

Lausunto

01.03.2021

Asia: STM110:00/2015 & VN/27805/2020

## **Luonnos hallituksen esitykseksi eduskunnalle uudeksi biopankkilaiksi sekä eräksi siihen liittyviksi laeiksi**

### Lausunnonantajan lausunto

#### **Voitte kirjoittaa lausuntonne alla olevaan tekstikenttään**

Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:n ja Lääkäriliiton Suomen Perinnöllisyyslääkärit -alaosaston kommentit lausuntokierroksella olevaan biopankkilakiehdotukseen 2021

#### TIIVISTELMÄ JA EHDOTUKSET

Lakiehdotuksessa esitetään merkittäviä parannuksia voimassaolevan biopankkilain epäkohtiin, joihin sisältyvät erityisesti näytteiden siirtäminen biopankkiin ilman tosiasiallista informointia ja suostumusta, suostumusten pyytämisen kirjavuus ja epäsuhta pyytämisen tapahtuessa hoitotilanteen yhteydessä sekä puuttuva sääntely lasten näytteiden biopankittamisesta, kliinisesti merkittävien löydösten ilmoittamisesta ja näytteiden ja niihin liittyvien tietojen viemisestä ulkomaille.

Kaikilta osin parannuksia ei ole kuitenkaan harkittu aivan loppuun saakka, jonka vuoksi pyydämme terveydenhuollossa korkeimman genetiikan asiantuntemuksen omaavan erikoislääkärikunnan puolesta ja siltä kerättyihin kommentteihin perustuen saada kohteliaimmin lausua näkemyksenämme seuraavaa.

Biopankkinäytteiden olennaiseksi käyttötarkoitukseksi on näyttänyt muodostuvan näytteen antajien perityn, pysyvän geneettisen tiedon määrittäminen, säilyttäminen ja tarjoaminen akateemisen tutkimuksen ja tieteellisen tutkimuksen keinoilla tehtävän muun tutkimuksen tarpeisiin. Tähän liittyy merkittäviä haittavaikutuksia ja riskejä ihmisten yksityisyydelle ja itsemääräämisoikeudelle. Edellä

mainitun tutkimuksen hyödyllisyyttä yhteiskunnalle, terveyden edistämiseksi ja terveydenhuollolle usein liioitellaan ja haitat sivuutetaan, mikä valitettavasti on havaittavissa tämänkin lakiesityksen perusteluissa ja tietyissä linjauksissa.

Nykyisessä muodossaan lakiehdotus sallisi lasten ja muiden Suomessa asuvien geneettisen seulonnan ilman, että seulonnalle asetettavat, kansainvälisesti hyväksytyt vaatimukset täyttyisivät. Ennustava geenitutkimus edellyttää aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa kansainvälistä ohjeistusta seuraten ja perinnöllisyyslääketieteen yksikön valvonnassa. Palkon rooli ilmoitettavien löydösten arvioinnissa ei riitä toteuttamaan näitä edellytyksiä.

Pysyvän perityn geneettisen tiedon määrittäminen biopankkitutkimuksessa ja syntyneen tiedon käsittely biopankeissa ja toisiolupaviranomaisen toimesta yleisen edun perusteella lain nojalla tarkoittaa erityisen suurta ongelmaa lasten kannalta, koska heidän suostumuksensa antaa joku muu, eikä jo syntyneen tiedon käsittelyä voi myöhemmin varmuudella täysin estää. Lapset tarvitsisivat tässä suhteessa erityisiä suojatoimenpiteitä.

Mielestämme lasten näytteitä voitaisiin sinänsä vanhempien suostumuksella kerätä ja niistä voitaisiin tehdä geneettistä tutkimustakin, mutta lain tulisi sallia kliinisesti merkittävän tiedon ”palauttamisen” lapselle vain niissä sairauksissa, joissa tiedolla olisi välitöntä merkitystä lapsen hoidolle jo alaikäisenä. Tämä perustuu yleisesti hyväksytyihin kansainvälisiin periaatteisiin. Kun henkilö täyttää 18 vuotta, tulisi pyytää uusi suostumus Ruotsin mallin mukaisesti. Terveiden lasten biopankkinäytteiden kerääminen tai ainakin geneettisen tiedon määrittäminen niistä ja sen toisiokäyttö pitäisi kieltää, koska niiden sijaan tutkimuksissa voi hyvin käyttää aikuisten näytteitä.

Lakiehdotuksessa suostumuksen pyytäminen on näkemyksemme mukaan paremmin muotoiltu kuin edellisessä versiossa ja toteuttaa yksilön oikeuksia ja kansainvälisen lainsäädännön vaatimuksia selvästi paremmin kuin nykyinen laki. Kuitenkin erittäin pitkä siirtymäaika vanhojen näytteiden biopankittamiselle entiseen tapaan ilman suostumusta olennaisesti vesittää esitettyjä tavoitteita. Lisäksi jokaisen henkilön, jonka näytteitä on biopankeissa, tulisi voida Kanta- tms. palvelussa nähdä päivittyvät tiedot oman näytteensä käytöstä ja jokaisella tulisi olla mahdollisuus säännöllisesti päivittää oma suostumuksensa eri käyttötarkoituksiin ja tiedon ”palauttamiseen” hyvin yksityiskohtaisella tasolla (minkälaisia tietoja /mistä sairauksista haluaa tiedon). Optimaalista olisi, jos suostumus olisi määräaikainen ja umpeutuisi automaattisesti, ellei näytteen antaja pidä sitä aktiivisesti voimassa.

Lakiluonnoksessa ehdotetaan, että biopankkiaineistojen luovutuksesta päättäisi Findata. Olemme kuitenkin huolissamme Findatan resurssien ja asiantuntemuksen riittävydestä tämänkaltaiseen tehtävään. Ehdotamme että biopankeilla tulisi edelleen olla itsellään sananvaltaa asiaan, jotta arvokkaat näytteet tulisivat parhaalla mahdollisella tavalla hyödynnetyksi. Lupamenettely käsittelymaksuineen ei saa myöskään muodostua tutkijalähtöisen klinisen tutkimuksen esteeksi.

Geenitiedon ”palauttamiseksi” ehdotamme lakiesitykseen nykykäytännön mukaisen hoidonporrastuksen toteuttamista ja tulevaa sairastumista ennustavan tiedon antamiseen liittyvien ammatillisten ja eettisten normien noudattamista myös ilmoittamisen ajankohdan suhteen, mihin lakiesityksessä ei nyt lainkaan oteta kantaa. Palkon avuksi ”palautettavaksi” soveltuvien löydösten osalta ehdotamme perinnöllisyyslääkäreiden koulutukseen ja kokemukseen geenitiedon merkityksestä nojaavaa asiantuntijaverkostoa sekä yliopistosairaaloihin ja sairaalabiopankkien yhteyteen perustettavia moniammatillisia toimikuntia, joihin kuuluisi perinnöllisyyslääkäreitä.

## TAUSTAA

Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ovat koulutuksensa ja kokemuksensa perusteella terveydenhuollossa erityisasemassa harvinaisten tautien diagnostiikassa ja arkaluontoisten geenitietojen käsittelemisessä vuoropuhelussa potilaiden ja neuvottavien kanssa. On varsin vaikea tavoittaa, miksi biopankit ja biopankkitutkimus pitäisi nähdä osana terveydenhuoltoa niin, että ne alkaisivat olemassa olevan palvelujärjestelmän, kuten perinnöllisyyslääketieteen klinikoiden, sijaan ”palauttaa” potilaille geneettisiä tietoja ylipäänsä. Erityisen huolestuttavaa olisi lasten geenitietojen laaja käyttö ja ”palauttaminen” vanhempien suostumuksella, varsinkin aikuisiällä alkavien tautien riskeistä, mikä rikkoisi räikeästi alaikäisten itsemääräämisoikeutta ja kansainvälisiä lasten geneettisiä tutkimuksia koskevia eettisiä periaatteita.

Laajojakin geneettisiä selvittelyitä tehdään nykyään julkisen terveydenhuollon toimintana, mikäli niille on kliininen indikaatio. Samoin yliopistosairaaloissa tehdään jatkuvasti harvinaisiin sairauksiin ja geenivariantteihin kohdistuvaa tutkimustyötä, johon potilaalla on mahdollisuus osallistua normaalitapaan erillisen suostumuksen perusteella, mikäli kaikkia selvittelyitä ei jostain syystä ole mahdollista tehdä julkisen terveydenhuollon puitteissa. Biopankkisuostumus ei näin ollen ole mikään edellytys tällaisiin tutkimuksiin pääsulle, kuten lain perusteluissa epäsuorasti annetaan ymmärtää. Diagnostiikan harjoittaminen ei myöskään saa kuulua biopankkien velvollisuuksiin eikä oikeuksiin.

Huomautamme myös, että terveydenhuollon kautta teetettäviä diagnostisia tutkimuksia säätelevät myös kansainväliset ohjeistukset ja suositukset (mm. ACMG Practice Guidelines, EuroGentest / ESHG Guidelines, NCCN Guidelines for Genetic/Familial High-Risk Assessment) jotka määrittelevät, missä laajuudessa ja milloin geenitutkimuksia on suositeltavaa tehdä ja milloin niistä tulisi pidättäytyä. Erityisellä kriittisyydellä näissä suosituksissa suhtaudutaan terveen henkilön ennakoivaan geenitestaukseen, jota ei suositella alaikäisille lainkaan, jollei testauksesta ole tutkittavalle välitöntä hyötyä (eli esimerkiksi seuranta tai hoito mahdollisen puhkeavan sairauden suhteen tulisi aloittaa jo lapsena) ja täysikäisillekin henkilöille näitä tutkimuksia suositellaan vasta huolellisen perinnöllisyysneuvonnan ja riittävän harkinta-ajan jälkeen. Lakiehdotus nyky muodossaan ei näytä turvaavan sitä, että nämä kansainväliset ammatilliset ja eettiset periaatteet toteutuisivat.

## SUOSTUMUS

Aiemmassa biopankkilaissa henkilötietojen käsittelyperuste oli suostumus; nyt käsittelyn ehdotetaan perustuvan lakiin, tarkemmin sanottuna perusteena on ”yleinen etu”; GDPR 6 art. 1e ja 9 art. 2g). Biopankkitutkimuksen ja erityisesti terveiden henkilöiden genomitiedon määrittämisen hyvin rajallisen hyödyllisyyden huomioiden mitään merkittävää ”yleistä etua” kirjaimellisesti tulkittuna tuskin on odotettavissa. Biolääketiedesopimuksen tarkoittaman suostumuksen säilyttäminen suojaustoimenpiteenä ja ennakoedellytyksenä näytteiden keräämiselle ja käsittelylle on ehdottoman välttämätöntä, mutta se yksin ei välttämättä riitä turvaamaan sen tasoista yksilön autonomiaa eli itsemääräämisoikeutta, minkä GDPR:n tarkoittaman suostumuksen säilyttäminen käsittelyperusteena olisi mahdollistanut. Erityisesti mahdollisuudet vaikuttaa jo syntyneen pysyvän tiedon käsittelyyn ja uuden tiedon tuottamiseen jo otetuista näytteistä on turvattava täysimääräisesti, vaikka käsittely perustuisikin lakiin. Lakiesityksestä ei selkeästi ilmene, miten nämä oikeudet toteutuisivat esimerkiksi suhteessa viranomaisiin, joilla olisi lakisääteisiä tehtäviä, joihin ne tarvitsisivat mainittuja tietoja, kuten mahdollinen Genomikeskus.

Jos käsittelyn alla oleva lakiehdotus hyväksytään sellaisenaan Eduskunnassa, biopankkisuostumuksen antaminen ei näytteen antajalle jatkossa tarkoita välttämättä enää pelkästään lahjaa tieteelle, vaan Palkon määrittelemän tulevaa sairastumista ennakoivan henkilökohtaisen geenitestauksen kohteeksi joutumista. Sellaisella on osalle näytteenantajia jopa raskaita haittavaikutuksia, joita lakiehdotuksessa ei ole käsitelty lainkaan. Toki tutkimushankkeissa on aiemminkin saatettu ilmoittaa tutkimuslöydöksistä, mutta ei lain velvoittamana, vaan sen sopimuksen mukaan, mikä näytteenantajan kanssa on tehty suostumusvaiheessa, eikä Suomessa ole aiemmin myöskään järjestelmällisesti tutkittu satojen tuhansien ihmisten geeniperimää.

#### KLINIISESTI MERKITTÄVÄN TIEDON ”PALAUTTAMINEN”, ELI ILMOITTAMINEN KANSALAISILLE SAIRASTUMISTA ENNUSTAVISTA GEENIVIRHEISTÄ

Lakiehdotuksen mukaan Palveluvalikoimaneuvosto laatisi yleiset periaatteet, joilla tiedon kliinistä merkittävyttä arvioidaan, sekä päättäisi niistä löydöksistä, jotka ilmoitetaan näytteenantajalle. On hyvä, että laki ei määräisi, mitä tietoa ”palautetaan”, vaan sen, että asia tulee harkita tarkkaan ja asiantuntemuksella.

Tämä olisi mielestämme parannus verrattuna siihen, että biopankit tai biopankkitutkijat itse, taikka esimerkiksi Genomikeskus päättäisivät näistä asioista. Palko valmistelisi kliinisesti merkittävien löydösten tulkinnassa käytettävät tarkemmat periaatteet ja tietojen antamisessa noudatettavat periaatteet. Biopankeissa näillä perusteilla tunnistettaisiin terveydenhuoltoon ilmoitettavat löydökset.

Huolenaiheemme tämän suhteen on kuitenkin Palkon ammattitaito tämän tehtävän suorittamiseen oikein. Kuinka Palko määritteli nämä yleiset periaatteet ja tulisiko kyseeseen yksittäisten geenivirheiden määrittelemisen ilmoitettaviksi, kuten s. 76 sanotaan? Toisaalta jos Palko määritteli vain yleiset periaatteet, niin huolenaiheeksi muodostuu biopankkien asiantuntemus soveltaa niitä oikein.

Lakiesityksessä s. 172 mainitaan, että esimerkiksi valmisteilla oleva Genomikeskus voisi tehdä ehdotuksia ja "antaa Palkolle asiantuntijatehtävänsä liittyen tieto- ja asiantuntijatukea siinä, mitkä tai minkälaiset löydökset perustuvat suomalaiseen tautiperimään" ja sivulla 81 todetaan, että Genomikeskus "voisi asiantuntijana tuottaa tietoa Palkon suosituksia varten". Löydösten perustumisella suomalaiseen tautiperimään ei kylläkään ole mitään tekemistä löydösten kliinisen merkittävyyden arvioinnin kanssa. Terveystieteiden tutkimuksessa käytettävien menetelmien arviointi perustuu julkaistuihin ja vertaisarvioituun tieteelliseen tietoon, ei minkään viraston "tuottamaan" tietoon. Genomikeskuksen rooli uskottavana asiantuntijana tällaisessa tehtävässä edellyttäisi riittävää asiantuntemusta sen omassa henkilöstössä ja velvoitetta genetiikan ja muun erikoissairaanhoidon todellisen terveydenhuollon asiantuntemuksen keräämiseen kansallisesti kattavasti eli esimerkiksi verkostomallin mukaisesti.

"Palautettavaksi" soveltuvat löydökset tunnetaan julkisessa erikoissairaanhoidossa hyvin jo ennestään, ja esimerkiksi erikoislääkäriyhdistykset tai erikoislääkäriverkosto voisivat jopa paremmin tuoda Palkolle ehdotuksia. Yliopistosairaaloihin ja sairaalabiopankkeihin tulisi perustaa moniammatillisia toimikuntia, joihin kuuluisi perinnöllisyyslääkäreitä, ja jotka voisivat auttaa Palkoa arvioimaan, mitä tietoa tulisi "palauttaa" ja jotka viime kädessä voisivat vastaanottaa ja arvioida biopankeista palautuvat löydökset ja huolehtia niiden varmistamisesta ja ilmoittamisesta.

Kansallisen HTA-koordinaatioyksikön (FinCCHTA), jolle keskittämisasiäsetuksen mukaan kuuluvat terveydenhuollon menetelmien arviointia sairaanhoitopiireissä koskevat koordinaatiotehtävät, rooli on lakiesityksessä jäänyt ilmeisesti arvioimatta.

Lakiesityksessä ehdotetaan, että näytteenantajan henkilökohtaisista löydöksistä kerrottaisiin hänen ilmoittamalleen terveydenhuollon toimintayksikölle tai henkilön terveydenhuollosta alueellisesti vastaavalle toimintayksikölle eli kotikunnan terveyskeskukseen. Jos henkilö ei ole jo saanut kyseistä tietoa, hänet kutsutaan antamaan vertailunäyte ("tilauksen tekee näytteenantajan kotikunta"), josta löydös varmennetaan, jonka jälkeen terveydenhuollon ammattihenkilö antaa tiedon näytteenantajalle.

Tämä ehdotus ei ota huomioon terveydenhuollon hoidonporrastusta eikä löydösten varmentamisen ja ilmoittamisen edellyttämää osaamista. Palkon ilmoitettaviksi päättämistä löydöksistä hyvin pieni osa voi ehkä olla sellaisia, että niistä kertominen, löydöksen varmistaminen uudesta näytteestä ja jatkohoidon suunnittelu voivat tapahtua kotikunnan terveyskeskuksessa. Melkoinen osa ilmoitettavista löydöksistä olisi kuitenkin mitä todennäköisimmin sellaisia, että yleislääkärillä ei ole

riittävää osaamista, resursseja tai työkaluja asian hoitamiseksi. Vakavien monogeenisten sairauksien ennustavien löydösten varmistaminen ja niistä kertominen edellyttää erikoisammattitaitoa. Viime kädessä geenivirheen merkityksen tulkinta, varmistamisen toteuttaminen ja ilmoittamisesta päättäminen pitäisi jättää asianmukaisen koulutuksen saaneelle ammattihenkilölle, löydöksistä riippuen useinkin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärille. Tällaisenaan ehdotus ei vaikuta yhteensopivalta biolääketiedesopimuksen 4 artiklan kanssa.

Löydöksistä kertomisen, varmistustutkimusten ja jatkohoidon suunnittelun tulisi tapahtua sillä terveydenhuollon tasolla, missä kyseisiä löydöksiä yleensäkin diagnosoidaan ja hoidetaan. Pykälää voisi tarkentaa esimerkiksi siten, että löydös ilmoitetaan alueellisen hoidonporrastuksen mukaan kyseisten löydösten diagnostiikasta vastaavalle terveydenhuollon toimintayksikölle. Palko voisi esimerkiksi päätöksessään ottaa kantaa tarvittavaan hoidonporrastuksen tasoon ja asianmukaiset toimintayksiköt olisivat kirjattuina tietolupaviranomaisen ilmoitusjärjestelmässä. Käytännössä tämä merkitsisi tietojen ilmoittamista perinnöllisyyspoliklinikoille/kliinisen genetiikan yksiköihin, jotka voisivat tarjota potilaille perinnöllisyysneuvontaa.

Edelleen ehdotuksessa ei ole lainkaan pohdintaa siitä, milloin lapsilta löytyvät aikuisiän sairastumisriskiä ennustavat löydökset ilmoitetaan, vai ilmoitetaanko ollenkaan. Tässä olisi kuitenkin kyse lasten ennustavasta geenitestauksesta, jota perinnöllisyyslääketieteen kansainvälisesti hyväksytyjen eettisten ohjenuorien mukaan tulee välttää.

Raakadatan luovuttamisesta näytteen antajalle itselleen näyttää olevan ristiriitaisuuksia lakiehdotuksessa. Sivulla 81 todetaan, että tietosuojasetuksen 15 artiklan mukaan tiedonsaantioikeuteen kuuluu myös biopankissa säilytettävä raakadata. Sivulla 170 todetaan, että tiedonsaantioikeus ei koskisi raakadataa.

Jos ihmisillä olisi oikeus saada raakadata itselleen, he kykenisivät analysoimaan siitä mitä tahansa löydöksiään esim. kaupallisten palveluntarjoajien avulla, kuten ulkomailla tiettävästi on tapahtunut. Palkon suosituksilla olisi silloin vain vähän merkitystä.

Geenitieto on vaikeatulkintaista ja potentiaalisesti varsin huolestuttavaa ja koskee paitsi henkilöä itseään, myös mahdollisesti hänen sukulaisiaan. Joillakin henkilöillä voi paljastua tieto tulevasta ennenaikaisesta kuolemasta tai vakavasta sairaudesta kymmeniä vuosia etukäteen.

Nämä löydökset tai niistä tehdyt tulkinnat saattaisivat olla virheellisiä tai ne eivät välttämättä aina olisi edes peräisin henkilön omasta näytteestä, koska geenitieto on peräisin tutkimushankkeista, joissa ei ole terveydenhuollossa edellytettävää laadunvalvontaa. Lisäksi muun muassa FinnGen-data on tuotettu SNP-siruteknologialla, joka soveltuu hyvin yleisten varianttien tutkimiseen suurista aineistoista mutta jonka virhemarginaali yksittäisten harvinaisten varianttien kohdalla on huomattava. Hiljattain julkaistussa laajassa analyysissä (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33589468/>) jopa vain 16% SNP-sirulla todetuista harvinaisista varianteista oli todellisia eli varmennettavissa sekvensoinnilla (diagnostinen menetelmä). Näin

epävarman tiedon ”palauttamista” tutkittaville ja terveydenhuollon rajallisten resurssien käyttämistä sen varmentamiseen on pidettävä erittäin kyseenalaisena.

Pääsy raakadataan voi selvästikin vahingoittaa ainakin osaa tutkittavista. Eettisestä näkökulmasta juridiset mahdollisuudet vahingon välttämiseksi on löydettävä. Mielestämme raakadatan luovuttamisen ihmiselle itselleen tai alaikäisen vanhemmille ei pitäisi olla mahdollista.

## SIKIÖNÄYTTEET

Emme näe, että biopankkitoiminnassa valikoimattomalle, systemaattiselle raskaudenaikaisten sikiönäytteiden keräykselle riittäisi perusteeksi ”kansainvälisessä mielessä arvokkaalle aineistolle” ”ajankohtaisesti herännyt kiinnostus”. Sikiönäytteiden keruuta perustellaan sillä, että ”raskausaikana kerätyistä näytteistä olisi hyötyä tilanteissa, joissa lapsi kuolisi pian syntymän jälkeen, jolloin voitaisiin lapsen kudoksista suorittaa tutkimuksia, jotka voisivat selittää muita kuin jo tunnettuja geneettisiä kuolemaan johtavia syitä” ja ”biopankkinäytteiden hyödyt korostuisivat erittäin harvinaisissa, joko autosomisissa tai X-kromosomin kautta välittyvissä, sikiön ja vastasyntyneen henkeä uhkaavissa metabolisissa, hematologisissa ja immunologisissa sairauksissa, joihin ei liity rakennemuutoksia ja joiden toteaminen patologisista näytteistä on erittäin vaikeaa jollei mahdotonta” ja ”kuolleen sikiön näytteiden tutkimuksen katsotaan olevan erityisen tärkeää esimerkiksi selittämättömien kohtukuolemien vuoksi”.

Mainitut tilanteet ovat äärimmäisen harvinaisia ja ainakin geneettisen tiedon osalta tutkittavissa vasta lapsen sairastuttua. Hyödyt tuskin olisivat oikeassa suhteessa massiiviseen, kaikkien sikiöiden/vastasyntyneiden näytteiden keräämiseen.

Tällaisia geneettisiä tutkimuksia tehdään sikiön kuolemansyyn selvittämiseksi terveydenhuollon normaalikäytäntönä ja tämä on nimenomaan terveydenhuollon tehtävä, ei biopankin. Myös näytteen tulisi siksi olla nimenomaan terveydenhuollon käytettävissä, ja riittävän pitkään – selvittelyt voivat nimittäin jatkua vuosia. Tällaisissa tilanteissa nimenomaan on tärkeää, että näyte on säilytetty terveydenhuollon piirissä ja että asiantunteva lääkäri päättää, mikä on paras käyttö tälle hyvin rajalliselle näytemäärälle. Biopankkihan ei ole sitoutunut luovuttamaan näytettä juuri perheen kannalta hyödyllisimpään tarkoitukseen vaan se voidaan biopankin toimesta käyttää muuhunkin.

Ehdotamme näin ollen, että biopankkiin voitaisiin siirtää ylijäämänäytteitä vain niistä raskauksista, joissa sikiö on todettu joko terveeksi tai diagnoosi on jo luotettavalla menetelmällä varmistunut (esim. trisomiat), mutta ei selvittämättömistä tai epäselvistä tapauksista.

Näytteenotosta mainitaan että ”näytettä ei otettaisi koskaan pelkästään biopankkia varten, vaan esimerkiksi diagnostiikan, kuten lapsivesinäytteen ottamisen yhteydessä”.

Näemme merkittävänä ongelmana sen, että istukka- tai lapsivesipunktion yhteydessä otettaisiin lisäksi erillisiä biopankille meneviä näytteitä. Näytemäärä on näissä toimenpiteissä usein hyvin rajallinen ja toimenpiteeseen liittyy keskenmenon riski, joka voi lisääntyä, jos näytemateriaalia yritetään saada enemmän biopankkinäytettä varten. Näytekokoja tai näytteenottokertojen määrää ei näin ollen olisi eettistä kasvattaa vain sen vuoksi että saataisiin biopankkinäyte, eikä se useimmiten ole käytännössä mahdollistakaan. Lisäksi näytteen riittävyys ja laatu ei ole useinkaan heti toimenpiteen jälkeen silmällä havaittavissa vaan todellinen tilanne selviää vasta laboratoriossa. Näin ollen biopankille ei pitäisi mitään näytettä luovuttaa ennen kuin on varmistettu, että näytemateriaalia on riittävästi kaikkia mahdollisesti tarvittavia diagnostisia tutkimuksia varten (huomioiden sen, että kaikki löydökset eivät välttämättä ole havaittavissa näytteenottohetkellä, vaan tilanne saattaa muuttua vielä myöhemmin raskauden aikana). Terveystieteiden yksiköt käyttävät näitä näytteitä myös omaan laadunvarmistus- ja tutkimustyöhönsä, jonka tulisi olla etusijalla biopankkinäytteisiin nähden. Näin ollen päätös ylijäämänäytteen luovuttamisesta pitäisi tehdä yksilökohtaisesti lääkärin arvion mukaan. Lakiluonnoksessa mainitaan vain, että näytettä ei tule ottaa, jos siitä seuraa ”fyysinen riski tai rasitus” mutta tähdennämme, että myös diagnostisten tutkimusten vaarantuminen on riski.

Voi myös kysyä, onko esimerkiksi sikiönäytteen ottamiseen liittyvä noin 0,5 % keskenmenoriski merkittävä vai ei. Esitämme, että tällaisen näytteen ottaminen pelkästään biopankkitutkimusta varten olisi epäeettistä raskaana olevan mahdollisesta suostumuksesta huolimatta. Perusteluissa niin sanotaankin, mutta itse lakiehdotuksessa tämä ei näy, vaan pykälä esitetyssä muodossaan jättää tulkinnanvaraiseksi, saisiko biopankkinäytteitä ottaa varta vasten jopa sikiöltä. On tarpeen määritellä yksiselitteisesti, että niin ei tule tehdä.

Riskin ja rasituksen määrittäminen vain fyysiseksi jättää huomiotta sen, että esimerkiksi biopankkinäytteestä tehtävät genomianalyysit, niiden seurauksena syntyvän tiedon säilyttäminen ja käsittely tutkijoiden ja viranomaisten toimesta, kliinisesti merkittävien tietojen ”palauttaminen” seurauksineen ja näistä informointi tarkoittavat myös psyykkistä interventiota, joka saattaa olla erittäin raskas.

## AUTONOMIA JA OIKEUDENMUKAISUUS, LASTEN OIKEUDET

s. 28 löytyy hyvin merkillinen näkemys ”geneettisten tietojen osalta tulevien sukupolvien oikeuksien suojaaminen ei voi olla riippuvaista muiden ihmisten suostumuksesta”. Ihmisten genomitiedon käsittelyn tulee aina perustua omaan varta vasten annettuun suostumukseen, eikä tästä voi tinkiä



ajateltujen "tulevien sukupolvien oikeuksien" tähden. Emme siis näe, että tulevien sukupolvien, tai biopankkitutkimuksen, edun nimissä olisi oikein polkea nykyihmisten oikeuksia.

s. 47, 55, 56: Geneettisen tiedon määrittäminen on puuttumista henkilön koskemattomuuteen (interventio). Näytteenotto on fyysinen interventio ja geneettisen tiedon synnyttäminen on myös interventio itsessään. Katsomme, että siitä muodostuvan henkilötiedon käsittely on psyykinen interventio, mikä pitäisi ottaa huomioon tarkasteltaessa esimerkiksi sitä, koskeeko biolääketiedesopimus näytteistä syntyneen tiedon käsittelyä.

s. 82, 83, 127: Arviossa lapsiin kohdistuvista vaikutuksista ei mitenkään huomioida sitä, että kliinisesti merkittävän tiedon "palauttaminen" lapselle voi tarkoittaa alaikäiselle tehtyä ennustavaa geenitestausta, johon hän ei ole antanut (iästä riippuen ei ehkä ole voinut antaa) suostumustaan. Sitäkään ei ole huomioitu ollenkaan (s. 82) että ennustavasta tiedosta voi olla myös haittaa. Kliinisesti merkittävien löydösten "palauttamisessa" ei mitenkään ole suunniteltu, missä iässä lapsille mitään tietoa annetaan. Lapsille "palautettavasta" tiedosta tulee biolääketiedesopimuksen mukaan olla hänelle itselleen välitöntä hyötyä. Tämän tulisi olla ajankohtaisessa iässä välitön hyöty, muutoin tiedon antaminen voidaan hyvin jättää myöhäisempään ajankohtaan ja se on usein jopa kokonaistilanne huomioiden suositeltavaa.

Sivulla 127 sanotaan "näillä tuotetuilla tiedoilla voi olla myös huomattavaa hyötyä alaikäisen tutkimuksen, hoidon ja sairauksien ennaltaehkäisyyn kannalta tulevaisuudessa". Tarkoitetaanko tällä sitä, että tuotetulla tiedolla ei ole välitöntä hyötyä? Jos niin on, siitä ei tule lapselle tiedotonta.

s. 91: Ruotsissa edellytetään uuden suostumuksen hankkimista, kun henkilö, jonka puolesta biopankkisuostumuksen on aiemmin antanut joku muu, on saavuttanut päätöksentekokyvyn. Näin tulisi olla myös Suomessa. Lakiuudistuksen tarkoituksena on ilmoitettu itsemääräämiskyvyn parantaminen, mitä uuden suostumuksen pyytäminen täysi-ikäisenä juuri tukisi ja mahdollistaisi sen, että suomalaiset aineistot on kerätty tutkittavien omilla eikä heidän vanhempiensa suostumuksilla.

6§: On parannus aiempaan, että näytteet ja niihin liittyvät tiedot tulee säilyttää Suomessa.

Väliaikaisen käsittelyn salliminen muualla on kaiketi tarpeellista, mutta suostumuksen antajaa tulisi täysimääräisesti informoida siitä ja siihen liittyvistä riskeistä. Missään ei käsittäksemme ole määritellyt mitä tarkoittaa "väliaikainen", eikä sitä, mitkä vaatimukset tälle säilytykselle tulisi asettaa. Onko säilytys vuosikautia esimerkiksi Googlen pilvessä vastedeskin mahdollista? Jos näin on, mitä juridisia näkökohtia siihen liittyy, esim. ovatko suomalaisten geenitiedot silloin Yhdysvaltojen viranomaisten ulottuvilla.

9§: Suostumuksen peruutus- ja muuttamisoikeuksia on mietitty hyvin, mutta jää osin avoimeksi riittävätkö ne tosiasiallisesti turvaamaan yksilön autonomian, kun suostumusta ei enää pidetä käsittelyperusteena.

10§: Suostumus välttämättömänä ennakoedellytyksenä on näkemyksemme mukaan ehdottoman tarpeellinen, kuten myös se, että sitä ei ole annettu asiakaspalvelutilanteessa tai viranomaismenettelyssä, jotta suostumus olisi aidosti vapaaehtoinen. Informoinnin, suostumuksen ja näytteenoton suhdetta ja järjestystä toisiinsa käytännön tasolla voisi tosin ehkä avata laajemmin. Suostumuksen antaminen vain ja ainoastaan kansalaisen käyttöliittymässä on myös aivan oikein esityksessä kuvatuilla perusteilla. Emme näe mitään syytä, miksi biopankeilla pitäisi olla omat suostumuskanavansa.

Ehdotamme, että lakiehdotukseen lisätään mahdollisuus erikseen antaa suostumuksensa geneettisen tiedon tuottamiseen ja käsittelyyn biopankkitutkimuksissa. Ei pitäisi olla automaatio, että biopankkisuostumuksen antaminen voi tarkoittaa oman genomitietonsa määrittämistä; ei myöskään sitä, että kerran syntyneitä pysyvää genomitietoa käsitellään lakiin perustuen yleisen edun perusteella. Tällainen säännös olisi erityisen paheksuttava, jos joku muu on antanut suostumuksen sikiön tai lapsen puolesta.

Sivulla 131 kuvaillaan, miten vastasyntyneiltä otettaisiin tavanomaisesti napaverinäytteen yhteydessä biopankkinäyte, kunhan vanhemmat ovat antaneet suostumuksensa jo ennen syntymää. Mielestämme lasten näytteitä ja niihin liittyviä tietoja saisi käyttää vain tieteelliseen tutkimukseen ja terveiden lasten näytteiden kerääminen on hyödyllisyydeltään hyvin kyseenalaista. Kliinisesti merkittävän tiedon ilmoittaminen lapselle (lukuun ottamatta välittömästi hyödyllistä tietoa) ja tietojen toisiokäyttö tulisi kieltää.

12§: Turvataanko tosiasiallisesti yksilön autonomia genomitietonsa suhteen sillä, että hänellä on oikeus peruuttaa tai muuttaa suostumus tai kieltää näytteen ja siihen liittyvän tiedon käsittely tai rajoittaa käsittelyä siinä tapauksessa, että huoltaja tai muu laillinen edustaja on jo antanut suostumuksen? Vrt. tarkemmin §21. Sama kysymys koskee myös aikuisia, jos haluaa peruuttaa suostumuksen sen jälkeen, kun näytteestä on jo ehditty määrittää genomitieto.

On vaikea tavoittaa, missä mielessä biopankkitutkimukseen osallistuminen voisi olla lapselle "etu". Jos lapsi tarvitsee diagnostiikkaa tai seulontaa, ne tapahtuvat terveydenhuollossa eikä siihen tarvita biopankkitutkimuksia. Diagnostiikan harjoittaminen ei saa kuulua biopankkien velvollisuuksiin eikä oikeuksiin.

Kuinka 15-18-vuotiaaskaan voisi vielä olla kykenevä ymmärtämään 14§ selvitystä kaikkine yksityiskohtineen? Kuinka hän kykenisi päättämään loppuelämän muuttavien ennustavien kliinisesti merkittävien löydösten tiedon vastaanottamisesta? Huomautamme, että kansainvälisten

perinnöllisyyslääketieteen eettisten ohjenuorien mukaan tällaisia tutkimuksia ei muutenkaan tule tehdä alaikäisten kohdalla. Edelleen korostamme, että mikäli kliinisesti merkittäviä tietoja lapsen genomista ylipäänsä ilmoitetaan hänelle, niiden on oltava sellaisia, että alaikäiselle on siitä selvää ja välitöntä hyötyä. Näin ollen lapselle tai hänen huoltajalleen ei tulisi tiedottaa esimerkiksi vasta aikuisiällä ilmaantuvia sairauksia aiheuttavia geenivirheitä eikä tietoa siitä, että lapsi on jonkin aikuisiällä ilmenevän sairauden oireeton kantaja. Kuinka ja milloin tällaisista löydöksistä tulisi ilmoittaa, vai tulisiko ilmoittaa ollenkaan? Tarkkaan ottaen, millä perusteilla tällaista tietoa ylipäänsä lähdetäisiin biopankkinäytteistä tuottamaan?

Nykyisessä muodossaan lakiehdotus voisi tarkoittaa, Palkon ratkaisusta riippuen, vihreää valoa lasten ja muiden Suomessa asuvien geneettiselle seulonnalle ilman, että seulonnalle asetettavat vaatimukset täyttyisivät. Ennustava geenitutkimus edellyttää aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa kansainvälistä ohjeistusta seuraten ja perinnöllisyyslääketieteen yksikön valvonnassa.

14§: Suostumusta edeltävässä selvityksessä on ehdottomasti yksityiskohtaisesti informoitava kaikista niistä erilaisista kliinisesti merkittävistä geneettisistä löydöksistä, jotka Palkon mukaan olisi ilmoitettava tutkittavalle, sekä mahdollisten löydösten käytännön seurauksista. ”Annan suostumukseni kliinisesti merkittävien löydösten ilmoittamiseen” ei mitenkään riitä, sillä näin tutkittava ei ole antanut suostumustaan tietoisena kaikista asiaan liittyvistä seikoista. Nämä saattavat nimittäin olla erittäin raskaita. Esimerkiksi perinnöllisissä syöpäalttiuksissa ainoa syöpäriskiä mitenkään tehokkaammin vähentävä hoito voi olla suurentuneen syöpäriskin omaavien elinten kirurginen poisto, kuten rintojen, munasarjojen ja mahalaukun poistaminen terveeltä henkilöltä nuorella aikuisiällä. Löydösten merkityksestä muille sukulaisille, periytymisestä jälkeläisille ja vaikutuksista lasten hankkimiseen on myös informoitava. Tähän työhön perinnöllisyyslääkäreiden ammattikunta on koulutettu ja sitä päivittäin harjoitetaan erikoissairaanhoidossa.

Edelleen tutkittavaa on informoitava siitä, että löydösten vastaanottamisen yhteydessä ne kirjataan hänen sairauskertomukseensa, ja että vakuutusyhtiöllä on pääsy näihin tietoihin hänen hakiessaan vakuutusta (s. 147). Ilman näistä informointia henkilö ei olisi antanut suostumustaan tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista, mikä olisi biolääketiedesopimuksen 5 artiklan vastaista.

§19: Biopankeissa voisi näytteeseen liittyvänä tietona (ja muihin biopankkitutkimuksiin jaettavissa) olla myös näytteenantajan kertomia tietoja hänen sukulaisistaan, joilta ei ole kysytty suostumusta biopankkitutkimukseen (s. 140). Näin ei mielestämme saa olla.

21§: Lakiehdotuksen mukaan täysi-ikäisen, jolla on alentunut itsemääräämiskyky, tai alaikäisen tai vastasyntyneen puolesta suostumuksen voivat antaa huoltajat tai muu laillinen edustaja. Edustajien ei kuitenkaan olisi mahdollista vapaasti peruuttaa tai muuttaa suostumusta, eikä kieltää tai rajoittaa näytteen ja siihen liittyvän tiedon käyttöä, jos alaikäisen mielipiteestä tai tahdosta ei ole selvyttä. Jos vanhemmat esimerkiksi olisivat antaneet vastasyntyneensä puolesta suostumuksen, mutta muuttaisivat mieltään asiaa mietittyään, he eivät esityksen mukaan voisi itse peruuttaa tai

muuttaa suostumusta vaan peruuttamisen tai muuttamisen tulisi perustua vastasyntyneen "objektiivisesti arvioituun etuun". Kuka sitä arvioisi, ja millä perusteilla?

Lakiesityksessä useassa muussakin kohdassa viitataan lasten ja tutkittavien "etuu", ikään kuin biopankkisuostumuksen antaminen olisi henkilökohtaisesti hyödyllistä tai välttämätöntä ja ikään kuin oman näytteensä ja tietojensa luovuttamisesta tutkimuksen käyttöön olisi odotettavissa henkilökohtaista hyötyä. Huomautamme jälleen, että hyödyn lapselle täytyy olla välitöntä.

Mikäli kuitenkin on niin, että biopankki-infrastruktuurin tarkoituksena ei olekaan tieteellisen tutkimuksen mahdollistaminen vaan jonkinlaisen henkilökohtaisen lääketieteen diagnostiikan harjoittaminen ja genomitiedon tuottaminen, sitä tulisi lainsäädännössä käsitellä sen mukaisesti.

Huomautamme myös, että mikäli terveydenhuollon palveluiden saannin edellytyksenä olisi biopankkisuostumuksen antaminen, niin biopankkisuostumuksen antaminen ei olisikaan vapaaehtoista.

Toiseksi viimeisessä momentissa todetaan, että näytteestä ja siihen liittyvistä tiedoista muodostettuja aineistoja, jotka on aikaansaatu ennen kuin suostumuksen perumista, muuttamista tai käsittelyn rajaamista tai kieltämistä koskeva tahdonilmaus on tullut, saa edelleen käyttää, jos se on tutkimustulosten oikeellisuuden tai aineiston eheyden tai luotettavuuden osoittamiseksi välttämätöntä. Käytännössä tämä tarkoittaisi esimerkiksi sitä, että jos joku aloittaisi näytekeräyksen vastasyntyneistä ja vanhemmat antaisivat suostumuksen lapsen puolesta, ja biopankkitutkimuksessa luotaisiin kaikkien vastasyntyneiden koko genomitiedon kattava tietokanta, jonka käyttäminen ilmoitettaisiin edellä mainitun perusteella välttämättömäksi, lopputuloksena olisi väestön laajalti kattava genomitietorekisteri, joka olisi kerätty ilman rekisteröityjen omaa suostumusta ja ilman että heillä olisi ollut mitään mahdollisuuksia estää tietojensa käyttämistä. Autonomia oman genomitietonsa keräämisen, synnyttämisen ja muun käsittelyn suhteen puuttuisi ja rekisteröity olisi riippuvainen vain vanhemman/huoltajan harkinnasta. Tämä olisi syvästi epäeettistä ja perinnöllisyyslääketieteen ammattietiikan vastaista.

Ehdotamme, että Suomessa otettaisiin vähintäänkin käyttöön uuden suostumuksen kysyminen aikuisikään tultaessa (kuten Ruotsissa), tai jopa kielletäisiin lasten genomitiedon määrittäminen biopankkitutkimuksissa.

Sivulla 189 kerrotaan genomilaissa olevan tarkoituksena säätää, että biopankkitoiminnassa syntyvä genomitieto tallennettaisiin lain perusteella Genomikeskuksen genomitietorekisteriin. Mitä mahdollisuuksia yksilöllä näin ollen olisi halutessaan välttyä biopankkitutkimuksessa määritetyn genomitietonsa rekisteröinniltä viranomaisen tietokantaan, vai tarkoittaisivatko biopankkilaki ja Genomikeskus yhdessä sitä, että ihmiset menettäisivät itsemääräämisoikeuden omaan geneettiseen tietoonsa?

Genomitieto on pysyvää ja arkaluontoista. Se sisältää varsin kattavat tiedot kunkin henkilön biologisista ominaisuuksista. Osalla ihmisistä se saattaa ennustaa ennenaikaista kuolemaa. Tiedon synnyttäminen, käsittely ja toisiokäyttö tietoturvariskeineen tarkoittavat psyykkistä interventiota, eikä edellä mainittu skenaario kunnioita biolääketiedesopimuksen tarkoittamaa koskemattomuutta eikä muita oikeuksia ja perusvapauksia.

Biolääketiedesopimuksen 17 artiklan edellytykset sellaisten suojelusta, jotka eivät voi antaa suostumustaan tutkimukseen eivät välttämättä näytä täyttyvän ainakaan terveiden lasten biopankkinäytteistä tehtävän genomitiedon määrittämisen kohdalla. 17 artiklan kappaleen 1 ii) kohta, eli tutkimuksesta voi olla tosiasiallista ja välitöntä hyötyä kyseisen henkilön terveydelle, tuskin täyttyy. Jos lapsella on jokin sairaus, se tulee diagnosoida terveydenhuollossa eikä biopankkitutkimuksissa. Lapsuusiällä ilmaantuvien varhaisdiagnoosiikkaa vaativien sairauksien pitäisi kuulua vastasyntyneiden seulontaan, kuten aineenvaihduntataudit. Myöhemmin ja esim. aikuisiällä ilmaantuvien sairauksien havaitsemisesta ei ole välitöntä hyötyä ja niiden tutkiminen lapsilta on siis epäeettistä. Kappaleen 1 iii) vaatimus, että tutkimusta ei voida tehdä yhtä tehokkaasti sellaisilla henkilöillä, jotka voivat antaa suostumuksensa, ei päde, koska genomitieto on pysyvää ja olemassa samanlaisena myös aikuisena. Jokainen aikuinen on ollut myös lapsi, eikä lastentautien tutkiminen edellytä nimenomaan lasten genomitiedon määrittämistä. Kappaleen 2 ii) kohdassa mainittu psyykinen riski ja rasitus genomitiedon määrittämisestä ja jatkokäsittelystä ei ole vähäinen, jos autonomia suhteessa syntyvän tiedon käyttöön puuttuu.

24§: Näytteen ja tiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset ovat tarpeellisia.

## JO OLEMASSA OLEVIEN NÄYTTEIDEN SIIRTÄMINEN BIOPANKKIIN

§53: Siirtymäsäännösten mukaan terveydenhuollon toimintayksiköillä olisi edelleen 2026 loppuun asti oikeus siirtää tutkimuksen ja hoidon yhteydessä syntyneitä näytteitä ja niihin liittyviä tietoja biopankkiin entisen lain mukaisesti eli tutkittavan lupaa kysymättä. Kuitenkin lakiesityksen tavoitteena sanotaan olevan vahvistaa näytteenantajan perusoikeuksia (s.79): ”Näytteiden ja tietojen siirtämistä biopankkiin ilman nimenomaista tiedottamista ja siirron tekemistä ilman tietoon perustuvia suostumuksia ei voi pitää yksilön itsemääräämisoikeudenkaan kannalta enää asianmukaisina”. Eikö ehdotettu pitkä siirtymäaika ole näin ollen epäasianmukainen ja siitä pitäisi luopua?

Biopankkilain pykälissä 16-17 sallitaan jo menehtyneiden henkilöiden kudospäätteiden (joko lääketieteellisen ruumiinavauksen yhteydessä otettujen, tai henkilön elinaikana terveydenhuollossa otettujen) siirtämisen biopankkiin ilman erillistä suostumusta. Huomautamme, että tällaisia näytteitä (kudosblokkeja ja/tai niistä eristettyä DNA:ta) saatetaan tarvita lähisukulaisten kannalta olennaisen tärkeisiin diagnostisiin tutkimuksiin vielä pitkänkin ajan jälkeen, mikäli suvussa herää epäily perinnöllisestä sairaudesta. Diagnostisten tutkimusten tulisi aina olla ensisijaisia

tutkimuskäyttöön nähden ja biopankkilaisissa tulisi huomioida näytteen riittävyyden turvaaminen ja mahdollisuus saada biopankkiin siirretty näyte tarvittaessa joustavalla ja viiveettömällä menettelyllä takaisin terveydenhuollon käyttöön. Tällaisen lupamenettelyn ei tietenkään olisi mielekästä olla Findatan takana, vaan terveydenhuollolla tulisi olla mahdollisuus sopia asiasta suoraan biopankin kanssa.

Mäkinen Marika  
Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry ja Lääkäriliiton Suomen  
Perinnöllisyyslääkärit -alaosasto