

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 Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry:n lausunto hallituksen esityksestä uudistetuksi biopankkilaiksi VN/STM110:00/2015

Re: Lausuntopyyntö STM110:00/2015 & VN/27805/2020

Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry toteaa ilolla, että vuonna 2013 säädetty biopankkilaki on päätetty uudistaa paremmin yksilöiden oikeudet ja vapaudet ja erityisesti tietoturvan huomioiden, mutta samanaikaisesti tutkimustoimintaa tukevaksi.

Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry (SLGY) edustaa monipuolisesti terveydenhuollossa genetiikan alalla ja tutkimuksessa toimivia asiantuntijoita ja ammattilaisia. Tässä lausunnossa tarkastelemme hallituksen esitystä biopankkilaiksi erityisesti geneettisen tiedon käsittelyyn liittyvästä näkökulmasta.

HE luvussa Tausta (s.4) todetaan, että ”biopankeista onkin kehittymässä biodatapankkeja, joiden aineistot ovat potentiaalisesti hyödynnettävissä tutkimuksen lisäksi terveyden edistämässä sekä sairauden diagnosoinnissa ja hoidossa.” Tämä toteamus voidaan ymmärtää siten, että biopankeille arvioidaan tulevaisuudessa olevan tutkimuksen lisäksi aktiivinen rooli paitsi terveyden edistämässä myös sairauksien diagnosoinnissa ja hoidossa. Biopankkien tehtävä on, kuten lakiehdotuksessa todetaan, tutkimuksen tukeminen eikä niiden toimintaa tulee kehittää siten, että ne omaksuisivat esimerkiksi diagnostisen laboratorioden tehtäviä. Tutkimuksessa syntyneen ja palvelutoiminnassa tehtyjen tutkimusten välillä voi olla merkittäviä laatueroja eikä biopankeilla ei ole sellaista henkilökuntaa eikä osaamista, joka mahdollistaisi tällaisia tehtäviä. On erityisen tärkeää, että lakiehdotuksessa biopankkitoiminnan tehtävät rajataan siten, että ne eivät ole päällekkäisiä terveydenhuollon kanssa vaan molempien toimintaa tukevia.

### 3 § Suhde genomilakiin ja muuhun lainsäädäntöön

Momentissa kolme todetaan, että biopankissa olevien näytteiden ja niihin liittyvien tietojen käsittelyyn ja luovuttamiseen sovelletaan HE:n säännöksiä. Tämä näyttäisi tarkoittavan, että biopankkilaki ohittaa toisilain mikä ei tunnu yksilöiden tietoturvan osalta oikealta menettelyltä.

Sen sijaan momentin viisi varaus siihen, että ” Jos genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä annetussa laissa ( / ), on genomitietojen tallentamista, säilytystä ja käsittelyä koskevia tästä laista poikkeavia säännöksiä, sovelletaan niitä tämän lain asemesta” on ehdottomasti oikea ja jättää mahdollisuuden pohtia genomitietoon liittyviä asiakokonaisuuksia vielä ko. lakia säädettäessä.

Momentissa kuusi todetaan, että alkioiden ja sikiöiden näytteitä ei saa siirtää biopankkiin eikä käsitellä biopankkitoiminnassa. Kuitenkin tämän kanssa ristiriitaisesti 13§ todetaan, että sikiönäytteen ottamiseen ja varastointiin sekä käsittelyyn biopankkitoimintaa varten tulee olla raskaana olevan henkilön suostumus. Näitä näytteitä ei pitäisi varastoida biopankkitoimintaa varten eikä säilyttää biopankeissa, sillä suuri osa sikiönäytteistä otetaan raskauksissa, joista aikoinaan syntyy lapsi. Näiden lasten oikeudet huomioiden sekä sen, miten poikkeava tilanne raskaus on, olisi tässä vaiheessa kiellettävä sikiönäytteiden tallentaminen biopankkeihin, kuten momentissa 6 todetaan. Sikiönäytteiden ja kuolleiden henkilöiden näytteitä koskeviin määräyksiin tulee kiinnittää erityistä huomiota, koska yleinen tietosuoja-asetus ei koske näitä näytteitä ja biopankkilaki tulisi olemaan kansallista, tietosuoja-asetusta täydentävää lainsäädäntöä näiltä osin.

#### Tiedon palautus biopankkinäytteenantajille

Keskeinen biopankkitoiminnan kysymys on tiedon palautus näytteen antaneelle henkilölle. Vaikka tiedon palautus on välttämätöntä näytteen antajan lakisäätteisiin oikeuksiin perustuen, liittyy tähän useita ongelmakohtia, joita ei ole riittävästi lakiehdotuksessa huomioitu.

Lakiehdotuksessa todetaan, että ”kliinisesti merkittävällä tiedolla tarkoitetaan ymmärrettävään muotoon käsiteltyä näytteestä määritettyä näytteenantajan alttiutta koskevaa tietoa, joka on saatettu biopankkitutkimuksesta biopankkitoiminnan harjoittajan tietoon.” Tämä määritelmä on epäselvä. Tästä yksinkertainen esimerkki on hyperkolesterolemia, joka on diagnoosi (E78.00), mutta samalla altistaa koronaaritaudille. Kliinisesti merkittävä tieto tulisi määritellä ennemminkin siten, että sillä on merkitystä näytteenantajan tai hänen lähisukulaisensa terveydelle joko välittömästi tai tulevaisuudessa, sitähän kliinisesti merkittävä tarkoittaa.

Lakiehdotuksessa esitetään, että kliinisesti merkittävästi tiedosta päättäisi Terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvosto ja että geneettisen tiedon osalta perustettava genomikeskus voisi avustaa tässä tehtävässä. Tämä ei ole toimiva ratkaisu eikä huomioi geneettisen tiedon erityispiirteitä. Kun genomikeskuksesta suunnitellaan kansallista genomitiedon tärkeintä osaamiskeskittymää ja viranomaista, tulee geneettisen tiedon kliininen merkittävyys määritellä sen toimesta, mahdollisesti sen alaisuuteen perustettavassa asiantuntijatyöryhmässä. Geneettisen tiedon arviointi on monimutkaista ja siihen liittyy paljon erityispiirteitä, esimerkiksi luokittelu kliiniseltä merkittävyydeltään kuuteen ryhmään siten, että muutosten merkityksiä joudutaan koko ajan korjaamaan, kliininen merkitys ei synny yhdestä muutoksesta vaan muutamista tai sadoista, jopa tuhansista muutoksista. Kliinisesti merkittävä, erityisen tärkeä muutos voi esiintyä väestössä 1:1 000 000 tiheydellä, joten sen merkitystä ei ole mitenkään mielekäästi arvioida väestötasolla, merkityksen arviointiin voivat vaikuttaa myös muiden sukulaisten tulokset. Lisäksi on huomioitava biopankkitutkimuksessa syntyneen geneettisen tiedon luotettavuus, joka vaihtelee suuresti riippuen käytetyistä teknologioista ja muistakin muuttujista, ja eroaa siten kliinisten palvelulaboratorioiden

tuottamista tuloksista. Kliinistä merkitystä ei voi arvioida, ellei ensin arvioida tulosten luotettavuutta, joka tulee olemaan genomikeskuksen tehtävä. Vaikka tutkimuksessa saatu tieto varmistettaisiin uudella tutkimuksella, kuten lakiehdotuksessa aivan oikein esitetään, sitä ennen huolestutettaisiin monia näytteenantajia ja horjutettaisiin kaikkien luottamusta geneettisiin tutkimuksiin kumoamalla myöhemmin vääriä tuloksia. Tämä ei ole oikea lähestymistapa eikä edistä luottamusta myöskään biopankkitoimintaan.

Tulosten mahdollinen palautus ehdotetaan tapahtuvaksi terveydenhuollossa. Tämä on erinomainen ratkaisu, sillä biopankeilla ei ole riittävää terveydenhuollon koulutuksen saanutta henkilöstöä tiedon palautukseen. Mikäli näytteenantajalla ei ole kontaktia terveydenhuollon toimijaan, hänelle voidaan tehdä lähete sitä varten.

10 § todetaan, että näytteenantajan suostumuksesta on käytävä ilmi, ettei sitä ole annettu sosiaali- ja terveydenhuollon asiakaspalvelutilanteessa eikä viranomaismenettelyssä. Käsittääksemme ei ole mitään syytä kieltää suostumuksen antamista terveydenhuollon asiakaspalvelutilanteessa. Päinvastoin tämä on juuri tilanne, jossa näytteenantaja voi saada oikeanlaista tietoa biopankkitutkimuksen merkityksestä. Lisäksi terveydenhuollon henkilöstö on koulutettu huomioimaan potilaan oman mielipiteen, oikeudet ja vapaudet. Ei ole mitään syytä olettaa, että terveydenhuollon palvelutilanteissa potilaaseen kohdistuisi painetta suostumuksen antamiseen.

#### Alaikäiselle tiedottaminen

12 § todetaan, että kun alaikäinen henkilö, jonka puolesta huoltaja tai muu laillinen edustaja on antanut suostumuksen, kykenee ikänsä ja kehitystasonsa huomioon ottaen muodostamaan mielipiteen suostumuksen antamisesta, on biopankkitoiminnan harjoittajan kerrottava hänelle oikeudestaan peruuttaa tai muuttaa annettua suostumusta taikka kieltää näytteen ja siihen liittyvän tiedon käsittely tai rajoittaa käsittelyä. Tämä lain vaatimus on mahdotonta toteuttaa. Biopankilla ei ole mitään mahdollisuutta selvittää, milloin kukin näytteenantaja on saavuttanut tarvittavan kypsyystason. Lakia ei tule säätää muotoon, jossa sitä ei ole mahdollista noudattaa, sillä se johtaa ainoastaan ongelmiin ratkaisun sijaan. Toimivampi vaihtoehto olisi esimerkiksi antaa alaikäiselle mahdollisuus saada tieto omasta näytteestään, jos hän sitä pyytää, mutta tiedon antamisesta informoitaisiin myös huoltajaa. Lisäksi jokaiselle tulisi antaa kyseinen tieto heidän tultuaan täysi-ikäiseksi (18 v.) riippumatta siitä kysyvätkö he tätä tietoa itse.

16-18 § käsittelevät lääketieteellisessä ruumiinavauksessa otettuja näytteitä ja kuolleiden henkilöiden näytteitä, joita voi tietyin edellytyksin siirtää biopankkiin. Nämä näytteet voivat olla arvokkaita myös lähiomaisten terveyden näkökulmasta varsinkin silloin, kun ne liittyvät perheessä esiintyvään perinnölliseen sairauteen. Sitä, milloin tämä on tarpeellista, ei aina voida ennakoida. Mikäli näyte on siirretty biopankkiin, tulee laissa varmistaa, että tällaiset näytteet ovat käytettävissä, jos ne ovat tarpeellisia kuolleen henkilön lähiomaisen sairauden selvittämisessä. Samoin tulee laissa turvata lähiomaisten mahdollisuus saada ko. näytteistä saatua tietoa, joka on heidän terveytensä kannalta kliinisesti merkittävää.

Suomenlääketieteellisen Genetiikan yhdistys ry:n asiantuntijat ovat tarvittaessa lainvalmistelun käytettävissä.

Aittomäki Kristiina  
Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry