

DNA-näytteet epidemiologisissa tutkimuksissa

DNA ja Epidemiologia –työryhmä
Muistio 26.8.2002

Lääketieteellinen tutkimuseettinen jaosto TUKIJA
Valtakunnallinen terveydenhuollon eettinen neuvottelukunta ETENE

Työryhmän jäsenet:
Professori Arpo Aromaa, Kansanterveyslaitos
Erikoistutkija Veikko Launis, Turun yliopisto
Pääsihteeri Salla Lötjönen, tutkimuseettinen neuvottelukunta

DNA-näytteet epidemiologisissa tutkimuksissa

1. Johdanto

Tautien periytyvien ja muiden syiden tutkiminen väestötason epidemiologisen tutkimuksen keinoin luo perustan sekä periytyvyyden merkityksen että torjunnan mahdollisuuksien arvioimiselle. Laajamittaiset tekniset edellytykset selvittää periytyviä tekijöitä DNA-näytteiden avulla ovat avautuneet vasta viimeksi kuluneiden kymmenen vuoden aikana. Näitä tutkimuksia voidaan tehdä myös vuosien kuluttua käyttäen väestötutkimuksien yhteydessä talletettuja näytteitä. Rinnan näiden yksittäisten tutkimuksien tallettamien näytevarastojen kanssa ovat muutaman viime vuoden aikana lisääntyneet pyrkimykset luoda monipuolisia kudospankkeja, joihin näytteitä kerätään eri tahoilta.

Tässä muistiossa tarkastellaan suurehkoissa väestötutkimuksissa kerättävien DNA-näytteiden käyttöä ja käytön edellytyksiä erityisesti silmällä pitäen yliopistoissa ja tutkimuslaitoksissa tehtävää varsinaista tieteellistä tutkimusta. Kaupallisissa tarkoituksissa tehtäviin tutkimuksiin saattaa liittyä muita näkökohtia, joita tässä ei käsitellä. Muistion ja siitä käytävän keskustelun perusteella on tarkoitus laatia väestötason DNA-tutkimuksien käsittelyä helpottavia suuntaviivoja eettisille toimikunnille. Aluksi tarkastellaan DNA -tutkimuksiin liittyviä eettisiä kysymyksiä, sen jälkeen epidemiologisia tutkimuksia ja niihin liittyviä juridisia näkökohtia.

Eettisessä osassa tarkastellaan kysymystä geneettisen tiedon mahdollisesta erityisluonteesta suhteessa muuhun yksilön terveyttä koskevaan informaatioon sekä toisinaan esiintyvää käsitystä, jonka mukaan geenitutkimus tai sen seuraukset ovat jollakin tavalla luonnonvastaisia. Juridisessa osassa keskeisin kysymys on, mitä itse asiassa halutaan suojata, jos DNA -näytteiden käyttöä epidemiologisessa tutkimuksessa tavalla tai toisella rajoitetaan. Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999) asettaa tutkimuksen edellytykseksi tutkittavan oman suostumuksen. Henkilötietolaki (523/1999) sallii arkaluontoistenkin tietojen tutkimuskäytön ilman tutkittavan nimenomaista suostumusta silloin, kun tutkittavia on suuri määrä tai suostumusta on esimerkiksi tietojen iän vuoksi vaikea saada. Kumpaan kategoriaan aiemmin otettujen DNA -näytteiden epidemiologinen tutkimus tulisi lukea vai tulisiko niiden myöhemmälle tutkimuskäytölle olla omat erityisedellytyksensä?

Jatkossa pohdittaviksi kysymyksiksi nostetaan esimerkiksi näytteiden keruun yhteydessä hankittavan suostumuksen jälkeen tutkimussuunnitelmaan tehtävät muutokset ja niiden vaikutukset tutkittavan oikeussuojaan.

2. Geenitutkimuksiin liittyvät eettiset näkökohdat

2.1 Geneettinen informaatio

Yksilöiden perintötekijöitä koskevaa tietoa, ns. geneettistä informaatiota, voidaan nykyisin kerätä, säilöä ja käyttää moniin erilaisiin tarkoituksiin. Tämä on herättänyt monia uusia eettisiä kysymyksiä. Monien - kenties useimpien - tällaisten kysymysten taustalla on syvälle juurtunut käsitys, jonka mukaan geneettinen informaatio, toisin kuin muu yksilöiden terveyttä koskeva informaatio, on moraaliselta kannalta erityislaatuista ja erityistä suojelua vaativaa. Geneettisen informaation erityisluonteen tarkempi sisältö vaihtelee näkökannasta riippuen, samoin se, ajatellaanko geneettisen informaation olevan itsessään vai vain joidenkin käyttötapojensa ja -kohteidensa suhteen erityislaatuista. Edellistä kantaa kutsutaan vahvaksi ja jälkimmäistä heikoksi tulkinnaksi (Murray 1997). Vahva tulkinta rakentuu viime kädessä seuraaville väittämille.

Geneettinen informaatio on tarkempaa ja ennustavampaa kuin muu terveyttä koskeva informaatio. Väite pitää paikkansa vain eräiden harvinaisten yksitekijäisten geneettisten sairauksien, kuten Huntingtonin taudin ja kystisen fibroosin osalta, eikä niidenkään tarkka ja luotettava ennustaminen geenitestien avulla ole aivan ongelmatonta. Yleisten monitekijäisten sairauksien, kuten mielenterveyden häiriöiden tai verenpainetaudin, osalta geenitestien tulosten ennustavuus on olennaisesti heikompi. Näiden välimaastoon asettuu eräitä tauteja, kuten perinnölliset syövät, joissa geenitesti ennustaa sairastumisen suurella todennäköisyydellä, joskaan ei varmasti.

Geneettinen informaatio koskee vahvemmin muita kuin ei-geneettinen lääketieteellinen informaatio. Tämäkään kriteeri ei erota geneettistä informaatiota laadullisesti ei-geneettisestä informaatiosta. Myös ei-geneettinen lääketieteellinen informaatio voi olla vahvasti muihin ulottuvaa siinä mielessä, että tieto yhden henkilön terveydentilasta kertoo jotakin jonkun toisen henkilön terveydentilasta. Esimerkiksi henkilön saama luotettava positiivinen HIV-testitulokset voi kertoa jotakin hänen partnerinsa terveydentilasta. Vastasyntyneessä lapsessa havaittu (ei-periytyvä) sairaus voi kertoa äidin terveydentilasta. Geneettiseen informaatioon tämä piirre liittyy tosin lähes aina.

Geneettinen informaatio ilmentää yksilön olemusta ja identiteettiä (sitä mitä ihminen perimmiltään on) ja on tässä mielessä muuta terveysinformaatiota perustavampaa. Geneettistä informaatiota voidaan pitää muuta terveysinformaatiota perustavampana tai sitä kiinteämmin yksilön olemukseen tai identiteettiin liittyvänä vain subjektiivisessa, yksilön omiin käsityksiin ja uskomuksiin palautuvassa mielessä. Subjektiivisesti ajatellen mikä tahansa terveysinformaatio voi olla tällaista. Esimerkiksi tieto sairauden aiheuttamasta pysyvistä kaljuuntumisesta tai hedelmättömyydestä voi olla jollekin henkilölle olemusta tai identiteettiä määrittävä piirre. Geneettinen informaatio ei ole muuta terveysinformaatiota perustavampaa myöskään siinä mielessä, että vain sen kuvaamat ominaisuudet olisivat pysyviä ja muuttumattomia. Esimerkiksi HI- tai Herpes -virus voi olla tartunnan saaneen henkilön pysyvä terveydellinen ominaisuus (tai muuttuva lääkityksen kehittyessä). Toisaalta tiedämme, että geneetisiin sairastumisriskiä lisääviin tekijöihin pystytään tulevaisuudessa lisääntyvässä määrin vaikuttamaan.

Heikon tulkinnan mukaan geneettinen informaatio on joidenkin käyttötapojensa ja sovelluskohteidensa suhteen poikkeuksellista ja vaatii siksi erityistä suojelua. Heikkoa tulkintaa ilmentää esimerkiksi geenitestien tulosten käytön kieltäminen vakuutustoiminnassa tai työhönotossa. Ihmiseen kohdistuvan lääketieteellisen tutkimuksen kannalta tärkeämpi on perustelu, jonka mukaan geneettinen informaatio muodostaa erityisen ongelman tietoon perustuvan suostumuksen hankkimisessa. Geneettisen tutkimuksen monimutkaisesta luonteesta ja tutkimuksen tuottaman informaation vaikeaselkoisuudesta ja runsaudesta johtuen tietoon perustuvan suostumuksen hankkimista on pidetty toisinaan jopa mahdottomana. Ongelman ei ole katsottu tällöin johtuvan siitä, että tutkittavien tiedoissa tai ymmärryksessä olisi puutteita tai että tutkijat olisivat kykenemättömiä selittämään asioita ymmärrettävästi, vaan siitä, että geneettiseen tutkimukseen osallistumista koskevaan päätöksentekoon vaikuttavat näkökohdat ovat usein niin moninaisia ja vaikeaselkoisia, ettei niiden ymmärtäminen ole suostumusta harkittaessa mahdollista.

On ehkä liioiteltua väittää, että aidon tietoon perustuvan suostumuksen hankkiminen geneettisten tutkimusten yhteydessä on mahdotonta. On kuitenkin selvää, että tällainen tutkimussuunnitelma asettaa uuden suostumuksen hankkimiselle erityisiä vaatimuksia. Tutkittavalle on kerrottava täsmällisesti, mihin tarkoitukseen geneettistä informaatiota aiotaan käyttää, kerrotaanko tuloksia tutkittavalle itselleen, kenen muun tietoon ne aiotaan saattaa, ja missä DNA-näytteitä aiotaan säilyttää. Geneettisen tutkimuksen vaikeaselkoisuudesta johtuen tietoon perustuva suostumus tulisi pyytää ainoastaan siihen käyttötarkoitukseen, joka tutkimussuunnitelmassa on mainittu.

Tutkimuksen laajentaminen esim. uusiin tautiryhmiin vaatii uuden tietoon perustuvan suostumuksen, mikäli tutkimuksen tarkoitus muuttuu olennaisesti. Keskeisessä asemassa uuden tietoon perustuvan suostumuksen tarpeen kannalta onkin tutkimuksen tavoitteiden ja tietojen käytön tarkoituksen selkeä määrittely.

2.2 Onko geenitutkimus luonnotonta?

Geenitutkimusta pidetään usein jollakin tavalla luonnottomana tutkimuksen muotona. Joko geenitutkimuksen menetelmissä tai sen seurauksissa ajatellaan olevan jotakin luonnonvastaista. Yleinen kritiikki on, että ihmisen ei pidä uhmata luonnon järjestystä luomalla uusia - tai yhdistelemällä jo olemassa olevia - lajeja eikä määrätä omaa perimäänsä (Räikkä ja Rossi 2002).

Kun geenitutkimuksen ja sen sovellusten yhteydessä puhutaan ”luonnottomuudesta” tai ”luonnonvastaisuudesta”, näillä käsitteillä tarkoitetaan usein sitä, että ”luonto tietää parhaiten”. Tämän käsityksen mukaan luonto, siinä muodossa kuin me sen tunnemme, on erittäin pitkän ja hyvin ”testatun” kehityksen (evoluution) tulosta. Moderni geenitutkimus sen sijaan muistuttaisi hapuilevaa toimintaa osin tuntemattomissa olosuhteissa. Kun luonnon oman valinnan tulokset ovat luotettavia ja luontoon sopivia, ihmisen valinnan tulokset ovat vaikutustensa puolesta paljon arvaamattomampia ja sisältävät enemmän mahdollisia riskitekijöitä.

Tämä luonnonvastaisuuden tulkinta ei oikeuta pitämään geenitutkimusta tai sen sovelluksia luonnottomina. Myös geenitutkimuksessa on usein kyse lähinnä luonnollisten prosessien nopeuttamisesta, toisin sanoen samojen asioiden tekemisestä lyhyemmässä ajassa. Toisaalta on huomattava, että luontokaan ei aina tunne omien valintojensa seurauksia. Tästä ovat osoituksena monet luonnon aiheuttamat mutaatiot (esimerkiksi laktoosi-intoleranssilta suojaava geenivirhe), lajien ”luonnolliset” katoamiset maapallolta ja luonnon aiheuttamat ekokatastrofit. Luonnonvastaisuutta korostavat henkilöt eivät ehkä aina ota huomioon sitä, että hapuilulla ja sattumalla on ollut keskeinen osuus lajien kehityksessä. Myös näiltä osin luonnonvastaisuusepäilyt palautuvat kysymykseen riskinarvioinnista ja -hallinnasta. Pohdintojen ja epäilysten voi ymmärtää liittyvän perimän muunteluun ja ehkä geenihoitoihin. Erityisen vaikeaa kuitenkin on nähdä, että havaintotutkimuksen tai väestötason hoitokokeen yhteydessä voisi olla näitä pulmia. Väestötutkimuksessahan selvitetään taudin syitä tai mahdollisuuksia vähentää tautiriskiä, eikä puututa suoranaisesti perimään.

3. Epidemiologinen syytutkimus ja DNA-näytteet alkavissa tutkimuksissa

Epidemiologinen eli väestötasoinen terveystutkimus selvittää terveyteen ja sairauteen liittyvien ilmiöiden yleisyyttä, jakautumista ja syitä väestössä (Morris 1975, Hernberg 1998). Kokeellisissa väestötutkimuksissa selvitetään tautien varhaisen toteamisen ja ehkäisyn mahdollisuuksia (Rose 1995). Tavallinen tapa on tutkia suurehko väestöotos ja selvittää samanaikaisesti sekä usean tärkeän sairauden että niiden mahdollisten vaara- ja suojatekijöiden olemassaolo. Onkin tehokasta ja taloudellista kohdistaa tutkimus useaan kohteeseen samanaikaisesti. Yleensä epidemiologisten tutkimusten väestötokset tai -näytteet ovat suuria (tuhansia - kymmeniätuhansia) tai keskisuuria (satoja - tuhat - tuhansia). Samat epidemiologiset ja tilastolliset menetelmät sopivat usein myös pienehköihin potilasaineistoihin ja parin viimeksi kuluneen vuosikymmenen aikana on tällaisessa tilanteessa puhuttu kliinisestä epidemiologiasta (Fletcher ym. 1988). Oikeammin tulisi kuitenkin puhua kliinisestä tutkimuksesta.

Syitä selvittäessä (syytutkimuksessa) kohteita ovat taudit, tapaturmat ja vammat, toimintakyvyn vajavuudet sekä niiden määrittäjät. Määrittäjiä ovat ihmisen omat perityt ja hankitut ominaisuudet

ml. fysiologiset tekijät, ulkoiset altistustekijät (altisteet) ja ihmisen ja hänen elinolojensa vuorovaikutus. Kokeellisissa tutkimuksissa arvioidaan miten olosuhteiden tai elintapojen muutokset, tautien varhainen toteaminen tai ehkäisevä tai varhainen lääke- tai muu hoito edistää terveyttä tai pienentää tautiriskiä. Näiden tutkimuksien tietojen keruun yhteydessä on aikaisemmin (ennen nykylainsäädäntöä) katsottu tutkittavan antaneen ns. hiljaisen suostumuksen tutkimukseen osallistumalla siihen. Sen nojalla tietoja on käytetty erilaisiin aineiston mahdollistamiin tutkimustarkoituksiin. Viranomaislupien nojalla siihen on voitu myös liittää esimerkiksi sairaaloiden hoitoilmoitustietoja tai lääketietoja. Nykyisin väestötutkimuksissa hankitaan tietoon perustuva suostumus, jonka yhteydessä tutkittaville selvitetään kerättyjen tietojen käyttötarkoitus sekä mahdollisesti niihin liitettävät tiedot.

Kuluneiden 10-15 vuoden aikana on voitu määrittää perintötekijöiden ja sairauksien välisiä yhteyksiä tutkimalla DNA:ta. Samalla on opittu arvioimaan perimän ja muiden tekijöiden suhteellista merkitystä paljon aikaisempaa tarkemmin. Nykyisen ns. geneettisen epidemiologian (Khoury 1998) ansiosta tietomme tautien syistä ja torjuntamahdollisuuksista ovat nopeasti lisääntymässä. Samalla ovat parantumassa edellytykset kohdistaa interventiot (ehkäisy ja hoito) oikeanlaatuisiin riskiryhmiin ja toisaalta tekijöihin, joita voidaan muuttaa. Valtaosa periytyvien tekijöiden vaikutuksesta kansansairauksiimme välittyy useiden geenien kautta ja niiden syntyyn tarvitaan useita elinolo- ja elintapatekijöitä. Näiden tautien määrittäjät ovat siis moninaisia ja parhaassakin tapauksessa DNA-tutkimus voi osoittaa vain hieman kohonneen sairastumisriskin liittyen tiettyihin perimän alueisiin. Geneettiset tekijät ovat siksi usein verrattavissa monitekijäisten tautien muihin ns. vaaratekijöihin – tosin sillä erolla, että muiden tekijöiden muuttaminen saattaa olla mahdollista, kun taas geenejä ei suurissa väestöryhmissä nykykeinoin voi muuttaa tai vaihtaa paremmiksi.

Klassisissa epidemiologisissa syytutkimuksissa on kyseessä joko ns. tapausverrokkitutkimus tai seuranta- eli kohorttitutkimus (Rothman ja Greenland 1998). Edellisessä valitaan sairastuneita ja heille vertailukelpoisia verrokkeja ja selvitetään altisteet eli epäillyt syyt. Jälkimmäisessä mitataan suuri valikoima epäiltyjä altisteita, odotetaan sairastumisten tapahtuvan ja analysoidaan sitten altisteiden ja sairastumisten välinen yhteys. Etenevä seurantatutkimus on asetelmana vahvin. Yleensä tarvitaan suuri väestö ja pitkä seuranta-aika. Etenkin seurantatutkimuksen aikana sekä epäiltyjen altisteiden kirjo että menetelmät niiden määrittämiseksi todennäköisesti muuttuvat tutkimuksen kuluessa. Näin ollen vahvimpaan tutkimusasetelmaan liittyvät suurimmat vaikeudet informoida tutkittavia hanketta aloitettaessa yksityiskohtaisesti tutkittavista altisteista ja tutkimustavasta.

Epidemiologisten ja kliinisten tutkimusten välillä on sekä samankaltaisuuksia että eroja ja niiden raja voi myös olla liukuva. Liitteessä 1 luetellaan sellaisia epidemiologisen ja kliinisen tutkimuksen eroja, joilla voi olla merkitystä tietojen käytön ja suostumusten hankkimisen kannalta.

Tyypillisiä tutkimusasetelmia periytyvyyttä (ja perimän ja muiden tekijöiden vuorovaikutusta) selvitetäessä ovat:

- 1) Poikittaistutkimus, jolloin verrataan väestöotoksessa kaikkien sairaiden ja kaikkien terveiden perimää (ja muita tekijöitä)
- 2) Tapausverrokkitutkimus, jolloin verrataan sairastuneiden ja heille valittujen terveiden verrokkien perimää.
- 3) Etenevä (kohortti)tutkimus, jolloin verrataan sairastuneiden perimää muiden perimään. Tämä voidaan toteuttaa myös ns. upotettuna

tapausverrokkitutkimuksena valitsemalla kullekin sairastuneelle 1-4 verrokkia, mikä vahvistaa tutkimusasetelmaa.

- 4) Suku-, perhe- ja kaksostutkimus, joissa voidaan käyttää mm. kaikkia mainittuja asetelmia mutta tutkimuskohteina ovat kohdehenkilöiden lisäksi sukulaiset, perheenjäsenet tai kaksosparit, jolloin voidaan sekä arvioida perimän osuutta että varhaisen ja nykyisen elinympäristön ja elintapojen osuutta taudin synnyssä. Näiden yhteydessä vertailuryhmiä valitaan usein myös muusta väestöstä.

Pätevimpiä epidemiologiselta todistusvoimaltaan ovat etenevät asetelmat tai eteneviin tutkimuksiin upotetut tapausverrokkiasetelmat. Erittäin vahvoja ovat myös etenevää asetelmaa käyttävät kaksos- tai perhetutkimukset. Näin ollen kaikki tiedot ja näytteet, usein myös DNA -näytteet, tulee säilyttää pitkään ennen analysoimista ja on todennäköistä, että seuranta-aikana syntyy uusia hypoteeseja ja uusia analyysimenetelmiä. Tutkimusta aloitettaessa on käytännössä mahdotonta antaa tutkittaville tarkkaa tietoa muusta kuin yleisestä tavoitteesta ja tutkimustavoista.

Suomessa on monipuolisten terveyttä koskevien rekistereiden ansiosta tavallista paremmat mahdollisuudet tehdä väestötutkimuksia käyttäen hyväksi sekä tutkituilta alun perin hankittuja tietoja että niihin liitettyjä sairastumista tai hoitoa koskevia seurantatietoja. Periytyvyyttä koskevaa tutkimusta tukevat kauas menneisyyteen ulottuvat väestörekisterit ja kirkonkirjat. Meillä on myös vahvan kansainvälistä kärkeä edustavan epidemiologisen tutkimusperinteen ansiosta useita suuria väestötutkimusaineistoja, joiden yhteydessä on viime vuosina talletettu verinäytteitä ja myös DNA-näytteitä. Lisäksi Suomessa on erinomainen kaksoskohortti. Geneettinen tutkimuksemme on kansainvälistä huippua. Suomalaiset suhtautuvat poikkeuksellisen myönteisesti tutkimuksiin ja osallistuvat niihin. Siksi mahdollisuudet kansansairauksien ja niille altistavien tekijöiden periytyvyyden tutkimiseen ovat Suomessa todennäköisesti paremmat kuin missään muualla maailmassa. Geneettisen tutkimuksen kannalta edullinen on myös perinnöllisiltä ominaisuuksiltaan melko yhdenmukainen väestömme. Nämä mahdollisuudet on pyrittävä käyttämään hyväksi, jotta sekä suomalaisten että maailman muiden väestöjen terveyttä voidaan kohentaa.

Suuren väestön tutkiminen ja pitkäaikainen seuranta on erittäin suuritöistä ja siihen kuluu paljon aikaa. Käyttämällä hyväksi aikaisemmin kerättyjä tietoja ja seuranta voidaan säästää paljon työtä ja, mikä vielä tärkeämpää useita vuosia, yleensä viisi - kymmenen vuotta. Tukeutumalla jo olemassa oleviin aineistoihin voidaan siis tehostaa kansantautien torjuntaa vuosia tai vuosikymmeniä aikaisemmin ja paljon halvemmalla kuin aloittamalla jokaisen hypoteesin tutkiminen tyhjästä. Potentiaaliset edut ovat niin suuria, että on välttämätöntä hyödyntää jo hankitut tiedot, näytteet ja muut mahdollisuudet monipuolisesti. Alun pitäen määriteltyjen käyttötarkoitusten lisäksi on löydettävä hyväksytyt menettelytavat muun tutkimuskäytön (=uudet käyttötarkoitukset) mahdollistamiseen.

Eräissä tapauksissa tutkittuihin halutaan muista syistä ottaa yhteys toistuvasti myös perustutkimuksen jälkeen. Tällaiset uudet tutkimustapahtumat tarjoavat luontevan tilaisuuden käyttötarkoituksen saattamiseen ajan tasalle ja uuden suostumuksen hankkimiseen. Valitettavasti kokemuksesta tiedetään, että vain 70 - 80% aikaisemmin tutkituista osallistuu myöhempään uuteen tutkimusvaiheeseen. Samaten kirjekyselyihin vastaa 70-80%. Osallistumatta tai vastaamatta jättäminen ei juuri koskaan johdu siitä, etteikö henkilö olisi valmis sallimaan jo hankitun aineiston käyttämistä uusiin tarkoituksiin, vaan mm. ajan tai mielenkiinnon puutteesta. Jos kirjekyselyn ainoa aihe on henkilön informoiminen vanhojen tietojen uudesta käyttötarkoituksesta ja suostumuksen pyytäminen, on erittäin todennäköistä, että vastauksia saadaan enintään 50-60%:lta. Joissain tutkimusasetelmissa tämä vastaamatta jättäminen voi myös pahasti vääristää aineistoa. Koska epidemiologisen tutkimuksen väestönäyte on tuhansia, on kirjekysely kuitenkin käytännössä ainoa

mahdollinen menettelytapa. Näin ollen, on vaarana, että aineisto menee pilalle, ei siksi että tutkittavilla olisi välttämättä mitään uutta käyttötarkoitusta vastaan vaan siksi, että kohdehenkilöt eivät vain tule vastanneeksi. Lisäksi seuranta-ajan pidentyessä kuolleiden tai vaikeasti sairaiden osuus kadosta kasvaa. Näin ollen uusien suostumusten hankkiminen on huomattavassa osassa aikoinaan tutkittuja tapauksia käytännössä mahdotonta. Tarvitaankin menettely, jolla myöhempien kyselyjen ja jatkotutkimusten kadon alkuperäisten tietojen hyödyntäminen on mahdollista. Liitteessä 1 on myös tarkasteltu miten ajan mukana suurenevan kadon tutkimuksellisia haittoja voitaisiin vähentää ja ehdotetaan viranomaislupaa. Kun kyseessä ovat jo kerran tutkimukseen osallistuneet ja suostuneet, on perusteltavissa, että tarvittaessa Terveystieteiden tutkimuskeskus tai muu viranomainen voisi antaa kyseisen aikaisempaa suostumusta täydentävän luvan.

4. Epidemiologinen tutkimus ja DNA-näytteet aikaisemmin aloitetuissa tutkimuksissa

Suomessa on tehty kansansairauksien epidemiologisia tutkimuksia jo 1950-luvulta alkaen. Joissakin niistä on 1980-luvulta alkaen kerätty DNA-näytteitä. Tuolloin ei aina vielä hankittu tutkittavien allekirjoitettua tietoon perustuvaa suostumusta, mutta nytemmin sellainen on hankittu tutkittavilta, joita on seurattu toistuvasti. Nykylainsäädäntöä edeltävissä tutkimuksissa tutkittavien on katsottu osallistumalla suostuneen tietojensa tutkimuskäyttöön. Tietojen yhdistelystä on huolehdittu viranomaisluvvin. Jos kansanterveyslaitosta koskevaan lakiin vuonna 2001 tehdyn muutoksen mukaan hiljaisen suostumuksen katsotaan soveltuvan muihin kuin DNA -näytteisiin, myös DNA -näytteiden osalta tulisi hiljainen suostumus tulkita laajasti ja katsoa, että tutkittavat ovat suostuneet myös DNA-näytteiden käyttöön periytyvyyden tutkimiseksi. Sikäli kuin tutkittavia seurattaessa on mahdollista, on kuitenkin syytä hankkia uusi tietoon perustuva suostumus. Aiemmin kerätyn tiedon laajempi käyttö tutkimukseen, jossa perimmäinen käyttötarkoitus on muuttunut tulisi sen sijaan ratkaista viranomaisluvvin.

5. DNA -näytteet epidemiologisessa tutkimuksessa - juridiset näkökohdat

Jos DNA- näytteitä tai muuta geneettistä informaatiota sisältävään lääketieteelliseen tutkimukseen liittyy osuus, jossa puututaan ihmisen tai ihmisen alkion tai sikiön koskemattomuuteen, sovelletaan geneettistä informaatiota hyödyntävään tutkimukseen samalla tavoin lakia lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999, tutkimuslaki) kuin muuhunkin tutkimukseen. Jos tutkimuksessa käytetään näytteitä, jotka on otettu aiemmin hoidon, taudinmäärityksen, kuolemansyyn selvittämisen tai lääketieteellisen tutkimuksen vuoksi, tulee ensisijaisesti sovellettavaksi näytteen muuttunutta käyttötarkoitusta käsittelevä säännös laissa ihmisen elimien ja kudoksien lääketieteellisestä käytöstä (101/2001, kudoslaki 20 §) ja toissijaisesti laki lääketieteellisestä tutkimuksesta. Tutkimuslain voidaan katsoa määrittävän tarkemmin säännöksessä viitatus suostumuksen laajuuden ja muodon, jos uusi käyttötarkoitus koskee lääketieteellistä tutkimusta (6 ja 30 §). Suuria väestöryhmiä koskevia DNA -tutkimuksia nimenomaisesti koskevaa tai DNA -pankkitoimintaa koskevaa lainsäädäntöä ei ole. Väestötutkimukset on otettu huomioon valtion tutkimuslaitoksia koskevassa erityislainsäädännössä, esim. laki kansanterveyslaitoksesta (828/1981, muut. 327/2001) ja joiltain osin myös henkilötietojen käsittelyä koskevassa lainsäädännössä (henkilötietolaki (523/1999), 14 §).

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta edellyttää itse tutkimuksen suorittamiseksi kirjallista tietoon perustuvaa suostumusta (6.1 §). Ennen suostumuksen antamista tutkittavalle on annettava lain mukaan riittävä selvitys hänen oikeuksistaan, tutkimuksen tarkoituksesta, luonteesta ja siinä käytettävistä menetelmistä. Hänelle on myös annettava riittävä selvitys mahdollisista riskeistä ja haitoista. Selvitys on annettava siten, että tutkittava pystyy päättämään suostumuksestaan tietoisena tutkimukseen liittyvistä päätöksentekoon vaikuttavista seikoista (6.2 §). Säännös käyttää ilmaisuja

kuten 'riittävä selvitys' ja 'tutkimukseen liittyvät, päätöksentekoon vaikuttavat seikat'. Säännös ei siis suoraan edellytä suostumuksen pätevyydeltä tutkimuksen yksilöimistä erillisen tutkimussuunnitelman tarkkuudella, vaikka käytännössä, erityisesti kliinisissä tutkimuksissa, säännöstä on näin tulkittava (Direktiivi 2001/20/EY, artikkelit 3-6). Mutta onko tilanne sama silloin, kun käytetään jo aiemmin otettuja näytteitä? Onko muuttunutta käyttötarkoitusta varten vaadittavan suostumuksen täytettävä samat yksilöintivaatimukset kuin mitkä vaaditaan kliinisten tutkimusten, esimerkiksi lääkekokeiden tai muiden interventtioiden, yhteydessä? Euroopan neuvoston ihmisoikeuksia ja biolääketiedettä koskeva yleissopimus (ETS 164) ei edellytä suostumuksen nimenomaisuutta tilanteessa, jossa ihmisperäisiä näytteitä halutaan käyttää alkuperäisestä tarkoituksesta poikkeavalla tavalla, vaan viittaa 'asianmukaiseen (appropriate) informointiin ja suostumusmenettelyyn' (Art. 22). Sopimuksen selosteosassa kuitenkin painotetaan nimenomaisen suostumuksen välttämättömyyttä, jos näytteet on yksilöitävissä arkaluonteisiin henkilötietoihin (Explanatory Report, kappale 137). Tällöinkin tulisi kiinnittää huomiota tapauskohtaiseen arviointiin ja erityisesti näytteen lopullisen käyttötarkoituksen luonteeseen.

Viime kädessä vastausta kysymykseen muuttuneesta käyttötarkoituksesta tulee hakea perusoikeuspohjalta. Erona kahdessa yllämainitussa tilanteessa on, että kliinisessä tutkimuksessa puututaan tutkittavan fyysiseen koskemattomuuteen (perustuslain (731/1999) 7 §) sen lisäksi, että kerätään tietoa hänen perimästään, eli puututaan hänen yksityiselämänsä suojaan (perustuslain 10 §). Aiemmin otettuja näytteitä käytettäessä puututaan vain yksityisyyden suojaan. Kiistatonta on, että molempiin perusoikeuksiin puuttuminen edellyttää tutkittavan suostumusta, mutta tarkastelun alla on, onko näiden kahden tilanteen välillä sellainen aste-ero, joka oikeuttaa alentamaan yksilöinnin vaatimusta käytettäessä jo aiemmin otettuja näytteitä. Vastauksen saamiseksi tulee vertailla lääketieteellistä tutkimusta koskevan lain suostumusvaatimusta (6 §) ja henkilötietolain suostumusvaatimusta (12 §) keskenään.

5.1 Tutkimus- ja kudoslain edellyttämä suostumus

Lääketieteellistä tutkimusta koskeva laki edellyttää suostumukselta paitsi kirjallista muotoa, myös sen perustumista riittävään tietoon tutkimuksen tarkoituksesta, luonteesta ja siinä käytettävistä menetelmistä, riskeistä ja haitoista. Selvityksen riittävyys ja tutkittavien päätöksentekoon vaikuttavien seikkojen laajuus vaihtelee tutkimuksen luonteesta riippuen. Henkilön fyysiseen koskemattomuuteen puuttuvissa kliinisissä tutkimuksissa fyysiset riskit ovat suuremmat ja suostumukselta vaadittava tietopohja laaja. Koska epidemiologisten väestötutkimusten riskit ovat yleensä pienet tai olemattomat ja mahdollisuudet tutkimuksen yksilöimiseen vähäisemmät, on lääketieteellistä tutkimusta koskevan lain mukaan periaatteessa mahdollista, että säännöstä voitaisiin tulkita laajentavasti, esimerkiksi niin, että tutkittavat voivat antaa suostumuksensa ei vain nimenomaista, käsillä olevaa tutkimusta varten, vaan esimerkiksi samaa tautiryhmää tai tautiryhmiä koskevia tutkimuksia varten myös tulevaisuudessa. Edellytyksenä tällöin on, että tutkimuksen tarkoitus, luonne ja menetelmät yleisesti ottaen säilyvät samoina, eikä tutkittavan oikeusturva tutkimuksen laajenemisesta vaarannu.

Kudoslakia ei varsinaisesti laadittu koskemaan tutkimus- vaan hoitotilanteita, mutta se säätelee niiden yhteydessä otettujen elinten ja kudosten tutkimuskäyttöä. Kudoslaki tulee sovellettavaksi silloin, kun henkilöstä jo otettua kudosnäytettä halutaan käyttää suostumuksesta poikkeavalla tavalla. Tällöin sovellettava säännös on kudoslain 20 §, joka edellyttää potilaan suostumusta tai Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksen lupaa uudelle käyttötarkoitukselle silloin, kun näyte on otettu alun perin *hoidollisia tarkoituksia* varten (20.1 §). Mikäli uusi käyttötarkoitus on tutkimuksellinen ja jos suostumus pyydetään näytteen luovuttajalta itseltään, tulee suostumukselta edellyttää lääketieteellistä tutkimusta koskevan lain säännösten täyttymistä (tutkimuslain 30 §). Jos

näyte on otettu alun perin *tutkimustarkoituksiin*, Terveysturvakeskus on toimivaltainen antamaan suostumuksen näytteenantajan puolesta vain tutkittavan kuoltua. Useimmissa tapauksissa siis suostumus tulee saada nykyinsäädännön mukaan tutkittavalta itseltään (20.2 §).

Terveysturvakeskuksen toimivallan rajoittaminen koskemaan vain hoidollisessa tarkoituksessa otettuja näytteitä on tutkijapiireissä nähty ongelmallisena. Miksei Terveysturvakeskus voisi antaa lupaa näytteen käyttötarkoituksen muutokseen myös silloin, kun näyte on alun perin otettu tutkimuskäyttöön? Onhan käyttötarkoituksen muutos itse asiassa suurempi silloin, kun se muuttuu hoidollisesta tutkimukselliseen kuin pelkästään tutkimuksellisten yksityiskohtien muuttuessa. Jos viranomaisen toimivaltaa on haluttu rajata tutkittavan autonomiaan vedoten, miksi näitä eri tilanteita kohdellaan eri tavoin?

Vaikka tutkimuslain voimaantulosäännöksestä (30 §) voidaan päätellä, että kudoslain tarkoittaman uuden suostumuksen tulee täyttää tutkimuslain 6.2 §:n vaatimukset, kudoslaki ei määrittele lähemmin, milloin tutkimus katsotaan aiemmasta tutkimuksesta poikkeavaksi. Keskeinen kysymys tällöin on, voidaanko esimerkiksi uusia biokemiallisia tai DNA-määrityksiä tietyistä näytteistä pitää vain teknisinä muutoksina aiempaan tutkimussuunnitelmaan, jotka eivät muuta näytteen käyttötarkoitusta tai tutkimuksen luonnetta sinänsä. On esitetty, että esimerkiksi samaan tautiryhmään kuuluvan sairauden tai samalle sairaudelle altistavien muiden geenien tutkimus ei poikkeaisi alkuperäisestä suostumuksesta, mutta lopullista kantaa asiassa ei ole otettu. Samoin on esitetty, että tutkimuksen tarkoituksen muuttumista voisi arvioida eettinen toimikunta tai muu viranomainen, esimerkiksi Terveysturvakeskus. Paras ratkaisu kuitenkin olisi, että lainsäätäjät ottaisi nimenomaisen kannan tähän kysymykseen, joka on hyvin olennainen paitsi epidemiologisissa tutkimuksissa myös mahdollisia kudospäyte- tai DNA-näytekokoelmia perustettaessa.

5.2 Henkilötietolain edellyttämä suostumus

Henkilötietolain 12 § mukaan poikkeuksia arkaluonteisten tietojen käsittelykieltoon ovat esimerkiksi rekisteröidyn nimenomainen suostumus (kohta 1) tai tietojen käsittely historiallista tai tieteellistä tutkimusta taikka tilastointia varten (kohta 6). Lain 14 §:n mukaan historiallista tai tieteellistä tutkimusta varten saa henkilötietoja käsitellä muutenkin kuin rekisteröidyn yksiselitteisesti antamalla suostumuksella, jos

- 1) tutkimusta ei voida suorittaa ilman henkilön yksilöintiä koskevia tietoja ja jos rekisteröidyn suostumusta ei tietojen suuren määrän, tietojen iän tai muun sellaisen syyn vuoksi ole mahdollista hankkia,
- 2) henkilörekisterin käyttö perustuu asianmukaiseen tutkimussuunnitelmaan ja tutkimuksella on vastuullinen johtaja tai siitä vastaava ryhmä.

Jos henkilötiedon tutkimuskäyttöön on saatu lain 12.1 §:n kohdan 1 mukainen nimenomainen suostumus, myös siitä poikkeaminen edellyttää pääsääntöisesti uutta nimenomaista suostumusta, ellei esim. tietojen iän vuoksi ole pakko turvautua edellä mainittuun 14 §:ssä yksilöityyn tieteellistä tutkimusta koskevaan poikkeussääntöön. Koska näytteenoton yhteydessä nimenomainen suostumus myös henkilötietojen käyttöön on henkilökohtaisen kontaktin vuoksi mahdollista saada, poikkeussääntö ei tule näissä tapauksissa sovellettavaksi. Jos näytteen käyttötarkoitus muuttuu tutkimuksen klinisen vaiheen jälkeen, on tilanne toinen, mutta silloinkin voivat tulla arvioitaviksi poikkeussääntöjen erityisedellytykset. Henkilötietojen tutkimuskäyttöä rajoittaa tällöinkin Euroopan neuvoston ministerikomitean suositus R (83) 10, joka kieltää henkilötietojen

tutkimuskäytön uuteen tutkimukseen, jos tutkimuksen luonne tai tarkoitus olennaisesti eroaa (substantially different) alkuperäisestä tutkimuksesta (liiteosan artikla 4.2).

Koska alkuperäisen kudoksen näytteen ottamisen jälkeen tutkittavan fyysiseen integriteettiin ei puututa, voidaan ihmetellä sitä, että kudoksen näytteen käyttötarkoituksen muuttumiseen sovelletaan tutkimuslain eikä henkilötietolain säännöksiä. Kudoksen näytettä tutkittaessa suojeltava intressi on oletettavasti sama kuin henkilötietolaissa, nimittäin tutkittavan yksityisyys ja tietosuojat. Erilaiset edellytykset säätelylle edellyttäisivät esimerkiksi kudoksen näytteisiin sisältyvän geneettisen tiedon erityislaatuista, mikä edellä osoitetuin tavoin on kiistettävissä. Vaikka henkilötietolainsäädäntökin edellyttää pääsääntöisesti nimenomaista suostumusta arkaluontoisen tiedon rekisteröimiseksi, se tarjoaa myös mahdollisuuden tietojen tutkimuskäyttöön poikkeusedellytysten täytyessä (Lehtonen 2001). Kompromissiratkaisu käyttötarkoituksen muuttumistilanteissa olisi, että käyttötarkoituksen muuttumisen edellytyksistä päättäisi Terveydenhuollon oikeusturvakeskus henkilötietolain säätämiä poikkeusedellytyksiä mukailleen.

6. Johtopäätöksiä

Edellä olemme pohtineet DNA- näytteiden käyttöä epidemiologisissa tutkimuksissa kolmesta eri näkökulmasta. Seuraavassa esitämme johtopäätöksiä aiemmin esitettyjen näkökantojen pohjalta ja otamme kantaa eräisiin erityiskysymyksiin, joilla voi olla eettisten toimikuntien päätöksenteon kannalta käytännöllistä merkitystä.

Työryhmän mukaan DNA –näytteistä saatava informaatio ei sinällään poikkea muusta lääketieteellisen tutkimuksen tuottamasta informaatiosta. DNA –näytteisiin liittyvät eettiset erityiskysymykset juontavat juurensa geneettisen tiedon joistain käyttötarkoituksista. Epidemiologisissa DNA –tutkimuksissa huomio kiinnittyy tutkittavan oikeuksiin, erityisesti suostumuksen saamiseen.

Tutkimusta ohjaavalla lainsäädännöllä suojellaan erityisiä intressejä, jotka kliinisen tutkimuksen yhteydessä ovat sekä fyysinen koskemattomuus että yksityisyyden suoja. Ihmisperäisten näytteiden tutkimuksen yhteydessä fyysisen koskemattomuuden suojan tarve poistuu, jos näyte on jo kertaalleen otettu. Sen sijaan syy yksityisyyden suojaamiseen säilyy, jolloin suojattava intressi on sama kuin esim. kyselytutkimuksissa tai rekisteripohjaisissa tutkimuksissa. Tämän seurauksena tutkittavalta vaadittavan suostumuksen tulisi näytteisiin perustuvassa tutkimuksessa olla esimerkkien kanssa samankaltainen. Fyysiseen koskemattomuuteen puuttuvissa tutkimuksissa suostumuksen tulee olla yksityiskohtaisempi, koska henkilön koskemattomuuden loukkauksen aste on vastaavasti suurempi.

Tutkittaessa yleisten pitkäaikaisten sairauksien syitä perimää koskevat tiedot (DNA) voidaan rinnastaa muihin kyseisten sairauksien riskiä koskeviin kysely-, haastattelu- ja laboratoriomääritystietoihin. Arvioitaessa tutkimusten eettisyyttä ja tietosuojan toteutumista tulisi muun ohella perimää koskevia tietoja hankkiviin tutkimuksiin suhtautua samalla tavalla kuin muihin kliinisiin ja väestötutkimuksiin.

Jos tutkimuksen varsinainen tarkoitus eli esimerkiksi tietyn tautiryhmän X syiden selvittäminen on ennallaan, uusien määrityksien tekeminen tallessa olevista näytteistä uusilla menetelmillä ei yleensä olisi käyttötarkoituksen muutos eikä siis edellyttäisi uutta suostumusta. Tämä koskee myös perimään liittyviä määrityksiä. Mitä edellä on sanottu, ei kuitenkaan koske tutkimuksellisen käyttötarkoituksen muuttumista kaupalliseksi ja siihen tarvittavaa suostumusta. Siinä tapauksessa, että tutkittaviin ollaan hankkeen luonteen johdosta toistuvasti yhteydessä uusien tutkimusvaiheiden

aikana, heitä tulee asiasta informoida (tiedotteen täydennyksellä tai uudella versiolla). Viime kädessä uuden tietoisien suostumuksen tarvetta on harkittava tutkimuskohtaisesti.

Mikäli kyseessä on pelkästään jo hankittujen näytteiden käsittely ja tutkiminen ja/tai rekisteritietojen hyödyntäminen, olisi olemassa olevaa tietoista suostumusta perusteltua tulkita laajasti. Voitaisiin esimerkiksi lähteä siitä, että tiettyä tautia (esim. diabetes tai sepelvaltimotauti) koskevan suostumuksen voitaisiin katsoa koskevan myös saman tautiryhmän muita tauteja tai syiltään siihen läheisesti liittyviä tauteja. Joissain tapauksissa voisi olla perusteltua, että tulkinta olisi vieläkin laajempi. Lainsäädännöllisen pohjan puuttuessa harkinta on tutkimuskohtainen. Jos kuitenkin päädytään siihen, että kyseessä on tutkimuksen käyttötarkoituksen muutos eli esimerkiksi aikaisempi suostumus ei kata kyseisen/kyseisten tautien tutkimista, tarvitaan uusi tietoon perustuva suostumus.

Uuden tietoon perustuvan suostumuksen saaminen muodostuu ongelmaksi siksi, että sitä ei enää voida saada kuolleilta tai vakavimmin sairailta. Muistakin väestöryhmistä vain 50-60% vastaa tällaiseen tiedusteluun. Koska väestötutkimusten tulosten pätevyys edellyttää mahdollisimman suurta osallistumista, olisi tarpeen kehittää lainsäädäntöä niin, että viranomaisen voisi hyväksyä tutkimuksen käyttötarkoituksen laajentamisen silloin kun tutkittavien määrä on suuri ja uusien suostumusten saaminen kohtuuttoman vaikeaa tai kallista.

7. Jatkotoimet:

Työryhmä esittää, että TUKIJA käsittelee muistion ja ryhtyy seuraaviin toimenpiteisiin:

1. jakaa muistion eettisille toimikunnille tiedoksi ja tutkimussuunnitelmien käsittelyn tueksi;
2. tekee sosiaali- ja terveysministeriölle esityksen kudosnäytteisiin perustuvaa tutkimusta koskevan lainsäädännön tarkistamisesta. Tarkistustarve koskee periaatteessa kaikkea kliinistä ja epidemiologista tutkimustyötä eikä rajoitu muistiossa käsiteltyihin perimää koskeviin tutkimuksiin. Olennaiset muutostarpeet koskevat:
 - jo kerättyjen näytteiden ja tutkimustietojen saman ja uuden käyttötarkoituksen määrittelyä ja uuden suostumuksen tarvetta,
 - jo kerättyjen näytteiden ja tutkimustietojen käytön mahdollistamista uuteen käyttötarkoitukseen viranomaisluvvin myös elossa olevien tutkittavien osalta ellei uuden suostumuksen hankkiminen kudoslain 20 §:ssä esitetyn perustein ole mahdollista,
 - kaupallisia tarkoituksia varten tehtyjen tutkimusten ja tieteellisten tutkimusten välisen rajanvedon ja mahdollisten säädöseroavaisuuksien määrittelyä.

Liite 1. Epidemiologisen ja kliinisen tutkimuksen vertailu

- Suuri väestönäyte (E) – pienehkö potilasryhmä (K)
- Lähtökohta terveet tai suuri sairastuneiden joukko (E) – Lähtökohta potilaat (K)
- Usein monikäyttöisiä (E) – Yleensä yhtä asiaa tai hypoteesia koskevia (K)
- Tietojen keruuseen ja suostumusten hankkimiseen aikaa vähän, usein vain yksi tutkimuskerta (E) – Tutkittavat tavataan usein monta kertaa (K)
- Harvoin toistuva henkilökohtainen seuranta (E) – Hoidollisistakin syistä usein toistuva seuranta (K)
- Hankkii vain tutkimustietoja ja menetelmät tutkittavan kannalta riskittömiä (E) – Hankkii laajat tutkimustiedot, hyödyntää sairauskertomustietoja, menetelmiin voi liittyä riskejä (K)
- Yksittäisten henkilöiden tiedot ovat yksinomaan tilastollisia havaintoyksiköitä (E) – Tilastollisten havaintoyksiköiden ohella kyseessä ovat hoitopaikan tutut potilaat (K)
- Seuranta rekisterein, kirjekyselyin, joskus uusintatutkimuksin (E) – Seuranta tyypillisesti toistuvien kliinisten tutkimuksin (K)
- Arvo lisääntyy tai saavutetaan vasta pitkäaikaisen seurannan kuluessa (E) – Tavoiteltu arvo saavutetaan pian tutkimusaineiston keruun jälkeen (K)
- Tiedot ja näytteet säilytetään pitkään (E) – Tiedot ja näytteet säilytetään pitkään (K)
- Koskee sekä kuolleita että elossa olevia (E) – Pääpaino on elossa olevissa (K)

Epidemiologisessa tutkimuksessa yksittäisen henkilön tietosuoja on jo suuren tutkittavien määrän takia erittäin hyvä. Kliinisessä tutkimuksessa tietosuoja on hyvä mutta pienehköissä potilasaineistoissa henkilöt ovat helpommin tunnistettavissa. Epidemiologisessa tutkimuksessa suostumus tarvitaan lähinnä tutkimuksessa kerättyjen ja niihin yhdistettävien tietojen käyttöön kun taas kliinisessä sekä tutkimus- ja hoitotoimenpiteisiin että tutkimustietojen käyttöön. Epidemiologisen tutkimuksen seurannassa syntyy helposti suurempi kato kuin kliinisessä tutkimuksessa, kun hoitosuhdetta ei ole. Epidemiologisen tutkimuksen onnistumisen kannalta mahdollisimman kattava seuranta on välttämätön ja aineiston suuruuden takia vaikeampi toteuttaa kuin kliinisessä tutkimuksessa. Lisäksi epidemiologisessa tutkimuksessa tarvitaan välttämättä tietoja seurannan aikana kuolleista, vajaakuntoisista ja henkilöistä, joihin ei saada kontaktia. Vähintään on voitava käyttää tutkimuksessa tiedot ja näytteet, jotka näistä henkilöistä on jo aikaisemmin (suostumuksella) saatu.

Epidemiologisessa tutkimuksessa kadon ja kuolleiden osalta kyseessä ovat 1) haastattelu- ja kyselytiedot, jotka tutkittava on jo antanut tutkimuskäyttöön, 2) näytteet (DNA-, seerumi- tms.), jotka tutkittava on antanut tutkimuskäyttöön, 3) kliiniset tiedot, joiden tutkimuskäytön asianomainen on hyväksynyt, 4) rekisteritiedot, joiden tutkimuskäytön asianomainen on hyväksynyt. Keskustelu mahdollisuudesta käyttää näitä tietoja myöhemmin koskee siis käyttötarkoituksen säilymistä (riittävän) samana ja aikaisemman suostumuksen tarkoitusta. Se sivuaa myös periaatteellisia kysymyksiä kuten henkilön tarvetta ja oikeutta määrätä näytteistä ja tutkimustiedoista, saatiinpa häneen yhteys tai ei.

Nykyisin tutkijoilla on henkilön oma tietoinen suostumus tietojen ja näytteiden käyttöön lääketieteellisessä tutkimuksessa ja hanke on alun pitäen rajattu kapeammin tai laajemmin. Tiedot käsitellään yleensä niin, että käsittelyn aikana henkilöllisyys ei paljastu, vaikka henkilötietoja tarvitaan tietojen yhdistelemisessä kyseistä tai muita tutkimuksia varten. Kun tutkimuksen kohde laajenee tai muuttuu yhdistellään aineistoon uusia tauti- tai altistetietoja tai tehdään uusia biokemiallisia tai geneettisiä määrittäyksiä. Yhdistelyn jälkeen yhteys henkilötietoihin voidaan taas purkaa, joten tilastollisen analyysin aikana yhteyttä ei ole. Käytännössä siis ainoa muutos on uusien tietojen liittäminen tutkimusaineistoon, jossa niitä käsiteltäessä ei enää ole mitään yksityisyyden

suojaa kaipaavaa piirrettä. Onko tutkittavan tällaisessa tilanteessa tarpeen tietää ja suostua siihen, että häneltä saatuja tietoja ja hänestä otettuja näytteitä käytetään muuhun kuin alun perin ilmoitettuun tutkimustarkoitukseen? Jos on, kuinka erilainen uuden käytön pitäisi olla, jotta kyseessä olisi uusi käyttötarkoitus? On ilmeistä, että rajanveto uuden ja aikaisemman käyttötarkoituksen välillä edellyttää usein tapauskohtaista harkintaa.

Periaatteessa ratkaisu voisi olla uuden suostumuksen hankkiminen aina, jos uusi käyttötarkoitus poikkeaa 'liikaa' aikaisemmasta. Kun väestöä pitkään seurattaessa syntyy väistämättä katoa ja osa sairastuu vakavasti ja kuolee, on uuden suostumuksen hankkiminen monesti mahdotonta, vaikka asianomaisella ei ole tai olisi eläessään ollut mitään uudenlaista käyttöä vastaan. Jos aineistosta jäävät pois vakavat ja kuolemaan johtavat sairaudet, tulokset vääristyvät. Myös muista syistä johtuvan kadon kasvaessa tulosten luotettavuus heikkenee. Olisikin löydettävä menettelytavat, joilla kaikki aikaisemmin kerätyt tiedot voitaisiin käyttää myös myöhemmin tehtävissä tutkimuksissa. Paras mahdollisuus olisi viranomaislupa.

Kirjallisuus

Fletcher RH, Fletcher SW, Wagner EH. Clinical Epidemiology, the essentials, 2. painos. Williams & Wilkins, Baltimore 1988.

Hernberg S. Epidemiologia ja työterveys, 2. painos. Työterveyslaitos, Helsinki 1998.

Khoury MJ. Genetic epidemiology. Kirjassa: Rothman KJ, Greenland S. Modern Epidemiology, 2.painos. Lippincott-Raven, Washington 1998.

Lehtonen L. Potilaan yksityisyyden suoja. Suomalaisen lakimiesyhdistyksen julkaisuja A-sarja N:o 230, Helsinki 2001.

Morris JN. Uses of Epidemiology, 3. painos. Churchill Livingstone, Lontoo ja New York 1975.

Murray TH. Genetic Exceptionalism and 'Future Diaries': Is Genetic Information Different from Other Medical Information. Kirjassa: Mark A. Rothstein (toim.): Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era. Yale University Press, New Haven 1997.

Rose G. The Strategy of Preventive Medicine. Oxford University Press, Lontoo 1995.

Rothman KJ, Greenland S. Modern Epidemiology, 2. painos. Lippincott-Raven, Washington 1998.

Räikkä J ja Rossi K. Geenit ja etiikka. WSOY, Helsinki 2002.

Virallislähteet

Council of Europe. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine, Oviedo, 4.4.1997, European Treaty Series 164 (Euroopan neuvoston ihmisoikeuksia ja biolääketiedettä koskeva yleissopimus).

Council of Europe Committee of Ministers. Recommendation No. R (83) 10 (23.9.1983) on the Protection of Personal Data used for Scientific Research and Statistics.

Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 2001/20/EY hyvän kliinisen tutkimustavan noudattamista ihmisille tarkoitettujen lääkkeiden kliinisissä tutkimuksissa koskevien jäsenvaltioiden lakien, asetusten ja hallinnollisten määräysten lähentämisestä, 1.5.2001 (L 121/34).

Explanatory Report to the Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. Directorate of Legal Affairs, Strasbourg, May 1997.

Henkilötietolaki (523/1999)

Laki ihmisen elimien ja kudoksien lääketieteellisestä käytöstä (101/2001)

Laki kansanterveyslaitoksesta (828/1981)

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999)

Perustuslaki (731/1999)