

Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan eettinen neuvottelukunta ETENE

KANNANOTTO 19.2.2026

Geenitiedon luovuttaminen

Tiivistelmä

Tässä kannanotossa tarkastellaan geenitiedon luovuttamiseen liittyviä eettisiä kysymyksiä. Geenitiedon luonne ja sen vaikutukset yksilöön ja biologisiin sukulaisiin asettavat erityisiä vaatimuksia tiedon luovuttamiselle ja sitä koskeville toimintamalleille. Kannanotossa korostetaan yksilön itsemääräämisoikeutta, oikeutta olla tietämättä sekä ennakkollisen informoinnin ja tietoon perustuvan valinnan merkitystä. ETENE katsoo, että geenitiedon luovuttamiseen tarvitaan kansallisesti koordinoitu toimintamalli, joka edistää yhdenvertaisuutta, ehkäisee haittoja ja vahvistaa luottamusta tutkimukseen ja terveydenhuoltoon. Eettisesti kestävä luovuttaminen edellyttää, että luovutettavalle tiedolle on määritetty asianmukainen jatkopolku terveydenhuoltoon ja tarvittaessa geneettiseen neuvontaan. Ensisijaisen vastuun jatkoarvioinnista ja neuvonnan järjestämisestä tulee olla julkisella terveydenhuollolla, jotta yksilö saa ymmärrettävää, ammatillisesti tuettua ohjausta ja mahdollisuuden asianmukaisiin jatkotutkimuksiin. Luovuttamiseen liittyvien käytäntöjen kehittämisessä on huomioitava julkisen terveydenhuollon resurssien ja neuvontakapasiteetin rajallisuus.

Tausta

Geenitiedon luovuttamista koskeva oikeudellinen sääntely ja vallitsevat toimintatavat ovat Suomessa tällä hetkellä osin jäsentymättömiä. Geenitietoa käsitellään useissa erilaisissa yhteyksissä, kuten tutkimuksessa, biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa sekä yhä enenevässä määrin myös suoraan kuluttajille suunnatuissa palveluissa. Näihin tilanteisiin sovelletaan osin erilaista ja eri tarkoituksiin laadittua lainsäädäntöä, eikä sääntely muodosta selkeää ja yhtenäistä kokonaisuutta tilanteessa, jossa harkitaan geenitiedon luovuttamista yksilölle.

Biopankkilain (688/2012) mukaan biopankkinäytteiden kerääminen ja biopankkitoimintaan liittäminen perustuvat lähtökohtaisesti näytteenantajan vapaaehtoiseen ja tietoon perustuvaan suostumukseen. Suostumuksen yhteydessä näytteenantajalla on voinut olla mahdollisuus antaa lupa siihen, että häneen otetaan yhteyttä, mikäli biopankkitutkimuksessa ilmenee hänen terveytensä kannalta merkittävä löydös. Lainsäädäntö ei kuitenkaan aseta biopankeille tai tutkijoille nimenomaista velvollisuutta aktiivisesti ilmoittaa tällaisista löydöksistä, eikä tällaisten löydösten luetteloa ole määritetty.

Geenitiedon luovuttamista voidaan tarkastella myös kansainvälisen ihmisoikeuskehikon valossa. Suomi on ratifioinut Euroopan neuvoston ihmisoikeuksia ja biolääketiedettä koskevan yleissopimuksen (ns. biolääketiedesopimus), joka on oikeudellisesti velvoittava ja edellyttää yksilön ihmisarvon, itsemääräämisoikeuden ja yksityiselämän suojan kunnioittamista terveyteen liittyvän tiedon käsittelyssä. Sopimus korostaa, että terveyteen liittyvä tieto on annettava asianmukaisesti ja ymmärrettävästi sekä että yksilön oikeutta olla tietämättä tulee kunnioittaa. Lisäksi sopimus tunnistaa sen, että terveyttä koskevalla tiedolla voi olla merkitystä myös biologisille sukulaisille.

Käytännössä geenilöydösten ilmoittaminen tutkimus- ja biopankkitoiminnassa on ollut vähäistä, eikä Suomeen ole muodostunut vakiintunutta kansallista toimintamallia. Käytäntöjen vaihtelevuus tarkoittaa, että yksilöiden mahdollisuudet saada tietoa ja neuvontaa vaihtelevat.

Suomessa on viime vuosina kehitetty ja kokeiltu yksittäisten toimijoiden ja hankkeiden omia toimintamalleja geenitiedon luovuttamiseen^{1,2}. Kehitetyt mallit osoittavat, että geenitiedon luovuttaminen on käytännössä toteutettavissa, mutta se edellyttää selkeitä menettelyjä löydösten varmentamiseksi, vastuiden täsmällistä määrittelyä sekä toimivaa ja ennalta määritettyä jatkopolkua terveydenhuoltoon ja tarvittaessa geneettiseen neuvontaan.

ETENE katsoo, että nykytilan keskeinen haaste ei ole ensisijaisesti sääntelyn puuttuminen, vaan selkeän eettisen toimintamallin puute. Tämä voi johtaa epäyhtenäisiin käytäntöihin ja varovaisuussyistä tapahtuvaan tiedon pidättämiseen myös silloin, kun geenitiedon vastaanottaminen voisi olla yksilön kannalta perusteltua. Geenitiedon luovuttamista ei tule tarkastella yksittäisenä kysymyksenä, vaan osana laajempaa eettistä toimintamallia, jossa punnitaan tiedon merkitystä, tulkittavuutta ja seurauksia yksilölle ja hänen läheisilleen.

Geenitiedon luonne ja nykyinen toimintaympäristö

Geenitiedon luovuttaminen asettuu tutkimuksen, terveydenhuollon ja yksityiselämän rajapintaan. Toisin kuin monet muut terveystiedot, geenitieto ei useimmiten anna yksiselitteistä kuvaa henkilön tämänhetkisestä terveydentilasta, vaan kuvaa alttiutta, todennäköisyyttä tai mahdollista tulevaa kehitystä. Tällainen tieto voi vaikuttaa yksilön päätöksiin pitkälle tulevaisuuteen ja voi muokata hänen käsitystään omasta terveydestään, toimintakyvystään ja jopa identiteetistään. Geenitiedon luovuttamiseen liittyvä eettinen arviointi edellyttää siksi sekä tiedon merkityksen ja seurausten harkintaa että sitä, että terveyteen liittyvät geneettiset riskitiedot on ennen luovuttamista varmennettu asianmukaisesti.

Nykyisessä toimintaympäristössä monet ihmiset saavat geneettistä riskitietoa joka tapauksessa, usein kuluttajille suunnattujen testien kautta ja ilman terveydenhuollon ohjausta ja neuvontaa. Myös terveydenhuollossa hyödynnetään yhä laajempia geenitutkimuksia, joiden myötä kliinisessä toiminnassa syntyy aiempaa enemmän myös varsinaisen hoitokysymyksen osalta tarpeetonta geenitietoa. Lisäksi suuri osa väestöstä on antanut näytteensä biopankkitutkimukseen (esimerkiksi FinnGen-tutkimukseen on osallistunut yli 500 000 suomalaista³).

ETENE katsoo, että nämä muutokset korostavat tarvetta sille, että tutkimus- ja terveydenhuoltojärjestelmä tarjoaa luotettavan, läpinäkyvän ja yksilön oikeuksia turvaavan vaihtoehdon geenitiedon käsittelyyn, tulkintaan ja luovuttamiseen, sekä siihen liittyvään neuvontaan.

Eettiset lähtökohdat geenitiedon luovuttamiselle

Eettinen arvio siitä, onko geenitiedon luovuttaminen kannatettavaa, ei perustu yksinomaan siihen, onko riskejä ja alttiuksia koskeva tieto teknisesti oikein tai tieteellisesti paikkansapitävää. Keskeistä on se,

¹ Clancy J, Forstén J, Koskinen E, Arvas M, Åberg F, Pitkänen K, Castrén J. Biobank participants' perspectives on receiving genetic risk information from a biobank - the case of haemochromatosis. BMC Med Genomics. 2025 Dec 17;18(1):197.

² <https://www.hus.fi/ajankohtaista/biopankkitutkimuksista-hyotya-ennaltaehkaisevaan-terveydenhuoltoon>

³ [Osallistuminen | FinnGen](#)

mitä tiedolla voidaan tehdä, miten se ymmärretään ja millaisia seurauksia sen vastaanottamisella on yksilön elämässä.

Kansainvälisessä keskustelussa on jo pitkään korostettu, että geenitiedon eettinen merkitys syntyy vasta sen sosiaalisessa ja henkilökohtaisessa asiayhteydessä. Sama geenilöydös voi olla toiselle merkityksellinen ja hyödyllinen, toiselle kuormittava tai jopa vahingollinen. Tästä seuraa, että geenitiedon luovuttamista ei voida arvioida luovuttamistavasta erillisenä.

Geenitiedon luovuttamista koskeva eettinen arvio ei kohdistu vain yksittäiseen hetkeen, jolloin tieto annetaan, vaan koko siihen prosessiin, jossa tieto syntyy, varmistetaan, tulkitaan, luovutetaan ja mahdollisesti jaetaan eteenpäin. Tästä näkökulmasta eettinen arvio ei ensisijaisesti vastaa kysymykseen siitä, saako geenitietoa luovuttaa, vaan siihen, millaisin edellytyksin ja millä tavoin luovuttaminen voi tukea yksilön hyvinvointia, ehkäistä haittoja ja säilyttää luottamuksen tutkimukseen ja terveydenhuoltoon.

ETENE katsoo, että geenitiedon luovuttaminen voi olla eettisesti perusteltua silloin, kun se tukee yksilön mahdollisuuksia huolehtia omasta terveydestään tai tehdä tietoon perustuvia päätöksiä ilman kohtuutonta tulkintaa ja päätöksentekoon liittyvää taakkaa ja vastuuta. Tiedon antaminen ilman asianmukaista neuvontaa voi kaventaa yksilön tosiasiallisia mahdollisuuksia tehdä omaa elämäänsä koskevia harkittuja valintoja, vaikka muodollinen tiedonsaanti toteutuisikin.

Oikeus olla tietämättä

Eettisesti kestäväään geenitiedon luovuttamista koskevaan toimintamalliin kuuluu yksilön oikeus olla vastaanottamatta tällaista tietoa. Oikeus olla tietämättä on keskeinen osa itsemääräämisoikeutta ja liittyy yksilön päätösvaltaan sen suhteen, millaista terveystietoa hän haluaa vastaanottaa ja missä vaiheessa.

Geenitiedon erityispiirteet korostavat tämän oikeuden merkitystä. Geenitieto on usein luonteeltaan ennakoivaa, epävarmaa ja pitkälle tulevaisuuteen ulottuvaa, eikä sen merkitys rajoitu välittömiin hoitopäätöksiin. Kaikki eivät halua tai koe tarpeelliseksi saada tietoa geneettisistä riskeistä, ja tieto voi joissakin tilanteissa aiheuttaa huolta tai pitkäkestoista psyykkistä kuormitusta sekä muuttaa yksilön käsitystä omasta terveydestään ilman, että se tuo mukanaan selkeitä toimintamahdollisuuksia.

Oikeus olla tietämättä ei ole riippuvainen siitä, miten ulkopuolinen arvioi tiedon hyödyllisyyttä. Vaikka geneettiseen riskiin liittyvä tieto voisi asiantuntijan näkökulmasta olla merkityksellistä tai potentiaalisesti hyödyllistä, eettisesti kestävässä toimintamallissa ratkaisevaa on yksilön oma tahto ja tietoon perustuva harkinta.

Tämän vuoksi valinta tiedon vastaanottamisesta tai siitä kieltäytymisestä tulee voida tehdä ennakolta osana suostumusmenettelyä. Oikeus olla tietämättä edellyttää, että yksilölle annetaan riittävästi tietoa ymmärrettävässä muodossa.

Kliinisesti merkittävät löydökset

ETENE katsoo, että geenitiedon luovuttamista koskevaa päätöksentekoa tukisi se, että kliinisesti merkittävistä löydöksistä olisi käytössä päivittyvä, kansallisesti koordinoitu luettelo. Tällainen luettelo ei olisi velvoittava, eikä sen tarkoituksena olisi korvata tapauskohtaista harkintaa tai lääketieteellistä asiantuntemusta, vaan toimia päätöksenteon tukena tilanteessa, joissa geenitiedon luovuttamista harkitaan.

Raja yksilölle hyödyllisen ja mahdollisesti haitallisen tiedon välillä ei ole aina selkeä, vaan se vaihtelee sekä löydöksen luonteen että yksilön elämäntilanteen, terveydentilan ja henkilökohtaisten arvojen mukaan. Kliinisesti merkittävien löydösten luetteloon tulisi tämän vuoksi liittää selvitys ja ohjeistus, joka tukisi tiedon luovuttavaa tahoa ja auttaisi varmistamaan, että tieto annetaan ymmärrettävästi ja asianmukaisessa yhteydessä. Erityisen vakaviin ja mahdollisesti ehkäistävissä tai hoidettavissa oleviin sairauksiin liittyvät geenilöydökset tulisi koostaa omaan kategoriaan kliinisesti merkittävien löydösten luettelossa.

Kansainvälisiä esimerkkejä vastaavista ratkaisuksista on olemassa. Joissakin maissa ja kansainvälisissä asiantuntijayhteisöissä on kehitetty asiantuntijapohjaisia luetteloita ja kriteeristöjä geenilöydöksistä, joiden katsotaan olevan sellaisia, että niiden tunnistaminen ja palauttaminen voi olla yksilön terveyden kannalta perusteltua, koska niihin liittyy todellinen mahdollisuus ehkäisyyn, seurantaan tai hoitoon (esimerkiksi Yhdysvalloissa kehitetty American College of Medical Genetics and Genomicsin (ACMG) asiantuntijasuosituksiin perustuva luettelo kliinisesti toiminnallisista geenilöydöksistä⁴). Kansainvälisiä esimerkkejä voidaan hyödyntää apuna kehitettäessä Suomeen soveltuvaa ratkaisua. Kliinisesti merkittävien geenilöydösten luetteloa tulee päivittää tutkimustiedon karttuessa.

ETENE korostaa, että kliinisesti merkittävien löydösten luettelo ei poistaisi tarvetta yksilön suostumukselle, ymmärrettävälle viestinnälle tai tapauskohtaiselle harkinnalle. Sen tarkoituksena olisi tukea yhdenvertaisuutta geenitiedon luovuttamista koskevilla ratkaisuilla, auttaa rajaamaan millaista geenitietoa ylipäättään harkitaan luovutettavaksi, sekä vähentää sattumanvaraisuutta ja yksittäisten toimijoiden kuormitusta. Lisäksi luettelo tukisi suostumusvaiheen informointia, sillä sen avulla yksilölle voitaisiin kuvata yleisellä tasolla, millaisista löydöksistä voi olla kyse.

Biologiset sukulaiset

Geenitieto ei koske yksinomaan yksilöä, jolta näyte on saatu, vaan se voi sisältää tietoa myös hänen biologisista sukulaisistaan, jotka eivät ole osallistuneet tutkimukseen tai antaneet suostumustaan tiedon syntymiseen. Geenitieto voi paljastaa alttiuksia sairauksille, joilla saattaa olla merkitystä sukulaisten terveyttä koskeville valinnoille.

Tämä tekee geenitiedosta osittain jaettua tietoa ilman jaettua päätöksentekoa ja luo eettisen jännitteen yksilön itsemääräämisoikeuden ja yksityisyyden suojan sekä toisaalta sukulaisten mahdollisen tiedontarpeen ja terveyshyödyn välille. Tiedon luovuttaminen ja sen mahdollinen edelleen välittäminen voivat asettaa tiedon vastaanottaneen henkilön vaikeaan asemaan, jossa hänen on punnittava omaa yksityisyyttään, sukulaisten mahdollista hyötyä ja toisaalta riskiä loukata toisten oikeutta olla tietämättä. ETENE katsoo, ettei tällainen moraalinen kuormitus saa jäädä yksilön henkilökohtaiseksi ongelmaksi, vaan toimintamallien tulee tukea yksilöä tällaisissa tilanteissa.

Lähtökohtana tulee olla yksilön oikeus päättää itseään koskevan tiedon käsittelystä ja luovuttamisesta. Geenitiedon ulottuminen biologisiin sukulaisiin ei sellaisenaan syrjäytä tätä periaatetta, eikä sukulaisten mahdollinen hyöty voi automaattisesti oikeuttaa tiedon luovuttamista vastoin yksilön ilmaisemaa tahtoa tai ilman hänen suostumustaan. On kuitenkin tunnistettava, että tilanteet, joissa geenitieto koskee vakavia ja mahdollisesti ehkäistävissä tai hoidettavissa olevia sairauksia, ovat eettisesti vaikeita ja edellyttävät perusteellista keskustelua. ETENE katsoo, että tällaiset erityisen merkittävät geenilöydökset on erikseen merkittävä kliinisesti merkittävien löydösten luettelossa, koska niihin liittyvä tieto voi

⁴ <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/>

mahdollistaa tutkittavan itsensä lisäksi myös biologisten sukulaisten vakavan haitan ehkäisyn tai jopa hengen pelastamisen.

Eettisesti kestäväään toimintamalliin kuuluu, että geenitiedon mahdollisesta merkityksestä biologisille sukulaisille kerrotaan yksilölle jo ennen tiedon luovuttamista ja että yksilöä tuetaan pohtimaan tiedon vaikutuksia myös läheisiinsä. Tiedon välittämisen ensisijaisena lähtökohtana tulee olla yksilön oma suostumus ja hänen mahdollisuutensa itse informoida sukulaisiaan asianmukaisen neuvonnan avulla.

Suosittelava toimintamalli geenitiedon luovuttamiselle

ETENE katsoo, että geenitiedon luovuttaminen edellyttää selkeää ja ennalta määritettyä toimintamallia. Ilman yhteisiä periaatteita käytännöt vaihtelevat, mikä vaarantaa yhdenvertaisuuden ja voi heikentää luottamusta tutkimukseen ja terveydenhuoltoon. Seuraavassa kuvataan eettisesti kestävä geenitiedon luovuttamisen keskeiset edellytykset.

Ennakollinen informointi ja valinnan mahdollisuus

- Geenitiedon luovuttamisen mahdollisuudesta ja luonteesta tulee kertoa jo ennen tutkimukseen tai biopankkitoimintaan osallistumista. Yksilölle on annettava realistinen ja ymmärrettävä kuva siitä, että toiminnan yhteydessä voi syntyä terveyden kannalta merkityksellistä geenitietoa, ja hänellä tulee olla mahdollisuus päättää, haluaako hän tällaista tietoa vastaanottaa. Geenitiedon vastaanottaminen ei saa olla ehtona tutkimukseen osallistumiselle.
- Käytännössä tämä edellyttää helposti saatavilla olevaa, selkokielistä ennakotietoa, esimerkiksi biopankkien, tutkimustoimijoiden ja terveystieteen verkkoportaaleilla. Tiedon tulee kuvata yleisellä tasolla, millaisista löydöksistä voi olla kyse, mitä tiedon vastaanottaminen voi tarkoittaa ja millaista neuvontaa on tarvittaessa saatavilla.
- Ennakollisen informoinnin yhteydessä yksilölle tulee kertoa, että geenitiedon luovuttamiseen liittyvä yhteydenotto voi tapahtua vasta pitkän ajan kuluttua suostumuksen antamisesta.

Luovutettavan tiedon laatu ja merkityksellisyys

- Luovutettavan geenitiedon tulee olla luotettavaa ja tarvittaessa varmennettua ennen yhteydenottoa. Lisäksi tiedon tulee olla terveyden kannalta merkityksellistä siten, että siihen liittyy mahdollisuus ehkäisyyn, seurantaan tai muuhun yksilön kannalta perusteltuun toimintaan. Geenitietoa, jonka merkitys on epäselvä tai jonka ainoa seuraus on lisääntynyt huoli ilman realistisia toimintamahdollisuuksia, ei tule luovuttaa.
- Päätöksenteon tueksi tulisi olla saatavilla ajantasainen ja kansallisesti koordinoitu kuvaus siitä, millaisia geenilöydöksiä pidetään kliinisesti merkittävänä ja miksi. Tämä voisi toteutua esimerkiksi julkisesti saatavilla olevana ohjeistuksena tai luettelona, joka ei ole velvoittava mutta auttaa rajaamaan, millaista tietoa ylipäätään harkitaan luovutettavaksi.

Tiedon antaminen ja jatkotoimet

- Geenitieto tulee antaa tavalla, joka auttaa yksilöä hahmottamaan sen merkityksen omassa elämäntilanteessaan.
- Luovuttamisen yhteydessä tulee selkeästi ilmoittaa, onko jatkotutkimuksille tarvetta vai ei. Jos tarvetta on, yksilölle tulee selkeästi ilmoittaa, mihin hän voi olla yhteydessä, miten jatkotutkimuksiin hakeudutaan ja mikä taho vastaa jatkotutkimusten arvioinnista.

- ETENE katsoo, että ensisijaisen vastuun jatkoarvioinnista tulee olla julkisella terveydenhuollolla. Käytännössä tämä edellyttäisi, että hyvinvointialueilla on järjestetty geneettistä riskitietoa koskeva yhteydenottokanava, joka ohjaa henkilön tarvittaessa asianmukaisiin jatkotutkimuksiin ja erikoisosaamisen piiriin. Geenitiedon luovuttamiseen liittyvien käytäntöjen kehittämisessä on huomioitava kuitenkin myös julkisen terveydenhuollon resurssien ja neuvontakapasiteetin rajallisuus.

Biologisiin sukulaisiin ulottuvien vaikutusten huomioiminen

- Ensisijainen vastuu tiedon käsittelystä säilyy henkilöllä, jolle tieto luovutetaan, mutta hänelle tulee tarjota neuvontaa ja tukea biologisten sukulaisten informointiin. Käytännössä tämä voi tarkoittaa esimerkiksi yleisluonteista kirjallista materiaalia tai mallipohjia, joiden avulla yksilö voi halutessaan kertoa sukulaisilleen tiedosta ilman, että yksityiskohtaisia terveystietoja paljastetaan.
- Viestinnän tulee tukea sukulaisten omaa harkintaa ja mahdollistaa heidän oikeutensa olla tietämättä. Ketään ei tule painostaa vastaanottamaan geenitietoa vastoin omaa tahtoaan.
- Vakavia, mahdollisesti ehkäistäväissä tai hoidettavissa olevia sairauksia koskevat geenilöydökset edellyttävät perusteellista keskustelua. Tällaiset geenilöydökset tulee merkitä erikseen kliinisesti merkittävien geenilöydösten luetteloon.

Seuranta ja arviointi

- Geenitiedon luovuttamista koskevaa toimintamallia tulee seurata ja arvioida säännöllisesti. Arvioinnissa tulee huomioida paitsi lääketieteellisen tiedon kehittyminen myös yksilöiden kokemukset, tiedon vastaanottamiseen liittyvä kuormitus sekä toimintamallien käytännön toimivuus.
- Käytännössä tämä edellyttää, että geenitiedon luovuttamiseen liittyvää toimintaa tarkastellaan osana laajempaa tutkimus- ja terveydenhuollon laadun ja eettisyyden arviointia.

Vastuut

- Eettisesti kestävä geenitiedon luovuttaminen edellyttää, että vastuut on määritelty realistisesti ja läpinäkyvästi. Geenitiedon luovuttaminen ei saa perustua käytäntöihin, jotka asettavat yksittäisille biopankeille, tutkimushankkeille tai toimijoille kohtuuttoman vastuun tai kustannuksia ilman selkeitä rakenteita ja tukea.
- Kansallista koordinaatiota tarvitaan sen selkeyttämiseksi, mikä tai mitkä tahot vastaavat tulosten varmentamisesta, miten tiedon luovuttamiseen liittyvä neuvonta järjestetään ja miten mahdolliset terveydenhuollon jatkotutkimukset ja -palvelut toteutetaan.