tekijän kädenjälki. Tutkimuksen tekijä päättää, mitkä ovat tutkimuksen kannalta oleellisia tekstikatkelmia ja minkälaisia kategorioita niistä muodostaa. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 91–95.) Ryhmittelyn jälkeen siirsin aineiston Word-tiedostoon ja jatkoin aineistokatkelmien pelkistysten erittelyä. Erittelin aineistokatkelmat teemoittain samoihin, jotta pystyin erittelemään alaluokan sisällä, mitkä teemat korostuvat toistuvasti ja liittyvät toisiinsa.

Oletuksena oli löytää geenitutkimukseen positiivisesti ja negatiivisesti suhtautuvia tekstikatkelmia ja päädyin asettamaan analyysin yläluokiksi *"Millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa?"* ja *"Millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa?"*. Tavoiteisiin keskittyvä yläluokka sisältää alaluokat *5.1 Sairauksien ennaltaehkäisy tunnistamalla riskiryhmiä geenitiedon avulla*, *5.2 Geenitestillä voidaan saada varmuus lääkkeen tehokkuudesta*, *5.3 Suomella on mahdollisuudet kehittyä geenitutkimuksen kärkimaaksi* ja *5.4 Lääkekehitys vaatii eri sektoreiden yhteistyötä*. Viidennen luvun alaluokkien yhteenlaskettu aineistokatkelmien lukumäärä on 144 kappaletta eli hieman yli puolet kaikista katkelmista. Huolta käsittelevän yläluokan jaoin edelleen alaluokkiin, jotka ovat *6.1 Geenitiedon pelätään aiheuttavan enemmän huolta kuin hyötyä*, *6.2 Tietoturva* ja *6.3 Eettisyys*. Kuudennen luvun alaluokkien

lukumäärä on yhteensä 132 kappaletta, eli hieman alle puolet kokonaismäärästä. Tutkimuskysymyksestäni johtuen aineistoani ei ole tarpeen lajitella ala- ja yläkategorioiden lisäksi pääkategorioihin, mutta tämä olisi mahdollista laajemman aineiston ja erilaisen tutkimuskysymyksen kanssa.

#### **4.5 Tutkimuksen eettisyys**

Tutkimusta tehdessä tulee noudattaa eettisesti vastuullisia ja oikeita toimintatapoja. Eettisiä valintoja tehdään jatkuvasti tutkimuksen aikana. Eettisyyden pohtiminen alkaa jo tutkimusaiheen valinnassa ja tutkimuskysymyksen muodostamisessa. Samaa asiaa voidaan tarkastella monista eri lähtökohdista, joista kaikki eivät välttämättä ole eettisesti yhtä kantavalla pohjalla. Tutkijan tulee pohtia aihetta valitessa, ketä tai mitä, kenen ehdoilla ja miksi tutkitaan. Tutkimuksen tarkoitus ja tutkimusongelma raamittavat tutkimusta, joten on tärkeää, että ne ovat eettisesti vahvalla pohjalla. (Tuomi & Sarajärvi 2012, 5.4.2.)

Tutkimuksessani tulisi kiinnittää huomattavasti enemmän huomiota eettisyyteen, mikäli käytäisin aineistona haastatteluja, sillä haastateltavien oikeudet ja hyvinvointi täytyisi turvata jokaisessa tutkimuksen vaiheessa. Tässä mielessä lehtiartikkelien käyttäminen aineistona on riskittömämpää, sillä tutkimuksessa tutkitaan ihmisten sijaan asiaa ja ilmiötä. Geenitutkimus itsessään sisältää runsaasti eettiseltä kannalta tarkasteltavia asioita, minkä takia kiinnostuinkin eettisen aspektin tutkimisesta.

## 5 MILLAISIA MAHDOLLISUUKSIA GEENITESTEILLE ESITETÄÄN MEDIASSA?

Aineisto jakautui tutkimuskysymysten mukaisesti kahteen kategoriaan. Tässä luvussa vastaan aineiston pohjalta ensimmäiseen tutkimuskysymykseeni, joka on: millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa? Toiseen tutkimuskysymykseen vastaan luvussa 6, joka käsittelee aineistosta esiin nousseita teemoja, jotka osoittavat huolestuneisuutta geenitutkimusta kohtaan.

Aineistossa geenitesteihin liitettiin positiivisia tulevaisuuden odotuksia varhaisemmalla sairauksien tunnistamisella ja hoitomuotojen kehittymisellä. Geenitestien laajentumisella julkiseen terveydenhuoltoon tavoitellaan tasa-arvon lisääntymistä. Sektorien välistä yhteistyön tarpeellisuutta perustellaan aineistossa yhdenvertaisuuden säilyttämisellä, jotta geenitutkimus ei rajaudu vain varakkaiden potilaiden saataville. Lisäksi korostettiin syitä, minkä takia Suomessa on hyvät mahdollisuudet nousta yhdeksi geenitutkimusta johtavista maista ja sen myötä kehittää alan yritysmahdollisuuksia. Alalla uskotaan myös olevan työllisyyttä lisääviä vaikutuksia uusien professioiden muodostumisen myötä.

### 5.1 Sairauksien ennaltaehkäisy tunnistamalla riskiryhmiä geenitiedon avulla

Geenitiedon hyödyntämistä kuvaavia katkelmia aineistosta löytyi yhteensä 43 kappaletta. Tutkimuksilla pyritään tunnistamaan kansantautien riskiryhmässä olevia henkilöitä. Kehittämällä hoitomuotoja ja lääkityksiä, potilaita voidaan hoitaa tehokkaammin ja kohdistaa ennaltaehkäiseviä toimia ja seulontoja niille, jotka hyötyvät niistä eniten. Yksilöllistetyn terveydenhuollon avulla hoitoja voidaan kohdistaa paremmin ja riskitiedon avulla auttaa ihmisiä motivoinnin avulla terveellisiin elämäntapoihin, jotta sairauksia voidaan ennaltaehkäistä.

Aineistossa muistutetaan, kuinka terveydenhuollossa tehtävä geenitutkimus perustellaan aina yksilön terveydellä. Tutkimuksen tulee liittyä potilaan hoitoon. Potilaalta voidaan esimerkiksi etsiä sairautta aiheuttavia geenejä tai tutkia lääkityksen yksilöllistä sopivuutta.

*Geenitestejä tekevät myös lääkärit, jolloin syynä ei ole sukututkimus tai uteliaisuus. Lääkärien tekemissä geenitesteissä testataan yleensä tautigeenivariantteja eli sitä, onko henkilö jonkin geneettisen sairauden kantaja.*

Aineistossa esitellään useita perusteluita geeniluennalle eli genomin sekvensoinnille. Sen avulla on mahdollista löytää oireilun syy nopeasti, jolloin oikea hoito on mahdollista aloittaa nopeasti. Nopea diagnosointi säästää rahaa, mikäli sen avulla voidaan välttää esimerkiksi tehohoito, joka on äärimmäisen kallista. Terveysthuollon resurssien lisäksi säästetään ennen kaikkea potilasta ja perhettä, kun turhia tutkimuksia ei tarvitse tehdä ja oikea hoito löydetään nopeasti. Ihmisen koko perimän selvittäminen on nykyään nopeaa ja sen hinta laskee jatkuvasti. Terveille ihmisille sitä ei julkisessa terveydenhuollossa tehdä, mutta esimerkiksi sairautta syntyneen lapsen diagnosoinnin ja hoidon koko genomin luenta voi pelastaa. Terveet ihmiset voivat tosin ostaa tällaisia testejä kaupallisilta toimijoilta, mutta se sisältää monia ongelmallisuksia, joihin pureudutaan myöhemmin luvussa 6.

*Perimän lukeminen on nykyään nopein ja helpoin tapa selvittää, mistä moniongelmaisen vastasyntyneen oireyhtymä voisi johtua.*

*Myös meillä lasten perimän luentaan turvaudutaan yhä useammin. Syntyy selvää säästöä, kun hyödyttömiä ja rasittavia muita tutkimuksia voi välttää. Sekä lapsi että vanhemmat säästyvät paljolta. - - Jos oireilun syy löytyy perimästä, se todella auttaa lääkäreitä.*

Sairausten ennustettavuuden parantaminen auttaa keskittämään terveydenhuollon resursseja sinne, missä niistä on suurin hyöty ja missä niitä tarvitaan eniten. Lääketieteen kehitys on parantanut monien sairauksien ennustetta ja pidentänyt sairastuneiden elinikää, sillä sairauksia tunnistetaan, osataan ehkäistä ja hoitaa paremmin kuin ennen. Oleellista on myös se, että aiemmin kuolemaan johtaneita sairauksia osataan hoitaa ja sairastuneet voivat hoitojen avulla elää lähestulkoon normaalia elämää sairaudesta huolimatta. Oikea-aikainen ja oikeasuhtainen hoito on tärkeää.

*Nykyaikainen lääketiede on mahdollistanut sen, että moni sairastunut paranee ennen nopeasti kuolemaan johtaneesta sairaudesta, tai pystyy elämään sairauden ja oikeiden hoitojen kanssa vuosia hyvää arkea.*

*Syöpään sairastuneille geeniteknologiaa hyödyntävät lääketutkimukset tuovat konkreettista toivoa paranemisesta.*

*Yksittäisen geenin vaikutus kansantautien syntyyn on vähäinen, mutta kymmenien tai satojen sairaudelle altistavien tai siltä suojaavien geenien yhteisvaikutus voi olla merkit-*

*tävä. Jos pystymme näiden eri tekijöiden avulla laatimaan yhtälön, niin sanotun geeniriskisumma-muuttujan, se voi parantaa sairauden ennustettavuutta merkittävästi.*

Aineistossa korostetaan muistamaan, että nämä tutkimukset mittaavat alttiutta eli sairastumisriskiä. Ihminen, joka saa tulokseksi pienen riskin, voi siitä huolimatta sairastua ja päinvastoin. Vaikka ihminen saisi "huonon" tuloksen sairastumisalttiutta mittaavassa testissä, ei hän välttämättä sairastu koko elämänsä aikana. Koko testin juju on siinä, että tietämällä riskinsä, ihminen voi vaikuttaa elintapoihinsa, joilla sairastumisriskiä voi pienentää. Tulos ei siis ole tuomio tulevaisuudesta eikä diagnoosi, vaan napakka ohjaus muuttaa elintapoja terveellisempään suuntaan vielä kun sairastumisriskiin on mahdollista vaikuttaa positiivisesti. Elintavoilla on kuitenkin merkittävä rooli sairastumisriskiin.

*Tutkijat korostavat, että ihminen ei voi perimälleen mitään, mutta jokainen voi vaikuttaa elintavoillaan muun muassa verenpaineeseensa, kolesteroliarvoihinsa ja muihin sairauksien riskitekijöihinsä.*

*Ihmisen sairastumiseen vaikuttavat perimä, ympäristö ja elintavat. Monia suomalaisten kansansairauksia – kuten sydän- ja verisuonisairauksia – voi periaatteessa ehkäistä elintavoilla eli välttämällä suurimpia riskitekijöitä.*

Aineiston mukaan geenitutkimuksen tavoitteena on lisätä ihmisten välistä tasa-arvoa tuomalla geenitieto kaikkien saataville. Tällä hetkellä terveyttä ennakoivien geenitestien saatavuus painottuu yksityisille markkinoille ja tutkimuskentälle. Tuomalla terveyttä edistävät geenitestit julkiseen terveydenhuoltoon, voidaan taata tasapuolisemmat mahdollisuudet kansalaisille edistää terveyttään. Mikäli tällaiset testit ovat vain varakkaiden ja hyväosaisten kuluttajien saatavilla, suurentaa se eriarvoisuuden kuilua eri väestöryhmien välillä.

*Tutkimus on tärkeä avaus sairauksien ehkäisyssä uudella tavalla. Tavoitteena on, että tulevaisuudessa kaikilla olisi yhtäläinen mahdollisuus hyödyntää geenitietojaan. Tämä lisäisi ihmisten tasa-arvoa.*

Aineistossa tuodaan esiin geenitestien kohdentamisen ongelmallisuus. Terveystilaa mittaavista palveluista kiinnostuvat yleensä sellaiset ihmiset, jotka ovat jo valmiiksi hyväkuntoisia ja noudattavat terveellisiä elämäntapoja. Se ei auta löytämään riskiryhmiä, jotka palvelusta hyötyisivät eniten. Tämä lisää jo ennestään olemassa olevaa eriarvoisuuden kuilua

ihmisten välillä. Terveyttä edistävät geenitestit julkisessa terveydenhuollossa parantaisivat palvelujen saatavuutta riskiryhmille ja tasoittaisivat väestön eriarvoisuutta.

*- - usein uusista palveluista kiinnostuvat jo valmiiksi hyväkuntoiset ja terveellisesti elävät ihmiset. Se ei auta riskiryhmien löytämisessä.*

*- - kaikkia toki yritetään motivoida elämään terveellisesti, mutta geenitestien avulla etsitään riskiryhmiä.*

Artikkeleissa tuodaan esiin terveellisten elämäntapojen noudattamisen vaikeutta ja ehdotetaan geenitestistä saatavan riskitiedon toimivan lisämotivaationa. Suomalaisilla on erityinen sairastumisriski erityisesti kakkostyyppin diabetekseen sekä sydän- ja verisuonitauteihin. Geenitestien avulla korkeassa riskissä olevia ihmisiä on mahdollista löytää ja pyrkiä motivoimaan elintapamuutoksiin. Kaikki tietävät, että ihmisen kannattaisi syödä terveellisesti, liikkua säännöllisesti ja nukkua tarpeeksi, mutta ihmisten motivaatio näiden elintapojen noudattamiseen saattaa olla heikko. Perinnöllisestä riskistä kertominen saattaa lisätä motivaatiota uudella tavalla.

*Jos ihmiselle kerrotaan, että sinulla on suuri perinnöllinen riski sairastua kakkostyyppin diabetekseen, se voi antaa hänelle lisämotivaatiota laihduttamiseen.*

*Kun ihminen saa tietoa geneettisistä tautiriskeistään, motivaatio itsensä hoitamiseen voi parantua.*

Riskiryhmille on myös mahdollista tarjota seulontatutkimuksia tavanomaista tiheämmin ja aiemmin, jolloin mahdolliseen sairastumiseen voidaan puuttua aiemmin. Tämä puolestaan parantaa monien sairauksien ennustetta. Myös perinnöllisyysneuvonnan tarjoaminen saattaa olla yksi vaihtoehtoista. Aineistossa tuodaan esiin tutkimuksia, joissa tarkastellaan lisääkö riskitiedosta kertominen ihmisten motivaatiota muuttaa elintapoja ja onko sillä vaikutusta sairauksien ilmaantuvuuteen.

*Näytteestä voi löytyä esimerkiksi suuren syöpäriskin aiheuttava patogeeninen muutos. Yksilöllisten tietojen avulla terveydenhuolto voi jatkossa tarjota vaikkapa perinnöllisyysneuvontaa ja ehkäistä vaikeita sairauksia.*

*Tarkoituksemme on selvittää, miten tieto perinnöllisestä riskistä vaikuttaa näiden ihmisten sairastavuuteen ja kuolleisuuteen. Muuttaako se ihmisten elintapoja ja voidaanko siten lykätä sairauksien puhkeamista tai estää niiden syntyminen kokonaan.*

## 5.2 Geenitestillä voidaan saada varmuus lääkkeen tehokkuudesta

Aineistossa esitetään lääkkeiden yksilöllisiä vaikutuksia ja niiden suhdetta kansanterveyteen. Tällaisia katkelmia aineistossa esiintyy 20 kappaletta. Farmakogenetiikka eli perintötekijöiden vaikutus lääkkeiden tehoon ja haittavaikutuksiin on yksi merkittävä osa yksilöllistä lääketiedettä. Eri ihmisten kehot reagoivat eri tavoin samoihin lääkkeisiin. Yksi voi saada voimakkaat haittavaikutukset, toisen kärvistellessä edelleen kivusta samalla lääkannostuksella. Tähän on syynä ympäristötekijöiden lisäksi geenit. Geenitiedon avulla on mahdollista määrätä täsmällisempiä lääkkeitä, joiden toiminta on suhteutettu yksilöllisesti potilaalle.

*Sama lääke voi auttaa yhtä potilasta mutta olla toiselle jopa haitallinen.*

*Genomitieto avaakin lääketieteen tutkimukseen aivan uudenlaisia ulottuvuuksia. Sairauksiin voidaan kehittää täsmällisempiä lääkkeitä sen mukaan, mikä auttaa eri potilaita. Esimerkiksi korkeaan kolesteroliin käytetyt lääkkeet tuottavat toivotun tuloksen vain osalla potilaista. Genomitieto voisi jo etukäteen paljastaa, kannattaako potilaalle määrätä kyseistä lääkettä.*

Lääkkeet poistuvat eri nopeudella kehosta eli lääkeainemetabolia vaihtelee yksilöiden välillä. Suomalaisten joukossa on paljon ihmisiä, jotka syövät lääkkeitä esimerkiksi depressioon, korkeaan kolesteroliin ja aivoinfarktin estoon, tietämättä kuinka tehokkaasti kyseiset lääkkeet toimivat heidän kohdallaan. Yksilöllisten haittojen lisäksi tällä on merkittävä kansantaloudellinen vaikutus, sillä Kela korvaa tehotonta lääkehoitoa ihmisille. Sen lisäksi, että meillä on merkittävä määrä ihmisiä, jotka syövät turhaan tehottomia lääkkeitä, aiheutuu tästä mahdollisten haittavaikutusten lisäksi kustannuksia niin potilaalle kuin yhteiskunnalle. Tehoton lääkehoito voi johtaa sairauksien pahenemiseen, mikä lisää sairaudenhoidon kustannuksia.

*Psykiatriassa suuri osa käytetyistä lääkeaineista poistuu maksan kautta, mikä tekee annostelusta arpapeliä.*

*On myös tilanteita, joissa Kela korvaa täysin tehotonta lääkehoitoa. Muun muassa aivoinfarktin estoon käytetty klopidogreeli tehoaa noin 70 prosenttiin potilaista, mutta muille sen teho on heikentynyt tai olematon. Tämäkin olisi geenitestillä todettavissa jo ennen lääkkeen määräämistä.*



Aineistossa tuodaan esiin myös valitettavan lopputuloksen mahdollisuus tehottoman tai vaarallisen lääkehoidon myötä. Valvira tutkii kanteluita, joissa hoitovirheen epäillään joltaneen potilaan kuolemaan. Vanhusten lääkekuolemien joukossa saattaa olla tilanteita, jotka olisivat olleet ehkäistävissä farmakogeneettisellä testillä.

*Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto Valvira tutkii useita vanhusten lääkekuolemia. On todennäköistä, että tässäkin joukossa on tilanteita, joissa geenitestin käyttö olisi pelastanut hengen.*

### **5.3 Suomella on mahdollisuudet kehittyä geenitutkimuksen kärkimaaksi**

Aineistossa korostettiin Suomen erityislaatuista geenitutkimukselle. Aineistosta nousi 39 kappaletta Suomen geenitutkimuksen mahdollisuuksia korostavia katkelmia. Suomi on geneettisesti eriytynyt maa ja meillä on kattavat potilastietorekisterit, jotka luovat hyvät edellytykset geenitutkimukselle. Suomessa on teknistä ja lääketieteellistä osaamista, mikä parantaa alan kehittymis-, yritys- ja tutkimusmahdollisuuksia. Terveysteknologia on nopeasti kasvava teknologian ala. Suomessa on korkea osaamisen taso niin digitaalisesti kuin lääketieteessä, tasokas terveydenhuolto ja vakaa yhteiskunta. Suomen tavoite terveysteknologian ja lääketutkimuksen saralla on tuottaa yksilöllisen lääketieteen avulla yksilölle räätälöityjä terveyspalveluita. Genomitiedon hyödyntäminen on keskeinen osa tämän tavoitteen saavuttamista.

*Tieto on noussut yhdeksi keskeiseksi tuotannontekijäksi työvoiman, pääoman ja luonnonvarojen rinnalle. Suomella on poikkeuksellista tietopääomaa nimenomaan terveydenhuollossa.*

*Suomi tavoittelee kasvua terveysteknologiasta ja lääketutkimuksesta. Tavoite on olla edelläkävijä hyödyntämässä terveyttä koskevaa tietoa ja tuottamassa yksilöllistä lääketiedettä, kullekin hoidettavalle räätälöityä hoitoa.*

Aineistosta nousee esiin myös suomalaisten tutkimusmyönteisyys ja se, kuinka luottavaisia suomalaiset ovat tiedettä ja tutkimusta kohtaan, mikä edesauttaa tutkimuksen tekemistä ja Suomen mahdollisuuksia kehittyä täsmälääketieteen huipposajaksi. Ihmisten kutsuminen jatkotutkimuksiin on huomattavan helppoa verrattuna esimerkiksi Yhdysvaltoihin.

*Suomen korkea osaaminen, vakaa yhteiskunta, tasokas terveydenhoito sekä kansalaisten luottamus ja myötämielisyys tutkimusta kohtaan antavat hyvät mahdollisuudet nousta täsmälääketieteen huippumaaksi.*

Aineistossa mahdollisuutena nähdään se, että suomalaisilla on geneettisesti poikkeuksellisen yhteneväinen geeniperimä, sillä Suomi on ollut maantieteellisesti syrjäinen maa pitkään. Suomalaisten geeniperimä on siis muokkautunut poikkeavaksi. Meillä on lisäksi kattavat rekisterit ja potilastietojärjestelmät, jonne on tallennettu terveystietoa kansalaisten syntymästä lähtien. Genomitieto ei yksinään ole arvokasta tietoa, mutta yhdistettynä terveystietoihin, on se tutkijan näkökulmasta kultakaivos. Näistä syistä täsmälääketieteen kehittämiseksi onkin siis erittäin hyvät edellytykset Suomessa.

*Suomi on hyvä paikka koko väestön kattavalle geenitutkimukselle, koska syrjäisen maan geeniperimä on harvinaisen yhtenäinen. Myös potilastietojärjestelmät ovat Suomessa kattavat.*

*Suomessa on ihmisen perimän tutkimukseen loistavat mahdollisuudet. Samanlaisia ei ole muualla.*

Aineistossa korostetaan, kuinka etuoikeutetussa asemassa suomalaiset ovat. Suomalaisten näytteillä tehdystä tutkimuksesta voidaan kehittää ennennäkemättömiä hoitoja ja lääkkeitä, joista on hyötyä niin suomalaisille kuin kansainvälisesti. Yksilöllinen lääketiede ja geenitiedon kehittäminen ovat tärkeä osa tulevaisuuden terveydenhuoltoa. Yksilöllistetty terveydenhuolto tulee olemaan osa päivittäistä terveydenhuoltoa ainakin jossain määrin lähitulevaisuudessa.

*On hienoa, että juuri meidän suomalaisten näytteillä ja tiedoilla tehdään tutkimusta, sillä ne hyödyttävät meitä jokaista suoraan tai välillisesti väestön parempana hyvinvointina ennemmin tai myöhemmin.*

*Biopankit luovuttavat näytteitä ja tietoja korkealaatuisille tutkimus- ja tuotekehityshankkeille, joiden tavoitteena on selvittää sairauksien syitä ja edistää väestön terveyttä.*

Aineistossa tuodaan esiin, että näytteen luovuttanut kansalainen voi suhtautua hänen geeninäytteillensä tehtävään tutkimustoimintaan luottavaisesti ja ilman huolta. Se on mahdollisuus auttaa lääketiedettä ilman kuluja ja samalla hyötyä itse näytteestä löytyneestä tiedosta ja edis-

tää terveyttään. Näytteen luovutusta voi ajatella hyväntekeväisyytenä, kuten verenluovutusta. Parhaassa tapauksessa oma geeninäyte voi edistää omien läheisten terveyttä.

*Jos olet kiinnostunut perimän tutkimisesta, voit auttaa lääketiedettä ilman omia kuluja.*

*Tavallinen kansalainen voi - - suhtautua geenitutkimukseen kahdesta näkökulmasta. Omaa näytettä biopankissa voi ajatella tutkimuksen hyväksi tehtynä hyväntekeväisyytenä. Mutta samalla tallennan sinne terveyttäni, ja jatkossa voin halutessani hyödyntää näytteeseen liittyvää tietoa omaksi hyväkseni. Se voi olla myös läheisille tärkeä asia.*

Aineistossa kerrotaan, kuinka FinnGen-tutkimuksen yhtenä lupauksena on parantaa suomalaisten kansanterveyttä. Kaikki tutkijat eivät kuitenkaan ole yhtä optimistisiä tämän suhteen. Vastaväitteenä kansanterveyden parantamishaaveelle geenitutkija Juha Kere toteaa yhdessä artikkeleista lääkeyhtiöiden agendan olevan omassa tuotekehityksessä ja toimien olevan yli-  
mitoitettuja sairastumisriskien seulonnassa.

*Finngenin aineistosta toteutettujen tutkimusten avulla on mahdollista löytää myös keinoja, joilla voidaan ehkäistä sairauksien puhkeamista. Toinen Finngenin iso lupaus koskee Suomen kansanterveyden paranemista.*

*Keren mukaan isoja lääkeyhtiöitä ei kiinnosta Suomen kansanterveys, vaan oman tuotekehityksensä tehostaminen.*

Genomikeskuksen ja genomistrategian tavoitteena on nopeuttaa perimätiedon hyväksikäyttöä terveydenhuollossa, jotta hoito voidaan räätälöidä yksilöllisesti. Jotta yksilöllistetyn terveydenhuollon tulevaisuus voidaan taata tasavertaisena kansalaisille, täytyy lainsäädännöllä ja ohjeistuksilla ottaa kantaa muun muassa palvelun saatavuuteen, hinnoitteluun ja hoitokäytäntöihin. Aineistossa esitetään, kuinka lainsäädännöllä on tärkeä osuus byrokratian selkeyttämisessä. Genomilaki pyrkii vastaamaan tarpeeseen, jotta tutkimusta, kehitystä, yritystoimintaa voidaan lisätä genomitutkimuksen saralla. Genomikeskuksesta pyritään rakentamaan tietoturvallinen tietoarkisto, joka houkuttelee kattavien arkistojen ja kilpailukykyisen hinnoittelun avulla tutkijoita. Tavoitteena on aineiston mukaan houkutella myös kansainvälisiä tutkijoita.

*Yhtenä tarkoituksena on nopeuttaa perimään liittyvän tiedon hyväksikäyttöä terveydenhuollossa. Tälle halutaan lainsäädännölliset ja eettiset raamit.*

*Yhtenä (genomi)lain tarkoituksena on saada sosiaali- ja terveystietoja tutkijoiden ja yritysten käyttöön aiempaa helpommin ja vähemmällä byrokratialla. Tämä voisi lisätä in-  
toa sijoittaa Suomeen tutkimustoimintaa.*

*Genomikeskuksesta tulee tehdä tietoturvallinen ja myös hinnoittelulla houkutteleva ar-  
kisto varmuuskopioiden säilyttämiselle.*

#### **5.4 Lääkekehitys vaatii eri sektoreiden yhteistyötä**

Aineistossa korostuu lääkekehityksen merkitys niin yhteiskunnallisella kuin yksilöllisellä ta-  
solla yhteensä 42 aineistokatkelman yhteydessä. Lääkekehitys on jatkuvasti hitaampaa, vaike-  
ampaa ja kalliimpaa ja geenitiedon avulla lääkekehitystä voidaan tehostaa. Esimerkiksi lää-  
keitä ja rokotteita saadaan nopeammin kansalaisille, jos tutkimusyhteistyötä tehdään yhdessä  
lääkeyhtiöiden kanssa. Suuret datamassat tarjoavat tutkimusalustan ja julkista rahaa säästyy  
saamalla parempi diagnostiikka ja hoitokäytännöt nopeammin käyttöön, puhumattakaan in-  
himillisen kärsimyksen vähentämisestä. Tällöin kyse on myös ihmisten yhdenvertaisuudesta.

*Yhteistyökumppaneiden mukanaolo tutkimusprojekteissa nopeuttaa lääkkeiden ja rokot-  
teiden matkaa tutkimuslaboratoriosta potilaalle. Julkista rahaa säästyy pitkällä aikavä-  
lillä paremman diagnosoinnin ja hoidon kautta, ja inhimillisellä tasolla vähennetään  
sairauksien aiheuttamia kärsimyksiä.*

*Keskusteluissa tuntuu unohtuvan sekin tosiasia, että julkinen sektori tarvitsee yhteistyö-  
tä yritysten kanssa, jotta tutkimustulokset saadaan hoitokäytäntöihin esimerkiksi uusina  
lääkkeinä.*

Yksityisen ja julkisen sektorin yhteistyön merkitystä korostetaan aineistossa myös yhdenver-  
taisuuden näkökulmasta. Mikäli lääketieteen kehitys keskitettäisiin vain yksityiselle sektorille,  
ei sen saatavuutta voitaisi enää taata kaikille. Edistyneestä lääketieteestä tulisi nopeasti vain  
varakkaiden potilaiden etuoikeus, johon harvalla on varaa. Kyse on myös eettisestä kysymyk-  
sestä palvelujen saatavuudessa, jota käsittelen lisää luvussa 6.3.

*Jos halutaan, että julkinen terveydenhoitomme voi tarjota kansalaisille modernin lääke-  
tieteen kehittämiä tehokkaita hoitoja vakaviin sairauksiin, tarvitaan alan eri toimijoiden  
yhteistyötä.*

Pelkät valtion investoinnit eivät riitä alan kehittämiseen vaan tarvitaan niin kotimaisten kuin ulkomaisten yritysten ja säätiöiden investointeja. Suomalaisen sosiaalipolitiikan menestystarina kääntyisi nopeasti taantumaan, mikäli kaikki sairastuneet eivät saisi hoitoa maksukyvyistä riippumatta. FinnGen-hanke tavoittelee suurta harppausta lääketieteellisessä tutkimuksessa ja hoidossa lisäämällä ymmärrystä sairauksien geneettisistä syistä ja hyödyntämällä tätä tietoa yksilöllisten hoitomuotojen kehittämiseen, mukaan lukien lääkekehityksessä. Yhteistyö yksityisen ja julkisen sektorin välillä on välttämätöntä järkevän tutkimuksen ja tuotekehityksen kannalta.

*FinnGen-hanke on julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyötä. Myös julkisessa terveydenhuollossa on tähdittävä siihen, että moderneja hoitoja pitää olla kaikkien niitä tarvitsevien – ei vain erittäin maksukykyisten – sairastuneiden ihmisten saatavilla.*

Tällä hetkellä yksityisen ja julkisen välinen yhteistyö on järjestetty esimerkiksi siten, että lääkeyhtiö vastaa lääkkeiden kehittämis- ja tutkimuskuluista ja terveydenhuolto löytää kyseistä lääkehoitoa tarvitsevat potilaat. Kumpikaan ei tulisi toimeen ilman toista, tai ainakin aikaa ja rahaa kuluisi huomattavasti enemmän, jolloin prosessi hidastuisi, mikä ei hyödyttäisi mitään osapuolta. Kilpailu kansainvälisestä rahoituksesta on kovaa ja Suomella on vielä kehitettävää investointien houkuttelussa.

*Suomella on hyvät edellytykset nousta täsmälääketieteen huippumaaksi. Se ei kuitenkaan onnistu pelkästään valtion rahoilla, vaan tarvitaan kansainvälisiä investointeja.*

*Valtio on rahoittanut uusien yhteistyöverkostojen rakentamista, mutta itse tutkimus tarvitsee muutakin rahoitusta. Varsinkin uusien lääkkeiden kehittäminen on niin kallista, että siihen on varaa vain suurilla lääkeyhtiöillä. Ulkomaiset säätiöt ja Euroopan unioni rahoittavat terveysalan tutkimusta, minkä hyödyntämisessä suomalaisilla on vielä opelettavaa.*

Aineistossa nostetaan ajankohtainen esimerkki yhteistyön merkityksestä kriisien aikana. Eri alojen välinen yhteistyö on tärkeää aina, mutta korostuu erityisesti kriisien aikana. Koronavirusrokotteiden kehittäminen olisi ollut huomattavasti hitaampaa, mikäli tutkijat, valtiot ja yritykset eivät olisi tehneet yhteistyötä.

*Koronaviruspandemia on osoittanut, kuinka tärkeää tutkijoiden, lääkeyritysten ja muiden toimijoiden yhteistyö on ratkaisujen löytymisessä.*

Artikkeleissa korostetaan, kuinka monimutkainen prosessi lääkekehitys on. Kaikkien kannalta on positiivista, jos rahaa ja yksilöiden kärsimystä voidaan säästää tehostamalla kehitysprosesseja ja karsimalla pois sellaiset lääkeaineet, joiden toiminta on heikkoa. Taloudellisten resurssien säästämisen lisäksi ihmisten terveyttä voidaan säästää, mikäli lääkekokeisiin on osattu valikoida vain kaikista potentiaalisimmat vaihtoehdot. Ennen geenitiedon hyödyntämistä lääkkeitä piti testata huomattavasti laajemmin. Nyt geenitutkimuksen myötä haitallisia ja heikosti toimivia lääkkeitä on mahdollista karsia pois, jo ennen niiden testauksista ihmisillä. Olemassa oleville lääkkeille voidaan myös löytää uusia käyttökohteita, jolloin voidaan vahingossa parantaa myös tutkimuksen ulkopuolisten potilaiden terveyttä.

*Myöhemmässä lääkekehityksen vaiheessa voidaan säästää paljon rahaa valitsemalla oikea lääkeaine kalliisiin klinisiin potilaskokeisiin. Jos huonommin vaikuttavat lääkeaineet osataan hylätä ennen klinisiä kokeita, siitä voi koitua miljardien säästöt.*

*Jos lääkekehityksen alkuvaiheessa havaitaan harvinainen muutos jossakin geenissä lääkeyhtiötä kiinnostavaan terveystietoon liittyen, se voi antaa vihjeen uudesta lääkevaikutuskohteesta. Tällä tavoin on aikoinaan esimerkiksi löydetty uusi lääke korkean kolesterolin hoitoon.*

Suomen molekyyli lääketieteen instituutin (FIMM) johtajana toimiva yhdysvaltalainen geenitutkija Mark Daly on kommentoinut aineistossa Suomen biopankkilakia edistykselliseksi ja geenialan lainsäädäntöä tutkimuksen tekemisen kannalta vapaaksi. Aineistossa esitetään myös kritiikkiä siitä, kenen kannalta lainsäädäntö on edistyksellistä. Tampereen yliopiston bioetiikan tutkija Heikki Saxén kommentoi lainsäädännön olevan edistyksellinen tutkimuksen ja yritysten näkökulmasta ja nostaa esiin kysymyksen yksilönsuojasta.

*Amerikkalainen geenitutkija Mark Daly on lehtihaastatteluissa kehumut Suomen geenialan lainsäädäntöä: Suomessa ihmisten terveystietoja voidaan käyttää tutkimuksessa suhteellisen vapaasti. Sen lisäksi Suomen biopankkeja koskeva laki on ”edistyksellinen”.*

*Mutta kenen kannalta Suomen biopankkilainsäädäntö on edistyksellinen? ”Yritysten ja tutkimuksen”, vastaa Heikki Saxén.*

Aineistossa esitetään, kuinka FinnGen-tutkimushanke hyödyntää suomalaisten näytteitä ja joutuu siten myös perustelemaan tutkimuksen hyötyjä Suomelle. Suomi saa tutkimuksella

kansainvälistä näkyvyyttä alalla ja tavoitteena on tuoda ulkomaisia investointeja Suomeen ja synnyttää uutta liiketoimintaa. Täsmälääketieteen kehittäminen on ollut myös yksi (Sipilän) hallituksen kärkiteemoista. Nimekkäiden tutkijoiden työskentely Suomessa voi myös lisätä alalla työskentelevien kiinnostusta Suomea kohtaan. Tämä on myös esimerkiksi Mark Dalyn tavoitteena, jotta hän saisi houkuteltua alan huippututkijat niin Suomesta kuin ulkomailta työskentelemään alan pariin. Poikkeuksellinen geeniperimä tunnetaan myös maailmalla tutkijoiden keskuudessa, mikä tekee Suomesta houkuttelevan kohteen myös tutkijoille ja lääkeyhtiöille.

*Yksi keskeinen lupaus on, että Finngen tuo Suomeen ulkomaisia investointeja ja synnyttää uutta liiketoimintaa.*

*”Yksi tavoitteistani on houkutella tänne alan huippututkijoita maailmalta ja parhaita suomalaisia mukaan. Helsingistä voi tulla alan keskus”, Daly sanoo.*

Aineistossa korostettiin sitä, että geenitietoa pitäisi lisätä niin kansalaisten keskuudessa kuin terveydenhuollossa. Pohja geenitiedolle pitäisi luoda jo perus- ja lukio-opetuksessa, mikä vaatisi myös opettajien tiedon päivittämistä, sillä kyse on nopeasti kehittyvästä alasta. Kriittisyyden opettelua korostettiin aineistossa, sillä on monimutkaista arvioida, mitä genomitiedon ja geenitestien perusteella voi päätellä.

*Genomitiedon käyttö terveydenhuollossa vaatii kuitenkin tarkkuutta ja opettelua. Selvitysten mukaan moni lääkäri arvioi, että he tarvitsisivat lisää koulutusta genomitiedon tulkintaan.*

*Genomistrategian mukaan ihmisten tulee saada riittävää opastusta genomitiedon tulkintaan. Tarpeet eivät rajoitu vain terveydenhoitoon vaan genomitietoon laajemminkin. Tärkeää on oppia arvioimaan, mitä genomitiedon ja geenitestien perusteella voi päätellä ja mitä ei.*

Genomistrategialla pyritään vastaamaan näihin tarpeisiin. Sosiaali- ja terveydenhuollon enustetaan myös muuttavan painostusta ennaltaehkäisevään ja monialaisempaan suuntaan. Aineistossa ennakoidaan myös uuden ammattikentän muodostumista geenineuvojien myötä.

*Tulevaisuudessa sosiaali- ja terveydenhuoltoon tarvitaan entistä enemmän muitakin kuin lääkäreitä ja hoitajia: ravitsemus- ja fysioterapeutteja, hyvinvointivalmentajia ja*

*geenineuvoja. Hoito ei ala lääkaristä, vaan muut ammattilaiset valitsevat lääkärin apua tarvitsevat, mikä osaltaan tehostaa sosiaali- ja terveydenhuoltoa.*



## 6 MILLAISIA HUOLIA GEENITESTEIHIN LIITETÄÄN MEDIASSA?

Tässä luvussa vastaan aineiston pohjalta toiseen tutkimuskysymykseeni, joka on: millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa? Huolet geenitesteistä ja geenitutkimuksesta olen jakanut kolmeen alakategoriaan, joista ensimmäisessä esitetään aineistosta nousevaa pohdintaa siitä, aiheuttaako tieto sairastumisriskistä enemmän huolta kuin mitä se hyödyttää yksilöä. Toisessa alaluvussa pohditaan tietoturvan merkitystä, sillä aineistosta nousee esiin huoli geenitiedoista arkaluonteisena terveystietona, jonka päätyminen vääriin käsiin voisi aiheuttaa ongelmia. Kolmannessa alaluvussa pohditaan geenitestien eettisyyttä. Huolena aineistossa näyttäytyy, että kuluttaja voi jäädä yksin pohtimaan testitulosten merkitystä, sillä kaupallisten toimijoiden geenitiedon tulkinta voi olla heikkoa.

### 6.1 Geenitiedon pelätään aiheuttavan enemmän huolta kuin hyötyä

Aineistossa esiintyi 20 kappaletta katkelmia, joissa geenitiedon pelätään aiheuttavan enemmän huolta kuin hyötyä. Tieto voi aiheuttaa tarpeettomasti huolta ja ahdistusta omasta sairastumisesta sekä aiheuttaa jopa lamaantumista siitä, että yrittäminen on turhaa. Terveystieteen huollossa on aiheellista miettiä, millaisesta tiedosta on hyötyä potilaalle. Osa tutkijoista esittää aineistossa kriittisen huolen, tuottaako geenitieto vain hyvinvointia. Geeneistä voi saada tietoa hyvinkin arkipäiväisistä ja helposti arkeen suhteutettavista sairauksista, kuten laktoosi-intoleranssista tai keliakiasta. Tällaisesta tiedosta on todennäköisesti enemmän hyötyä potilaalle, koska sen avulla on mahdollista aloittaa sairauden mukainen ruokavaliohoito. Tällä voi olla positiivinen vaikutus elämänlaatuun.

*Eettisesti tärkeä on myös kysymys, mistä genomitiedosta on potilaalle aidosti hyötyä ja mistä ennemmin haittaa.*

*Jos kyse on laktoosi-intoleranssista, niin palaute on aika lailla erilaista kuin vakavissa perinnöllisissä sairauksissa*

Kaikki tieto ei kuitenkaan ole yhtä helposti käsiteltävissä olevaa ja voi aiheuttaa järkytystä ja ahdistusta potilaalle. Aineistossa esitetään esimerkkinä Alzheimerin taudin perinnöllisyyttä aiheuttava geenivirhe, jonka voi selvittää geenitutkimuksen avulla, mutta johon ei ole tiedossa parantavaa hoitoa. Geenejään ei voi muuttaa ja ihminen joutuu elämään kerran selvitetyn gee-

nitiedon kanssa loppuelämän. Geenitestejä tilaavan kuluttajan kannattaa myös miettiä tarkkaan, haluaako tällaista tietoa oikeasti tietää. Kuluttajan kannattaisi miettiä etukäteen, millaista elämä olisi, jos tiedoista paljastuisi jokin vakava riski. Haluaisiko kuitenkin mieluummin olla tietämätön riskistään? Lisäksi, koska kyse on perinnöllisestä sairaudesta, on tiedolla merkitystä myös sukulaisille. Vaatiikin eettistä pohdintaa, onko sukulaisilla oikeus tietää kantamastaan riskistä vai onko heillä peräti oikeus olla tietämättä riskistä. Yksilön omaa kantaa on vaikea selvittää etukäteen.

*- - usein oletetaan geenitiedon vain parantavan potilaiden hyvinvointia. Entä jos saa kuulla kantavansa geenivirhettä, jonka vuoksi sairastuu ennemmin tai myöhemmin sairauteen, johon ei ole hoitoa? Mikä on henkinen hyvinvointi sen jälkeen?*

*Mutta entä jos geenitiedoista löytyy vaikka Alzheimerin taudille altistava Apoe 4 -variantti? Miten asiasta kerrotaan näytteenantajalle vai kerrotaanko ollenkaan? Lisäksi tiedolla on merkitystä näytteen antajan sukulaisille.*

Testin tarkkuudessa voi myös olla puutteita. Testien luotettavuus kärsii, mikäli tuloksia ei analysoida akkreditoitussa eli päteväksi todetussa laboratoriossa. Aineistosta nousi esiin yksi esimerkki, jossa laboratorio lupaa 99,8 prosentin tarkkuuden perimän DNA-luennalle. Kuulostaa melko lupaavalta, mutta tuo puuttuva 0,02 prosenttia voi sisältää tuhansia virheitä, sillä ihmisen DNA-ketju koostuu yli kolmesta miljardista emäsparista. Artikkelissa todettiin heti tämän jälkeen, että syntyperää ja etnisyyttä selvittäessä kovin suurta vahinkoa ei pääse tapahtumaan, vaikka tulos olisikin hieman virheellinen. Terveyttä koskeva virheellinen tieto voi kuitenkin aiheuttaa suurtakin psyykkistä kuormaa, mikäli virheellisen tiedon takia kehittyy pelko vakavasta sairastumisriskistä.

*Maksullisessa 99 dollarin palvelussa asiakkaan perimän dna luetaan oikein 99,8 prosentin tarkkuudella - - Silti tässäkin datassa on väkisin tuhansia virheitä. Ihmisen perimän dna-ketjussa kun on yli kolme miljardia emäsparia.*

*Näillä virheillä ei ole paljoa merkitystä jos haluaa esimerkiksi selvittää syntyperäänsä. Vakavampaa on, jos niiden perusteella alkaa pelätä sairastumista perinnölliseen tautiin.*

Aineistossa esitettiin huoli siitä, etteivät geenitestit välttämättä ole kaikille ihmisille kovin tarkkoja, jos niiden vertailuryhmä on muodostettu eri etnisen ryhmän perusteella. Tämä selittyy sillä, kuinka sairauksien alueellisessa esiintymisessä on runsastakin vaihtelua.

*Geenitestejä myyvien yritysten tietokannat voivat painottua maantieteellisesti eri alueille, jolloin eri testit voivat antaa erilaisia tuloksia genomista. Geenitesteihin yhdistyvät mielikuvat voivat aiheuttaa myös virhetulkintoja, sillä emme kannu esimerkiksi kansallisuutta geneissämme.*

## 6.2 Tietoturva

Tietoturvaan liittyviä aineistokatkelmia aineistosta nousi yhteensä 48 kappaletta. Aineiston perusteella kansalaisia huolestaa miten geenitietoja käytetään, kenellä on pääsy tietoihin ja voiko tiedoista tunnistaa yksilön? Myös kansanedustajat ovat esittäneet huolensa perimätiedon tietoturvasta. Esiin on nostettu huoli siitä, että terveysalaan kohdistuu maailmanlaajuisesti eniten hakkerointi- ja kyberhyökkäysyrityksiä.

*Perimään liittyvien tietojen käsittely vaatii raudanlujan tietoturvan, josta kansanedustajat ovat olleet jo huolissaan.*

*- - terveyssektori kuuluu maailmanlaajuisesti aloihin, jonka tietoja yritetään eniten hakkeroida tai jotka ovat kyberhyökkäysten kohteina.*

Aineistossa painotetaan, kuinka täysin tietoturvallista palvelua on käytännössä mahdoton luoda, eikä tietojen salassa pysymistä voi varmuudella taata. Jokaisen tietojaan tutkimukseen luovuttavan tulisikin ymmärtää tämä mahdollisuus. Tärkeä huomio on kuitenkin se, että mikään laki ei yksinään takaa sitä, että tiedot ovat turvassa. Se on asia, josta jokaisen asianparissa toimivan on huolehdittava päivittäin.

*- - parhaatkaan käytännöt eivät takaa täydellistä tietosuojaa. Tiedot voivat vuotaa julki, ja jos niin käy, tietoja ei välttämättä pysty koskaan saamaan pois. Saxénin mukaan näytteenantajien suostumuslomakkeessa pitäisikin olla maininta riskistä, että tiedot voivat päätyä väärin käsiin.*

*Laki ei voi varmistaa, että arkaluonteiset tiedot eivät päädy väärin käsiin: siitä pitää huolehtia käytännössä joka päivä.*

Tietojen säilytys ja luovutus ovat asioita, jotka täytyy miettiä tarkkaan etukäteen ja ottaa huomioon, että genomitieto sisältää tietoa myös sukulaisista. Yksittäisen perimän perusteella voi tunnistaa perheitä ja sukuja myös nimettömästä tietokannasta. Tietosuojaan täytyy kiinnittää huomiota, mutta aineistossa esitetään myös toive, että tutkimusnäkökulma otetaan huomioon lainsäädännössä. Liian tiukka tietosuoja voi kääntyä itseään vastaan ja tehdä arvokkaan tietovarannot hyödyttömiksi, jolloin tutkimus ja uusien hoitomuotojen kehittäminen hidastuvat.

*- - genomitiedon hyödyntämisessä pitäisi tehdä riskiarviointeja – punnita haitat ja hyödyt. Liian tiukka tietosuoja voi tehdä arvokkaatkin tietovarannot arvottomiksi ja vaikeuttaa näin tutkimuksen tekemistä ja uusien hoitomuotojen kehittymistä.*

Aineistossa korostetaan, että Suomessa noudatetaan kuuliaisesti lakeja ja säännöksiä. Suomi noudattaa omien lakien ja säännösten lisäksi myös EU-tason asetuksia. Aineistossa nostetaan esimerkiksi geenitutkimusta sitovat tietojen pseudonymisointi, tietoturvalliset ympäristöt sekä juridiset toimet. EU:n tietosuoja-asetuksessa (GDPR) genomisekvenssitieto luokitellaan yksilöiväksi henkilötiedoksi, joka tulee suojata korkeimman luokan mukaan.

*Geeninäytteiden antajien yksityisyyden suoja turvataan kaikissa tutkimuksen vaiheissa käsittelemällä näytteitä ja potilastietoja koodattuna eli ilman nimiä ja henkilötunnisteita. Lisäksi käytössä ovat auditoitu tietoturvallinen laskentaympäristö, suojaustoimenpiteet ja osapuolten väliset sitovat juridiset sopimukset.*

*Finngen noudattaa tarkasti suomalaista ja EU:n kansalaisten suojaksi rakentamaa lainsäädäntöä sekä tietosuojavaltuutetun ohjeistuksia.*

*EU:n tietosuoja-asetuksessa kaikki geenisekvenssitieto luokitellaan korkeimman luokan suojattavaksi henkilötiedoksi, koska se on yksilöivää.*

Ongelmia tietosuojan kanssa voi tulla siinä kohtaa, jos tieto siirretään EU:n ulkopuolelle, esimerkiksi Yhdysvaltojen tietosuojan piiriin. Maiden välillä on erilaisia tietosuojalakeja ja -säännöksiä, eikä Suomen tiukka tietosuoja yllä esimerkiksi Yhdysvaltoihin asti vaan siellä operoidaan paikallisten säännösten mukaan, jolloin yksilön tietosuoja on väistämättä heikommissa asemassa kuin Suomessa.

*Kun tiedot luovutetaan EU:n ulkopuolelle, korostuu kysymys, noudattaako yritys tietoja käsitellessään tärkeitä lakeja.*

*Kere muistuttaa, että Yhdysvalloissa yksilön tietosuoja on huomattavasti heikompi kuin Euroopassa.*

Geenitieto sisältää oman perimätiedon ja sairastumisalttiuksien lisäksi tietoa sukulaisista. Aineistosta herääkin kysymyksiä, suostuuko geenitestin tehnyt kuluttaja tietämättään myös sukulaisensa puolesta tietojen luovuttamiseen. Aineistosta käy ilmi, että tämä näkökulma on otettu huomioon lain valmistelussa.

*Geenitestejä tarjoavat yritykset edellyttävät usein, että asiakas luovuttaa geenitietonsa tutkimuskäyttöön. Se perustuu asiakkaiden omaan suostumukseen, mutta koska tiedot voivat esimerkiksi paljastaa sukulaisuussuhteen, voi kysyä, tuleeko ihminen antaneeksi suostumuksensa samalla muidenkin kuin itsensä puolesta.*

*"Genomitietoa saadaan yksittäisistä henkilöistä, mutta se voi koskea hänen itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan", lakiesityksessä todetaan. Koska tieto koskee muidenkin yksityisyyttä, näytteen antaja ei voi yksin määrätä sen käytöstä.*

Aineistossa todetaan nopeasti kehittyvän alan ongelmallisuus. Alan sääntelyä ohjaavat lait ehtivät vanhentua nopeasti. Esimerkiksi tietosuojalakeja ja biopankkilakia tulee päivittää vastaamaan nykypäivän tilannetta.

*Perimän selvittäminen on kansainvälisestikin uudehko ilmiö, ja siksi tietosuojalait eivät ole ajan tasalla.*

*Toimintaohjeita ja järjestelmiä päivitetään jatkuvasti vastaamaan ajanmukaisia vaatimuksia.*

Suuri huoli kaupallisista testeistä kohdistui aineistossa siihen, että asiakas joutuu lähes poikkeuksetta luovuttamaan geenitietonsa yritykselle tutkimuskäyttöön. Aineistossa kiinnitettiin huomiota tietojen luovutuksen osalta asiakkaiden tietosuojaan, sillä kaupallisten testien kohdalla havaittiin usein puutteita tietojen käsittelyn läpinäkyvydessä. Moni firma edellyttää, että kuluttaja luovuttaa tietonsa tutkimuskäyttöön vastineeksi tutkimustuloksista.

*Verkosta tilattavissa geenitesteissä on vaikeaa tietää, mihin omat geenitiedot tallentuvat. Osa yhtiöistä myy tietoja kaupalliseen käyttöön ja osa vaikuttaa vähintäänkin erikoisilta.*

*Läheskään jokaisen suomen kielellä geenitestipalveluja tarjoavan yhtiön käyttöehdoista ei käy selkeästi ilmi, missä ja miten he ihmisten tietoja käsittelevät. Toisaalta myös luotettavan oloisia palveluita on tarjolla.*

Osa yrityksistä myy tietoja kaupalliseen käyttöön. Aineiston perusteella testien tietosuojasta ja datan kaupallisesta käytöstä on kuitenkin keskustelua maailmalla.

*Jos jotakin tarjotaan ilmaiseksi, kannattaa kysyä, mihin tarjouksen tekijä lopulta pyrkii. Olen erittäin huolestunut tietoturvasta ja yksilönsuojasta tällaisen kaupallisen toiminnan yhteydessä.*

*Maailmalla on kuitenkin keskusteltu paljon testien tietosuojasta ja niistä kertyvän datan kaupallisesta käytöstä.*

### **6.3 Eettisyys**

Eettisyydestä keskustelevia aineistokatkelmia esiintyy aineistossa 64 kappaletta. Aineistossa pureudutaan FinnGen-tutkimuksen eettisyyteen. Tutkimus perustuu vapaaehtoisesti luovutettuihin näytteisiin ja jokaisella on oikeus kieltää omien näytteidensä käyttäminen koska tahansa. Tutkimusta tehdään vastuullisesti huolehtien tietoturvasta ja tutkimuksen eettisyydestä.

*Finngenin tutkimustyö pohjautuu vapaaehtoisesti lahjoitettuihin geeninäytteisiin, joita hyödynnetään vastuullisesti tietosuojasta ja tutkimuksen eettisyydestä huolehtien.*

Aineistossa muistutetaan myös siitä, että tosiasiasa tutkimus ei ole muuttunut juurikaan, sillä tutkimusta on tehty vuosikymmeniä viranomaisluvilla. Biopankkitoiminta ohjaa tutkimusta avoimempaan suuntaan tekemällä tiedoista julkisia. Meneillään olevat tutkimukset ovat julkisia ja kenen tahansa tarkasteltavissa. Biopankkisuostumusta antaessa näytteenantajan tulee päättää, haluaako hän saada tietoonsa riskin, mikäli sellainen tuloksista paljastuisi. Rekisteröidyllä eli näytteenantajalla on myös oikeus saada tieto, säilytetäänkö hänen näytteitensä biopankissa, onko hänen näytteitensä käytetty tutkimuksessa ja jos on, missä tutkimuksessa. Rekisteröidyllä on myös oikeus saada tietoonsa, mitä tuloksia hänen näytteestään on löydetty ja saada selvitys, mikä merkitys tällä tiedolla on. (Biopankkilaki 688/2012, 39 §.).

*Tutkimusta ihmisten arkistonäytteillä ja rekisteritiedoilla on tehty vuosikymmeniä viranomaisluvilla. Biopankkitoiminta tekee tämän tutkimuksen läpinäkyväksi: kuka ta-*

*hansa voi seurata biopankeissa meneillään olevia tutkimuksia niiden verkkosivuilta tai katsoa, mitä aineistoja tutkimuskäyttöön on siirretty.*

*Biopankkilain mukaan näytteenantajalle pitää palauttaa kaikki näytteeseen liittyvät tutkimustiedot. Jos näytettä analysoivat tutkijat havaitsevat näytteestä merkitsevän geenivariantin, tiedon on oltava näytteenantajan saatavissa.*

Aineistosta nousi esiin myös eettinen kysymys siitä, millaisesta tiedosta potilaalle tulee kertoa. Kaupallisten geenitestien ja esimerkiksi biopankkitutkimuksesta saatavien tulosten raportoinnissa on merkittäviä eroja. Tieteellistä tutkimusta varten kerätyistä tiedoista ei ilmoiteta kansalaiselle, mikäli hänen tiedoistaan löytyy perinnöllisen sairauden riskigeeni sellaiseen sairauteen, johon ei ole tällä hetkellä saatavilla parantavaa hoitoa tai ehkäisykeinoja. Kuluttajalla on kuitenkin mahdollisuus ostaa tällainen geenitesti, joka testaa esimerkiksi perinnöllistä alttiutta sairastua Alzheimerin tautiin, jolloin kuluttaja on luonnollisesti itse vastuussa päätöksestä selvittää alttiutta.

*Eettisesti tärkeä on myös kysymys, mistä genomitiedosta on potilaalle aidosti hyötyä ja mistä ennemmin haittaa.*

*Entä jos tiedoistasi paljastuisi geenimuunnos, joka on Alzheimerin taudin vakava riskitekijä? Muunnokselle ei voi mitään, joten silloin joutuisi vain elämään Alzheimer-pelon kanssa.*

Kotona tehtäviä geenitestejä kritisoidaan myös siitä, että niiden tarjoamien tulosten kanssa kuluttaja jää yksin, sillä yritykset harvoin tarjoavat tulosten tulkintaan apua. Aineistossa korostetaan, mikäli kaupallisella testillä paljastuisi tällainen alttius, kannattaisi yksilön ottaa yhteyttä terveydenhuoltoon ja keskustella esimerkiksi perinnöllisyysneuvontaa antavien asiantuntijoiden kanssa, jotta testi voidaan tarvittaessa tehdä luotettavilla menetelmillä. Tähän liittyy kiinteästi myös profession merkitys. Koska geenitiedon tulkinta on monimutkaista ja aikaa vievää, täytyy terveydenhuollon valmistautua vastaanottamaan potilaita. Geenitietoa ei haluta pimittää kansalaisilta, mutta jos päätös testistä tulisi terveydenhuollon kautta, eikä potilaan uteliaisuudesta, voisi terveydenhuolto vastata paremmin kysyntään. Perinnöllisyysneuvonnan lisäksi terveydenhuollossa voisi olla kysyntää myös muille geeneihin perehtyneille asiantuntijoille. Tätä uusien professioiden tulevaisuutta tarkasteltiin enemmän luvussa 5.4.

*Geenitestien markkinoijat eivät useinkaan tarjoa riittävästi tukea tulosten tulkintaan. Saatamme jäädä yksin pohtimaan hätkähdyttäviltäkin näyttäviä testituloksia.*

*Kyse ei siis ole siitä, että tietoa haluttaisiin pimittää, vaan tiedon kanssa pitää olla huolellinen ja terveydenhuollossa pitää olla kanava valmiina, jos ja kun hätäantunut henkilö ottaa yhteyttä.*

Testeihin kehoitettiin aineistossa suhtautumaan kriittisesti ja tutustumaan huolella yritykseen, jolta testin tilaa. Yleinen huolenaihe ulkomailta ostettaville testeille oli se, että niiden tulkintaan ei yleensä saa kunnolla apua ja tuloksen luotettavuuden arviointi voi olla vaikeaa.

*Tieto omasta perimästä kiinnostaa meitä myös kuluttajina. Kaupalliset geenitestit lupavat paljon, esimerkiksi paljastaa sairastumisriskejä sekä mahdollistaa urheilusuoritusten parantamisen, ruokavalion ja laihduttamisen optimoinnin ja jopa sopivan partnerin löytämisen. Pitäisikö uskoa? Tervettä kriittisyyttä ainakin tarvitaan.*

*Geenien tulkintaa tarjoavien yritysten kanssa saa olla aika tarkkana siitä, mikä on luotettavaa tietoa ja mikä epäluotettavaa.*

Poikkeuksiakin toki on, mikä käy myös aineistosta ilmi. Esimerkiksi eräs ennaltaehkäisevään työterveyshuoltoon keskittyvä terveysyhtiö tarjoaa asiakkailleen geenitestejä ja korostaa sitä, että tulokset katsotaan aina läpi ammattilaisen kanssa. Tällöin kuluttajan ei tarvitse jäädä yksin pohtimaan, mitä tulokset tarkoittavat, onko itsellä riski sairastua ja mitä omaa terveyttä edistääkseen voi tehdä.

*Testit voi halutessaan tulla tekemään vastaanotolle, ja tulokset katsotaan aina läpi ammattilaisen kanssa.*

Aineistosta nousee esiin myös geenitestien saatavuus tasa-arvokysymyksenä. Kaikilla ei ole taloudellisia resursseja ostaa yksityisen terveydenhuollon tarjoamia tai kaupallisten palveluiden geenitestejä. Ihmisillä on myös erilaisia sosiaalisia resursseja, mikä johtaa tilanteeseen, että meillä on suuri määrä ihmisiä, jotka eivät edes tiedä geenitestien olemassaolosta saati siitä, että voisivat hyötyä niistä itse. Tuomalla geenitestit julkiseen terveydenhuoltoon voimme vähentää ihmisryhmien välistä eriarvoisuutta. Potilaiden eriarvoisuus näkyy jo tällä hetkellä hoitomuotojen ja jopa lääkkeiden alueellisena vaihtelevuutena.



*Terveysalan tutkimuksen ja innovaatioiden hyödyntäminen on kuitenkin kärsinyt pirstaleisista rakenteista eri puolilla maata. Uusimpien lääkkeiden ja hoitomuotojen käyttö vaihtelee myös eri sairaanhoitopiireissä, mikä osaltaan lisää kansalaisten eriarvoisuutta. Sote-uudistus pyrkii korjaamaan tätä keskittämällä palvelujen järjestämisvastuuta, mutta tutkimustoiminta tarvitsee myös oman valtakunnallisen koordinaationsa.*

Yksilöllistä kärsimystä voidaan vähentää kohdistamalla hoitoja tehokkaammin geenitestauksen avulla. Aineistossa esiintyi useammassa tekstissä, kuinka tällä hetkellä esimerkiksi monia rintasyöpää sairastavia hoidetaan turhaan sytostaateilla, sillä hoitoa ei osata kohdentaa siitä aidosti hyötyville. Rintasyöpä on tällä hetkellä naisten yleisin syöpäsairaus, joten kyse on merkittävästä määrästä ihmisiä. Tällainen "varmuuden vuoksi" -hoitamisen vähentäminen säästäisi monia rankoilta hoidoilta, helpottaisi hoitopolkua ja parantaisi elämänlaatua. Kuten aiemmin on todettu, hoitokäytäntöjä muutetaan uuden tutkimustiedon karttuessa ja aineistossa esitetään toiveikkaasti tutkimuksen muuttavan hoitosuosituksia.

*Tutkimuksen mukaan testauksella voidaan havaita aiempaa tarkemmin rintasyövän uusiutumisvaarassa olevat potilaat, jotka hyötyvät sytostaattihoidosta. Monille potilaille riittäisivät muut hoitomuodot, mutta nykyään heitä hoidetaan sytostaateilla ”varmuuden vuoksi”*

*Tämä on rintasyöpäpotilaille erittäin tärkeä tutkimus, joka vahvistaa sitä, mikä on ollut aika lailla tiedossakin jo jonkin aikaa. Tämä on uusi asia, joka tulee auttamaan meitä ylihoidon karsimisessa.*

*Uraauurtavaksi kuvaillun tutkimuksen uskotaan jopa muuttavan hoitosuosituksia ja helpottavan monen diagnoosin saaneen naisen hoitajaksoa ja elämää merkittävästi.*

Kyse on myös ihmisten eriarvoisesta kohtelusta tilanteissa, joissa geenitestin saatavuus julkisen terveydenhuollon kautta on heikkoa, mutta yksityisellä lääkäriasemalla testin voi ostaa ihminen, jolla on siihen resursseja. Aineistosta nousi esiin, että rintasyövän hoitoon käytettävää geenitestiä ei käytetä julkisella sektorilla vielä yleisesti. Yksityisellä sektorilla tätä testiä kuitenkin aineiston mukaan tarjotaan potilaille, joiden tiedetään kuuluvan potilasryhmään, joiden kohdalla ei ole varmuutta sytostaattihoidojen hyödyllisyydestä. Yksityisen ja julkisen terveydenhuollon palvelun tarjonnan eroavaisuudet asettavat ihmiset eriarvoiseen asemaan, sillä kuten aiemmin on todettu, kaikilla ei ole samoja mahdollisuuksia hyödyntää yksityisen terveydenhuollon palveluita.

*Suomessa testi ei ole ollut julkisella sektorilla yleisessä käytössä. Hietasen mukaan yksityisellä sektorilla testiä on potilaalle tarjottu, kun on tiedetty potilaan kuuluvan ryhmään, jossa sytostaattien hyödyistä ei ole varmuutta.*

*- - kyse on myös tasa-arvosta – kaikilla ei ole amerikkalaisten filmitähtien mahdollisuuksia teettää geenianalyyseja ja leikkauksia.*

Aineistossa pohditaan myös, onko rutiininomainen testaaminen kustannustehokasta hoitamista. Testiä kommentoidaan kalliiksi, mutta otetaan myös huomioon se, että myös turha hoitaminen on kallista. Geenitestin hinta tulisi lisäksi suhteuttaa yksilön kokemaan inhimilliseen kärsimykseen ja ottaa huomioon, että ylihoitaminen voi myös aiheuttaa turhia sairauspoissaoloja, jotka olisivat vältettävissä. Testin taloudellista kannattavuutta voidaan siis ajatella monesta näkökulmasta ja vaihtoehtokustannuksia tulee pohtia.

*Testi on kallis, muutamia tuhansia euroja. Hietanen huomauttaa, että myös sytostaattihoido on kallista hoitoa kaikkine haittoineen.*

*Se [testin hinta] pitäisi suhteuttaa siihen, että on myös tosi kallista sekä inhimillisesti että taloudellisesti hoitaa ihmisiä, jos hoidetaan turhaan.*

*Hintaa tärkeämpää on tietysti testin kyky kohentaa hoito eli mahdollisuus säästää potilaita raskailta haittavaikutuksilta tai toisaalta kohdentaa hoito niille, jotka sitä tarvitsevat haitoista huolimatta.*

Aineistossa esitetään esimerkki yksityisestä työterveyspalveluita tarjoavasta yrityksestä, joka keskittyy ennaltaehkäisevään terveydenhuoltoon. Yritys tekee yhteistyötä geenitestipalveluita tarjoavan yrityksen kanssa ja tarjoaa asiakkailleen mahdollisuuden ostaa geenitestejä alennettuun hintaan. Artikkelissa korostetaan, että testit ovat silti hintavia, eikä kaikilla ole taloudellisia mahdollisuuksia näihin palveluihin. Artikkelissa väläytetään myös uudenlainen ajatusta, jos yritys sisällyttäisikin geenitestipalvelut osaksi työterveyshuollon sopimusta.

*Käytännössä yhteistyö tarkoittaa, että Heltin työterveysasiakkaat saavat alennusta Negenin testipaketista. Lopullinen hinta asiakkaalle on kuitenkin 297 euroa, joten ilmaista touhu ei ole.*

*Yritys voi myös maksaa geenitestit työntekijöilleen, mikäli kokee riskikartoituksen tärkeäksi.*

Aineistosta nousee esiin huoli geenitiedon väärinkäytön mahdollisuudesta. Perimätieto kertoo etnisen taustan lisäksi sairausalttiuksista ja aineistossa nousi esiin muutamia katkelmia, missä korostettiin, ettei kukaan varmaankaan halua, että terveystiedot tulisivat ilmi työhaastattelussa, työnantajalle muussa yhteydessä tai vakuutusta ostaessa.

*Geenitieto paljastaa henkilökohtaisia asioita. Perimä kertoo muun muassa ihmisen etnisen taustan ja sen, mille sairauksille hän on altis. Moni tuskin haluaisi jälkimmäistä tietoa esimerkiksi työnantajansa tai vakuutusyhtiönsä käyttöön.*

*Tuskin kukaan haluaa, että tietoa riskiryhmistä voitaisiin käyttää työhaastatteluissa tai vakuutusta otettaessa. Aarnion mukaan voidaan jopa miettiä, olisiko ihmisen parempi olla tietämättä kaikista riskeistä.*

Tämä huoli kuitenkin todetaan aiheettomaksi aineistossa, sillä genomilakiin ollaan laatimassa rajoituksia nimenomaan rikostutkintaa, vakuutustoimintaa ja sukulaisuutta selvittävien osalueiden osalta. Lisäksi tämänhetkinen työelämän tietosuojalaki (759/2004) rajaa, ettei työnantajalla ole oikeutta edellyttää työntekijää osallistumaan geneettiseen tutkimukseen tai saada tietoonsa, onko työntekijälle tällaista tutkimusta tehty.

*Genomilakiin tulee suojauksia ja rajauksia. Genomikeskukseen tallennettua genomitietoa ei saisi käyttää esimerkiksi rikostutkintaan, vakuutustoimintaan tai yksinomaan vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämiseen.*

*Työelämän tietosuojalaki sanoo jo nykyisellään, että työnantajalla ei ole oikeutta edes tietää, onko työntekijälle tehty geneettistä tutkimusta.*

## 7 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Tällä hetkellä julkisen terveydenhuollon geenitestaus painottuu sairauden ehkäisyyn ja hoitoon. Geenitestejä tehdään sairauksien poissulkemistarkoituksessa ja diagnosoinnin apuna. Terveyttä edistäviä geenitestejä voidaan nähdä tulevaisuudessa terveydenhuollossa, mikäli ne todetaan tutkimuksissa toimiviksi ja poliittisilla toimilla edistetään niiden laajaa käyttöönottoa. Geenitestipalveluiden sisällyttäminen esimerkiksi työterveyshuoltoon voisi olla uusi tapa houkutellessa työntekijöitä yritykseen töihin. Geenitiedon vaikuttavuuden tutkiminen on arvokasta, sillä mikäli ihmiset muuttavat elintapojaan terveellisemmiksi, voi se parantaa väestön terveydentilaa ja siten keventää myös terveydenhuollon taakkaa. Haittojen tutkiminen on myös tärkeää, jotta hyödyt voidaan suhteuttaa haittoihin. Vaikka tutkimuskysymyksiä oli vain kaksi, tutkimustuloksia oli useita jokaista analyysin alalukua kohden.

### 7.1 Yhteenveto ja pohdinta tutkimustuloksista

Tutkimuskysymyksiä oli kaksi, joista ensimmäinen oli: millaisia mahdollisuuksia geenitesteille esitetään mediassa? Tulokset ensimmäiseen tutkimuskysymykseen keskittyivät aineistossa esiintyneisiin positiivisiin tuloksiin. Positiivisena nähtiin geenitestien luomat mahdollisuudet parantaa terveydenhuoltoa kohdistamalla hoitomuotoja ja sopivia lääkityksiä yksilöllistetyn lääketieteen avulla, minkä toivotaan myös vähentävän eriarvoisuutta. Sairauksien ennaltaehkäisyä pyritään parantamaan tunnistamalla geenitiedosta hyötyvät riskiryhmät varhaisemmassa vaiheessa. Taloudelliselta kannalta aineistossa korostettiin Suomen mahdollisuuksia kehittää geenitiedon tutkimus- ja yritys kenttää Suomessa. Tavoitteena on myös lisätä alan houkuttelevuutta ulkomailla ja lisätä työllisyyttä uusien professioiden muodostuessa.

Toinen tutkimuskysymys oli: millaisia huolia geenitesteihin liitetään mediassa? Tulokset toiseen tutkimuskysymykseen liittyivät tietoturvaan, eettisyyteen sekä testeistä saatavan tiedon lisäämään huoleen. Aineistossa nousi esiin huoli siitä, ovatko tiedot turvassa vai voidaanko niitä käyttää väärin. Geenitiedosta voi selvittää myös vakavia sairausriskejä, jotka eivät automaattisesti tarkoita sairastumista, mutta sairastumispelon kanssa joutuisi elämään loppuelämän, minkä ennakoitiin aiheuttavan stressiä ja ahdistusta. Testin hintaa pohdittiin suhteessa vaihtoehtokustannuksiin, joita aiheutuu sairauspäivistä, turhista hoidoista ja inhimillisestä kärsimyksestä. Eettisistä kysymyksistä isoimpana aineistossa korostui huoli kansalaisten eriarvoisuudesta. Mikäli geenitestejä ei saada julkisen terveydenhuollon käyttöön enenevässä

määrin, jäävät geenitestit vain yksityistä terveydenhuoltoa käyttävien hyväosaisten palveluiksi.

Tutkimustuloksista keskeisin mahdollisuuksia tarkastelemaan tutkimuskysymykseen korostaa sitä, kuinka väestöryhmien välistä eriarvoisuutta voisi olla mahdollista vähentää tuomalla geenitestit julkiseen terveydenhuoltoon. Tällä tavalla tietoisuus uudesta terveyden edistämisen menetelmästä lisääntyisi ja olisi kaikkien saatavilla sosioekonomisesta asemasta riippumatta. Keskeinen tutkimustulos huolia tarkastelemaan tutkimuskysymykseen liittyi myös eriarvoisuuden. Väestöryhmien välisen eriarvoisuuden pelätään lisääntyvän, mikäli terveyttä edistävät geenitestit ovat jatkossakin vain varakkaiden saatavilla. Johtopäätöksenä voidaan todeta, että eriarvoisuus liitetään mediassa sekä geenitestien mahdollisuuksiin että huoliin. On kuitenkin huomioitava, että alan tutkimus on yhä kesken, eikä testien hyödyllisyyttä ole vielä tieteellisesti todistettu ja suhteutettu niistä aiheutuviin haittoihin sekä kustannuksiin. Analyysin tulosten perusteella voidaan todeta, että mediassa tunnistetaan olemassa olevat seikat, jotka johtavat palveluiden eriarvoiseen saatavuuteen jo nyt sekä huomioidaan eriarvoisuuden lisääntymisen riskit.

Tutkimustulosten mukaan mediassa esitetään, että geenitietoa tulisi hyödyntää riskiryhmien löytämiseksi ja hoitokeinojen kohdistamiseksi heille. Tämän avulla voi olla mahdollista parantaa sairauksien ennusteita ja ennaltaehkäistä sairastumista, jos väestön elintapoja parantamalla riski sairastumiseen pienenee. Ongelmallista on, että geenitesteistä kiinnostuvat ihmiset, jotka elävät jo nyt terveellisesti ja ovat hyvässä kunnossa. Ja, koska näitä testejä ei julkisessa terveydenhuollossa tehdä tällä hetkellä, on riskiryhmien löytäminen ja motivointi terveellisiin elämäntapoihin vaikeaa toteuttaa. Johtopäätöksenä tähän onkin se, että terveet ja hyväosaiset ihmiset voivat parantaa ennestään hyvää terveydentilaansa omaehtoisesti, mutta testeistä enemmän hyötyvä väestöryhmä jää tällä hetkellä tällaisten palvelujen ulkopuolelle. Sosiaalipoliittisesta näkökulmasta tämä aiheuttaa merkittävää eriarvoisuutta väestöryhmien välillä. Samaan johtopäätökseen on tullut myös Saukko (2013, 57–59) aiemmassa tutkimuksessaan. Testien ostajat ovat etuoikeutetussa asemassa ja omaavat paremmat resurssit omasta terveydestä huolehtimiseen.

Geenitesteihin liitettiin huolenaiheena se, kuinka geenitieto voi aiheuttaa stressiä, huolta, ahdistusta tai jopa lamaanusta, eikä se silloin edistä terveyttä. Eettiseltä kannalta on tärkeää pohtia, milloin tiedosta on enemmän hyötyä kuin haittaa. Ihmisen geneettinen riski sairastua pysyy samana, teki hän geenitestiä tai ei. Testien ollessa yhä saavutettavampia, jäljelle jääkin

kysymys; haluammeko todella tietää? Mikäli vastaus on myönteinen, mitä ja kuinka tarkkaan haluamme tietää? Tutkimuksen tuloksista voidaan vetää johtopäätös, että geenitestejä, jotka testaavat vakavan perinnöllisen sairauden geenimutaatioita, ei kannata tehdä hetken mielijoh- teesta. Kun tieto on kerran hankittu, ei sitä enää voi pois ottaa tai unohtaa. Yksilö voi myös tehdä valinnan ja olla selvittämättä perinnöllistä alttiutta sairastua sellaisiin sairauksiin, joihin lääketiede ei tunne tällä hetkellä hoitoa tai parannuskeinoa.

Analyysin tuloksena näyttäytyy, kuinka oikein resursoitu ennakoiva terveydenhuolto auttaa kohdistamaan resursseja potilaille, jotka hyötyvät niistä eniten. Mikäli ennaltaehkäisevät ter- veystoimet todetaan toimiviksi, vähentää se sairaanhoidon tarvetta, joten kyse on myös talou- dellisesta hyödystä. Samaan johtopäätökseen ovat tulleet myös Palotie ym. (2019) FinnGen- tutkimuksessaan. Ylihoitaminen ja tehoton lääkehoito ovat myös kansantaloudellinen ongel- ma, sillä kyse on Kelan korvaamasta sairauden hoidosta ja "väärin" hoitaminen voi aiheuttaa negatiivisia vaikutuksia yksilöiden terveyteen, mikä puolestaan aiheuttaa lisää kustannuksia yhteiskunnan maksettavaksi. Sekä aineistossa että aiemmassa tutkimuksessa (Palotie ym. 2019) tuodaan ilmi, kuinka terveellisiin elämäntapoihin motivoituminen voi olla vaikeaa ja geneettinen riskitieto saattaa toimia tehokkaampana motivointikeinona kuin tavallinen ter- veysvalistus.

Yksilöllistetyn terveydenhuollon merkitystä yksilölle korostetaan tutkimustuloksissa. Oikean hoidon, sopivan lääkityksen ja annostuksen löytäminen nopeasti säästävät potilasta turhilta hoitokokeiluilta ja voi auttaa potilasta pääsemään nopeammin hoitoon, mikäli esimerkiksi säännöllisten seulontojen avulla sairastuminen havaitaan ajoissa. Analyysin tuloksien mukaan inhimillisen kärsimyksen säästäminen esitetään merkityksellisenä arvona potilaan hoidossa. Samaa ovat aiemmassa tutkimuksessa korostaneet myös Palotie (2019) ja Pennanen ym. (2021).

Tutkimustuloksissa korostetaan samoja teemoja kuin Genomistrategiassa (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus 2015), kuinka Suomi pyrkii parantamaan markkina-asemaansa geenitutkimuksen alalla. Suomen kattavia potilastie- torekestereitä, ainutlaatuista geeniperimää ja innokasta ja luottavaista suhtautumista tutkimus- ta kohtaan pidetään erittäin houkuttelevana kokonaisuutena geenitutkimuksen näkökulmasta. Suomalaisten teknisen ja lääketieteellisen osaamisen yhdistäminen suomalaisten ja ulkoma- laisten tutkijoiden osaamiseen luo aidon mahdollisuuden keskittää alan tutkimus Suomeen ja kehittää Suomesta yksi geenitutkimuksen kärkimaista. Mikäli Suomesta onnistutaan kehittä-

mään geenitutkimuksen kärkimää, tulee se lisäämään työllisyyttä usealla toimialalla. Tutkijoita Suomesta ja ulkomailta tarvitaan lisää kehittyvän tieteenalan parissa työskentelyyn. Myös uudet organisaatiot, kuten genomikeskus tulevat työllistämään ihmisiä. Terveystieteiden henkilökuntaa täytyy kouluttaa genomitiedon ymmärtämiseen ja hyödyntämiseen. Tätä tarvetta on jo ennakoitu luomalla uusia korkeakoulututkintoja, joista kerroin luvussa 3.6.1. Genomilääketieteen kehittämiseksi on ennustettu jopa Nokian kaltaista kansainvälistä menestystarinaa. Alan kehittymisen myötä geenitiedon lisääminen koulutuksessa ja terveydenhuollossa työskenteleville nähtiin tärkeänä ja ennakoitiin, että uusia ammattikuntia tullaan tarvitsemaan geenitiedon tulkitsemiseen.

Yksi merkittävistä alalla kehittymisen edellytyksistä on tutkimustulosten mukaan eri sektorien yhteistyö. Yhdistämällä rahoitus, osaaminen, tutkimusjoukko sekä resurssit tutkimuksen tekemisen, nopeutetaan lääkkeiden ja uusien hoitomuotojen saamista markkinoille. Julkisilla toimijoilla ei ole tarvittavaa rahoitusta tai resursseja lääkekehitykseen. Yksityisen sektorin on puolestaan hankalampaa kerätä tutkimusjoukko laajoihin tutkimuksiin. Resurssien yhdistämisellä on mahdollista tehostaa sekä nopeuttaa tutkimusta ja kehitystä, jolloin tulokset ovat nopeammin kaikkien hyödynnettävissä, ei vain yksityisen sektorin asiakkaiden. Tämän takia tutkimusyhteistyössä on kyse myös kansalaisten yhdenvertaisuudesta, mikäli yhteistyön avulla voidaan taata kaikkien kansalaisten hyötyminen tutkimuksesta. Yhteistyön merkityksen tärkeyttä korostetaan aineistossa erityisesti koronakriisin hoitamisen osalta. Eri sektorien yhteistyötä testataan käytännössä parhaillaan käynnissä olevissa tutkimushankkeissa, joita ovat esimerkiksi FinnGen-hanke (Palotie ym. 2019) ja THL:n koordinoima Genomiikka terveydenhuoltoon (P6) -hanke (Finnish institute for health and welfare 2019). Hankkeiden varsinaisena tavoitteena on tutkia, parantavatko ihmiset elintapojaan saadessaan geenitietoa terveydestään ja paraneeko väestön terveydentila yleisellä tasolla sen takia. Aineistossa korostetaan, että mikäli geenitestien hyödyllisyys terveyttä edistävänä tekijänä todetaan, olisi niiden tuominen julkiseen terveydenhuoltoon järkevää taloudellisten seikkojen lisäksi myös eriarvoisuutta vähentävänä toimena.

Geenitutkimus on ehdottomasti maailmanlaajuisessa mittakaavassa eliittilääketiedettä, johon kaikilla ei ole mahdollisuutta. Se ei suoranaisesti edistä esimerkiksi kehitysmaiden lääketieteen kehittymistä tai paranna elinoloja alueilla, joilta puuttuu jopa perusterveydenhuolto. Kehitystä ei kuitenkaan voi pysäyttää vain sen takia, että toisaalla on tarvetta toisenlaiselle kehitykselle. Kehitysmaat pääsevät hyötymään genomilääketieteen tuomista edistyksistä, kunhan

ne on todettu toimiviksi kehittyneissä maissa. Ei toki ole yksiselitteistä vastausta, onko oikein kohdistaa resursseja lääketieteen hienosäätöön länsimaissa, kun toisaalla olisi tarve perustason lääketieteelliselle osaamiselle. Näiden ei kuitenkaan tarvitse sulkea toisiaan pois. Väestön ikääntyessä länsimaissa kasvaa kysyntä geenitutkimukselle huimaa vauhtia.

Yksi merkittävimmistä tutkimustuloksista on aineistossa esiintyvä huoli terveyden eriarvoisuuden lisääntymisestä. Tällä hetkellä geenitestit ovat hyväosaisten kuluttajien mahdollisuus panostaa terveyteensä. Hyvinvointiyhteiskunnassa kaikkien yhdenvertainen palvelusaanti tulisi taata. Tällä hetkellä mahdollisuudet terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen ovat runsaammat sosioekonomisesti paremmassa asemassa olevilla ihmisillä ja tämä todetaan myös aiemman tutkimuksen (Saukko 2013) valossa. Rakenteellisiin ongelmiin täytyy puuttua demokratian tasolla, jotta voidaan loiventaa yhteiskunnan eriarvoistumiskehitystä. Viime aikoina on keskusteltu keskiluokkaisten psykoterapiassa käymisestä ja kuinka suuri osa apua tarvitsevista jää kyseisen palvelun ulkopuolelle. Psykoterapiaan pääseminen vaatii resursseja jaksamisen lisäksi taloudellisesti, jonka lisäksi kuntoutuspsykoterapiapäätöksen myöntämiselle on tiettyjä edellytyksiä, joiden on täytyttävä. Tutkimusten mukaan psykoterapiapalveluita käyttävät eniten keskiluokkaiset, aivan kuten geenitestipalveluita. Ei kuitenkaan auta syyllistää keskiluokkaisia, etteivät kaikki saa palveluita, sillä kyse on rakenteellisesta ongelmasta järjestelmässä, ei yksilöiden ratkaistavissa olevasta ongelmasta. Tämä pätee niin psykoterapiaan kuin geenitesteihin. Hoitoon ja ennaltaehkäisyyn panostamisen merkityksen hyvinvoinnin ja terveyden edistäjänä ovat havainneet myös Kauhanen ym. (2013), ja näillä toimilla voi olla positiivinen vaikutus esimerkiksi ihmisten työssäjaksamiseen ja siten kansantalouteen. Tutkimustulosten ja julkisen keskustelun perusteella voidaan tehdä johtopäätös, että mediassa tunnustetaan yksilöiden sosioekonomisen aseman merkitys terveyden edistämisen mahdollistavana tekijänä. Panostamalla taloudellisia resursseja ihmisten hyvinvointiin ja terveyteen, jaksavat ihmiset olla tuottavia työntekijöitä, jotka tarvitsevat vähemmän terveydenhuollon palveluita. Hyvinvointivaltion tehtävä on tukea kaikkia ihmisiä työkykyyn tai sosiaaliseen statukseen katsomatta. Ennaltaehkäiseviin palveluihin panostamalla voitaisiin parantaa koko väestön terveydentilaa ja hyvinvointia, jolla olisi merkittävä yhteiskunnallinen vaikuttavuus.

Myös yksityisen ja julkisen puolen välistä eettistä tasapainoa voi pohtia, onko se oikeudenmukainen. Saako potilas halutessaan esimerkiksi farmakogeneettisen geenitestin julkisen terveydenhuollon kautta – tuskin? Entä saako potilas sen, jos hän on jo kokeillut useita lääkevalmisteita tai -annostusta, eikä sopivaa ole löytynyt tai hän muuten hyötyisi farmakogeneetti-



sestä testauksesta – toivottavasti. Yksityisen terveydenhuollon parissa näitä testejä voi teettää kuka tahansa, joko ilman lähetettä tai lääkärin läheteellä, jolloin potilaalla on oikeus Kelan maksamaan lääkekorvaukseen (kelakorvaus). Kuluttajan täytyy punnita, ovatko tarjotut palvelut hänelle itselleen tarpeellisia. Onko kuitenkin oikeudenmukaista, että potilaan täytyy haakeutua yksityisen terveydenhuollon pariin, mikäli haluaa saada parasta mahdollista hoitoa kohtuullisessa ajassa?

Eettisyyttä peräänkuulutetaan monelta taholta ja toivottava näkökulma eettisen pohdinnan osalta olisi myös palveluntarjoajien eettisyys. Luvataanko markkinoinnilla liikvoja ja onko markkinointi jopa liian räikeää ja tunteisiin vetoavaa? Kuluttajan kannattaa tutkimustulosten mukaan suhtautua lähtökohtaisesti varauksella lähes kaikkiin kaupallisiin testeihin ja ottaa selvää mistä on kyse, ennen testien tilaamista. Esimerkiksi suoliston mikrobiomia analysoivat tutkimukset ovat yleistymässä, mutta toistaiseksi niillä ei vielä tee juuri mitään. Tiede ei vielä tunnista, millainen on "normaali" ihmisen mikrobiomi, eikä tuloksien vertailu ole siis mielekäästä tai luotettavaa.

Eettiset käsitykset moraalisesti hyväksyttävistä toimista myös muuttuvat ajan ja yhteiskunnan muuttuessa. Esimerkiksi koeputkihedelmöitys nähtiin 70–80-luvulla vielä eugeniikkana, mutta nyt jo yleistä ja hyväksyttyä, sillä sen hyödyt ylittävät haitat. Koronaviruspandemian myötä voi herätä kysymys, pitäisikö infektioalttiutta tietyille sairauksille poistaa, mikäli se olisi mahdollista tehdä turvallisesti. Perimän muuttaminen pysyvästi on kuitenkin yksi niistä asioista, joita tiedeyhteisö ei ole valmis tekemään.

Tietoturvan osalta tutkimustuloksena nousee esiin mediassa esitetty alan toimijoiden ristiriitainen suhtautuminen. Lainsäädännöllä pyritään turvaamaan tietojen käsittelyä, mutta aineistossa esitettiin vastakkaisia näkemyksiä geenitietoja hyödyntävien tahojen motiiveista. Lainsäädännöllä on aineiston mukaan tällä hetkellä turvattu yritysten toiminta ja tutkimuksen tekeminen, minkä pelätään aiheuttavan se, että lääkeyhtiöitä kiinnostaa vain tuotekehitys, eikä tutkimustyön avulla kansalaisten terveyden edistäminen. Konkreettisin tutkimustulos geenitietojen käsittelyn tietoturvallisuudesta muistuttaa, ettei mikään laki tai käytäntö voi taata tietoturvallisuutta, vaan se on asia, josta pitää huolehtia käytännön toimin joka päivä. Heeney ym. (2011), Jeong (2018, 362) ja Turrini & Prainsack (2016, 7) tutkimusten mukaan ihmiset pitävät tietoturvaa tärkeänä asiana ja toivovat yritysten huolehtivan asiakkaidensa arkaluonteisista terveystiedoista.

Erilaisten käyttöehtojen myötä yritykset voivat vaatia kuluttajaa hyväksymään tietojen luovutuksen tutkimus- ja kehityskäyttöön. Yritysten näkökulmasta geenitiedon luovutus tutkimus- ja kehityskäyttöön on kuitenkin loogista ja tarpeellista. Kyse on yritystoiminnasta, jonka liike-toiminta ja kasvuedellytykset perustuvat kasvaviin tietovarantoihin. Testien tarjoamat verrok-kiryhmät on kerättävä jotenkin, jotta testituloksia voisi vertailla keskenään. Mikäli yritys ei tallentaisi asiakkaidensa geenitietoja tutkimus- ja kehityskäyttöön, miten ne voisivat luoda verrokkiryhmiä, jotta niiden tulokset ovat edes jokseenkin luotettavia? Kriittinen ja tarkka kannattaa olla siinä, mihin tietonsa luovuttaa ja sitoutuuko yritys esimerkiksi siihen, ettei se myy dataansa eteenpäin.

Tietoturvasta huolehtiminen on yhteiskunnallisesti merkittävää, jotta kansalaisten tietoja ei joutuisi tietomurtojen kohteeksi ja sen myötä aiheutuisi ongelmia. Viime aikoina monet suomalaisten terveystiedot ovat joutuneet tietomurtojen kohteeksi, mikä on nostanut yritysten tietoturvan esille mediassa.

Aineistosta ja aiemmasta tutkimuskirjallisuudesta nousi esiin suunnitelma siitä, kuinka tulevaisuudessa jokaisesta ihmisestä tallennetaan koko genomi sirulle. Tältä sirulta voitaisiin aina tarvittaessa hakea tietoja, mutta koko perimää ei analysoidaisi, ellei se olisi nimenomaan potilaan hoidon kannalta välttämätöntä. Sirun analysointi korvaisi verinäytteiden tarvetta sellaisissa tutkimuksissa, joissa ei tarkastella sen hetkistä terveydentilaa vaan perimää, joka on pysyvää tietoa. Geenisirulta voitaisiin laatia potilaan sairastumisriskit, jolloin terveellisiin elintapoihin ohjaaminen voisi tapahtua mahdollisimman nuorella iällä ja yksilöllistetysti. Jokaisen kansalaisen geenisiru on vielä melko kaukana tulevaisuudessa ja se vaatisi myös paljon eettistä pohdintaa, millaisia tautiriskejä sirulta analysoidaisiin ja suostuvatko kansalaiset tällaiseen toimintaan.

Tutkimuksen alussa sivuttiin koronaviruspandemian geenitutkimusta. Tutkimuksissa tutkittaville on tehty koko genomien laajuinen assosiaatiotutkimus (GWAS). *COVID-19 host genetics initiative* -tutkimusryhmä on löytänyt ainakin kuusi geenialuetta, jotka ovat immuunipuolustuksen ja keuhkojen toiminnan niin kutsuttuja riskigenejä ja altistavat vakavalle koronataudille. Tutkimusryhmä on myös havainnut O-veriryhmän lievän suojaavan vaikutuksen sairastumiselle. (Pathak 2020; Vadgama 2021.) On tärkeää huomioda, että tieto on vielä varsin alustavaa eikä sen perusteella voida yksinään arvioida yksilöiden sairastumisriskiä ylipäätään tai vakavaan tautimuotoon sairastumista. Vadgaman (2021) mukaan tutkimustulosten avulla

on pystytty löytämään lääkkeitä, jotka toimivat joissain koronavirusinfektion vakavissa muodoissa.

Vadgama korostaa kuitenkin, että GWAS-tutkimus eli potilaan "geneettinen profiili" pitäisi olla etukäteen tiedossa, jotta oikea lääkitys olisi mahdollista kohdentaa potilaalle. Mikäli kansalaisista olisi analysoituna geneettinen profiili, voisimme löytää ne ihmiset, jotka kuuluvat geeniensä takia riskiryhmään. Koronaviruspandemian kaltaisilla tapahtumilla on tapana vaikuttaa eniten sosioekonomisesti heikoimmassa asemassa oleviin ihmisiin. Vadgama korostaa, että geneettisten riskitekijöiden tutkimisen lisäksi terveyseroja korostavien sosioekonomisten tekijöiden tutkiminen on yhtä tärkeää. Genetiikan avulla saamme työkaluja, mutta käytettävissä olevien resurssien oikeudenmukainen jakaminen täytyy päättää muualla. (Vadgama 2021.) Jos tutkimuksella saadaan kerättyä tietoa siitä, kuinka osalla ihmisistä on geneettinen riski kehittää vakavia oireita, auttaa se hoidon priorisoinnissa. Tehotonta hoitoa voidaan välttää ja toimivaa kohdistaa paremmin.

## **7.2 Tutkimuksen rajoitusten pohdinta ja jatkotutkimusehdotukset**

Tutkimuksen lopputulosta tarkastellessa on muistettava, että tutkimus on tekijänsä näköinen. Tutkimuksen tekijä on tehnyt aktiivisia valintoja läpi prosessin, mikä johtaa siihen, että toisen henkilön suorittamana sama tutkimus todennäköisesti tuottaisi jokseenkin erilaisia johtopäätöksiä. Tutkimuksen tekijä joutuu itse ratkaisemaan, mitä asiaa tai ilmiötä hän haluaa tarkastella, mistä näkökulmasta, millä välineillä ja kuinka laajasti. Jonkun muun käsissä sama aineisto muovautuisi erinäköiseksi erilaisten pelkistysten, teemoitteluiden ja luokittelujen takia. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 105.) Aineistoa olisi voinut analysoida myös diskurssianalyysillä, jolloin tutkimustuloksista olisi voinut tulla syvällisempiä ja niitä olisi voinut tulkita erilaisesta näkökulmasta.

Aihe on melko uusi niin yhteiskuntatieteellisen tutkimuksen kentällä kuin arkielämässä. Tämän takia työssä on varmasti sellaisia sisällöllisiä puutteita, jotka paikkaantuisivat tulevien vuosien kuluessa. Tästä tutkimuksesta olisi tullut varsin erilainen, mikäli se olisi laadittu genomilain säätämisen jälkeen. Mediassa on odotettavissa runsaampaa geenitietoon liittyvää julkaisua jälleen koronakriisin laannuttua ja genomilainsäädännön astuttua voimaan.

Mikäli tutkimusaineistona olisi käytetty jotakin muuta mediaa, olisivat tutkimustulokset todennäköisesti olleet suppeammat. Helsingin Sanomat valikoitui aineistoksi siinä julkaistujen

geenitutkimusta käsittelevien artikkelien laajuuden takia. Aineiston yleistettävyyden kannalta täytyy huomioida, että Helsingin Sanomat on kaupallinen media, jonka lukijoista merkittävä osa asuu pääkaupunkiseudulla ja joista monet kuuluvat jollain määritelmällä hyväosaisiin tai keskiluokkaan. Kohdeyleisöllä on varmasti vaikutusta siihen, minkälaisia artikkeleita media päättää julkaista, mikä mahdollisesti selittää, minkä takia geenitutkimuksesta ei julkaista artikkeleita pienempien paikkakuntien lehdissä juurikaan.

Tämä tutkimus keskittyi analysoimaan median luomia mielikuvia geenitutkimuksesta. Tutkimuksen teon myötä on herännyt ideoita jatkotutkimuksista. Jos nyt aloittaisin tutkimuksen teon, valitsisin aiheeksi todennäköisesti farmakogeneettisten testien saatavuuden tarkastelun julkisessa terveydenhuollossa. Pyrkisin selvittämään miten paljon farmakogeneettisiä testejä tällä hetkellä tehdään valtakunnallisesti julkisessa terveydenhuollossa ja onko siinä alueellista vaihtelua eli ovatko potilaat mahdollisesti eriarvoisessa asemassa hoitokäytäntöjen toteutumisen suhteen. Aiemman tutkimuksen perusteella julkisessa terveydenhuollossa tehtyjen farmakogeneettisten testien määrä on melko vähäinen. Laajemmalla testaamisella voisi olla merkittäviä yhteiskunnallisia vaikutuksia niin täsmällisemmän hoidon kuin taloudellisten säästöjen myötä. Tätä tutkimusaihetta en kuitenkaan olisi päätenyt valitsemaan tutkielman alussa vaan idea on kypsynyt tutkimuksen teon aikana. Tästä syystä näen tutkimusaiheen valinnan olleen sopiva päätyessäni keskittymään aiheen yleisluonteiseen tarkasteluun. Tutkimuksesta olisi voinut saada syvällisempiä tuloksia rajaamalla tutkimuskysymystä enemmän, mutta koen, että tutkimuksen tekijänä, minulla ei olisi ollut valmiuksia aiheen yksityiskohtaisempaan tarkasteluun. Lisäksi eriarvoisuusnäkökulma on toiminut aiheen punaisena lankana sosiaalipoliittisen näkökulman säilyttämisessä, ja tämä olisi voinut häivyttää liikaa tutkimuskysymysten rajaamisella.

Genomikeskuksen perustamisen ja genomistrategian tehokkaamman käyttöönoton myötä on oletettavaa, että myös geenitestien tekeminen julkisessa terveydenhuollossa lisääntyy, mutta se voi viedä vielä joitain vuosia aikaa. Toivottavasti ei kuitenkaan vuosikymmeniä. Tämä kuitenkin tulee vaatimaan terveydenhuollon muutosta ennaltaehkäisevämpään suuntaan sekä tietoisuuden ja rahoituksen lisäämistä. Julkisessa keskustelussa käydään jatkuvaa kiistaa siitä, mihin on tarpeellista ohjata rahaa ja mihin on varaa. Ennaltaehkäisevän terveydenhuollon on todettu olevan kustannustehokkaampaa kuin sairaanhoidon, joten yksittäisenä kansalaisena tuntuu toisinaan käsittämättömältä, miten vähän ennaltaehkäisevään terveydenhuoltoon lopulta panostetaan. Julkinen talous tasapainottelee kuitenkin jatkuvasti pakollisten terveystenno-

jen kanssa (Kauhanen ym. 2013, 116), minkä takia yhtäkkistä muutosta on mahdotonta tehdä ilman tuntuvaan rahoituksen lisäämistä.

### **7.3 Loppusanat**

Tämän hetkistä tutkimuksista ei välttämättä voida hyödyntää täyttä potentiaalia juuri tutkitaville ihmisille, sillä tutkimukset ovat yhä kesken ja tietoa karttuu jatkuvasti lisää. Tänä päivänä tehty tutkimus tulee hyödyttämään tulevia sukupolvia, aivan kuten me hyödymme tänä päivänä aiemman sukupolven antamasta panoksesta lääketieteen kehitykseen. Yhteiskunnallisesti tutkimuksiin osallistumisessa on ylisukupolvisen osallisuuden aspekti mukana, sillä me voimme hyödyttää seuraavaa sukupolvea antamalla esimerkiksi biopankkiin veri- ja kudoksetäytteitä.

Tutkimus ja sääntely ovat tärkeitä monestakin syystä. Ihmiset ovat kiinnostuneita itsensä mittaamisesta ja selvittämään terveyteensä vaikuttavia tekijöitä. Vaikka geenitestit eivät päätyisi julkisen terveydenhuollon käyttöön laajemmassa mittakaavassa, tarvitaan sääntelyä siitä huolimatta, sillä ihmisten kiinnostus ja testien teettäminen omaehtoisesti ei ole loppumassa, päinvastoin. Geenitutkimus etenee joka tapauksessa. Eriarvoisuuden ennaltaehkäisemiseksi olisi tärkeää, että hankkeet ja tutkimus etenevät valtiollisella tasolla. Geeniriskitiedolla on potentiaalia motivoida ihmisiä elintapamuutoksiin ja edistää väestön terveyttä, mutta se vaatii tehokkaita ja toimivia käytäntöjä.

## LÄHTEET

Aarden, Erik (2016) Translating genetics beyond bench and bedside: A comparative perspective on health care infrastructures for ‘familial’ breast cancer. *Applied & Translational Genomics* 11, 48–54.

Aittomäki, Kristiina & Perola, Markus (2016) Genomitieto arkipäivän haasteena. Teoksessa Jukka Moilanen (toim.) *Lääketieteellinen genetiikka*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Anttonen, Anneli & Sipilä, Jorma (2000) *Suomalaista sosiaalipolitiikkaa*. Tampere: Vastapaino.

Bergström, Erika (2021) Genomilaki. Eduskunta. [https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kotimainen\\_oikeus/LATI/Sivut/genomilaki.aspx](https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kotimainen_oikeus/LATI/Sivut/genomilaki.aspx). Luettu 11.4.2021.

Biopankkilaki 688/2012. <https://finlex.fi/fi/laki/alkup/2012/20120688>. Luettu 13.12.2020.

Bowles & Gintis (2002) The Inheritance of Inequality. *Journal of Economic Perspectives* 16:3, 3–30.

EASAC (2017) Genome editing: scientific opportunities, public interests and policy options in the European Union. European Academies Science Advisory Council: EASAC policy report 31.

Erola, Jani (2009) Sosiaalisen aseman periytyvyys ja terveys – tulokset, teoriat ja tulevaisuus. *Sosiaalilääketieteen aikakauslehti* 46, 3–13.

EU:n yleinen tietosuoja-asetus (EU 679/2016). <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FI/TXT/HTML/?uri=CELEX:32016R0679&from=FI>. Luettu 13.12.2020.

Fimea (2021) Biopankkien ohjaus ja valvonta Fimeassa. <https://www.fimea.fi/valvonta/biopankit/biopankkien-ohjaus-ja-valvonta-fimeassa>. Luettu 9.4.2021.

Findikaattori (2020) Elinajanodote. Tilastokeskus. <https://findikaattori.fi/fi/table/46>. Luettu 12.2.2020.

Finnish institute for health and welfare (2019) P6 – Genomics to Healthcare. Project plan, draft 5.9.2019.

Geenitestit (2021) Suomen Lääkäriliitto. <https://www.laakariliitto.fi/laakarin-etiikka/hoidon-erityiskysymyksiä/geenitestit/>. Luettu 2.3.2021.

GeneRISK (2021) Vakava vai lähes oireeton? GeneRISK-tutkimuksessa selvitetään COVID-19-taudin vakavuuteen vaikuttavia tekijöitä. <https://www.generisk.fi/uutiset/vakava-vai-l%C3%A4hes-oireeton-generisk-tutkimuksessa-selvitet%C3%A4%C3%A4n-covid-19-taudin-vakavuuteen>. Luettu 22.3.2021.

Genetic and Genomic Counselling (2021) Tampereen korkeakouluyhteisö. <https://www.tuni.fi/fi/tule-opiskelemaan/genetic-and-genomic-counselling>. Luettu 18.4.2021.

Harjula, Minna (2007) *Terveyden jäljillä: Suomalainen terveystieteiden politiikka 1900-luvulla*. Tampere: Tampere University Press.

Haukkala Ari & Vornanen Marleena & Halmesvaara Otto & Konttinen, Hanna & Perola, Markus & Kääriäinen, Helena & Jallinoja, Piia & Aktan-Collan, Katja (2018) Suomalaisien geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon. *Duodecim* 134:11, 1187–1195.

Heeney, Catherine & Hawkins, Naomi & de Vries, Jantina & Boddington, Paula & Kaye, Jane (2011) Assessing the privacy risks of data sharing in genomics. *Public Health Genomics* 14:17–25. doi: 10.1159/000294150

Heikkilä, Mari (2020) Geenitieto avaa uuden ulottuvuuden — suomalaisilla on erityisasema alan tutkimuksessa. Suomen lääketieteen säätiö. <https://laaketieteensaatio.fi/geenitieto-avaa-uuden-ulottuvuuden-suomalaisilla-on-erityisasema-alan-tutkimuksessa/>. Luettu 14.11.2020.

Huttunen, Jussi (2014) Nainen elää miestä pitempään, mutta miksi? *Duodecim*. [https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=kol00301](https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=kol00301). Luettu 7.2.2020.

Jeong, Gicheol (2018) Public preferences regarding adoption of personal genomic testing based on best–worst scaling. *Health Policy and Technology* 7:4, 358–365.

Kauhanen, Jussi & Korhonen, Maarit & Erkkilä, Arja & Myllykangas, Markku & Pekkanen, Juha (2013) *Kansanterveystiede*. Helsinki: Sanoma Pro.

Karvonen, Sakari (2015) Eriarvoisuuden erittelyä. *Yhteiskuntapolitiikka* 80:2, 194–196.

Karvonen, Sakari & Kestilä, Laura & Mäki-Opas, Tomi (toim.) (2017) *Terveyssosiologian linjoja*. Helsinki: Gaudeamus.

Kaye, Jane (2008) The regulation of direct-to-consumer genetic tests. *Human Molecular Genetics* 17:2, 180–183.

Kääriäinen, Helena (2020) Geenitestausta. Kustannus Oy Duodecim. [https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=dlk01176](https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk01176). Luettu 9.12.2020.

Lahelma, Eero & Rahkonen, Ossi (2017) Sosiaalinen rakenne ja terveys. Teoksessa Sakari Karvonen & Laura Kestilä & Tomi Mäki-Opas (toim.) *Terveyssosiologian linjoja*. Helsinki: Gaudeamus, 19–39.

Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä 552/2019. <https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2019/20190552>. Luettu 10.11.2020.

Laki yksityisyyden suojasta työelämässä 759/2004. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2004/20040759>. Luettu 11.11.2020.

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta 488/1999. <https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1999/19990488>. Luettu 10.11.2020.

Leminen, Arto (2006) Perinnöllisyyden merkitys gynekologisissa syöväissä - miten riskihenkilöt löydetään? *Duodecim* 122:19, 2394–2400.

Lethimonnier, F. & Levy, Y. (2018) Genomic medicine France 2025. *Annals of Oncology* 29:4, 783–784. doi:10.1093/annonc/mdy027

Nordgren, A. & Juengst, E. T. (2009) Can genomics tell me who I am? Essentialistic rhetoric in direct-to-consumer DNA testing. *New Genetics and Society* 28:2, 157–172. DOI: 10.1080/14636770902901595

Nykänen, Pekka (2017) Tylsät geenit. *Lääkärilehti* 72:33, 1692–1694.

Palotie, Aarno (2019) FinnGen – tutkimusmatka suomalaisten perimään. Geenikartta – tie terveyteen -seminaari. Tampereen yliopisto. 24.10.2019.

Palotie, Aarno & Kaunisto, Mari & Harju, Jarmo & Pitkänen, Kimmo & Perola, Markus & Jalanko, Anu (2019). FinnGen-tutkimuksen lupaukset. *Duodecim* 135:10, 987–996.

Palveluvalikoima (2021) Sosiaali- ja terveysministeriö. <https://palveluvalikoima.fi/> Luettu 21.3.2021.

Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. (2015) Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2015:24.

Pathak, Gita (2020) Disentangling the Molecular Relationships Underlying COVID-19 Severity. *COVID- 19 hg*. <https://www.covid19hg.org/blog/2020-10-28-twas-working-group/>. Luettu 14.11.2020.

Paul, Diane (1992) Eugenic Anxieties, Social Realities, and Political Choices. *Social research* 59:3, 663–683.

Pennanen, Elisa & Laitinen, Kirsti & Ojala, Raimo (2021) Farmakogeneettiset testit lääkehoidon tukena. *Duodecim* 137:5, 525–532.

Perola, Markus (2011) Miten suomalaisten geeniperintö yhdistyy tautiperintöön? *Suomen Lääkärilehti* 66:1–2, 31–35.

Rajantie, Jukka (2010) Mitä suomalaisen lääkärin tulee tietää talassemioista. *Duodecim* 126:10, 1137–1144.

Richards, Sue & Aziz, Nazneen & Bale, Sherri & Bick, David & Das, Soma & Gastier-Foster, Julie & Grody, Wayne W & Hegde, Madhuri & Lyon, Elaine & Spector, Elaine & Voelkerding, Karl & Rehm, Heidi L. (2015) Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *American College of Genetics and Genomics* 17:5, 404–423.

Sanoma (2020) Sanoma Media Finland. <https://www.sanoma.fi/keita-olemme/>. Luettu 16.11.2020.

Saukko, Paula (2013) State of play in direct-to-consumer genetic testing for lifestyle-related diseases: market, marketing content, user experiences and regulation. *Proceedings of the Nutrition Society* 72:1, 53–60. doi:10.1017/S0029665112002960



Smit, Amelia K. & Keogh, Louise A. & Hersch, Jolyn & Newson, Ainsley J. & Butow, Phyllis & Williams, Gabrielle & Cust, Anne E. (2015) Public preferences for communicating personal genomic risk information: a focus group study. *Health expectations* 19:6, 1203–1214. doi: 10.1111/hex.12406

Solantaus, Tytti & Paavonen, E. Juulia (2009) Vanhempien mielenterveyshäiriöt ja lasten psykiatriset ongelmat. *Duodecim* 125:17, 1839–1844.

STM (2019) Terveyden edistäminen. <https://stm.fi/terveyden-edistaminen>. Luettu 11.2.2020.

Suomalainen, Kirsi (2013) Genomitiedon lyhyt sanasto. Sitra. <https://www.sitra.fi/artikkelit/genomitiedon-lyhyt-sanasto/>. Luettu 20.4.2020.

Suomen biopankit (2021) Mikä on biopankki? <https://www.biopankki.fi/mika-on-biopankki/>. Luettu 9.4.2021.

Tarkiainen, Lasse & Martikainen, Pekka & Peltonen, Riina & Remes, Hanna (2017) Sosiaaliryhmien elinajanodote-erojen kasvu on pääosin pysähtynyt. *Suomen lääkirilehti* 72:9, 588–593.

Taskutilasto 2020 (2020) Helsinki: Kela. [https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/316210/Taskutilasto\\_2020.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/316210/Taskutilasto_2020.pdf?sequence=1&isAllowed=y). Luettu 20.6.2020.

The Nuffield Council on Bioethics (2018) *Genome editing and human reproduction: social and ethical issues*. London: Nuffield Council on Bioethics.

Therborn, Göran (2014) *Eriarvoisuus tappaa*. Tampere: Vastapaino.

THL (2019a) Eriarvoisuus. <https://thl.fi/fi/web/hyvinvointi-ja-terveyserot/eriarvoisuus>. Luettu 14.1.2020.

THL (2019b) Yleistietoa kansantaudeista. <https://thl.fi/fi/web/kansantaudit/yleistietoa-kansantaudeista>. Luettu 13.4.2021.

THL (2020a) Koronavirus COVID-19. <https://thl.fi/fi/web/infektiotaudit-ja-rokotukset/taudit-ja-torjunta/taudit-ja-taudinaiheuttajat-a-o/koronavirus-covid-19>. Luettu 3.7.2020.

THL (2020b) THL selvittää yksilöllistä alttiutta sairastua vaikeaan koronavirusinfektioon. <https://thl.fi/fi/-/thl-selvittaa-yksilollista-alttiutta-sairastua-vaikeaan-koronavirusinfektioon?redirect=%2Ffi%2Fweb%2Finfektiotaudit-ja-rokotukset%2Ftaudit-ja-torjunta%2Ftaudit-ja-taudinaiheuttajat-a-o%2Fkoronavirus-covid-19>. Luettu 3.7.2020.

Tietolupaviranomainen Findata (2020) THL. <https://thl.fi/tilastot-ja-data/aineistot-japalvelut/tietolupaviranomainen-findata>. Luettu 9.1.2020.

Tietosuojalaki 1050/2018 . <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2018/20181050>. Luettu 13.12.2020.

TietosuojaValtuutetun toimisto (2020) Pseudonymisoidut ja anonymisoidut tiedot. <https://tietosuoja.fi/pseudonymisointi-anonymisointi>. Luettu 21.2.2020.

Tuomi, Jouni & Sarajärvi, Anneli (2018) Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. E-kirja, Helsinki: Tammi.

Turrini, Mauro & Prainsack, Barbara (2016) Beyond clinical utility: The multiple values of DTC genetics. *Applied & Translational Genomics* 8, 4–8. doi: 10.1016/j.atg.2016.01.008

United Nations (2020) Goal 10: Reduce inequality within and among countries. <https://www.un.org/sustainabledevelopment/inequality/>. Luettu 28.9.2020.

Vadgama, Nirmal (2021) Genetic and non-genetic causes of severe COVID-19. <https://www.covid19hg.org/blog/2021-02-19-layperson-lit-review/>. Luettu 1.3.2021.

Valtioneuvosto (2019) Genomitiedon vastuullista käyttöä halutaan edistää - esitys genomilaiksi uudestaan lausunnoille. Sosiaali- ja terveysministeriön tiedote. Luettu 10.1.2021.

Visakorpi, Tapio (2009) Mitä on translationaalinen lääketiede? *Duoedecim* 125:21, 2309–2309.

Väliverronen, Esa (2007) Geenipuheen lupaus: biotekniikan tarinat mediassa. Helsinki: Helsingin yliopisto, viestinnän laitos.

Wailoo, Keith (2006) Stigma, race, and disease in 20th century America. *The Lancet* 367:9509, 531–533.

Wartiovaara, Kirmo (2018) Geenisaksilla voidaan vaikuttaa sairauden juurisyhyyn. Sic! Lääketietoa Fimeasta 2018:3. Luettu 18.3.2021.

Wartiovaara, Kirmo (2020) Harvinaissairauksien geenihoidot -verkkoluento 13.11.2020. Harvinaiskeskus Norio. <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/videot>. Katsottu 13.11.2020.

Westermann, Lukas & Neubauer, Björn & Köttgen, Michael (2021) Nobel Prize 2020 in Chemistry honors CRISPR: a tool for rewriting the code of life. *Pflügers Archiv - European Journal of Physiology* (2021) 473:1–2. <https://doi.org/10.1007/s00424-020-02497-9>.

Yleissopimus ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla: Yleissopimus ihmisoikeuksista ja biolääketieteestä (1997) Euroopan neuvosto, ETS 164.

Y. v Turkey, nro 14793/08 (2015) Refusal to authorise transsexual to have access to gender reassignment surgery breached right to respect for private life. European Court of Human Rights.

## LIITE 1: AINEISTO

Geenimuokkauksella tehtiin historiaa: hengenvaarallinen verisairaus voidaan nyt ehkä parantaa lopullisesti. HS: Tiede: Geenitekniikka. Niko Kettunen. 7.7.2020. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000006563467.html>

Geenitieto edistää hoidon onnistumista. HS: Mielipide: Vieraskynä. Saara Hassinen. 28.10.2019. <https://www.hs.fi/mielipide/art-2000006287323.html>

Geenitutkimusta tehdään potilaiden ja yhteiskunnan parhaaksi. HS: Mielipide: Lukijan mielipide. Paula Eerola, Risto Renkonen ja Olli Silvennoinen. 10.9.2020. <https://www.hs.fi/mielipide/art-2000006630044.html>

Haluaisitko testata geenisi? Näin dna-testejä tekevät yhtiöt käsittelevät tietojasi – HS tutki netistä tilattuja geenitestipalveluja Suomessa ja ulkomailla. HS: Teknologia. Laura Halminen. 4.10.2018. <https://www.hs.fi/teknologia/art-2000005851776.html>

Haluaisitko tietää riskisi sairastua verenpaine-tautiin tai Alzheimeriin? Suomeen suunnitellaan biopankkitietojen verkkopalvelua. HS: Kotimaa. Toni Lehtinen. 5.2.2020. <https://www.hs.fi/kotimaa/art-2000006396045.html>

Harvardin huippututkija valitsi työpaikaksi Helsingin – Suomi on sairauksia aiheuttavien geenien etsijälle aarreaitta. HS: Tiede. Matti Mielonen. 9.2.2018. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005558360.html>

Kansantautien riskiryhmät löytyvät perimästä – monia tauteja voisi ehkäistä genomitiedon avulla. HS: Tiede: Sairaudet. Juha Merimaa. 10.4.2020. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000006470319.html>

Kaupalliset geenitestit lupaavat paljon – pitäisikö uskoa? HS: Mielipide. Anna Uitto ja Tuomas Aivelo. 1.6.2018. <https://www.hs.fi/mielipide/art-2000005701512.html>

KAUPPAA KANSAN VERELLÄ. HS. Marko Junkkari. 6.9.2020. <https://dynamic.hs.fi/a/2020/geenit/>

Migreenin taustalla vaikuttavat tuhannet geenit, kertoo mainetta niittävä suomalaistutkimus – Geenitutkimus auttaa uusien yksilöllisten hoitojen kehittämisessä. HS: Hyvinvointi. 4.5.2018. Katarina Malmberg. <https://www.hs.fi/hyvinvointi/art-2000005667887.html>

Miten ihmisen perimään liittyviä tietoja pitäisi käsitellä ja säilyttää? Kansanedustajat saavat pian pohdittavakseen huolta herättävän genomilain. HS: Poliitiikka. Teija Sutinen. 5.1.2018. <https://www.hs.fi/politiikka/art-2000005513353.html>

Monella kansantaudilla on perinnöllinen tausta – Haluaisitko tietää oman perimäsi riskit? HS: Hyvinvointi. Katri Kallionpää. 22.2.2018. <https://www.hs.fi/hyvinvointi/art-2000005577362.html>

Nopea perimän kartoitus auttoi löytämään hoidon vakavasti sairaille lapsille – ihmisen geenien läpiluenta vei ennen yli kymmenen vuotta, nyt alle vuorokauden. HS: Tiede. Timo Pauku. 30.3.2018. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005624324.html>

Suomi puuhaa suurta geenipankkia, tuorein esitys törmää rajuun arvosteluun: ”Uhka geenitutkimukselle”. HS: Kotimaa. 23.7.2019. <https://www.hs.fi/kotimaa/art-2000006181861.html>

Syöpään sairastuneille geenitutkimus tuo toivoa. HS: Mielipide: Lukijan mielipide. Minna Anttonen ja Mirjami Tran Minh. 10.9.2020. <https://www.hs.fi/mielipide/art-2000006630043.html>

Tietosuoja on biopankkien elinehto. HS: Mielipide: Sirpa Soini. 28.5.2018. <https://www.hs.fi/mielipide/art-2000005696873.html>

Tieto periytyvästä tautiriskistä saa ihmiset muuttamaan elintapojaan – genomitietoa on käytettävä harkiten. HS: Pääkirjoitus. 15.3.2018. <https://www.hs.fi/paakirjoitukset/art-2000005617096.html>

Tuhansilla suomalaisilla on tällä viikolla totuuden hetki – Tutkijat kertovat heille perinnöllisen riskin sairastua kolmeen kansantautiin. HS: Kotimaa. Toni Lehtinen, 18.11.2019. <https://www.hs.fi/kotimaa/art-2000006312097.html>

Tutkimus: Rintasyöpää hoidetaan usein turhaan kemoterapialla, moni voisi välttää rankat hoidot – ”Tämä ei sinänsä yllätä”, sanoo ylilääkäri Johanna Mattson. HS: Kotimaa. 3.6.2018. <https://www.hs.fi/kotimaa/art-2000005705566.html>

Työterveysasema ottaa geenitestit valikoimiinsa – ”Emme tee niistä diagnooseja, vaan kartoitamme riskejä esimerkiksi sydän- ja verisuonitauteihin”. HS: Teknologia. Virve Rissanen. 26.1.2018. <https://www.hs.fi/teknologia/art-2000005539179.html>

Täsmälääketiede voisi olla Suomelle sopiva kasvuala. HS: Pääkirjoitus. 24.5.2018. <https://www.hs.fi/paakirjoitukset/art-2000005691977.html>

Uusi geenitesti voi muuttaa rintasyövän hoitoa merkittävästi – Tähän saakka sytostaattihoitoja on määrätty ”varmuuden vuoksi”, vaikka monille riittäisi hormonaalinen hoito. HS: Kotimaa. Minna Pölkki. 4.6.2018. <https://www.hs.fi/kotimaa/art-2000005706829.html>

Viro tarjoaa ensimmäisenä maana geenitestejä yleisistä kansantaudeista – kokeeseen otetaan satatuhatta kansalaista. HS: Tiede. Timo Pauku. 4.4.2018. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005629221.html>

Yhdysvaltalaisfirma lupaa kartoittaa koko perimäsi ilmaiseksi, jos luovutat tiedot tutkimuskäyttöön – ”Kannattaa kysyä, mihin tarjouksentekijä pyrkii”, varoittaa professori. HS: Tiede. Timo Pauku. 23.11.2018. <https://www.hs.fi/tiede/art-2000005908121.html>

Yli 13 000 suomalaista on selvittänyt perimänsä dna-testillä, moni on antanut geenitietonsa yhdysvaltalais-yrityksille – Tietääkö kukaan, mihin niitä voidaan käyttää? HS: Ulkomaat. Tommi Hannula. 20.9.2018. <https://www.hs.fi/ulkomaat/art-2000005834090.html>