

Virve Toivonen, Ilona Autti-Rämö, Heikki Lukkarinen ja Merike Helander

Eettisiä ja oikeudellisia näkökulmia vastasyntyneiden seulontoihin – esimerkkinä SMA-tauti

Ennen uuden taudin lisäämistä valtakunnallisiin seulontoihin on ratkaistava monia eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä. Yksittäiset kysymykset tiivistyvät lopulta toimenpiteen merkitykseen yksilölle ja yhteiskunnalliseen kustannustehokkuuteen. Niille kulloinkin annettavaan painoarvoon ja keskinäiseen punnintaan ratkaisut löytyvät vain avoimesta ja monitieteisestä yhteiskunnallisesta keskustelusta, jonka käyminen on vaikeaa mutta yhtä kaikki välttämätöntä. Käytämme esimerkkinä vastasyntyneiltä seulottavaa SMA (spinal muscular atrophy) -tautia, mutta käsittelemämme kysymykset ovat merkityksellisiä terveydenhuollossa laajemminkin. SMA -taudin seulonta vastasyntyneeltä geenitestillä vaatii ratkaisuja myös kysymyksiin vanhemman seulontaan antamasta suostumuksesta.

Vastasyntyneiden harvinaisten aineenvaihduntasairauksien seulonnoilla pyritään löytämään tietyt vakavat sairaudet mahdollisimman varhain ja estämään tätä kautta niiden aiheuttamia vammautumisia ja kuolemia. Tällä hetkellä Suomessa seulotaan vastasyntyneiltä 22 vakavaa aineenvaihduntasairautta 2–5 vuorokauden iässä otettavasta verinäytteestä (1,2). Vastasyntyneiden seulonnat ovat julkisista varoista kustannettavaa terveydenhuoltoa ja kohderyhmilleen ilmaisia. Niihin osallistuminen on vapaaehtoista, mutta tavoitteena on mahdollisimman suuri kattavuus.

Lääketieteen ja erityisesti geeniteknologian kehitys mahdollistavat jatkossa yhä enemmän ja tarkempia testejä sekä uusia, usein erittäin kalliita hoitoja. Kun niihin liittyy aina väistämättä myös kustannuksia, haittoja tai epävarmuutta, on arvioitava, millä perusteilla ja missä tilanteissa uusia mahdollisuuksia voi ja kannattaa käyttää (2,3). Pohdimme asiaa käyttäen esimerkkinä spinaalista lihasatrofiaa eli SMA-tautia. Pahimmillaan tauti johtaa varhaiseen kuolemaan, ja lievemmillään se aiheuttaa karkeaa ja hienomotorisen toiminnan heikentymistä vasta aikuisiällä, mutta elinikä on normaali. SMA-tauti eroaa tällä hetkellä seulottavista aineen-

vaihduntasairauksista muun muassa siten, että sitä seulottaisiin sellaisella geenitestillä, jonka perusteella ei voi yksiselitteisesti ennustaa taudin kulkua (4). Geenitestiseulontaan liittyy haasteita myös neuvonnan ja seulontaan annettavan suostumuksen näkökulmasta.

SMA-tauti ja sen hoito

SMA-tauti on harvinainen perinnöllinen neuromuskulaarinen lihassairaus, jossa selkäytimen hermosoluissa tapahtuvan etenevän vaurioitumisen vuoksi motoriset toimintakäskyt eivät siirry lihaksiin. SMA-taudissa henkilö on perinyt molemmilta vanhemmiltaan virheellisen *SMN1*-geenin. Taudin vaikeuteen vaikuttaa se, kuinka monta *SMN1*-geenin toimintaa osin korvaavaa *SMN2*-geenin kopiota potilaalla on. SMA-taudissa on useita alaryhmiä, jotka määrittävät *SMN2*-geenin kopioiden lukumäärän, kliinisen kuvan ja sairastumisiään perusteella (TAULUKKO 1). Kussakin alaryhmässä esiintyy vaikeita ja lieviä muotoja (4). Mitä nuorempa oireet alkavat, sitä vakavammasta tautimuodosta on kyse.

SMA-taudin esiintyvyyden on arvioitu olevan noin 9,4 tapaus 100 000 elävänä synty-

TAULUKKO 1. SMA-taudin tautimuodot, oirekuva ja elinajanodote (5).

Tautimuodot	SMN2-geenin koptioiden määrä	Oirekuva ja elinajanodote
SMA0	1	Potilas elää vain muutaman viikon syntymän jälkeen.
SMA1	1–2	Oireet alkavat alle kuuden kuukauden iässä, lapsi ei opi istumaan, elinajanodote on alle kaksi vuotta ilman pysyvää ventilaatiotukea.
SMA2	2–4, yleensä kolme	Oireet alkavat 6–18 kuukauden iässä, lapsi ei opi kävelemään, elinajanodote on 20–40 vuotta
SMA3	3–5, yleensä neljä	Oireet alkavat 1,5–10-vuotiaana, lapsi oppii kävelemään, mutta lihasvoiman heikentyessä kävelykyvyn voi menettää jossain vaiheessa. Elinajanodote on normaali.

nyttä lasta kohti. Vuosittain Suomessa syntyy arvion mukaan korkeintaan kahdeksan SMA-diagnoosin elinaikanaan saavaa henkilöä, heistä SMA1 on 2–4:llä, SMA2 0–3:lla ja SMA3 1–3:lla (6). Korkeintaan 60 % uusista SMA-tapauksista on SMA1-tautityyppiä.

Parantavaa hoitoa sairauteen ei tunneta, mutta hiljattain on kehitetty kolme hoitoa (TAULUKKO 2), joiden kunkin tavoitteena on taudin etenemisen estäminen ja uusien motoristen taitojen oppiminen. Sekä lääkehoitojen että geenihoidon hoitovasteet ovat yksilöllisiä, mutta mitä varhaisemmin hoito voidaan kussakin tautimuodossa aloittaa, sitä parempi hoitovaste on odotettavissa.

Tällä hetkellä kaikkein vakavin tautimuoto (SMA0) ei ole hoidettavissa, sillä tauti etenee jo sikiövaiheessa liian pitkälle. Suomessa geenihoidon käyttöä lääkehoidon vaihtoehtona vain vakavissa tautimuodoissa (SMA1 ja kaksi SMN2-geenikopiota). Jos perhe päätyy lääke-

hoitoon, lääkkeitä voidaan vaihtaa keskenään mutta ei enää siirtyä geenihoidon jälkeen lääkehoitoa ei tarjota, sillä hoitoyhdistelmää ei ole tutkittu eikä näyttöä lisähyödyistä toistaiseksi ole (7).

Kun tauti on kliinisesti diagnosoitu SMA2 tai alle 18 vuoden iässä nopeasti etenevä SMA3 (2–3 geenikopiota) on vaihtoehtona jompikumpi lääkehoito. Geenihoidon hoitoa ei näille potilaille Suomessa toistaiseksi anneta, sillä hoidon hyödyistä, haitoista ja pysyvyydestä ei katsota olevan vielä riittävää näyttöä (7). Mikäli SMA3:ssa oireet etenevät hitaasti tai alkavat 18 vuoden iän jälkeen (geenikopiota 3–5), ei henkilö tällä hetkellä saa Suomessa taudin kulkuun mahdollisesti vaikuttavaa hoitoa.

Seulontaohjelmaan ottaminen

SMA-tauti ei toistaiseksi kuulu vastasyntyneiltä säännöllisesti seulottaviin sairauksiin, mutta

TAULUKKO 2. SMA taudin hoitovaihtoehdot, hinnat ja hoitojen kohderyhmät Suomessa.

Valmiste ja sen listahinta	Hoidon aloituksen kohderyhmät
Lääkehoidot	
Nusinerseeni – ensimmäinen vuosi 0,5 milj. €/potilas + jatkohoito n. 250 000 €/vuosi.	Uudet kliinisesti ja geneettisesti diagnosoidut SMA1- ja SMA2-potilaat, ei pysyvän hengitystuen tarvetta tai muuta lääketieteellistä estettä hoidon toteuttamiselle. Alle 18-vuotiaat SMA3-potilaat, joiden oireet ovat alkaneet lapsuusiässä, tauti on varmistettu geenitutkimuksella ja tauti etenee nopeasti (esimerkiksi HFMS-toimintakykymittarin (33) pisteiden lasku vähintään 3 pisteellä vuodessa).
Risdiplami – hieman alle 300 000 €/vuosi yli 2-vuotiailla, nuoremmilla hinta laskee painon mukaisesti.	Alle 18-vuotias kliinisesti ja geneettisesti varmistettua SMA1- tai SMA2 -tautia sairastava potilas, jolla ei ole pysyvän hengitystuen tarvetta (hengitystuen tarve enintään 16 t/yrk) Alle 18-vuotias SMA3, jossa oireet ovat alkaneet lapsuusiässä ja tauti etenee nopeasti (esim. HFMS-toimintakykymittarin pisteiden lasku vähintään 3 pisteellä vuodessa).
Geenihoidot	
Onasemnogeneenibeparoveekki – listahinta n. 2 milj. €, hoito on kertaluonteinen	SMA1, kun potilaalla on kaksi SMN2-geenikopiota. SMA1-potilaiden geenitestattujen nuorempien sisarusten onasemnogeneenibeparoveekkihoidon aloitus on mahdollista oireettomassa vaiheessa, jos se on kliinisen arvion mukaan perusteltua ja nuoremmalla sisarusella on SMN1-geenin puutos sekä kaksi SMN2-geenikopiota.

tätä koskevia aloitteita on tehty (8,9). Sekä uusia ehdotettuja että jo käynnissä olevia seulon-taohjelmia arvioidaan Suomessa **TAULUKON 3** mukaisin kriteerein (3).

Kuten **TAULUKOSTA 3** voidaan havaita, seulon-taohjelmaan lisäämistä tai siihen kuulumista pyritään arvioimaan monipuolisesti. Keske-nään seulentakriteerit ovat kuitenkin hyvin eritasoisia. Tiettyjen edellytysten täyttyminen tai puuttuminen on helpommin osoitettavissa (esi-merkiksi seulonnan vaikuttavuus on arvioitu), mutta osa edellytyksistä on perustavanlaatuisia ja arvovalintojakin edellyttäviä. Jälkimmäisiä ovat erityisesti toimenpiteen merkitys yksilölle ja yhteiskunnalle sekä kustannusten kohtuullisuus suhteessa saavutettavaan hyötyyn. Niiden keskinäiseen punnintaan ja arvottamiseen kul-minoituu pitkälti julkisen terveydenhuollon toiminta laajemminkin (10,11).

Eettistä pohdintaa ja oikeudellisia reunaehtoja

Oikeudenmukaisuus päätöksenteon ohjaa-jana. Julkisista varoista kustannettaviin seulon-toihin on käytössä rajallisesti resursseja. Tällöin esitetään usein vaatimus siitä, että resurssit on jaettava eettisesti hyväksyttävästi tai oikeuden-mukaisesti (12). Vaateeseen on helppo yhtyä, mutta haasteena on, että aineellisen oikeuden-mukaisuuden nimissä voidaan tavoitella hyvin erilaisia asioita ja että oikeudenmukaisuusvaa-teet voivat myös olla varsin tilannesidonnaisia (13). Lisäksi oikeudenmukaisuuskeskus-telussa sekoittuvat usein yhteiskunnallinen, terveydenhuollon järjestämistä ja resurssien laajempaakin jakamista koskeva keskustelu ja toisaalta yksilötason moraalinen oikein – väärin arviointi (14). Yhteisymmärrys siitä, miten yhteiskunnan rajallisia resursseja jaetaan oikeu-denmukaisesti, ei takaa, että päätöksen seura-ukset ovat jokaisen yksilön tai potilasryhmän näkökulmasta ”oikeita” tai parhaita mahdollisia.

Menetelmäoikeudenmukaisuudesta on muun muassa haettu vastausta aineellisen oi-keudenmukaisuuden ongelmaan. Se perustuu ajatukseen siitä, että oikeudenmukaisessa me-nettelystä saadaan todennäköisemmin aikaan myös oikeudenmukainen lopputulos (15).

TAULUKKO 3. STM:n vuonna 2015 asettamat seulon-takriteerit.

1	Seulottavan taudin merkitys on suuri sekä yksilön että yhteiskunnan kannalta
2	Tauti voidaan havaita seulonalla varhaisemmassa vaiheessa kuin se muuten ilmeneisi
3	Taudin luonnollinen kulku tunnetaan hyvin
4	Taudille on olemassa tarkoituksenmukainen seulon-tamenetelmä, jonka osalta tunnetaan soveltavuus seulontaan, herkkyyks ja tarkkuus ja seulontatuloksen ennustearvo eli väärin positiivisten ja negatiivisten testitulosten merkitys
5	Väestö hyväksyy sekä seulontaan että taudin varmis-tamiseen käytetyn menetelmän
6	Ennen seulonnan aloitusta on tehty arvio seulonnan leimaavasta vaikutuksesta ja seulonnan psykologisesta ja eettisestä merkityksestä seulottavan kannalta väärän positiivisen ja väärän negatiivisen seulontalöydöksen tapauksessa
7	Linjaukset siitä, keitä hoidetaan potilaina, ovat selkeät
8	Tautiin on vaikuttava, hyväksytty hoito
9	Taudin varmistamiseen tarvittavat tutkimukset ja hoitomahdollisuudet ovat saatavilla
10	Seulonnan organisaatio on selvitetty yksityiskohtai-sesti, erityisesti seulonnan kansallinen ja alueellinen taso, laadunohjaus ja tulosten rekisteröinti sekä seulontaesitteen laatiminen. Väestölle tiedottaminen, potilaiden kulku organisaatiossa (triage), henkilökunnan koulutus ja testituloksista tiedottaminen ja neuvonta ovat muut hoidettavat asiat.
11	Seulonnan aiheuttamat tutkimus- ja hoitokustannuk-set on kuvattu
12	Seulonnan vaikuttavuus on arvioitu
13	Seulonta on jatkuvaa
14	Seulonnan kokonaiskustannukset ovat kohtuulliset muihin terveydenhuoltopalveluihin verrattuna

Siksi terveydenhuollon resurssien jakamista koskevan päätöksentekoprosessin on oltava osallistava, julkinen ja läpinäkyvä (16,17). Menetelmäoikeudenmukaisuutta on myös asioi-den mahdollisimman laaja-alainen tarkastelu, mihin seulontaohjelmaan ottamisessa onkin pyritty (**TAULUKKO 3**). Se turvaa osaltaan yhtä oikeudenmukaisuuden keskeistä elementtiä eli päätöksenteon puolueettomuutta (14). Se, millaisessa menettelyssä päätökset on tehtävä ja mitä tekijöitä päätöksenteossa on otettava huomioon, ei kuitenkaan auta loppuun asti. Keskeistä on antaa päätöksenteossa huomioon otettaville edellytyksille painoarvo ja arvioida niitä avoimesti keskenään.

Ydinasiat

- ▶ Lääketieteen ja erityisesti geenitekniologian kehitys mahdollistaa yhä enemmän ja tarkempia seulontoja sekä uusia, usein erittäin kalliita hoitoja.
- ▶ Niiden mahdollista sisällyttämistä valtakunnalliseen seulontaohjelmaan tai palveluvalikoimaan on arvioitava tarkoin.
- ▶ Toimenpiteiden yksilö- ja yhteiskunnallisen tason keskinäistä merkitystä erityisesti vaihtoehtokustannusten näkökulmasta pitää avoimesti punnita.
- ▶ Alaikäisen tapauksessa on ratkaistava myös huoltajan antamaan suostumukseen ja mahdolliseen kieltäytymiseen liittyvät kysymykset.

Esimerkiksi SMA-taudissa hoidon kustannukset seulontoineen ovat kiistatta kalliit. Vaikeiden tautimuotojen (SMA 1 ja SMA2) varhainen diagnoosi pidentää nykytiedon valossa potilaan elinajanodotetta ja toimintakykyä, vaikka pitkän ajan vaikuttavuustieto onkin vielä melko heikkoa. Yhteiskunnan näkökulmasta kiperä kysymys on, milloin elämän pidentäminen tai toimintakyvyn parantaminen on vaikuttavaa. Tavoitellaanko potilaan täysin itsenäistä elämää ilman ulkopuolisen avun tarvetta vai riittääkö tilanne, jossa potilas hoidoista huolimatta tarvitsee apua säännöllisesti? Entäpä jos potilas joka tapauksessa jää monenlaisen tuen ja jopa laitoshoidon varaan? Voiko olla niin, että lievää tautimuotoa sairastavat hyötyisivät toimintakyvyn parantamisen näkökulmasta hoidosta eniten, mutta he eivät tällä hetkellä ole lääkityksen piirissä lainkaan? Lopulta on myös arvioitava, mitä yhden sairauden kalliit hoidot tarkoittavat terveydenhuollon ja myös yhteiskunnan kokonaisresurssien eli muiden hallinnonalojen näkökulmasta. Rajallisten resurssien vallitessa saman resurssin voi käyttää vain kerran – mihin potilasryhmään tai hallinnonalaan vaihtoehtokustannukset kohdentuisivat ja kuinka paljon silloin menetettäisiin terveys- tai muuta hyötyä?

Perusoikeusjärjestelmän asettamat vaatimukset. Kiperissä yhteiskunnallisissa kysymyksissä vastausta haetaan usein perusoikeusjärjestelmästä. Perusoikeudet ilmentävät yhteiskunnan perusarvoja, joille yhteiskunnan toiminnan halutaan perustuvan (18). Perustuslaki turvaa muun muassa jokaisen ihmisarvon, elämän sekä yhdenvertaiset ja riittävät terveyspalvelut jokaiselle (19). Riittävien terveyspalveluiden tavoite on turvata jokaiselle ihmiselle edellytykset toimia yhteiskunnan täysivaltaisena jäsenenä. Palveluiden riittävyttä täsmennetään alempitasoisella sääntelyllä, ja käytännössä palveluiden toteutumiseen vaikuttavat olennaisesti myös lääketieteelliset arviot ja resurssit (16).

Viime kädessä riittävät terveyspalvelut turvaavat oikeutta elämään (16), ja siksi perusoikeusnäkökulmasta on itsestään selvää, ettei ketään jätetä julkisessa terveydenhuollossa kokonaan hoidon ulkopuolelle. Yksittäistapauksessa potilasta voidaan myös aina hoitaa palveluvalikoimaan kuulumattomalla tutkimus- ja hoitomenetelmällä, jos se on lääketieteellisesti arvioiden välttämätöntä (11). Toisaalta riittävät terveyspalvelut turvaava PL 19.3. § ei perusta kenellekään subjektiivista oikeutta tiettyyn terveydenhuollon palveluun (16), ja riittävien terveydenhuollon palveluiden järjestämiseen vaikuttavat myös perustuslain näkökulmasta kulloinkin käytössä olevat taloudelliset resurssit (20–22). Perustuslain sääntely on tarkoituksellakin väljää, ja siksi se pikemminkin ohjaa ja asettaa reunaehdoja kuin antaa täsmällisiä vastauksia kiperiin kysymyksiin. Perusoikeusjärjestelmäkään ei siten poista avoimen ja monialaisen ja siten poliittisesti haastavan yhteiskunnallisen keskustelun tarvetta.

Seulontaan annettava suostumus

Vastasyntyneelle tehtävät geenitestit nostavat esiin myös suostumukseen ja huoltajan lasta koskevaan päätöksenteko-oikeuteen liittyvät moninaiset haasteet (23). SMA-tautia seulotaan geenitestillä, joka kertoo lapsen terveydentilan lisäksi myös hänen biologisten vanhempiensa perimästä. Käytännössä tilanne on sama myös lapsipotilaiden muissa perinnöllis-

sissä sairauksissa riippumatta siitä, seulotaanko sairautta vai ei. Seulonnan kohdalla asia tulee kuitenkin aktiivisesti päätettäväksi suostumuksen kautta.

Vastasyntyneelle annettaviin hoitotoimenpiteisiin antavat suostumuksen lapsen huoltajat (24,25). Pääsääntöisesti huoltajat päättävät lapsen asioista yhdessä, ellei toinen huoltaja ole perustellusta syystä estynyt osallistumaan päätöksentekoon ja päätöksen viivästymisestä aiheutuisi lapselle haittaa. Tällöinkään huoltajien yhteistoiminnasta ei voi poiketa, jos asialla on huomattava merkitys lapsen tulevaisuuden kannalta, jollei lapsen etu ilmeisesti muuta vaadi. Terveystieteiden merkittävä asia voi olla esimerkiksi vaikea leikkaus tai muu toimenpide vakavan sairauden vuoksi (26). Käytännössä vaikeiden toimenpiteiden tai vakavan sairauden määritelmät eivät ole selkeitä. Jos SMA-taudin geenivirhettä ryhdytään rutiinimaisesti seulomaan kaikilta vastasyntyneiltä, on ratkaistava, vaaditaanko seulontaan kummankin huoltajan suostumus ja miten toimitaan, jos toinen tai molemmat vanhemmat tai huoltajat kieltävät seulonnan. Koska positiivinen seulontatulokset vaikuttaisi voimakkaasti ja pitkäaikaisesti lapsen elämään ja koskettaisi lisäksi molempia vanhempia, vaatisi SMA:n seulonta nykyään telyn valossa mitä ilmeisemmin kummankin huoltajan suostumuksen. Huoltajien tiukka yhteistoimintaperiaate voi kuitenkin viivästyttää hoitoon pääsyä, mikä on usein ongelma myös arkisemmissä terveydenhuollon palveluissa. Esimerkiksi oikeusasiamies ja eduskunnan perustuslakivaliokunta ovat korostaneet tarvetta arvioida uudelleen alaikäisen ja huoltajien päätöksentekooikeutta koskevaa terveydenhuollon sääntelyä (27,28). Toistaiseksi yhteistoimintaperiaatteeseen ei ole kuitenkaan puuttuttu.

Tarjotaanko suostumuksen antaneelle vanhemmalle geenitestiä, jolloin taudin periytymisen mahdollisuus voidaan useimmiten sulkea pois? Entä mitä toisen vanhemman positiivinen testitulokset tarkoittaisi vanhempien informoinnin ja lapsen seurannan näkökulmasta? On myös otettava huomioon, että oikeudellisesti biologinen vanhemmuus ja huoltajuus eivät ole aina sama asia. Keneltä suostumus seulontaan pyy-

detään, jos lapsi on saanut alkunsa luovutetuista sukusoluista? Siihenkin olisi varauduttava, että paljastuu, ettei oletettu vanhempi olekaan biologinen vanhempi.

Ainakin yksimielisillä huoltajilla on tällä hetkellä oikeus kieltäytyä seulonnasta. Tämä koskee myös SMA-taudin kaltaisia, lapsen terveyden ja hengen kannalta vakavia sairauksia, joissa hoidon mahdollisimman varhainen aloittaminen on tärkeää. Potilaslain 9. § mukaan huoltaja ei voi kieltää lapsipotilaan henkeä tai terveyttä turvaavaa tarpeellista hoitoa, mutta pykälä ei ongelmitta sovellu kaikille vastasyntyneille tehtävään seulontatutkimukseen, koska siinä ei ole kyse kiireellisestä hoidosta. Vähintäänkin oireiden ilmaannuttua se lienee sovellettavissa. Oikeuskirjallisuudessa kyseessä olevan pykälän on katsottu kattavan myös diagnosoinnin kannalta välttämättömät toimenpiteet, silloin kun lapsella lääketieteellisesti perustellusti epäillään vakavaa tai hengenvaarallista sairautta (29).

Vanhemman kieltäytymiselle seulonnasta voi olla monia syitä, hän ei esimerkiksi halua tietää omasta mahdollisesta kantajuudestaan. Lähtökohtaisesti lapsen oikeus saada tarvitsemaansa elintärkeää hoitoa varhaisessa vaiheessa voisi olla painavampi peruste sallia seulontaan osallistuminen yhden huoltajan suostumuksella kuin oikeus olla tietämättä kantajuudesta. Aina tämä ei ole täysin yksiselitteistä, ja siksi olisi tarkkaan arvioitava, miten vastustuksen taustasyitä tulisi huomioida.

Kaikissa tilanteissa korostuu se, että perhe saa jo raskauden aikana riittävästi ymmärrettävää tietoa taudista ja sen hoitomahdollisuuksista ja mahdollisen diagnoosin jälkeen lisää tietoa, tukea ja perinnöllisyysneuvontaa (30,31). Yksi haaste on, ettei SMA-taudin oireiden alkamista ole aina mahdollista kliinisesti ennustaa; neljä tai viisi geenikopiota liittyvät usein vasta aikuisena hitaasti etenevään tautimuotoon. Tieto mahdollisesti vasta aikuisiällä oireilevasta sairaudesta, jota ei nykyisin edes hoideta, voi kuormittaa sekä vanhempia että lasta. Olisiko perusteltua, että seulonnalla pyritään tunnistamaan vain tilanteet, joissa SMN2-geenikopioita on 1–3? Eettisesti vaikea kysymys on myös, että nykyisin tarjolla olevat vaikeiden tauti-

muotojen hoidot ovat toisensa poissulkevia ja vanhempien tulisi pian tuloksen saatuaan osata päättää, minkä hoitomuodon he valitsevat. Lääkehoidon voi aina lopettaa, jos se ei sovi lapselle, mutta geenihoitoa ei voida peruuttaa.

Pohdittavat vaihtoehdot

Lääketieteen ja geeniteknologian mahdollistamat varhaisemmat diagnoosit ja uudet hoitomuodot ovat yleensä positiivinen asia. Kiinnitimme edellä kuitenkin huomiota muutamaani niistä haasteista, joita kehitys väistämättä tuo mukanaan. Osaan ongelmista ratkaisut löytyvät helpommin, mutta erityisesti perustavanlaatuiset, terveydenhuollon rajallisten resurssien jakamiseen liittyvät kysymykset edellyttävät avointa ja moniäänistä yhteiskunnallista keskustelua.

Rajallisten resurssien julkinen terveydenhuolto ei voi olla puhtaan teknologialähtöistä, vaan palveluvalikoimaa on tarkasteltava eri näkökulmista ja jo seulontojen tai hoitojen käyttöönottopäätöksiä tehtäessä. Vaihtoehdot voisivat tällöin olla esimerkiksi: 1) ei seulota eikä tarjota kalliita hoitoja, 2) seulotaan ja tarjotaan kalliita hoitoja, jolloin hoitotulos on teoreettisesti paras, mutta kustannukset erittäin suuret (sisältää sekä seulonta- että hoitokustannukset, hoitoa saavien rajaamisella voidaan vaikuttaa hoitokustannuksiin) tai 3) toimitaan kuten nyt eli ei seulota, mutta tarjotaan kalliita hoitoja oireiden alettua, jolloin hoitotulosta heikentävät jo syntyneet pysyvät haitat ja kustannukset ovat suuret (sisältää oireisten, kriteerit täyttävien hoitokustannukset).

VIRVE TOIVONEN OTT, yliopistonlehtori, dosentti
Helsingin yliopisto

MERIKE HELANDER, juristi
lapsiasiavaltuutetun toimisto

ILONA AUTTI-RÄMÖ, lastenneurologian erikoislääkäri, dosentti
Helsingin yliopisto

HEIKKI LUKKARINEN, ylilääkäri, dosentti
Tyks lasten ja nuorten klinikka, Varha

TEEMAN TOIMITTAJAT
Helena Kääriäinen, Alekski Pajunen ja Jaana Suvisaari

Lopuksi

SMA-taudin seulonnassa yksilön ja perheen kannalta merkityksellistä on mahdollisimman varhainen hoidon aloittaminen ja sen seurauksena mahdollinen elinajanodotteen pidentyminen sekä toimintakyvyn ja elämänlaadun parantuminen. Haasteena on kuitenkin se, ettei seulontatulos kerro taudin vakavuudesta tai sen puhkeamisajankohdasta. Samaan aikaan seulontojen ja niitä seuraavien hoitojen tulee yhteiskunnan näkökulmasta olla lääketieteellisesti vaikuttavia ja kustannuksiltaan kohtuullisia. Tavallisesti uudet tutkimukset ja hoidot kustannuksineen tarkoittavat usein myös sitä, että jotain joudutaan rajaamaan ulos tai vähentämään. Siksi palveluvalikoimaan kuulumista on aina tarkasteltava paitsi muiden potilasryhmien myös yhteiskunnan kokonaisresurssien näkökulmasta.

Tehdyt päätökset eivät voi olla ikeiaikaisia, vaan niitä on arvioitava uudelleen aina ajantaisaisen tutkimustiedon valossa. Kustannusten kohtuullistuminen harvinaislääkkeen patenttisuojan päättyessä ja uusi tutkimustieto voivat mahdollistaa aiemmin ulkopuolelle rajatun hoidon sisällyttämiseen palveluvalikoimaan, ja vaikuttavuustiedon tarkentuminen voi johtaa muutoksiin myös jo käynnissä olevissa seulontaohjelmissa (10,32). Perusoikeusjärjestelmä takaa, ettei kukaan jää missään tilanteessa kokonaan hoidon ulkopuolelle ja edellytysten täytyessä myös palveluvalikoimaan kuulumaan hoito on mahdollinen (11). ■

SIDONNAISUUDET

Virve Toivonen: Luottamustoimet (ETENE, jäsen)
Merike Helander: Luottamustoimet (TUKIJA Valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta, jäsen)
Ilona Autti-Rämö: Luentopalkkio/asiantuntijapalkkio (Fysioterapialiitto, Suomen kuntoutuskouluttajat ry, Kehitysvammaisten psykiatrian poliklinikka/HUS), luottamustoimet (Lääkäriliiton kollegiaalisuusneuvoston jäsen, Etenen entinen jäsen ja nykyinen varajäsen, Kela johtava ylilääkäri, Palveluvalikoimaneuvoston pääsihteeri)
Heikki Lukkarinen: Luottamustoimet (Palveluvalikoimaneuvosto, jäsen), muut sidonnaisuudet (Sijoitusyhtiö Lastenlääkäripalvelut Lukkarinen Oy, omistaja, hallituksen pj Lastenkliniikoiden Kummit Ry, hallituksen jäsen Uuden lastensairaalan tukisäätiö, hallituksen jäsen)

KIRJALLISUUTTA

- Lapatto R, Niinikoski H, Näntö-Salonen K, ym. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. *Duodecim* 2018; 164:263–9.
- Salo M. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonnan nykytilanteen selvitys, Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2020:18. Helsinki: STM 2020.
- Autti-Rämö I, Malila N, Mäkelä M, ym. Lisääkö seulonta terveyttä? *Suom Lääkäril* 2006;16:27–31.
- Costa-Roger M, Blasco-Pérez L, Gerin L, ym. Complex SMN hybrids detected in a cohort of 31 patients with spinal muscular atrophy. *Neurol Genet* 2024;10:e200175.
- Keinath MC, Prior DE, Prior TW. Spinal muscular atrophy: mutations, testing, and clinical relevance. *Appl Clin Genet* 2021;14:11–25.
- Nusinerseeni spinaalisen lihasatrofian hoidossa. Uusien sairaalalääkkeiden nopea arviointi. *Fimea kehittää, arvioi ja informoi -julkaisusarja* 5/2017. Helsinki: Fimea 2017.
- Onasemnogeeniabeparvoveikki (Zolgensma) SMA-taudin hoidossa. Palveluvalikoimaneuvoston suositus. Helsinki: Palko 2021.
- Laaksovirta H, Ylikallio E, Auranen M, ym. Motoneuronitautien lääkehoito -uuttuksia näköpiirissä. *Duodecim* 2021; 137:1997–2003.
- Laiho M, Risikko P. Talousarvioaloite määrärahan lisäämisestä vastasyntyneiden seulontojen laajentamiseen (TAA 255/2022 vp). www.eduskunta.fi/FI/vaski/EduskuntaAloite/Sivut/TAA_255+2022.aspx.
- Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi ylittävistä terveydenhuollosta ja eräiksi siihen liittyviksi laeiksi [HE 103/2013]. www.finlex.fi.
- Terveydenhuoltolaki [1326/2010]. www.finlex.fi.
- Priorisointi terveydenhuollossa. Lääkärin etiikka. Helsinki: Suomen Lääkäriliitto 2021. www.laakariliitto.fi/laakarinetiikka/laakari-ja-yhteiskunta/priorisointi-terveydenhuollossa/.
- Herne K. Oikeudenmukaisuus filosofisena käsitteenä. Kirjassa: Häyry M, Takala T, Ahola-Launonen J, toim. Oikeudenmukaisuuden ongelma. Helsinki: Gaudeamus 2018.
- Arola-Launonen J. Oikeudenmukainen vastuun jakaminen. Kirjassa: Häyry M, Takala T, Ahola-Launonen J, toim. Oikeudenmukaisuuden ongelma. Helsinki: Gaudeamus 2018.
- Bayles MD. Procedural justice: allocating to individuals. *Dordrecht: Klüwer Academic Publishers* 1990.
- Torkki P, Patja K, Ignatius E, ym. Terveydenhuollon palveluvalikoiman priorisointi. *Valtioneuvoston selvitys- ja tutkimustoiminnan julkaisusarja* 2022:53. Helsinki: Valtioneuvoston kanslia 2022.
- Nieminen L. Terveys ihmisoikeuskysymyksenä. Suomalaisen lakimiesyhdistyksen julkaisuja. E-sarja N:o 48. Helsinki: Suomalainen lakimiesyhdistys 2015.
- Ojanen T, Scheinin M. Suomen valtiosäännön peruseräkkeet (PL 1 S). Teoksessa: Hallberg P, Karapuu H, Ojanen T, ym. Perusoikeudet. Helsinki: WSOYpro 2011.
- Perustuslaki [731/1999]. www.finlex.fi.
- Hallituksen esitys Eduskunnalle perustuslakien perusoikeussäännösten muuttamisesta [309/1993]. www.finlex.fi.
- Valiokunnan lausunto PeVL 63/2024 vp – HE 171/2024 vp, s. 4. Perustuslakivaliokunta 2024. www.eduskunta.fi/FI/vaski/Lausunto/Sivut/PeVL_63+2024.aspx.
- Valiokunnan lausunto PeVL 40/2024 vp – HE 78/2024 vp, s. 3. Perustuslakivaliokunta 2024. www.eduskunta.fi/FI/vaski/Lausunto/Sivut/PeVL_40+2024.aspx.
- Toivonen V. Lapsen osallisuus ja itsemääräämisoikeus sosiaali- ja terveydenhuollossa. *Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja* 2023:19. Helsinki: STM 2023.
- Laki lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta [361/1983]. www.finlex.fi.
- Potilaslaki [785/1992]. www.finlex.fi.
- Hallituksen esitys Eduskunnalle laeiksi lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta ja holhouslain muuttamisesta sekä niihin liittyvien lakien muuttamisesta 224/1982 vp, s. 14. www.parliament.fi/FI/vaski/HallituksenEsitys/Documents/he_224+1982.pdf.
- Valiokunnan lausunto PeVL 23/2020 vp – HE 18/2020 vp, s. 6. Perustuslakivaliokunta 2021. www.eduskunta.fi/FI/vaski/Lausunto/Sivut/PeVL_23+2020.aspx.
- Eduskunnan oikeusasiamiehen ratkaisu EOAK/3128/2018. www.oikeusasiamies.fi/r/fi/ratkaisut/-/eoar/3128/2018.
- Pahlman I. Potilaan itsemääräämisoikeus. Helsinki: Edita 2006, s. 238.
- Tanner L, Aaltonen K, Pöyhönen M. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä? *Duodecim* 2019;135:1453–8.
- Kölbl H, Modler L, Blaschek A, ym. Parental burden and quality of life in 5q-SMA diagnosed by newborn screening. *Children* 2022;9:1829.
- Malila N. Syöpäseulonnat, niiden hyödyt ja haitat. *Duodecim* 2014;130:1493–9.
- Main M, Kairon H, Mercuri E, ym. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol* 2003;7:155–9.