

JUHA KERE

LKT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri
molekyyligenetiikan professori, Karoliininen instituutti, Tukholma
ryhmänjohtaja, Folkhälsanin tutkimuslaitos, Helsinki ja Helsingin yliopisto, kantasolujen ja metabolian tutkimusohjelma
STEMM

JUHANI KNUUTI

professori, ylilääkäri, johtaja
TYKS, PET-keskus
vierailuva professori
Leidenin yliopisto, Hollanti

JUKKA MOILANEN

LT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri
perinnöllisyyslääketieteen dosentti, kliininen opettaja, Oulun yliopisto
ylilääkäri, OYS, perinnöllisyyslääketieteen klinikka

ANTTI SAJANTILA

LT, professori, oikeuslääketieteen erikoislääkäri
Helsingin yliopisto, oikeuslääketieteen osasto
ylilääkäri, THL

CARINA WALLGREN-PETTERSSON

lääketieteellisen genetiikan dosentti, tutkimusryhmän johtaja, Folkhälsanin tutkimuslaitos ja Medicum, Helsingin yliopisto
ylilääkäri, Folkhälsanin perinnöllisyysklinikka

SIDONNAISUUDET

Juha Kere: Osakkeet (Orion).
Juhani Knuuti: Konsultointi (Astra Zeneca, GE Healthcare), luentopalkiot (GE Healthcare, Merck, Lundbeck, Bayer)
Antti Sajantila, Carina Wallgren-Pettersson:
Ei sidonnaisuuksia.

Genomikeskus – tarpeeton viranomainen?

Suomeen suunnitellun genomikeskuksen kaltainen viranomainen olisi Euroopassa poikkeuksellinen. Väestön genomitiedon keskitetyn rekisteröinnin lähtökohdat ovat vanhentuneet.

Suomessa ollaan toteuttamassa hanketta, joka on saanut paljon vähemmän julkisuutta kuin sote-uudistus. Se tähtää terveydenhuollon tietojen käyttöön muuhun kuin niiden alkuperäiseen käyttötarkoitukseen (taudinmääritys ja hoito). Tämä sisältää perimästä kerättävän tiedon.

Kyse on lakipaketista, josta ensimmäinen osa, ns. toisiokäyttölaki (1) astui voimaan vuoden alussa. Biopankkilain (2) uudistus ja laki genomikeskuksesta (3,4) ovat vielä valmistelussa. Pakettiin liittyy myös asiakastietojen käsitteilyä koskevan lain uudistus.

Toisiolain Suomeen luoma tietolupaviranomainen Findata myöntää luvat sosiaali- ja terveystietojen toissijaiseen käyttöön. Väestön genomia koskevat tiedot eivät kuulu sen valikoimaan. Valmisteilla oleva erityinen genomikeskuslaki (3,4) tekisi myös yksilöllisistä genomitiedoista rekisteritietoa, joka siirtyisi suoraan sairaaloista tai laboratorioista genomikeskukseen.

LÄHTÖKOHDAT VANHENTUNEET

Genomikeskuslain taustalla on vuonna 2015 julkaistu sosiaali- ja terveysministeriön ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi (5). Siinä esitettiin toimenpiteet, joilla genomitietoa uskottiin hyödynnettävän ihmisten terveyden hyväksi jo vuonna 2020. Tavoitteeseen pääsemisen nähtiin edellyttävän kansallisen genomitietokannan perustamista.

Olenaisia genomistrategian lähtökohtia voidaan nykytiedon valossa pitää vanhentuneina. Yksilökohtaisia monitekijäisten tautien geenitestejä ei enää pidetä uskottavina (6). Geenitietojen avulla ei myöskään saada motivoitua toivottua terveystietäytymistä (7).

Genomitieto vie paljon tilaa. Vertailukohdaksi sopii nykyisen Kanta-järjestelmän edellyttämä noin 1 500 teratavun tila. Ensimmäisessä genomilakiluonnoksessa oli arvioitu, että yhden ihmisen geenitiedon tallentaminen vie tilaa

noin 100 gigatavua (3). Siten vain puolen miljoonan ihmisen eli joka kymmenennen tiedot veisivät tilaa yli 30-kertaisesti koko nykyisen Kanta-järjestelmän verran. Nämä resurssit saataisivat olla paremmin käytössä muualla terveydenhuollossa.

ONGELMIA NÄKÖPIIRISSÄ

Lain valmistelu etenee kuitenkin omaa tahtiaan vähällä julkisella huomiolla, vaikka selviä ongelmia on näköpiirissä ainakin kaksi.

Ensimmäinen on odotettavissa olevan hyödyn vähäisyys. Siitä seuraava esimerkki: Vuonna 2018 julkaistussa laajassa tutkimuksessa yksi tutkituista taudeista on kansantautimme sepelvaltimotauti (8). Yli 6,6 miljoonan geenimerkin avulla laskettiin ns. genomilaajuinen riskiluku (genome-wide polygenic score, GPS). Korkeimman riskiluvun saavuttaneen 1 %:n henkilöillä perimästä johtuva riski vastasi noin askin päivässä tupakoivien sepelvaltimotautiriskiä (9). Suomessa on päivittäin tupakoivia ikä- ja sukupuoliryhmissä 5–15 % (10). Tupakointi on siten yksittäisenä genomirisikilukujen suuruinen, mutta merkittävästi yleisempi ja vähennettävissä oleva riskitekijä. Lisäksi kuvantamistutkimukset voivat ennustaa riskin ja kohdentaa toimenpiteet yksilökohtaisesti, mihin genomitieto ei pysty (11).

Toinen ongelma liittyy genomitiedon käsitteelyyn. Lakiesityksen mukaan yksilön genomitiedoista tulisi rekisteritietoa, joka tallennettaisiin keskitetysti genomikeskusviranomaisen ohjauksessa Kelan tietojärjestelmään. Rekisteritietoina genomitiedot tulisivat mahdollisesti toisiokäytössä yhdisteltäviksi Findatan kautta ilman yksilön suostumusta. Ongelma on, että genomitieto on aina yksilöivää eikä sitä voida anonymisoida (12). Tätä moni ei ehkä toivoisi.

Genomitiedon automaattiseen käsittelyyn ja riskilaskelmiin liittyy väestömme rakenteesta johtuva ongelma. Emme ole geneettisesti yhte-

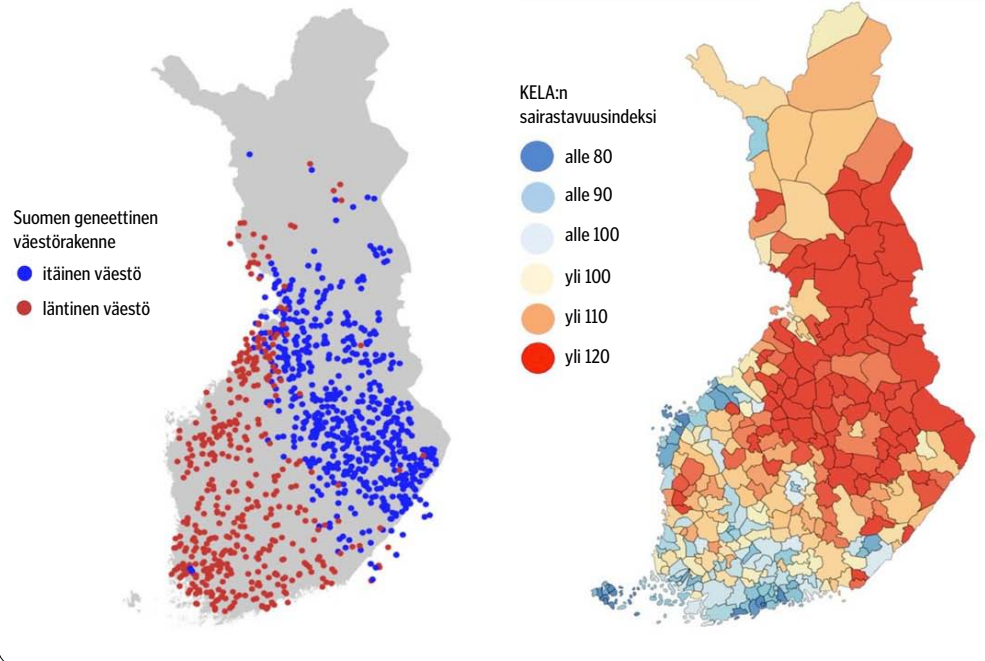
KIRJALLISUUTTA

- 1 Laki 552/2019 sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (toisiolaki).
- 2 Laki 688/2012 biopankeista (biopankkilaki).
- 3 Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi (julkaistu 8.6.2018). Luettavissa <https://www.lausuntopalvelu.fi/FI/Proposal/Closed?searchText=genomi>
- 4 Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä (julkaistu 9.5.2019). Luettavissa <https://www.lausuntopalvelu.fi/FI/Proposal/Closed?searchText=genomi>
- 5 Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. 2015. <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/74514>
- 6 Visscher PM, Wray NR, Zhang Q ym. 10 years of GWAS discovery: biology, function, and translation. *Am J Hum Genet* 2017;101:5–22.
- 7 Snell K, Helén I. "Well, I knew this already" - explaining personal genetic risk information through narrative meaning-making. *Social Health Illn* 2019 (painossa). doi: 10.1111/1467-9566.13018.
- 8 Khera AV, Chaffin M, Aragam KG ym. Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nature Genet* 2018;50:1219–24.
- 9 Teo KK, Ounpuu S, Hawken S ym. Tobacco use and risk of myocardial infarction in 52 countries in the INTERHEART study: a case-control study. *Lancet* 2006;368:647–58.
- 10 THL. Tupakkatilasto 2018. <https://thl.fi/fi/tilastot-ja-data/tilastot-aiheittain/paihteet/tupakka>
- 11 Yeboah J, McClelland RF, Polonsky TS ym. Comparison of novel risk markers for improvement in cardiovascular risk assessment in intermediate risk individuals. The Multi-Ethnic Study of Atherosclerosis. *JAMA* 2012;308:788–95.
- 12 Kere J. Yksityisyydensuoja voi olla pian menetetty. *Suom Lääkäril* 2018;47:2766–7.
- 13 Kerminen S, Havulinna AS, Hellenthal G ym. Fine-scale genetic structure in Finland. *G3* 2017;7:3459–68.
- 14 Genomics England. <https://www.genomicsengland.co.uk/>
- 15 <https://www.kela.fi/terveys-puntari>

Suomen geneettinen väestörakenne ja sairastavuusindeksi

Karttojen vertailu välittää virheellisen kuvan geenien näennäisen suuresta vaikutuksesta sairastavuuteen.

Vasemalla Suomen väestön jakautuminen itäiseen ja läntiseen geeniperimään (13). Oikealla Kelan sairastavuusindeksi (15) (kartan havainnollistus Rasmus Aro, tiedot sotkanet.fi, karttapohja Tilastokeskus).



näisiä, vaan jakaudumme itäisen ja läntisen geeniperimän ja tarkemmin vielä maakunnille ominaisten piirteiden kantajiin (13). Myös maahanmuuttajat erottuvat geneettisesti kantäväestöstä. Erot itäisen ja läntisen geeniperimän välillä ovat suurempia kuin tauteihin liittyvät vähäiset perimän erot. Suomessa monet terveydenhuollon mittarit osoittavat samantapaista jakaumaa idän ja lännen välillä (kuvio), ja sosiaalinen hyvä- tai huono-osaisuus voidaan virheellisesti tulkita geneettiseksi. Miten vältetään geneettisen syrjinnän riskit?

TARVITAANKO GENOMIKESKUSTA?

Erikoissairaanhoidossa geenitutkimuksilla on vakiintunut sijansa. Genomitutkimuksia käytetään harvinaisten tautien ja epäselvien synnynäisten oireyhtymien diagnostiikassa.

Britanniassa jo vuosia käynnissä ollut Genomics England -hanke tähtää sadantuhannen perimän lukemiseen (14). Sen kohteina ovat harvinaistaudit ja harvinaiset syövät. Monitekijäiset

Olennaisia genomistrategian lähtökohtia voidaan pitää vanhentuneina.

taudit jätettiin ulkopuolelle, koska niissä perimän selvittämistä pidettiin hyödyttömänä.

Suunnitellun genomikeskuksen kaltaisen viranomaisen perustamiseen on muualla Euroopassa suhtauduttu kriittisesti, eikä keskitetty väestön genomitiedon rekisteröinti todennäköisesti saavuta vastakaikua. Ruotsissa laajaan genomitiedon hyödyntämiseen tähdännyt Life-Gene-hanke pysähtyi tietosuojaviranomaisen kannanottoon.

On aika miettiä uudelleen, tarvitseeko Suomi genomikeskuksen kaltaista rekisteriä tai viranomaista. ●