

kirjaamo.stm@gov.fi



Oulun yliopiston lausunto hallituksen esitykseen eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä (Genomilaki)

Viitteenne: diaarinumero VN/24821/2021 ja säädösvalmisteluhankkeen tunniste STM071:00/2018

Ohessa Oulun yliopiston lausunto.

Oulussa 24.11.2021

Jouko Niinimäki
Rehtori

Essi Kiuru
Hallintojohtaja

Oulun yliopisto

PL 8000
90014 Oulun yliopisto

oulu.yliopisto@oulu.fi
Puh 0294 480 000
Fax 08 344 064

www.oulu.fi

LIITE
Oulun yliopiston lausunto

Yleistä

Oulun yliopisto katsoo, että esityksen perustavoite, genomitiedon vastuullisen ja yhdenvertaisen käytön mahdollistaminen sekä pyrkimys yhdenmukaisten toimintatapojen synnyttämiseen kansallisesti ovat kannatettavia. Aiemman genomilakiesityksen sisällön monimuotoisuuden huomioiden sen jakaminen kahteen vaiheeseen on ymmärrettävä. Tästä kuitenkin seuraa, että moni asia Genomikeskuksen tehtäviin ja niiden vaikutukseen esimerkiksi biopankkitoimintaan jää vielä avoimeksi ja lisäselvitystä vaativaksi.

Genomikeskuksen sijoittuminen ja yhteistyöverkosto - ristiriitaisuuksia

Alueelliseksi sijoituspaikaksi esitetään Terveyden ja hyvinvoinninlaitosta ja sinne keskukselle itsenäistä asemaa. Sijaintipaikasta riippumatta tavoite on saada vahva valtakunnallinen asiantuntijaresurssi (4.1.4. ensimmäinen kpl). Ristiriitaisesti seuraavaksi todetaan, että näiden asiantuntijoiden tulisi olla fyysisesti samassa toimintaympäristössä.

Genomikeskuksen toimintaa suunniteltaessa on hyvä huomioida, ettei keskittämällä ja toiminnan sääntelyllä luoda monopoliasetelmaa ja pulonkaulaa suomalaisen genomitiedon käytölle tutkimuksessa. Alueellisesta sijoituspaikasta keskusteltaessa tulee huomioida genomitiedon käsittelyn osaaminen laajemmin. Genomitiedon luonteen ja käytön (tutkimus, terveydenhuolto) huomioiden keskuksen toiminnan vastuita voisi jakaa myös maantieteellisesti laajemmin.

Lain valmisteluosassa mainitaan genomitietoa hyödyntävän tutkimuksen tapahtuvan pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa ja ainoan laajamittaisen genomitiedon käsittelyn tapahtuvan Suomen Molekyyliilääketieteen instituutissa (FIMM). Genomitietoon pohjautuvaa merkittävää tutkimusta useissa Suomen yliopistoissa (myös biopankkitoiminnasta riippumatta), kuten esityksessä toisaalla tuodaan esille. Merkittävää osaamista genomitiedon käsittelyyn on siten saatavilla myös FIMM:in ulkopuolelta. Mm. Oulun yliopiston tutkimusryhmien genomitietoa käytävä tutkimus on jo pitkään ollut osa myös laajoja kansainvälisiä tutkimushankkeita.

Pykäläkohtaiset kommentit

3§ - 4§ Genomikeskus genomitietorekisterin rekisterinpitäjä / asiantuntijaviranomaisena

Genomitietorekisteri kuvataan muodostuvan terveydenhuollossa syntyvästä genomitiedosta. Epäselväksi jää miten genomitietorekisteri käytännössä muodostuisi ja mitä se terveydenhuollon toimijoilta vaatisi.

Toisaalta genomitietoa ja sen käsittelyä biopankkitoiminnassa kuvataan lainvalmistelumateriaalissa laajasti. Biopankkitutkimuksessa syntyvät genomitiedot eivät säännöskohtaisten perustelujen mukaan kuuluisi genomikeskuksen rekisteriin. Sivulla 50 on kuitenkin maininta, jossa

biopankkitoiminta liitetään syntyvään rekisteriin: ”Genomikeskus voisi ylläpitää ja päivittää listausta sellaisesta genomitiedosta ja löydöksistä, jotka olisi seulottava sekä biopankkitoiminnasta että terveydenhuollosta tallennettavasta genomitiedosta.”

Biopankit/niiden taustaorganisaatiot toimivat biopankin aineistojen rekisterinpitäjinä. Suomessa toimii 11 biopankkia. FinnGen-hankkeessa tuotettava genomitieto palautuu näytteet keränneisiin biopankkeihin, jotka myös huolehtivat näytteenantajien oikeuksien toteutumisesta.

Epäselväksi jää kuka seulonnasta vastaisi biopankkitoiminnan osalta. **Genomitietorekisterin suhdetta biopankkien rekistereihin on syytä selvittää.**



7§ Suostumus

Kansaisille tuodaan tarjolle tällä hetkellä hyvin monenlaisia suostumuksia (biopankkien erilaiset/omat suostumukset, kanta-suostumus, genomitietosuostumus) ja erilaisten suostumusten kirjjon/käytänteiden yhdenmukaistaminen olisi hyvä huomioida tässä yhteydessä. Selvintä olisi yhdenmukainen suostumus kaikkeen geneettiseen analyysiin. Epäselväksi jää miksi ainoastaan genomilaajuiseen analyysiin tarvittaisiin kirjallinen suostumus. Nykyisessä muodossa jää tulkinnanvaraiseksi millaisella menetelmällä toteutettu genomilaajuinen analyysi katsotaan kuuluvan kirjallisen suostumuksen piiriin.

Mahdollisuus sähköiseen suostumukseen kannatettava. Tarkennusta tarvitaan siihen, mikä on riittävän selvityksen antava taho.

3§, 5§, 11§ Genomikeskuksen valvonta ja ohjaus

Sosiaali- ja terveysministeriön asettaman asiantuntijaryhmän merkitys Genomikeskuksen ohjauksessa on erittäin tärkeä. Alueellinen edustavuus tulee huomioida asiantuntijaryhmän kokoonpanossa.

11§ mukaan genomikeskus itse ohjaa ja valvoo lain noudattamista?

Muita huomioita

- Lakiesitys ei ota kantaa genomikeskuksen toiminnan sisältöön tai mahdollisen laskentaympäristön luomiseen. **On pidettävä huolta siitä, että toisiolain aiheuttamat ongelmat konkreettisen tutkimuksen tekemisessä eivät toistu.** Toimintaympäristöä luodessa ja suunniteltaessa on konsultoitava laajasti genomitiedon parissa työskenteleviä tahoja.
- Avoimeksi jää Genomikeskuksen ja sen toiminnan rahoittaminen. On tärkeää hahmottaa, millaisia lisäkustannuksia toiminnasta syntyy tutkijoille, biopankeille ja terveydenhuollolle (tiedon säilytys, neuvonta, analysointi).
- Genomitiedon käsittely biopankkitoiminnassa (kpl 2.3.3. s. 49) ”*Siten biopankkitoiminnassa syntyvä genomitieto voi vaihdella laadultaan merkittävästikin. Tulevaisuudessa tilanne saattaa muuttua ainakin osittain, sillä kansainvälisesti on sovittu, että biopankkitoiminnassa*

ryhdytään käyttämään uutta ISO 20387:2018 standardia.” Kyseisen standardin käyttöönotto koskee biopankin toimintaa. Biopankki luovuttaa näytteitä tutkimuksen käyttöön. **Standardin käyttöönotolla ei ole suoraan vaikutusta itse tutkimushankkeissa tuotettavan ja biopankkiin palautuvan genomidatan laatuun.**

- Esityksessä toisaalta nostetaan esille usean toimijan muodostaman toimintaympäristön tärkeys ja osaamisen hyödyntäminen verkostomallin kautta (s. 57), ja toisaalla eturivin tutkimusta ja osaamista kuvataan Suomessa olevan vain rajatussa ympäristössä.
- ”Genomikeskuksen oman tutkimuksen sijasta on olennaisempaa varmistaa, että biopankki- ja tutkimustoiminta tukisivat Genomikeskuksen toimintoja.” (s. 58 toinen kpl). **Olennaista on varmistaa myös, että perustettava Genomikeskus tukee jo olemassa olevaa toimintaa** tarjoamalla asiantuntemusta genomitiedon käsittelyyn ja geneettisiin analyyseihin liittyvissä asioissa.



Tämä dokumentti on allekirjoitettu sähköisesti UniOulu Sign-järjestelmällä
This document has been electronically signed using UniOulu Sign

Päiväys / Date: 25.11.2021 11:27:37 (UTC +0200)

Oulun yliopiston henkilökunta

Essi Kiuru

Organisaation varmentama (UniOulu käyttäjätunnus)
Certified by organization (UniOulu user account)

Certified by organization

Päiväys / Date: 25.11.2021 15:31:30 (UTC +0200)

Oulun yliopiston henkilökunta

Jouko Niinimäki

Organisaation varmentama (UniOulu käyttäjätunnus)
Certified by organization (UniOulu user account)

Certified by organization