

Lausuntopyyntöönne 22.12.2017 koskien genomikeskustyöryhmän arviomuistioita

STM086:00/2016,STM/445472016

Genomitietokanta koostuu yksilöiden genomitiedosta, joka on käsitettävissä terveystiedoksi, koska se sisältää tietoa yksilön mahdollisista perinnöllisistä sairauksista ja/tai riskeistä perinnöllisiin sairauksiin. Jokaisen yksilön genomi on ainutlaatuinen ja yksilö on periaatteessa tunnistettavissa.

Genomitietoa on yleisesti käytetty yksilön terveydenhoidossa yksilön omalla suostumuksella. Yksilö on omalla tietoon perustuvalla suostumuksella lisäksi voinut luovuttaa omaa geneettistä tietoaan lääketieteellisen tutkimuksen hyväksi. Geenitiedon yhdistäminen muihin, tunnistettaviin henkilötietoihin yksilöllisellä tasolla tulee olla sallittua ainoastaan tämän henkilön oman terveyden edistämiseksi. Hallituksen esitys terveystietojen toissijaisen käytön laajentamisesta vaatii erityistä tarkkuutta ja riskien analysointia erityisesti genomitiedon osalta, ja varsinkin mikäli genomitietoa yhdistetään muihin valtakunnallisiin sosiaali- ja terveydenhuollon rekisteritietoihin. Genomitietokannan pitää olla viranomaisten hallinnassa.

Biopankkilaki sallii tällä hetkellä genomitiedon käyttämisen ennalta määrittelemättömiin ja vasta myöhemmin täsmentyviin tutkimushankkeisiin. Genomilain ja myöhemmin uudelleen tarkasteluun tulevan biopankkilain pitää sisältää tarkat määräykset koskien yksilön informointia näytteen luovutushetkellä ja myöhemmin. Lakien ja säädösten tulee lisätä yksilön suojaa ja oikeuksia. Genomitietokantaan tallennettavaan geneettiseen tietoon pitää olla yksilön antama tietoon perustuva suostumus.

Geenitiedon välittäminen yksilölle tulee tapahtua asiaan perehtyneen lääketieteellisen koulutuksen saaneen henkilön välityksellä. Geenitieto on terveystietoa, jonka merkityksen oikea tulkinta vaatii koulutusta ja perehtyneisyyttä asiaan. Ennustava geenitutkimus edellyttää aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa ja tämä tulisi sisällyttää lakiin. Arviomuistion mukaan (sivu 13) genomilakiin ehdotetaan sisällytettäväksi perinnöllisyysneuvontaa koskevia yleisiä vaatimuksia. Tätä ei arviomuistiossa kuitenkaan tarkemmin täsmennetä.

Yksilölle tehtävä geenitutkimus (geenitesti) on lääketieteellinen tutkimus, ja se pitäisi tehdä vain lääketieteellisin perustein. Liiketoiminta, jossa kansalaisille myydään lääketieteellisiin tarkoituksiin geenitestaus- ta ilman asianmukaista ammattipätevyyttä, pitäisi voida kieltää.

Genomikeskukselle ehdotetaan ohjaus- tai asiantuntijaryhmää, jossa on edustettuna ainakin kaikki 5 yo-sairaala (kliinisen genetiikan yksiköiden ylilääkärit), yliopistojen nimeämiä asiantuntijoita sekä etiikan asiantuntijoita.

Genomitiedon käytön tulisi olla sallittua oikeuslääketieteellisissä kysymyksissä (esim. äkkikuoleman selvittely) mutta ei rikosoikeudellisissa oikeuslääketieteellisissä kysymyksissä.

Yhteenvedona voidaan todeta, että lausunnon allekirjoittajat näkevät Genomikeskuksen perustamisen kannatettavana asiana ja uskovat sen olevan tuki geneettisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon kehittämiselle.

Terveystietojen luovuttaminen ja/tai käyttäminen toisiotoimintaan datapankeista vaatii hyvän lainsäädännön, tiukat ohjaus- ja valvontatoiminnot sekä läpinäkyvän toiminnan. Genomitiedon arkaluonteisuuden vuoksi kansalaisilla pitää olla selkeä kuva Genomikeskuksen toiminnasta ja genomilakien toimivuudesta.

Helsingissä 2.2.2018

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry

pj Hannele Koillinen
LT, perinnöllisyyslääketieteen ja lastenneurologian el

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys ry

pj Laura Tanner
LT, perinnöllisyyslääketieteen ja lastentautien el

Bioetiikan Instituutti ry

pj, FT Heikki Saxen