



Tampereen yliopiston lääketieteen ja biotieteiden tiedekunnan lausunto genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta (STM 086:00:2016, STM/4454/2016)

Tampereen yliopiston lääketieteen ja biotieteiden tiedekunta (myöh. tiedekunta) lausuu otsikkoasiassa seuraavaa:

1. Miten lainsäädäntö tulisi rajata

Tiedekunta pitää esitettyä rajausta sopivana.

2. Genomitiedon määritelmä

On riittävä.

3. Nykysäännökset

4. Genomikeskuksen viranomaistehtävät

a. Esitetyt valtuudet ovat tiedekunnan kannan mukaan hyvät. Sukulaisten informoiminen tulisi olla myös genomikeskuksen tehtävä.

5. Informaatio-ohjaus

On saatava lisää koulutusta genomitiedon käyttöä varten. Koulutus tulisi ulottaa koko terveydenhuollon henkilökuntaan.

6. Genomitiedon käsittelyn valvonta

Jos genomitietoa voidaan analysoida ainoastaan valvotulla alustalla, niin ongelmia ei pitäisi olla. Mikäli kaikki Suomen genomidata kootaan ja ylläpidetään genomikeskuksessa, niin oletettavasti tämä merkittävästi helpottaa valvontaa (lokijärjestelmä, jonka avulla voidaan seurata, kuka on analysejä tehnyt).

7. Valvonnan tarpeet



8. Mahdolliset vaikutukset eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan

9. Kotitalouksien taloudellinen asema

Ei merkitystä. Esityksessä on esim. vakuutusyhtiöt rajattu pois, eli eivät voi hyödyntää genomitietoa vakuutusten myönnössä. Työnantajalla ei myöskään saisi olla oikeutta työntekijöidensä genomitietoihin kuten ei myöskään sairaskertomuksiin

10. Ihmisten käyttäytymiseen

Ennen kuin genomitietoa laajemmin aletaan käyttää sukulaisten analysointiin, täytyy varautua, miten käsitellään tilanteita, jossa esimerkiksi paljastuu, ettei isä olekaan biologinen isä.

Genomitiedon yleinen laajeneminen toisaalta varmaan auttaa ymmärtämään, että kukaan ei ole täydellinen ja että kaikilla on erilaisia riskigeenejä. Genomitiedon lisääntyminen mahdollisesti myös vähentää mutaation kantajissa syyllisyyttä lastensa tai lastenlastensa sairauksista.

Yritysvaikutukset

11-21 Kysymys 20: Yrityksillä tulee olla samat laatuvaatimukset datan tuottamisessa ja analysoinnissa kuin tutkimuksessa tai kliinisissä tutkimuksissa. Aiemmin muistiossa todetaan, että genomitietoon pitäisi aina liittyä neuvontapalvelu, ja mikäli yritykset tuottavat geneettistä dataa ja antavat sen suoraan yksilöille, pitäisi edellyttää, että yritys tuolloin antaa myös neuvontaa ja analysointipalvelua joko itse tai olisi sen ulkoistanut.

22. Vaikutus kuntatalouteen

Geenitestit ja geenien tulkinta maksavat⁵. Geenivirheiden kantajien määrä lisääntyy, joten heille on tehtävä erilaisia klinisiä ja laboratoriotutkimuksia säännöllisesti, mikä lisää kustannuksia.

Kuntien olisi panostettava ennaltaehkäisyyn geenitiedon valossa

Ns. oireettomien geenivirheen kantajien ongelma olisi jotenkin ratkaistava. Valtakunnallisesti tulee olla samat säännöt. Tämä tehtävä kuuluisi genomikeskukselle.

Todellinen ongelma tulee olemaan moniin sairauksiin liittyvät epävarmat löydökset. Pitäisikö sukua tutkia tarkemmin? Tästä aiheutuu lisää kustannuksia. Onko julkisen terveydenhuollon kustannettava nämä tutkimukset? Jos näin ei ole, tämän seurauk-



sena kansalaiset joutuvat eriarvoiseen asemaan. Jo nyt on runsaasti ohjeistuksia, joiden mukaan esimerkiksi juuri geenivirheen kantajia tulee varsin massiivisesti seurata. Resurssien puuttuessa joudutaan tekemään paikallisia ohjeita. Tietyt minimivaatimukset pitäisi yhdessä sopia ja sitten lisätutkimukset, seurannat etc paikallisesti /työterveydessä/yksityisellä. Tästä asiasta pitäisi keskustella eri erikoisalojen kanssa yhdessä ja sitä kautta tehdä yhteiset suositukset/ohjeet

23. Kolmas sektori

Potilasjärjestöt tulisi ottaa aktiivisesti mukaan genomitiedon koulutukseen

24. Sosiaaliturva

Tiedekunnan kannan mukaan ei vaikutusta

25. Julkisen sektorin työllisyys

Tulee varmaan lisäämään työmäärää erityisesti alkuvaiheessa. Toivottavasti terveydenhuolto siirtyy vähitellen enemmän ennaltaehkäisevään suuntaan ja täten voitaisiin vähentää jonkun verran kalliiden hoitojen tarpeita. Geneettisen tiedon osajista tulee olemaan pulaa, kuten myös geneettisen tiedon analyysoijista/bioinformaatikoista

26. Vaikutus kansantalouteen

Oletettavasti aluksi tulee lisäämään kustannuksia, kun seurataan lisääntyvästi esimerkiksi ns oireettomia mutaation kantajia. Geenitiedon lisääntymisen myötä tämäkin tulee oletettavasti vähenemään, kun on enemmän tietoa eri geenien yhteisvaikutuksia ja ns suojaavia geenejä.

Genomitiedon lisääntyminen ja tavoite yksilöllisesti hoidosta lisännee aluksi kustannuksia uusien, kalliiden lääkkeiden muodossa. Tekniikat uusien lääkkeiden tuottamisessa tulevat kuitenkin halpenemaan merkittävästi. Ja oletus on, että tehostuneiden ja paremmin suunnattujen hoitojen ansiosta kustannukset pienenevät.

27. Vaikutukset yleiseen hintakehitykseen

- vrt. edellä esitetyt kommentit

28. Vaikutukset kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen

- vrt. edellä esitetyt kommentit



29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaa?

Ehdotukset tulevat merkittävästi parantamaan erityisesti geneettistä tutkimusta. Merkittävien löydösten löytäminen helpottuu; päästään myös helpommin ns merkittävien geenivirheiden jäljille, joita voidaan tarkemmin tutkia; ymmärretään tauteja paremmin ja sitä kautta kehitetään parempia ja paremmin kohdistettuja hoitoja.

Ehdotukset tulevat auttamaan myös epidemiologista tutkimusta, jos on hyvää genomidataa taustalla, johon voi löydöksiä peilata.

Ehdotuksilla tulee olemaan myös erityistä merkitystä kliinisissä tutkimuksissa lääkewasteiden arvioinnissa, jos esimerkiksi potilaan farmakogenetiikka otetaan mukaan analysointeihin.

Tutkimusten integraatio ja laatu todennäköisesti paranisi.

30. Onko ehdotuksella vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

Jo nyt Suomella on hyvä maine genetiikan tutkijoiden parissa. Genomitieto yhdistetynä potilaan kliinisiin tietoihin tulee olemaan houkutteleva potentiaali yhteistyökumppaneita etsittäessä ts. tulee lisäämään kansainvälistä houkuttavuutta ja täten lisää mahdollisuuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön

Seuraavassa eriteltyinä tiedekunnan yksityiskohtaiset kommentit työryhmän raporttiin:

2 Genomilaki

Työryhmän muistion sivu 5: Genomilaissa itsessään ei olisi tarkoitus ottaa kantaa yksittäisiin hoitomuotoihin tai teknologioihin, mutta genomikeskuksen olisi asiantuntijana mahdollista osallistua näitä koskeviin keskusteluihin ja niistä annettavien hoitosuosituksen laadintaan.

Tiedekunnan kannan mukaan genomikeskuksen tulisi olla mukana luomassa yleisiä käytäntöjä

Sivu 10: Potilasasiakirjoihin sisältyvä genomitieto on hävitettävä, kun säilyttämisen lakisääteinen aika tai tarpeellisuus on päättynyt, ellei genomitiedon pidempiaikainen säilyttäminen tai uudelleenhyödyttäminen uudessa käyttötarkoituksessa ole mahdol-



lista potilaan kirjallisen suostumuksen tai poikkeuksellisesti lainsäädännön perusteella.

Tutkimuksen kannalta olisi tärkeää, että mahdollisimman monelta saataisiin kirjallinen suostumus tietojen käyttämiseen tieteelliseen tutkimukseen senkin jälkeen, kun potilasasiakirjojen lakisääteinen säilytysaika on päättynyt.

Sivu 12: Jos geenitestin perusteella ilmenee tietoja, joista testatun henkilön perheelle olisi hyötyä, häntä on informoitava tästä seikasta (artikla 18).

Tiedekunnan kannan mukaan tähän pitäisi genomilaissa ottaa selkeästi kantaa. Kuka ottaa kantaa merkittävyyteen? Kenen tehtävä on informoida potilasta? Kuka organisoii ja maksaa jatkotutkimukset?

Sivu 12-13: Lisäpöytäkirja antaa myös mahdollisuuden tehdä geenitesti aikaisemmin irrotetun biologisen materiaalin avulla silloin, kun ei ole mahdollista kohtuullisesti saada yhteyttä henkilöön tapauksessa, jolloin geenitesti tehtäisiin hänen perheensä jäsentensä hyväksi

Onko niin, että tällöin potilaan suostumusta ei tarvita, vaikka hänen näytettään käytetään sukulaisen hyväksi?

3 Kansainvälinen vertailu

Työryhmän muistion sivu 17: Juridisesti terveystiedot omistaa Virossa kansalainen.

Asiasta on epäselvyyttä Suomessa - jopa erimielisyyttä -, joten toivottavaa olisi, että potilaan terveystietojen, genomidatan ja tutkimustulosten omistajuus olisi selkeästi ilmaistu säädösten avulla.

4 Genomikeskus

Työryhmän muistion sivu 19: Genomikeskustyöryhmä ehdottaa, että Suomeen perustetaan uusi osaamis- ja asiantuntijakeskus, genomikeskus

Tiedekunnan mielestä genomikeskukselle esitetty toiminta on tärkeää, jotta varmistetaan Suomen kilpailukyky genomisektorilla ja edistetään yksilöllistettyä lääketiedettä ja siihen perustuvaa hoitoa. Genomikeskukselle kaavailut tehtävät ovat kuitenkin hyvin samankaltaisia ja osittain päällekkäisiä kuin biopankkien tehtävät. Biopankit joutuvat tekemisiin osittain samojen lainsäädäntöjen kanssa. Ne myös keräävät tietoa, mm. genomitietoa. Näytteet, josta genomitietoa saadaan, tulevat tulevaisuudessa olemaan pitkälti juuri biopankkinäytteitä. Nykypäivänä ei myöskään genomitietoa pidä



erotella muusta tiedosta, jota näytteistä voidaan määrittää (proteomi, metabolomi jne). Siksi pitäisi pohtia, onko järkevää perustaa erillistä genomikeskusta. Biopankeilla on jo toimivan kansallinen organisaatio biopankkiosuuskuntaa. On vaikea nähdä, miksi Suomeen tarvittaisiin kahta organisaatiota, jonka toiminnot ovat niin lähellä toisiaan. Olisi parempi rajallisilla voimavaroilla koota yhteen tietotaito näytteiden ja niistä saatavan geenitietojen käytöstä. Suomessa on tässä suuri tietovaje.

Työryhmän muistion sivu 19-20: Lain soveltamisalan piiriin kuuluvat terveydenhuollossa, biopankkitoiminnassa ja muussa lääketieteellisessä tutkimuksessa tuotetut ja tallennetut genomitiedot.

Yksi periaatteellinen vaikeus esitetyssä genomikeskusajatuksessa on, että sen toimintaan katsotaan kuuluvan sekä tieteellistä tutkimusta että diagnostiikkaa varten tuotettu genomitieto ja sen hyödyntäminen hoidossa ja tutkimuksessa. Tässä on riskinä, että kaksi hyvin erilaista maailmaa, tieteellinen tutkimus ja hoito, "sotkeutuvat" keskenään. On tärkeää muistaa, että tieteellistä tutkimustyötä ja diagnostiikkaa varten tehdyt määritykset ovat laadultaan erilaisia. Diagnostiikkaa varten määritysten luotettavuus on erityisen tärkeää, tieteellisessä tutkimuksessa ei niinkään. SNP tieto lie-nee nykyisellään varsin luotettavaa. Sen sijaan esim. koko genomisekvensointi ei yhtä hyvin. On useita julkaisuja, joissa on näytetty, että jos sama sekvensointiraakadata analysoidaan eri bioinformatiikkaryhmien toimesta, ei saatu sekvenssi ole 100% sama. Tällä ei ole suurta merkitystä tieteellisessä tutkimuksessa, jossa käsitellään ryhmiä ei yksilöitä. Sen sijaa potilaan hoitoon kannalta asialla on suuri merkitys.

Työryhmämuistion sivulla 20 luetellaan genomikeskuksen mahdollisia tehtäviä. Yksi luetelluista tehtävistä on "säilyttää mahdollisesti muuta omiikkatietoa". Tiedekunta esittää sanan "mahdollisesti" poistamista, sillä eri omiikkojen tietojen yhdistäminen on tärkeää, ja tätä olettavasti edistäisi niiden säilyttäminen samassa tietokannassa. Biopankit keräävät jo nyt kaikkea omiikkatietoa, siksikin genomikeskus ja biopankit voisivat toimia yhdessä.

5 Genomitietokanta

Työryhmän muistion (s. 22-23) mukaan keskitetty genomitietokanta olisi toteutettavissa siten, ettei lähtökohtaisesti puututa genomitiedon primaarituottajien asemaan tuottamansa genomitiedon rekisterinpitäjinä eikä siten korvattaisi esimerkiksi sairauskertomusta tai potilastiedon arkistointipalvelua, biopankkien tutkimusrekistereitä eikä yksittäisten määräärikaisten tutkimushankkeiden tietokantoja. Genomitietokanta olisi näiden rinnalle tai mahdollisesti niiden yhteyteen muodostettava keskitetty tietoturvalinen tallennuspaikka, jonne tulevaisuudessa tallennettaisiin erikseen määritelty raakadata genomilaajuisista tutkimuksista, joista laskettaisiin ainakin ajantasaiset varianttikuvaukset, jotka säilytettäisiin myös genomikeskuksessa (kuva 1).



Tiedekunta toteaa, että genomitiedosta muotoutuva open access -viitetietokanta on tärkeä tutkijoille suomalaisten perimän erityislaatuisuuden vuoksi. Tällä hetkellä varianttietoa on saatavissa Sequencing Initiative Suomi –tietokannasta (www.sisuproject.fi). Kun viitetietokanta on genomikeskuksen vastuulla ja jatkuvasti päivittyvä, varianttietoa on entistä laadukkaampaa.

Sivu 23: Lisäksi yksilöitä varten olisi omapalvelu, johon he voisivat vapaaehtoisesti tallentaa itse tilaamaansa genomitietoa ja asettaa sen käsittelylle genomikeskuksessa ehtoja.

- Olisiko tämä siis virallisen genomikeskuksen geenidatan rinnalla, mutta ei viralliseen genomidataan liitettyä tietoa?

- Kuka tässä olisi neuvontavastuussa ja jatkotutkimusten tai hoitojen tarpeen arvioijana?

Sivu 25: Kliinikoiden pitäisi pystyä hyödyntämään geenitietoa päätöksenteossa.

Kuten muistiossa todetaan, hoidosta vastaava lääkäri ei pysty omatoimisesti etsimään genomitietokannasta potilaan hoidon kannalta merkittäviä geenivariantteja tai tulkitsemaan niitä. Muistiossa ehdotetaan, että genomikeskus tuottaa tiedon tulkitaan valmisaineistoja.

Epäselväksi jää, kuinka kattavasti valmisaineistot vastaavat tiedontarpeeseen, ja miten tuotto voidaan resursoida riittävästi.

Genomikeskukseen talletetut yksilöä koskevat tiedot olisivat suoraan lain säännöksen nojalla käytettävissä hoitotilanteessa.

Kuten yllä on todettu, tämä on ongelmallista geenitiedon luotettavuuden kannalta, mikäli tutkimuksellinen ja diagnostinen tieto käsitellään samanarvoisena.

Edellytetäänkö potilaan suostumusta?

Tiedekunnan kannan mukaan pitäisi jo alkuvaiheessa suunnitella, miten genomitieto integroidaan yksilöiden sairaskertomuksiin. Niihin pitäisi olla linkki, josta näkee, mitä genomianalytiikkaa potilaasta on olemassa. Tällöin voisi arvioida, mitä hyötyä siitä on potilaan hoidossa. Tulisi olla mahdollista hakusanalla saada kaikki potilaan kulloiseenkin hoidettavaan sairauteen liittyvä merkittävä tieto helposti käytettäväksi.



6 Menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestin tuloksen palauttamiseksi yksilölle

Työryhmän muistion sivuilla 27 ja 28 on psykiatria koskevia viittauksia, jotka jäävät jonkun verran epäselviksi. Esimerkiksi sivun 27 kohdassa 6 lause: "Esimerkiksi psykiatriassa geneettisen riski-informaation antamiselle tarvitaan erilaiset suositukset kuin muun genomitiedon palauttamiselle". Mitä tällä tarkoitetaan? Entä sivun 28 kohta 6.1: "On esitetty, että pahimmassa tapauksessa riskitiedon palauttaminen esimerkiksi psykiatrisissa sairauksissa saattaa itsessään laukaista sairauden puhkeamisen". Esim. skitsofrenian geneettisessä taustassa vaikuttanee nykytiedon mukaan ehkä 700 - 800 geenivariaatiota ja tämän lisäksi ympäristötekijät. Kaikki ymmärtävät tässä tilanteessa, että yksittäisen "riskigeenin" ennustearvo on yksilötasolla nolla, eikä sen tiedon jakamisesta liene kenellekään mitään hyötyä.

Tiedekunnan kannan mukaan tervetullutta, että genomilakiin ehdotetaan sisällytettäväksi perinnöllisyysneuvontaa koskevia yleistason vaatimuksia. Kuten muistiossa todetaan, biolääketiedesopimuksen ja geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan vaatimukset asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisesta tai lääketieteellisestä valvonnasta eivät toteudu kaikissa tapauksissa. Geenitestien lisääntymisen jälkeen lisäpöytäkirjan 8 artiklaan kirjattiin edellytys, jonka mukaan ennustavissa(kin) tilanteissa perinnöllisyysneuvontaa pitäisi olla haluttaessa saatavilla. Perinnöllisyyslääkärien ammattikunta on pieni. On tärkeää varmistaa, että neuvontaa on saatavissa lain edellyttämässä laajuudessa.

Väestö pitää genomitiedon palauttamista tärkeänä. Tiedonantovelvoitteista tulisikin säädellä, kenen vastuulla on seurata löydöksiä ja ryhtyä ehkäiseviin toimiin niiden perusteella. Yksittäisille biopankkinäytteitä hyödyntäville tutkimusryhmille pitäisi luoda selkeät periaatteet, miten menetellä. Perinteisesti tulos tulisi varmentaa riippumattomalla vertailunäytteellä ja henkilölle olisi annettava tilanteen edellyttämää perinnöllisyysneuvontaa jo ennen uuden testin tekemistä ja hänet tulisi ohjata jatkoselvityksiin. Tässä saatetaan tulevaisuudessa tarvita mittavaa perinnöllisyyslääkärien työpanosta.

Sivu 28: Kansalaisten terveydenlukutaitoa tulee vahvistaa, jotta ymmärretään laajasti, mitä tarkoittaa geneettinen riski.

On totta, että geenitietoon sisältyy muutakin kuin geneettinen riski. Se on yksi asia, mutta on siinä paljon hyödyllistäkin ja hyvää.



Sivu 29: Esimerkiksi tutkimushankkeessa genomitietoa analysoiva yksittäinen tutkija herkästi näkee aineistosta, että henkilöllä on rintasyövälle altistava mutaatio. Näissä tilanteissa on epäselvää, miten tutkijan tai biopankin tulisi toimia.

Koska kyseessä on tärkeä asia, tulee selkeästi ottaa kantaa, miten jatkossa on tarkoitus toimia. Tiedekunnan mielestä yhteydenotto potilaaseen tulee tapahtua hoitavan lääkärin toimesta, ei tutkijan tai genomikeskuksen.

Tampereella 26.1.2018

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Tapio Visakorpi'.

Tapio Visakorpi
Lääketieteen ja biotieteiden tiedekunnan dekaani