

Sosiaali- ja terveysministeriö

Pvm
29.1.2018

1479/00.01.05.00/2017

STM086:00/2016 ja
STM/4454/2016

Asia:

Jyväskylän yliopiston lausunto Genomikeskustyöryhmän arviomuistioon

Jyväskylän yliopiston edustajat haluavat esittää vapaamuotoisesti kommentteja arviomuistioon. Lausunnon ovat valmistelleet tutkimusprofessori Jukka-Pekka Mecklin, professori Urho Kujala ja laboratoriopäällikkö Vuokko Kovanen (Keski-Suomen biopankin ohjausryhmän varapuheenjohtaja).

Kaiken kaikkiaan arviomuistio on ansiokas pohjatyö genomikeskuksen perustamiseen liittyvistä haasteista. Haluamme nostaa jatkokeskusteluun erityisesti seuraavia asioita:

1. GENOMIKESKUKSEN TEHTÄVÄT, ROOLI JA VASTUUT

Genomikeskus (GK) tulisi olemaan viranomais- ja asiantuntijataho, joka ylläpitää, hallinnoi ja ohjeistaa, mutta ei vastaa näyttemateriaalin analysoinnista ja tiedon tuottamisesta. Paine itse genomidatan tuottamisesta jää esim. biopankeille, joilla ei tule olemaan tasavertaisia mahdollisuuksia toteuttaa genomianalyysijä keräämistään näytteistä. Biopankeilla tulee olemaan myös ristiriitainen rooli rekisteröityjen biopankkinäytteiden luovuttajien antamien näytteiden mahdollisesta hyödyntämisvelvollisuudesta näytteiden antajien omien sairauksien hoidossa tai suvussa mahdollisesti esiintyvien alttiuksien kartoittamisessa (ks. kohta 2.).

GK voi tehdä genomitiedosta otoksia ja luovuttaa niitä LUPAVIRANOMAISALLE yhdistettäväksi muuhun terveystietoon. Kuka tällainen lupaviranomaistaho on, jolla on kapasiteettia tuottaa tietojen yhdistelmiä tutkijoille. Tämä visio on haastava ottaen huomioon resurssit ja byrokratian hitaus.

Kuitenkin Perusteluissa s. 26 todetaan optimistisesti: **Eri organisaatioissa syntyvän genomitiedon yhdistäminen muihin rekisteritietoihin saman tietokannan kautta palvelisi parhaiten myös organisaatioita itseään. Se mahdollistaisi laaja-alaisemat tutkimukset, kuin mihin kukin toimija yksin pystyisi. Ja myöhemmin samalla sivulla: Kansaneläkelaitoksen ylläpitämän potilastiedon valtakunnallisen arkiston kautta olisi toteutettavissa yhtenäinen ja genomitiedon oikea-aikainen ja nopea tiedonsaanti hoitotilanteesta riippumatta kaikkialla Suomessa yhdenmukaisella tavalla.**

Tuntuu kuin Genomikeskus eristettäisiin omaksi "norsunluutornikseen", ja varsinaisen vastuu jäisi näytteiden kerääjille tuottaa niistä genomitietoa. Ei liene realismia, että kaikilla Suomen kansalaisilla voisi olla yhdenveroinen mahdollisuus hyödyntää genomikeskukseen varastoituja tietoja puhumattakaan omasta genomitiedostaan pitkään aikaan.

Edelleen todetaan: **"Tiedon tuottajalla, ja mahdollisesti myös yksilöllä itsellään, olisi pääsy itse tilaamaansa tai tuottamaansa tietoon, mahdollisuus hallinnoida sen käyttöä sekä käsitellä genomitietoa genomikeskuksen tarjoamalla alustalla ja työkaluilla."**

Yksilöiden mahdollisuudet/osaaminen toimia tässä eivät kuitenkaan ole pitkään aikaan sillä tasolla (ja kansalaisten suhteen tasa-arvoisesti), että käyttöoikeuksia voisi antaa.

Hyvää esityksessä on GK:n rooli luoda genomivarianteista kansallinen viitetiedosto. Olisi kuitenkin myös pohdittava tarkemmin, miten Suomessa tulisi koordinoita sairauksien riskiä lisäävien ns. 'high-impact' geenivarianttien tutkimus ja yksilöpalautteen ohjeistuksen luominen.

2. POTILAIEN OIKEUDET GENOMITIIETOON.

Mielestämme muistio ei anna selkeää vastausta siihen, mitä oikeuksia rekisteröidyillä biopankkinäytteen antajilla on omaan geenitietonsa hyödyntämiseen omien sairautensa ja sukulaistensa riskin määrittelyssä. Tästä on mainittu useassa kohdassa eri tavoin. Alla suoria lainauksia muistiosta:

S. 10: Genomitietoa saa hoidon yhteydessä käsitellä vain asianomaisessa toimintayksikössä tai sen toimeksiannosta potilaan hoitoon tai siihen liittyviin tehtäviin osallistuvat henkilöt (potilaslaki 13§).

S. 12: Jokaisella on oikeus saada terveyttään koskeva tieto, mikä on kerätty geenitestin avulla. Jos geenitestin perusteella ilmenee tietoja, joista testatun henkilön perheelle on hyötyä, häntä on informoitava tästä seikasta (artikla 18).

S.25: Genomikeskukseen talletetut yksilöä koskevat tiedot olisivat suoraan lain säädöksen nojalla käytettävissä hoitotilanteessa.

S.28: Haasteet kumpuavat biopankkilain 39§:n 2. momentista, jonka mukaan biopankilla on velvollisuus pyynnöstä antaa rekisteröidylle näytteestä määritelty terveydentilaa koskeva tieto (genomitieto) ja lisäksi selvitys tiedon merkityksestä.

.. ja seuraavalla sivulla muistio kääntää asian toisinpäin:

S.29: Huomionarvoista on se, että biopankit ovat tutkimusinfrastruktuureja ja siten niiden toiminnassa ei ole kyse hoitosuhteesta tai lääkärin normaalista harkinnasta, vaan nimenomaan tutkimuksen tukemisesta. Terveyttä koskevaa tietoa ei voi antaa suoraan biopankin rekisteristä, vaan tulos tulisi varmistaa riippumattomalla vertailunäytteellä ja henkilölle olisi annettava tilanteen edellyttämää perinnöllisyysneuvontaa jo ennen uuden testin tekemistä ja hänet tulisi ohjata jatkoselvityksiin.

Emme siis pysty tästä hahmottamaan, mikä on konklusio GK:een tallennetun tiedon käytöstä "rekisteröidyn hoitotilanteessa": Onko biopankkiverinäytteen antaneella potilaalla oikeus vaatia hoitavaa lääkäriä selvittämään genomitiedon vaikutus hänen tautinsa hoitoon? Entä jos näytteestä ei ole tehty genomitutkimuksia. Onko potilas silloin eriarvoisessa asemassa ja voiko hän vaatia genomitutkimuksia tehtäväksi? Mistä tarvittava resurssi perinnöllisyysneuvontaan?

Potilaan oikeudet omaan genomitietoon pitäisi pystyä esittämään johdonmukaisesti ja realistisesti.

3. KOULUTUSNÄKÖKOHDAT

Genomiajan lääketiede edellyttää paljon perinnöllisyyslääketieteen ja genomiikan neuvonta- ja ohjausresursseja. Nykyisin perinnöllisyyslääketieteen yksiköt sijaitsevat viidessä yliopistosairaalassa. Esimerkiksi KYS:ssä on tiettävästi vain yksi perinnöllisyyslääkäri. Ei ole mahdollista toteuttaa Genomikeskustyöryhmän visioita huomioimatta lääkäreiden ja muiden ammattiryhmien koulutuskysymyksiä.

Lääkäreiden peruskoulutukseen tulee lisätä merkittävästi genomikoulutusta ja siihen liittyvää ohjauskoulutusta. Sitä tulee lisätä myös erikoislääkärikoulutuksessa niillä lääketieteen erikoisalojen, joissa genomitiedon käsittely tulee olemaan merkittävää.

Sen lisäksi, että ammattihenkilöstön/asiiantuntijoiden tuntemusta perinnöllisyyslääketieteestä ja genomiikasta tulee lisätä, myös kansalaisten tietotasoa genetiikasta tulee lisätä. Tähän ei riitä pelkkä tiedottamisen lisääminen vaan myös jo peruskoulun

opetuksessa pitäisi "valmistaa" ymmärrystä ja tietopohjaa genetiikan ymmärtämiselle. Tämä on pitkä mutta tavoiteltava tie.

Kohdassa 7. **Taloudellisten vaikutusten arviointi** visioidaan, että "kuluttajille suunnatut genomipalvelut" ja "tulosten tulkintapalvelut" voisivat olla uusia liiketoiminta-alueita. Mitä tämä käytännössä tarkoittaisi Suomessa ja olisiko se osa terveydenhoitojärjestelmää? Vai lipsahtaako tämä kansainväliseksi toiminnaksi, jota ei paikallisesti pystytä hallitsemaan tai kontrolloimaan. Usein lopullinen tulkinta ja vastuu jäävät paikalliselle lääkärille.

4. GENOMIKESKUS/GENOMITIETOKANTA

(sivu 22): **"Parhailtaan suunnitellaan keskitettyjä, yhden luukun kansallisia palveluita. Esimerkiksi Sitran Isaacus-hankkeessa on tavoitteena luoda palveluoperaattori, joka vastaisi sote-tietojen keskitetystä palveluprosessista. Biopankkisektorilla on puolestaan vastikään perustettu Biopankkien Osuuskunta Suomi FINBB eli palveluntuottaja, jonka tehtäväksi on sovittu biopankkien yhteisen palveluprosessin järjestäminen."**

Genomikeskuksen suhde FinnGen-hankkeeseen tulisi avata paremmin. FinnGen-hanketta ei ole mainittu ollenkaan, ehkä johtuu aikatauluista ts. FinnGen:n myöhäisestä julkistamisesta. Mielestämme tämä kuitenkin pitäisi nostaa esille, sillä tämä 59 milj. € kansainvälinen 6-vuotinen suurhanke tuottaa genomitiedon 500 000 suomalaisesta eli 10 % Suomen väestöstä. Tämä tulee siis muodostamaan oleellisen osan yhtenäisesti analysoidusta suomalaisesta genomitietokannasta. (Sekvensointi tehdään Bostonissa anonymisoidusta datasta, ei siis Suomessa.) FinnGen:n näytteet saadaan suomalaisilta biopankeilta, ja FinnGen asiakirjojen mukaan sekvensoitu data tulee suomalaisten biopankkien omistukseen. FinnGen-hanke on siis massiivinen, TEKES:n kanssa toteutettava biopankkitutkimus ja lisäksi kansainvälinen. Kansainvälisyys tulee ulkomaisten Pharma-yhtiöiden kautta; nämä kustantavat enemmän kuin puolet hankkeesta. Miten siis koordinoituu Genomikeskukseen? Onko niin, että Genomikeskuksen keskeisin tietokanta on juuri tuo FinnGen-hankkeesta saatava tieto, joka on jo suunniteltu yhdistettävän rekistereistä saatavaan sairaus/terveystietoihin.

Yleisesti tietoturva-asioissa viitataan lukuisiin lakien ja säädösten kohtiin. Luki-jalle ei konkretisoidu, kuinka tietoturvallisesti suojattua lopulta Genomikeskukseen tallennettu genomitieto on. Jää vaikutelma, että tietoihin pääsevät käsiksi ja käsittelemään varsin monet tahot.

Iso Britannian kohdalla tietosuojaja kansallinen intressi on mielestämme esitetty varsin tiukasti, näin:

*"Tietosuoja sekä kansallinen intressi ovat 100 000 Genomes -projektin toteutuksen ytimessä. Näyt-teiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta sen on tapahduttava Iso-Britannian maaperällä. Vuonna 2016 Genomics England solmi yhteistyösopimuksen yhdysvaltalaisen Illuminan kanssa. **Genomitietoja voi käsitellä ja säilyttää vain pseudonymisoidussa muodossa suljetussa teknisessä käyttöympäristössä, ns. kallioluolassa. Käytännössä tietoliikenne kulkee vain yhteen suuntaan eli genomitietoa voi luovuttaa tekniseen käyttöympäristöön ja käsitellä sitä siellä, mutta tietoa ei saa ottaa sieltä ulos. Aineistosta voi tilata tarkasteluja, jolloin sitä käsittelee ja analysoi asiakkaan puolesta tietokone. Asiakkaille myydään vastauksia kysymyksiin.**"*

Rehtori



Keijo Hämäläinen