Yhtymähallinto

Sosiaali- ja terveysministeriö

Lausuntopyyntönne 22.12.2017
STM086:00/2016
STM/4454/2016

GENOMIKESKUSTYÖRYHMÄN ARVIOMUISTIO

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri kiittää mahdollisuudesta lausua genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta:

Lainsäädäntö

1. Miten genomilainsäädäntö tulisi rajata? Genomilain on ajateltu rajautuvan väestön terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen sekä sairauksien ehkäisemisen ja hoitamisen tarkoitukseen. Genomitietoa tultaisiin käsittelemään terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Onko tämä rajaus mielestänne sopiva?

Genomilakia tarvittaisiin kahteen tarkoitukseen. Genomikeskuksen perustaminen olisi hyödyllistä terveydenhuollon, tutkimuksen sekä biopankki-, kehittämis- ja innovaatiotoiminnan kannalta ja edesauttaisi Suomen kehittymistä edelläkävijämaaksi. Lainsäädännöllä olisi syytä määritellä genomikeskuksen tehtävät ja organisaatio. Lisäksi ihmisten oikeuksia täydentävillä geneettisen tiedon käsittelyä rajaavilla säädöksillä olisi mahdollista saada aikaan se, että Suomi olisi edelläkävijä myös perus- ja ihmisoikeuksien toteutumisen ja genomitiedon asianmukaisen lääketieteellisesti perustellun käytön osalta.

Genomitietoa käsiteltäessä kyseessä on ilmeisestikin EU:n tietosuoja-asetuksen 9 artiklassa kuvattu erityisiä henkilötietoryhmiä koskeva käsittely, joka on tiettyjä poikkeuksia lukuun ottamatta kiellettyä. Poikkeuksiin sisältyvät käsittely nimenomaisella suostumuksella ja lääketieteellisiä diagnooseja varten, joiden pitäisi hyvin riittää eettisesti hyvätasoisen tieteellisen tutkimuksen ja terveydenhuollon tarpeisiin. Genomilainsäädännön avulla ei pitäisi olla tarvetta pyrkiä siihen, että ihmisten perus- ja ihmisoikeuksia ja ihmisarvon loukkaamattomuutta ja suojelua rajoitettaisiin. Arviomuistiossa ei tuoda esille eikä yliopistosairaalamme asiantuntijoiden tiedossa ole mitään sellaisia kansanterveyteen tai muuhunkaan liittyviä yleisiä etuja, joiden nojalla sellaista lainsäädäntöä voitaisiin pitää välttämättömänä tai ollenkaan oikeasuhtaisena tavoitteisiin nähden. Yliopistosairaalassamme asiaan kantaa ottaneet eri erikoisalojen asiantuntijat olivat yksimielisiä siitä, että ainoa tallennus- ja käsittelyperuste genomikeskuksessa voi olla vain nimenomainen tietoinen suostumus kaikkien ihmisryhmien, myös terveydenhuollon asiakkaiden kohdalla. Lisäksi ehdotettiin välttämättömäksi lisärajaukseksi, että alle 18-vuotiaiden genomitietoa ei saisi genomikeskukseen tai biopankkeihin lainkaan kerätä henkilökohtaisen tietoisen suostumuksen mahdottomuuden vuoksi. Genomikeskuksen kaltaiseen massavarantoon kohdistuvasta tietomurrosta yksilölle koituvat riskit ovat henkilökohtaisia ja pitkäkestoisia, eikä vanhempien tulisi päästä altistamaan lastaan riskeille, joita hän itse ei ehkä haluaisi ottaa. Tämän kaltaisia rajoittavia määräyksiä tarvittaisiin muitakin, esimerkiksi Saksan mallin mukaisesti voisi olla viisasta säätää, että

geneettisiä tutkimuksia voivat tilata vain lääkärit, ja ennustavia tutkimuksia vain siihen koulutetut perinnöllisyyslääkärit; genomitiedon käyttäminen ja jälleenmyynti markkinointitarkoituksiin voisi olla syytä kieltää jne. Arviomuistiosta ei käy ilmi, että yksilöille koituvia riskejä tai terveydenhuollossa, tutkimuksessa tai innovaatiotoiminnassa tapahtuvaan käsittelyyn liittyviä eettisiä tai perus- tai ihmisoikeuksiin liittyviä ongelmia olisi juurikaan pohdittu, mitä kuitenkin voitaneen pitää edellytyksenä onnistuneen lainsäädännön laatimiselle. Lainsäädännön soveltamisalan tulisi ilmeisesti sen jälkeen määräytyä sen mukaan, miltä osin täydentävää lainsäädäntöä todella tarvitaan ja ollaanko laatimassa ihmisten oikeuksia rajoittavia vai lisääviä säädöksiä.

2. Tulisiko laissa määritellä tarkemmin genomitieto, jota sääntely koskee? Jos tulisi, millainen määritelmä olisi hyvä?

Genomitieto terminä tarkoittaa koko perimän laajuisesti hankittua tietoa, ja geneettinen tieto sen lisäksi myös suppeampien tutkimusten kuten yksittäisten geenitestien tuottamaa tietoa, joten voisiko laissa mahdollisesti käsitellä näitä erikseen riippuen siitä, kumman laajuisesta tiedosta kussakin lain kohdassa halutaan säätää.

3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?

Lainsäädäntö kannattaisi tarkistaa suhteessa biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjan määräyksiin ja lisäpöytäkirja olisi hyvä ratifioida. Liiketoiminta, jossa kuluttajille myydään lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtäviä geenitestejä eli harjoitetaan lääkärin toimintaa ilman asianmukaista ammattipätevyyttä, olisi kiellettävä, eli Suomen olisi tarjottava ihmisille IVD-asetuksen tekstiä laajempaa ja yksityiskohtaisempaa suojelua. Perinnöllisyysneuvonnan vaatimukset olisi hyvä saada kirjattua säännöksiin siten, että esimerkiksi vakavien sairauksien ennustavan geenitestauksen asianmukaisen neuvonnan vaatimusta ei olisi mitenkään mahdollista tulkita niin, että tietolehtinen tai internetsivu riittää. Eri lakeihin, kuten biopankki- ja toisiolakiin sisältyvät genomitiedon käsittelyyn vaikuttavat säädökset olisi hyvä käydä läpi niin, että niistä muodostuisi harkittuun, tietoisesti suunniteltuun ja perus- ja ihmisoikeudet huomioon ottavaan yleisesti hyväksyttyyn lopputulokseen johtava kokonaisuus, jossa yksilön etu ja oikeudet edelleen ovat etusijalla.

4. Genomikeskuksen viranomaistehtäviksi ehdotetaan genomitietokannan ylläpitoa ja hallintaa sekä ohjeistamista ja arviointia. Tulisiko viranomaistehtävät olla laajemmat tai kapeammat, vai onko nykyinen ehdotus mielestänne sopiva?

Genomitietokannan ylläpito ja hallinta soveltuvat hyvin genomikeskuksen viranomaistehtäväksi ja ihmisten luottamuksen säilyttämistä ajatellen genomitietokannan olisikin todennäköisesti aivan välttämätöntä olla viranomaisen hallinnassa eikä esimerkiksi biopankkien, jonkin tutkimus- tai muun mahdollisesti kaupallisiakin intressejä omaavan tahon yhteydessä. On varsinkin aivan olennaista varmistaa se, että genomitietokanta ei voi missään olosuhteissa tulla myydyksi kenellekään.

Genomikeskukselle ehdotettuihin ohjeistamis- ja arviointitehtäviin liittyy sen sijaan ongelmia. Tällä hetkellähän korkein asiantuntemus geneettisen tiedon soveltamisessa terveydenhuoltoon on julkisessa terveydenhuollossa eli erityisesti yliopistosairaaloissa, joissa toimivat harvinaissairauksien yksiköt ja kliinisen genetiikan eli perinnöllisyyslääketieteen yksiköt edistävät ja toteuttavat geneettisen tiedon, mukaan lukien genomitiedon, asianmukaista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä omilla alueillaan harvinais-

sairauksien kansallisen ohjelman ja keskittämisasetuksen mukaisen kliinisen genetiikan palveluiden järjestämisvastuun perusteella. Julkisrahoitteisessa terveydenhuollossa tavoitteena on mahdollisimman suuren terveyshyödyn saavuttaminen mahdollisimman vähillä kustannuksilla, jolloin genomiikan tehokkaalla hyödyntämisellä tarkoitetaan sitä, että tutkimuksia tehdään vain lääketieteellisesti perustelluissa tilanteissa ja vain siinä laajuudessa, mikä kulloinkin on tarpeen, ja muiden kuin yksilöä ja kansanterveyttä hyödyttävien tavoitteiden puuttuessa yksilön oikeuksiin, autonomiaan, tietosuojaan ja esimerkiksi oikeuteen tietää tai olla tietämättä liittyvät kysymykset on mahdollista käsitellä asianmukaisesti ja riskit minimoiden.

Genomikeskukselle ollaan kuitenkin ehdottamassa muitakin tavoitteita kuin geneettisen tiedon hyödyntämisen edistäminen julkisrahoitteisessa terveydenhuollossa, eli ehdotuksen mukaan sen pitäisi myös edistää hyödyntämistä tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Tutkimus- ja innovaatiotoiminnan edut voivat olla ristiriidassa edellä mainittujen terveydenhuollon tavoitteiden kanssa. Yksityis- tai vakuutusrahoitteisella terveydenhuollolla ja genomitutkimuspalveluita tarjoavalla genomiteollisuuden osalla voi niilläkin mahdollisesti olla myös muitakin tavoitteita kuin julkisrahoitteisella terveydenhuollolla.

Tutkimustoiminta tavoittelee tutkimusaineiston suurta kokoa eli sitä, että mahdollisimman suuri osa väestöstä suhtautuisi tutkimukseen myönteisesti ja antaisi näytteensä, jolloin tutkimusmyönteisyyden edistämiseksi saattaa alkaa vaikuttaa tarpeelliselta harjoittaa enenevässä määrin diagnostiikkaa tutkimuksen kautta, kuten arviomuistion s. 17 kuvauksessakin Viron tutkimuspainotteisen genomikeskuksen toimista kerrotaan. Tässä on kuitenkin ongelmana, että suurella valtaosalla ihmisistä ei ole genomissaan mitään sellaista, jolla nykytiedon mukaan olisi mitään käytännössä merkittävää ennustearvoa terveyden kannalta, jolloin ihmisille joudutaan heidän mielenkiintonsa herättämiseksi palauttamaan epämääräisiä ja lääketieteellisesti perustelemattomia laskennallisia riskilukuja tai sellaisia väestössä yleisiä jo pitkään tunnettuja monitekijäisten tautialttiuksien geenimuutoksia, joiden ennustearvo on hyvin vähäinen ja joiden kertomisesta voi lääketieteellisesti arvioituna olla ihmisille enemmän haittaa kuin hyötyä ja joita ei pitäisi käyttää väestöseulontaan. Vakaville sairauksille altistavia korkean riskin geenivirheitä sen sijaan on kymmenillä tuhansilla suomalaisillakin, mutta niiden diagnosointi ja varsinkin ennustava testaus on lähtökohtaisesti kliinisen genetiikan erikoissairaanhoitoa eikä sovellu tutkimushankkeiden yhteyteen mm. asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan tarpeen vuoksi. Juuri tämä sama ongelma koskettaa myös kuluttajia maksaviksi asiakkaiksi tai eteenpäin myytäviksi tuotteiksi houkuttelevaa suoraan kuluttajille palveluita tarjoavaa genomiteollisuutta, mikä jo nyt valitettavasti ilmenee monien toimijoiden kohdalla siten, että kuluttajille palautetaan erilaista näennäishyödyllistä tai lääketieteellisesti perustelematonta tietoa.

Genomikeskuksen asiantuntijapalvelut näyttäisivät siis olevan herkästi joutumassa edistämään sekä genomitiedon asiallista että vähemmän asiallista käyttöä, mistä tulisi seuraamaan eturistiriitoja ja epäilyksiä viranomaisen toiminnan puolueettomuudesta. Näin varsinkin, jos asiantuntijapalvelut muodostuisivat vain yhteen paikkaan jonkin tietyn organisaation yhteyteen terveydenhuollon ulkopuolelle sijoitetusta muutamasta henkilöstä, joilla nähtäisiin olevan mahdollisuus ryhtyä halutessaan edistämään joidenkin intressipiirien tavoitteita ja mahdollisuus kutsua terveydenhuollon toimintaa koskevia suosituksia ja ohjeistuksia ja ammattilaisten ja väestön koulutusta laatimaan sellaisia asiantuntijaryhmiä kuin heistä itsestään tuntuu tarkoituksenmukaiselta. Tämän estämiseksi genomikeskuksen tehtävät ja organisaatio olisi tärkeää pysyvästi sitoa julkisen

terveydenhuollon asiantuntemukseen ja tavoitteisiin ja siten, että sen linja ei voi riippua henkilövalinnoista.

Yliopistosairaalassamme asiantuntijoiden kanssa käytyjen keskustelujen perusteella päädymme sen vuoksi ehdottamaan, että genomilääketieteen keskeisen roolin tulevaisuuden käytännön lääketieteessä huomioon ottaen välttämättömän lääketieteellisesti perustellun ja asiallisen ja yksilön edun etusijalle asettavan soveltamisen pysyväksi turvaamiseksi genomikeskuksen asiantuntijapalvelut tulisi ehdottomasti organisoida viiden yliopistollisen sairaalan ja niiden yhteydessä toimivien yliopistojen ja mahdollisesti joidenkin muidenkin keskeisten toimijoiden keskuudestaan nimeämien asiantuntijoiden muodostamaksi osaamisverkostoksi, joka tehtävänä olisi erityisesti genomitiedon tehokkaan ja asianmukaisen käytön edistäminen. Osaamisverkoston keskuksista yksi voisi olla ns. koordinoiva keskus, joka voisi toimia genomitietokannan yhteydessä ja vastata sen ylläpidosta ja käyttöön liittyvistä palveluista. Genomikeskuksen palkatun henkilöstön rooli olisi toteuttaa osaamisverkoston määrittelemiä tavoitteita. Verkosto sitoutuisi arvioimaan ja kehittämään genomitiedon asianmukaista käyttöä ja kehittämään osaamista ensisijaisesti kansallisen osaamisen ylläpitämiseksi ja vaativaan erikoissairaanhoitoon kohdistuvien rahavirtojen pitämiseksi Suomessa. Kun palveluja ei ole saatavilla tai järkevää järjestää Suomessa, verkosto voisi toimia yhtenä palveluja kilpailuttavana tahona. Verkostomallilla turvattaisiin genomilääketieteen järkevä soveltaminen terveydenhuollossa, osaaminen kaikissa viidessä yliopistosairaalassa ja kunkin yhteistoiminta-alueen asiantuntijapalvelut alueen väestölle. Verkostomalli myös mahdollistaisi eri puolille Suomea sijoittuvan erityisasiantuntijuuden ja resurssien hyödyntämisen mahdollisimman tehokkaasti koko väestön hyväksi. Tällaisen osaamisverkoston luominen merkitsisi myös samantapaista genomilääketieteen hoitopolun vahvistamista ja kansallista yhteistyötä kuin mihin Ruotsissa pyritään.

Verkoston pohjalta voitaisiin genomikeskuksen asiantuntijapalveluihin sisällyttää myös kliinisen genetiikan ja lääketieteen etiikan ja juridiikan asiantuntijoista muodostuva kansallinen geneettisten tutkimusten eettinen työryhmä, joka voisi osallistua tutkimushankkeiden, mahdollisesti myös biopankkitutkimusten, eettisyyden arviointiin ja ottaa kantaa terveydenhuollossa kohdattaviin eettisesti erityisen haasteellisiin yksittäistapauksiin. Tällaisia työryhmiä on esimerkiksi Hollannissa ja niistä on hyviä kokemuksia.

Tutkimuksen ja kehittämis- ja innovaatiotoiminnan edistäminen olisi syytä organisatorisesti eriyttää terveydenhuollon edistämisestä ja ohjeistamisesta sekä genomitietokannan ylläpitämisestä.

Genomikeskuksen asiantuntijapalveluiden antamista ohjeistuksista ja suosituksista huolimatta keskeisiä yhteiskunnallisia pelisääntöjä ei pitäisi jättää pelkästään oikeudellisesti sitomattomien ohjeiden ja suositusten varaan.

Ohjaus ja valvonta

5. Riittääkö nykyinen informaatio-ohjaus genomitiedon vastuullista käsittelyä varten? Pitäisikö ohjausta lisätä vai tarvittaisiinko myös järeämpiä valvontakeinoja yksityisyydensuojan turvaamiseksi?

Pienimuotoiseen käsittelyyn informaatio-ohjauksen pitäisi riittää edelleenkin. Suurissa satojen tuhansien - miljoonien ihmisten tietoja sisältävissä hankkeissa tai genomikeskuk-

sessa riskit ovat suurempia ja valvonnan tulisi olla tiukempaa ja sanktioiden merkittävämpiä siksi, että yhteen paikkaan sijoitettu erittäin suuri määrä arkaluontoista tietoa on hyvin houkutteleva kohde tietomurroille ja urkinnalle ja esimerkiksi myöhemmällä iällä ilmaantuvien sairauksien geenivirheitä kantavien ihmisten kohdalla tietovuodon seurauksset voivat olla vakavia ja kestää loppuelämän. Tietojen käsittelyn perustuessa ihmisen omaan tietoiseen suostumukseen rekisterinpitäjän vastuun voisi ehkä ajatella olevan vähäisempi ja informaatio-ohjauksen riittävän paremmin olettaen, että riskit on suostumuksen yhteydessä asianmukaisesti selitetty.

6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?

7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?

Vaikutukset eri väestöryhmien ja kotitalouksien asemaan

8. Onko ehdotuksilla vaikutuksia eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?

Niiden osalta, joiden genomitieto on talletettu genomikeskukseen, yksityisyyden suoja heikkenisi verrattuna siihen, että tietoja ei olisi talletettu minnekään tai olisi talletettu esimerkiksi julkisessa terveydenhuollossa ilman toisiokäytön mahdollisuutta, mutta saattaisi parantua verrattuna siihen, että tieto olisi kansallisen tallennusratkaisun puuttuessa talletettu esimerkiksi tutkimushankkeessa ulkomaille. Tietovuodon sattuessa suuret ihmisjoukot voisivat altistua esimerkiksi syrjinnälle, jota heidän olisi käytännössä mahdotonta osoittaa geneettiseksi, tai muille haittavaikutuksille. Lasten asemaa ei ehdotuksessa ole erikseen mainittu, mutta heidän genomitietonsa keräämisellä lailla tai vanhempien suostumuksella heiltä riistettäisiin mahdollisuus oman autonomiansa ylläpitämiseen myöhemmällä iällä. Eri väestöryhmien oikeudellinen asema heikkenisi vähiten, jos alaikäiset suljettaisiin käsittelyn ulkopuolelle ja jos tallennus- ja käsittelyperusteena olisi ainoastaan tietoinen nimenomainen suostumus.

9. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kotitalouksien taloudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?

10. Onko ehdotuksilla vaikutuksia ihmisten käyttäytymiseen? Jos on, millaisia?

Jos genomitiedon keräämisen perusteena olisi jokin muu kuin vapaaehtoinen tietoinen suostumus, eli jos esimerkiksi terveydenhuollossa syntynyt geneettinen tieto otettaisiin lakisääteisesti genomikeskukseen, tai jos genomitietoa tuottavat laboratoriot velvoitettaisiin lähettämään tuottamansa raakadata suoraan genomikeskukseen siten, että tutkimuksen saadakseen olisi pakko suostua tiedon tallentamiseen genomikeskukseen, osa ihmisistä ei todennäköisesti suostuisi diagnostisiin tutkimuksiin terveydenhuollossa ja heidän hoitonsa huonontuisi. Samoin jos tieteelliseen tutkimukseen olisi mahdollista osallistua vain siten, että genomitieto päätyisi automaattisesti genomikeskukseen, osa ihmisistä todennäköisesti jättäisi kokonaan osallistumatta.

Yritysvaikutukset

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?

12. Merkitsevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?

13. Aiheutuuko ehdotuksista esteitä, rajoitteita tai vääristymiä yritysten väliseen kilpailuun?

14. Miten ehdotukset vaikuttaisivat mielestänne uusien yritysten pääsyyn markkinoille ja yritysten kilpailukeinojen, kuten hinnoittelun, laadun ja mainonnan käyttöön?

15. Edistäisivätkö tai estäisivätkö ehdotukset yrittäjyyttä ja yritysten kasvuedellytyksiä? Miten?

16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?

17. Miten yritykset hyötyvät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?

18. Edistävätkö ehdotukset innovaatiotoimintaa eli uusien tuotantomenetelmien, tuotteiden ja palveluiden kehittämistä?

19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?

20. Miten yritysten palveluiden laatua tulisi tai voitaisiin säädellä, jotta yksilöt voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi?

Ainakin tietosuoja-asetusta ja IVD-asetusta täydentävällä rajoittavalla lainsäädännöllä.

21. Onko ehdotuksella vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?

Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?

Terveydenhuollolle ehdotukset mahdollisesti tuottaisivat jonkin verran kustannussäästöä ja lisääntynyttä tuottavuutta, jos genomitiedon asiallista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä terveydenhuollon eri sektoreilla pystyttäisiin lainsäädännössä täydentävillä rajoituksilla ja yliopistosairaaloiden asiantuntemuksen ja yhteistyön päälle rakentuvalla ohjeistuksella edistämään.

23. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleishyödyllisten yhteisöjen tai kolmannen sektorin toimintaan?

24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?

25. Vaikuttavatko ehdotukset julkisen sektorin työllisyyteen tai tuottavuuden edistämiseen julkisella sektorilla?

Yliopistosairaalastamme tuotiin esille, että nykyisellään monella eri puolella tuotetun syöpäkasvainten genomitiedon sisällyttäminen genomikeskukseen yhtenäisesti ja laadukkaasti ja siihen liittyvien tulkintapalveluiden tarjoaminen edesauttaisi ja tehostaisi syövän hoitoa ja mahdollistaisi myös tiedon käytön syöpätutkimuksessa esim. biopankkiyhteistyön kautta potilaan suostumuksella.

26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?

Ehdotuksilla voisi olla myönteisiä vaikutuksia kansantalouteen, arviomuistiossa todetaan genomi- ja rekisteritiedon yhdistelmän vuositason liikevaihtopotentiaalin olevan miljoonista kymmeniin miljooniin euroihin. Vaikutukset saattavat kuitenkin olla monitahoisia. Viime aikoina on moniin harvinaissairauksiin tullut markkinoille uusia erittäin kalliita lääkkeitä, jotka maksavat yhtä potilasta kohti jopa useita satoja tuhansia euroja vuodessa. Jos jokin taho onnistuisi genomi- ja rekisteritiedon yhdistelmän avulla kehittämään vain parille kymmenelle suomalaiselle potilaalle sopivan uuden lääkkeen, joka maksaisi kullekin puoli miljoonaa euroa vuodessa ja joka jouduttaisiin verovaroin kustantamaan, olisi kyseessä jo koko genomi- ja rekisteritiedon liikevaihtopotentiaalin suuruusluokkaa vastaava kymmenen miljoonan euron vuosikustannus yhteiskunnalle. Kansantaloudellisia seurauksia kannattaisi miettiä tähän tapaan laajemminkin.

27. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia hintoihin, työmarkkinoihin tai tuotteiden ja palveluiden kysyntään ja tarjontaan?

28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?

Vaikutukset tutkimustoimintaan

29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?

Genomitietokannan perustaminen parantaisi huomattavasti suomalaisen genomitutkimuksen edellytyksiä ja kilpailukykyä ja helpottaisi merkittävästi suurten väestöpohjaisten tutkimusten eettistä ja tietoturvallista toteuttamista varsinkin sen vuoksi, että tutkijoilla olisi käytettävissään kotimainen ratkaisu tiedon tallentamiseen. Anonyymiä tietoa sisältävä viitetietokanta hyödyttäisi huomattavasti kaikkea geneettistä tietoa hyödyntävää tutkimusta.

Yliopistosairaalamme yhteydessä toimivan biopankin näkökulmasta genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä olisi geneettistä tietoa koskevien tietokantojen luominen ja ylläpitäminen, asiantuntijuuden tarjoaminen ja tulevaisuuden lisäarvopalvelujen kehittäminen esimerkiksi tietojen ja aineistojen etsimiselle ja muodostamiselle, analysointipalveluille ja -alustoille ja tutkimusluvitukselle. Genomikeskuksen organisoituminen voisi tarjota myös mallin muun uudentyyppisen yksilöiden terveyteen liittyvän tiedon tallentamiseen ja käyttöön. Tämän tyyppistä dataa voisi olla esimerkiksi digitaalinen patologia tai muu kuvantamistieto, metabolomiikka ja epigenomitieto, joka voi osin olla terveydenhuollon toimintayksiköiden tuottamaa, biopankkien tuottamaa tai yksittäisten tutkimusprojektien tuottamaa (näyteanalyysitietoa, jonka biopankit edellyttävät tutkimushankkeiden palauttavan biopankkiin, mikä rikastuttaa edelleen biopankkien aineistoja ja mahdollistaa monipuolisten biologisen tiedon varantojen muodostumisen). Pelisäännöt niiden käytölle ja säilytykselle voitaisiin ainakin osin muodostaa genomikeskuksen esimerkin pohjalta.

Genomikeskukseen talletettavan yksilötason genomitiedon saatavuuteen ja yhdisteltävyyteen muuhun rekisteritietoon toisiolakia koskevassa ehdotuksessa kuvatun lupaviranomaisen kautta liittyisi tutkimuksen kannalta se ongelma, että kaikkien tutkijoiden omissa tutkimushankkeissaan tuottama tieto muuttuisi periaatteessa yhteiskäyttöiseksi. Tämä parantaisi esimerkiksi monitekijäisten kansantautien geneettisiä syitä etsivän tutkimuksen edellytyksiä ja kilpailukykyä verrattuna muunlaiseen tutkimukseen, mutta altistaisi esimerkiksi harvinaistautien potilaskohortteja keräävät tai muut kliiniset tutkijat sille, että samaa asiaa tutkivat kilpailijat voisivat korjata heidän tekemänsä pitkäkestoisen asiantuntemukseensa perustuvan työn tulokset. Rekisterinpitäjän ja aiemman tietoisen suostumuksen mukaisten käyttötarkoitusten muuttuminen kesken tutkimuksen voisi myös aiheuttaa monenlaisia ongelmia. Tietojen toimittamisen genomikeskukseen ja toisiolain mukaisiin yhdistelytarkoituksiin olisi syytä olla vapaaehtoista paitsi tutkittaville niin myös tutkimushankkeille.

30. Onko ehdotuksella vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

Suomessa on geeni- ja genomitutkimuksella perinteitä ja genomitietokanta ja siihen liittyvät tutkimuspalvelut lisäisivät todennäköisesti entisestään kansainvälisen tutkimusyhteistyön mahdollisuuksia ja suomalaisten tutkimusryhmien edellytyksiä osallistua kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön.

31. Huomioiko ehdotus mielestänne avoimen tutkimuksen kansalliset ja eurooppalaiset linjaukset?

Kansallisen anonyymiä tietoa sisältävän viitetietokannan avoin saatavuus tukisi näitä linjauksia hyvin ja ilmeisesti niin paljon kuin tässä yhteydessä mahdollista.

Oulussa 1.2.2018

Juha Korpelainen
Vs. johtajaylilääkäri