

Asia: STM086:00/2016, STM/4454/2016

## Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

### Lausunnonantajan lausunto

**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?**

Genomilaki olisi uusi genomitiedon hallintaa ja säilytystä koskeva erityislaki, jonka soveltamisala kattaisi genomitiedon tallentamisen genomitietokantaan sekä sen käsittelyn genomikeskuksessa lakisäätteisten tehtävien edellyttämässä laajuudessa ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi ja hoitamiseksi. SOSTE katsoo, että tämä soveltamisalan raja on hyvä ja tarkoituksenmukainen, sillä genomitiedon käyttö soveltamisalan rajaamiin tarkoituksiin parantaa kansalaisten hyvinvointia ja terveyttä, sekä sujuvoittaa palvelujen kehittämistä ja palvelupolkuja.

Genomilakiehdotuksen perusteella genomikeskukseen tallennetun genomitiedon käsittely ei olisi sallittua lainvalvonnan, rikostutkinnan, vakuustustoiminnan, oikeuslääketieteen tai puhtaasti vanhemmuuden taikka sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin. SOSTE pitää tätä kieltä erittäin tärkeänä, sillä se estää perimään perustuvaa syrjintää, joka on myös perustuslain (731/1999, 6§), rikoslain (39/1889, 11§), Euroopan unionin perusoikeuskirjan (artikla 21) ja Euroopan biolääketiedesopimuksen (artikla 11) nojalla kielletty. SOSTEn kannan mukaan kieltoluetteloon tulisi lisätä myös genomitiedon käyttö työnantajien toimesta, kuten laissa yksityisyyden suojasta työelämässä on määritelty (759/2004, 15§).

Ennen syntymää alkioista tai sikiöistä tuotetun genomitiedon käsittelyä esitetään rajattavaksi genomilain soveltamisalan ulkopuolelle. SOSTE kannattaa tätä esitystä, kun kyseessä on raskauden päättyessä elävänä syntyvän lapsen genomitieto. Kun kyseessä on (joko myöhäisen raskauden keskeytyksen, kohtukuoleman tai muun syyn vuoksi) kuolleen syntyneen lapsen genomitieto, tulisi tämän tiedon tallentamisen olla SOSTEn kannan mukaan mahdollista, mikäli lapsen vanhemmat antavat siihen luvan. Lapsen syntyessä kuolleen, pyydetään vanhemmilta lupaa lapsen ruumiinavaukseen kuolinsyyn selvittämiseksi ja samassa yhteydessä olisi luontevaa kysyä lupaa myös

lapsen genomitiedon tallentamiseen ja käyttöön. Kuolleena syntyneiden lasten genomitiedon systemaattinen kerääminen olisi tärkeää perinnöllisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon kehittämiseksi. Lapsen kuolemaan johtaneiden syiden selvittäminen on tärkeä osa myös monien vanhempien suruprosessia.

SOSTE suhtautuu myönteisesti genomitiedon käsittelyyn terveydenhuollossa, kunhan genomitiedon käsittelyssä noudatetaan henkilötietolain (523/1999) mukaisia henkilötietojen käsittelyä koskevia periaatteita, kuten lakisääteisiä salassapito- ja vaitiolovelvollisuuksia, sekä kunnioitetaan yksilön itsemääräämisoikeutta, kuten perustuslaissa (731/1999, 6§) ja potilaslaissa (785/1992, 5§) on säädetty.

SOSTE haluaa huomauttaa, että genomitiedon käsittely tutkimus-, innovaatio- ja kehittämistoiminnassa saattaa herättää kansalaisissa huolta ja epäilyksiä, joita voidaan hälventää mm. avoimen kansalaisvuoropuhelun ja läpinäkyvän valmisteluprosessin keinoin. Genomitiedon käytön tulee olla sallittua vain yksilön tietoon perustuvalla suostumuksella ja yksilöllä on oltava mahdollisuus perua suostumuksensa koska tahansa. Tietojärjestelmät on rakennettava siten, että yksilön tietojen poistaminen niistä on mahdollista välittömästi suostumuksen perumisen jälkeen. Tämä koskee sekä genomikeskuksen palvelimilla sijaitsevaa tietoa, että tutkimus-, innovaatio- ja kehittämistoiminnan käyttöön yksilön suostumuksella luovutettua tietoa. Siirrettäessä genomitietoa palvelimelta toiselle tietosuojan ja -turvan varmistaminen on ensiarvoisen tärkeää.

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

Genomikeskustyöryhmän arviointimuistiossa (sivu 7) genomitieto on määritelty seuraavalla tavalla ”koko genomia kuvaava tieto pitää sisällään tiedot yksilön synnynnäisistä ominaisuuksista, kuten syntyperästä, etnisyydestä, sukulaisuussuhteista, elimistön toiminnoista ja rakenteista sekä sairauksien ja alttiuksien geneettisistä syytekijöistä”. Tätä kuvausta on syytä tarkentaa, sillä koko genomia kuvaavan tiedon ei voida sanoa sisältävän tietoa ihmisen syntyperästä tai etnisestä ryhmästä. Syntyperällä viitataan yleensä yhteiskuntaluokkaan tai maahan, johon yksilö on syntynyt ja näitä tietoja ei genomitiedon perusteella voida päätellä. Myöskään etninen ryhmä, joka liittyy mm. yksilön kulttuuriperintöön, uskontoon ja kieleen, ei ole luettavissa genomista. Lisäksi elimistön toiminnoista puhuttaessa oikeampi termi olisi elintoimintojen säätely. On tärkeää, että epäselvät ja genomitietoon liittymättömät käsitteet poistetaan. Kansalaisten luottamus on keskeinen edellytys genomitiedon hyödyntämiselle ja epäselvät käsitteet sekä niiden vaihtelevat tulkinnat ovat omiaan vähentämään tätä luottamusta.

SOTE toivoo genomikeskustyöryhmän pohtivan jatkotyöskentelyssään vielä alaikäisten genomitiedon tallentamiseen ja hyödyntämiseen liittyviä kysymyksiä. Varsinaisia suostumusmenettelyjä alaikäisten osalta ohjaa biopankkilaki (688/2012, 11§), mutta genomilain valmistelussa tulisi nyt ottaa kantaa esimerkiksi siihen, miten toimitaan, mikäli alaikäinen pyytää genomikeskukselta pääsyä omiin tietoihinsa. Samalla tulisi pohtia, pitäisikö yksilöä hänen täysi-ikäistyttyään tiedottaa häneen liittyvän genomitiedon olemassaolosta ja hänen mahdollisuudestaan vanhempiensa antaman suostumuksen perumiseen.

### **3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?**

Biopankkilaisissa (688/2012, 11§) todetaan, että ”ennen suostumuksen antamista suostumuksen antajalle on annettava riittävä selvitys biopankkitutkimuksen luonteesta, mahdollisista haitoista, näytteiden ottamisen ja säilyttämisen tarkoituksesta, näytteiden omistajasta ja näytteet säilyttävästä biopankista, suostumuksen vapaaehtoisuudesta sekä mahdollisuudesta rajoittaa tai peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia... Selvitys annetaan tarkoituksenmukaisella tavalla ja tämän lisäksi aina kirjallisena”. SOSTE katsoo, että tämä kuvaus on epäselvä. Mitä tarkoittaa riittävä ja tarkoituksenmukaisella tavalla annettu selvitys? Yleisenä käytäntönä on ollut, että selvitys annetaan asiakkaalle kirjallisena biopankin suostumusasiakirjan allekirjoittamisen yhteydessä. SOSTE katsoo, että kirjallisen selvityksen ohella asiakkaalle tulee jo ennen näytteenantoa tarjota, hänen niin halutessaan, mahdollisuutta neuvontaan julkisen terveydenhuollon palveluissa. Mahdollisuus saada neuvontaa on tärkeää, sillä genomitiedon luonne ja käyttötarkoitukset saattavat herättää asiakkaissa monia kysymyksiä, kuten kysymyksiä siitä, miten mahdollinen tieto sairastumisriskistä voi vaikuttaa asiakkaan tai hänen läheistensä elämään. Neuvonnan avulla voidaan samalla varmistaa, että asiakas todella ymmärtää sekä genomitiedon luonteen, että omat oikeutensa, kuten oikeuden suostumuksen perumiseen.

Biopankkilain (688/2012, 39§) mukaan biopankki on oikeutettu perimään kustannuksia vastaavan maksun, mikäli biopankkiin luovutetun ja siellä tutkitun näytteen perustella pitää tehdä lisäselvityksiä tai antaa perinnöllisyysneuvontaa. Biopankkilaisissa ei kuitenkaan täsmennetä, kuuluvatko nämä kustannukset näytteenantajan vai julkisen terveydenhuollon maksettaviksi. SOSTE katsoo, että biopankkilain ajanmukaistaminen tältä osin on genomilain valmistelun yhteydessä tarpeen. SOSTEn kannan mukaan näytteen perusteella tehtävien lisäselvitysten ja perinnöllisyysneuvonnan järjestäminen ja kustannukset kuuluvat julkiselle terveydenhuollolle. Kustannusvastuiden selventäminen todennäköisesti myös lisäisi kansalaisten halukkuutta luovuttaa genominäytteensä biopankkiin ja siitä saatavat tiedot edelleen genomikeskuksen hallintaan.

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

Nykyinen ehdotus on hyvä ja SOSTE kannattaa työryhmän ehdottamaa keskitettyä mallia genomitietokannan hallinnoimiseksi. Asianmukaisen tietosuojan rakentaminen ja valvominen on keskitetyssä mallissa hajautettua mallia helpompaa ja edullisempaa, kuten genomikeskustyöryhmän arviointimuistiossakin (sivulla 21) todetaan.

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

-

### **6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?**

-

### **7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?**

-

## **8. Onko ehdotuksia mielestänne vaikutuksia eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?**

Genomitiedon avulla kehitetään sairauksien ehkäisyä, diagnostiikkaa ja hoitoa. Kun yksilöllä on käytössään kattava tieto terveyteensä vaikuttavista tekijöistä, hänellä on mahdollisuus huolehtia omasta terveydestään yhä paremmin. Diagnostiikan kehittyminen tarjoaa lisäksi mahdollisuuden tunnistaa sairaudet yhä varhaisemmassa vaiheessa, mikä voi parantaa asiakkaan ennustetta. Genomitiedon perusteella voidaan myös esimerkiksi lääkehoidon soveltuvuutta ja annostusta täsmentää, mikä saattaa parantaa hoidon tuloksia. Jotta kansalaisilla olisi tasaveroiset mahdollisuudet hyötyä näistä genomitiedon tarjoamista mahdollisuuksista, tulee genomitietoon pohjautuvaa neuvontaa, ohjausta, diagnostiikkaa ja hoitoa tarjota julkisen terveydenhuollon palveluissa nykyistä laajemmin. Muutoin on vaarana, että terveyserot kasvavat. SOSTE katsoo, että genomikeskuksen tulisi osana asiantuntijatehtäviään seurata, että kansalaisten yhdenvertaisuus genomitiedon hyödyntämisessä toteutuu ja laatia suosituksia sen saavuttamiseksi. Hyvinvointi- ja terveyserojen kaventaminen ja palvelujen yhdenvertaisuuden ja saatavuuden parantaminen ovat myös sote-uudistuksen keskeisiä tavoitteita.

Genomitiedon hyödyntäminen voi lisätä kansalaisten osallisuutta parantamalla heidän mahdollisuuksiaan oman terveytensä edistämiseen. SOSTE haluaa kuitenkin huomauttaa, ettei mahdollinen terveyden edistämisen tehostuminen saa johtaa muutoksiin terveydenhuollon maksuperusteissa. Maksut eivät saa määräytyä sen mukaan, miten hyvin asiakas onnistuu oman terveytensä edistämisessä. Tätä on myös hyvin vaikeaa luotettavasti arvioida.

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

SOSTE vastustaa genomikeskustyöryhmän arviointimuistiossa (sivulla 30) esitettyä ajatusta, että genomitietoon pohjautuvien ennaltaehkäisevien toimenpiteiden maksatusta kuluttajilla tulisi harkita ja arvioida jatkovalmistelussa. Tämä on täysin kestämaton ajatus kun otetaan huomioon, että genomitiedon hyödyntämisen arvioidaan merkittävästi alentavan terveydenhuollon kustannuksia ja tuottavan teollisuudelle vuosittain miljoonien eurojen liikevaihtopotentialin. SOSTE katsoo, että genomitietoon pohjautuvien ennaltaehkäisevien toimenpiteiden kustannukset kuuluvat julkiselle terveydenhuollolle. Mikäli julkinen terveydenhuolto ei kata näitä kustannuksia kansalaisten terveyteen liittyvä eriarvoisuus kasvaa ja kotitalouksien taloudellinen asema heikkenee. SOSTE haluaa myös huomauttaa, että jo nykyistenkin asiakasmaksukäytäntöjen mukaan ehkäisevät terveydenhuollon palvelut ovat kansalaisille maksuttomia ja näin tulisi olla jatkossakin.

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

Vielä ei ole systemaattista tutkimusnäyttöä siitä, miten tieto genomitestien tuloksista, esimerkiksi sepelvaltimotaudin tai 2.tyypin diabeteksen riskistä, muuttaa terveyskäyttäytymistä. On kuitenkin mahdollista, että genomitieto lisää kansalaisten motivaatiota elintapamuutoksiin. Samalla se saattaa lisätä genomitietoon liittyvien palvelujen kysyntää, kun kansalaiset oppivat ymmärtämään yhä paremmin genomitiedon luonnetta ja käyttökohteita. Esimerkiksi ennakoivan perinnöllisyysneuvonnan kysyntä voi kasvaa ja näitä palveluja tulisi kansalaisille myös laajasti tarjota. Kansalaisten osallisuuden turvaamiseksi tulee huolehtia myös genomikysymyksiin liittyvän tiedotuksen selkokielistä sekä tarjota aiheeseen liittyvää kansalaiskoulutusta.

## **11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?**

-

**12. Merkistevätkö 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 hyötyisivät 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?**

-

**21. Onko ehdotuksilla vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?**

-

**22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?**

Genomitiedon hyödyntämisen arvioidaan lisäävän mm. työllisyyttä ja verotuloja, kuten genomikeskustyöryhmän arviointimuistiossa (sivu 30) on kuvattu. Lisäksi voidaan arvioida, että hyvinvoinnin ja terveyden edistämiseen liittyvien palvelujen kysyntä kasvaa ja samalla myös kuntalaisten hyvinvointi ja terveys paranee. Kokonaisvaikutukset kuntatalouteen ovat siten myönteisiä.

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

Kiinnostus kansanterveys- ja potilasjärjestöjä kohtaan saattaa lisääntyä, kun kansalaiset tulevat tietoisemmiksi omista terveystarpeistaan ja kaipaavat niihin liittyvää tietoa ja tukea. Tämä voi johtaa järjestöjen jäsenmäärien kasvuun ja uusien järjestöjen perustamiseen. Jäsentensä edunvalvojina järjestöjen on kyettävä jatkossa ottamaan yhä useammin kantaa genomitietoon liittyviin eettisiin ja oikeudellisiin kysymyksiin, mikä saattaa edellyttää nimenomaisesti genomitietoon perehtyneen henkilökunnan palkkaamista. Reagoiminen toimintakentän muutoksiin edellyttää sekä ennakkointia että riittävää resursointia.

#### **24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?**

Kuten genomikeskustyöryhmän arviointimuistiossa (sivuilla 29) todetaan, on toistaiseksi ollut epäselvää, minkälaisesta genomitiedosta yksilöä tulisi tiedottaa. Tulisiko kertoa esimerkiksi kantajuudesta, riskitekijöistä vai vain sellaisista tuloksista, joilla on selvää hoidollista merkitystä? Lisäksi on ollut epäselvää, miten tuloksista tiedotetaan. Kerrotaanko tuloksista suoraan asiakkaalle vai välittääkö tiedon eteenpäin esimerkiksi lääkäri? Genomikeskustyöryhmän esitetään jatkossa ottavan kantaa näihin kysymyksiin. SOSTE kannattaa tätä esitystä.

SOSTE katsoo, että julkisella sektorilla on genomitietoon liittyvän ohjauksen, neuvonnan, diagnostiikan ja hoidon järjestämisvastuu. Näytteenantajan tulee tarpeen mukaan saada lähete perusterveydenhuoltoon tai erikoissairaanhoidon, joka huolehtii tarvittavista jatkotoimenpiteistä. SOSTE haluaa huomauttaa, että terveydenhuollon ammattilaisten koulutusohjelmia on uudistettava ja täydennyskoulutusta järjestettävä, jotta kansalaisten kasvavaan palvelutarpeeseen voidaan jatkossa vastata.

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

-

#### **26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?**

-

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

-

#### **28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?**

-

#### **29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?**

-

#### **30. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?**

-

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

-

**Voitte kirjoittaa yleiset kommenttinne alla olevaan tekstikenttään**

-

Lahti Tuuli  
SOSTE Suomen sosiaali ja terveys ry