

Sosiaali- ja terveysministeriö  
kirjaamo.stm@gov.fi

STM:n lausuntopyyntö sähköpostitse 18.10.2021  
(lausuntopalvelu.fi)  
VN/24821/2021  
STM071:00/2018

## PPSHP:n lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri (PPSHP) kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytyksistä. *Lausunto perustuu keskittämisasiasetuksen 582/2017 3 § ja 4 § genetiikkaan liittyvien tehtävien vastuuhenkilöiden sekä tutkimusjohdon asiantuntijanäkemyksiin ja sen on laatinut Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyslääketieteen ylilääkäri, LT, dosentti Jukka Moilanen.*

Lakiehdotus on perusteluidensa mukaan osa terveysalan kasvustrategian toimeenpanoa ja on siinä suhteessa terveysalan tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiolaki, kuten lakiehdotuksen aiempi vastuujuristi on julkisuudessa todennut (Mediuutiset 24.9.2021). PPSHP pitää tärkeänä, että ehdotusta arvioitaisiin muista tavoitteistaan huolimatta erityisesti terveydenhuollon palveluiden järjestämiseen, potilaiden asemaan ja tutkimukseen kohdistuvien vaikutusten näkökulmasta.

Ehdotuksen perusteluissa määritellään geneettisen tiedon oikeudellinen asema ja ehdotetuissa pykälissä säädettäisiin Genomikeskus-viranomaisen perustamisesta ja geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. Lisäksi todetaan, että ehdotettavaa lakia on tarkoitus myöhemmin muuttaa genomitietorekisterin perustamiseksi, jolloin ehdotetulle viranomaiselle tulisi uusia tehtäviä. Lisäksi biopankkilain uudistus on kesken. PPSHP:n mielestä ei ole hyvä, että genetiikan palveluiden järjestämiseen ja potilaan asemaan keskeisesti vaikuttavat lakiehdotukset käsitellään erillään, jolloin niiden lopputulokseen ei ole mahdollista ottaa kantaa.

PPSHP katsoo, että aika on ajanut ehdotuksessa kuvatun viranomaisen ja keskitetyn genomitietorekisterin ohi. Ehdotus perustuu 2014 eli 7 vuotta sitten laadittuun kansalliseen genomistrategiaan. Ihmisen genomien sisällön selviämiseen johtaneen Human Genome Projectin valmistumista on nyt kulunut lähes kaksi kertaa enemmän aikaa. Harvinaissairauksien diagnostiikasta genomilajuisin menetelmin on tullut erikoissairaanhoidon tavanomaista arkipäivää, josta huolehtivat kaikissa yliopistosairaaloissa toimivat ja kansallisesti sekä kansainvälisesti verkostoituneet harvinaissairauksien ja perinnöllisyyslääketieteen yksiköt sekä mm. ERN-verkoston jäseninä toimivat osaamiskeskukset. Palvelut ovat yhdenvertaisesti saatavilla ja rekisterinpitäjät suoriutuvat tehtävistään hyvin. Korkean riskin geneettisten alttiuksien diagnostiikka genomilajuisin menetelmin ja löydöksiin perustuva yksilöllisesti räätälöity ennaltaehkäisy ja hoidon suunnittelu ovat myös erikoissairaanhoidon yhteisesti kehitettävää normaali-toimintaa. Kymmeniä vuosia tunnettujen lievien yleisten geneettisten alttiuksien DNA-tutkimusmahdollisuudet ovat kaikkien lääkäreiden ulottuvilla ja tutkimusvastauksiin liittyy asianmukaista informaatiota hoitavalle lääkärille ja potilaalle. Farmakogenetiikka on vielä kehittyvä ala, jossa neuvonta ja ohjeistus on tärkeää, mutta kuten kaikessa muussakin lääketieteessä alan asiantuntijat pystyvät huolehtimaan siitä itse ja arvioimaan tieteellistä näyttöä asianmukaisesti, eikä esimerkiksi väestöseulontaa pidetä tarpeellisena. Molekyylipatologiassa hyödynnetään genetiikkaa monipuolisesti esimerkiksi



syövän hoidon suunnittelussa kasvainten geneettisten muutosten perusteella ja käyttötarkoitukset lisääntyvät sitä mukaa kuin näyttö ja tutkimusmahdollisuudet kehittyvät. Perittyyn genomitietoon perustuvaa tavallisten tautien riskiprofilointia kansantautien ehkäisyssä ei ole otettu käyttöön, koska näyttö sen hyödyllisyydestä puuttuu edelleen eivätkä argumentit käyttöönottamisen puolesta kestä kriittistä tarkastelua. Suoraan kuluttajille geneettisiä analyysejä tarjoavien yritysten toimintaan liittyvät uhkakuvat eivät toteutuneet, vaan harhaanjohtavia tuloksia saaneiden kuluttajien yhteydenottoja terveydenhuoltoon on marginaalisen vähän. Tutkimukseen ja biopankkitoimintaan liittyen sairaanhoitopiirit ovat kehittäneet yhteisiä ratkaisuja.

Vaikuttaa ilmeiseltä, että genomistrategiassa vuoteen 2020 mennessä toivotut tavoitteet ovat terveydenhuollon osalta itse asiassa toteutuneet: genomitietoa käytetään vastuullisesti, eettisesti ja tietoturvasuojatusti, geneettiset analyysit on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan, terveydenhuollossa on hoidon porrastukseen perustuvat riittävät valmiudet geneettisen tiedon käyttöön, ja sitä myös käytetään laajasti niiltä osin kuin näyttöä käyttämisen hyödyllisyydestä on. Tähän tavoitteeseen on päästy ilman kansallista genomitietokantaa ja ilman keskitettyä viranomaisa.

Tällä hetkellä on vaikea nähdä, että ehdotuksessa kuvatulla viranomaisella voisi olla terveydenhuollossa juurikaan hyödyllistä omaa asiantuntemusta tai tarjottavaa. Genomitietorekisterin perustaminen ei tätä muuttaisi. Esimerkiksi näkemykset, joiden mukaan ehdotettu viranomaisorganisaatio määrittämään geneettisten varianttien oikeat tulokset, tai että harvinaissairauksien diagnostiikassa tarvittaisiin nimenomaan suomalaisten oma keskitetty genomitietorekisteri, ovat epärealistisia.

Viranomaisorganisaatio ja sille suunniteltu genomitietorekisteri edustavat vanhentunutta ajattelutapaa, jossa niitä ehkä kaivattiin sellaisten suhteettomien lupauksien, riskien ja uhkakuvien vuoksi, joita geneettisen tiedon lisääntymään käyttöön kuviteltiin liittyvän. Perityn genomitiedon rajallisen hyödyllisyyden tutkimus-, kehitys- ja innovaatiotoiminnalle voisi myös olettaa alkaneen vähitellen realisoitua genomistrategian kirjoittamisen jälkeen, eikä viranomaisella välttämättä olisi niillekään paljon annettavaa.

Lakiesityksen 4 §:n ja perusteluiden mukaan genomikeskuksen tehtävänä kuitenkin olisi toimia asiantuntijaviranomaisena genomitiedon kaikissa genomitiedon käsittelyyn ja geneettiin analyysihin liittyvissä asioissa. Pysyvään ydintehtävään on listattu myös toimiminen kansallisena genomilääketieteen asiantuntijaresurssina. Genomikeskus voisi myös viranomaisena antaa itsenäisiä ohjeita ja suosituksia ja päätöksentekokeskuksessa perustuisi johtajan ratkaisuvalltaan.

PPSHP:n mukaan kyse olisi terveydenhuollon säätelystä, joten myös genomikeskuksen säätely tulisi kytkeä linjakkaasti muuhun terveydenhuollon järjestämistä koskevaan säätelyyn ja ohjaukseen. Epäselväksi ja perustelematta jää, miksi genomikeskuksen juridinen asema määrittyisi eri tavalla kuin muiden kansallisten keskusten (ns. keskittämisasetus), mitkä olisivat vaikutukset syntyvien hyvinvointialueiden toimintaan ja minkä vuoksi päätösvalta olisi tarpeen määrittää toisin kuten esim. STM:n alaisessa Terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvostossa (Palko). Esitys ei ota kantaa siihen, millaisia arviointiperiaatteita keskus käyttäisi ja kuinka nämä suhtautuisivat muihin kansallisiin suosituksiin ja ohjeisiin. Täsmennyksellä olisi huomattavaa merkitystä arvioitaessa esim. seulontoja ja uusien menetelmien käyttöönottoa koskevia kysymyksiä. Epäselväksi myös jää, mistä mainittu asiantuntijaresurssi olisi tarkoitus hankkia, ja kuinka asiantuntijatyön taloudelliset vaikutukset niin keskuksen perustamisvaiheessa tai myöhemmin olisi tarkoitus resursoida. Esitykseen ei näytä sisältyvän kustannusanalyysiä. Verkostomainen, toimijalähtöisen asiantuntijaresurssin koordinoitavuus vaikuttaisi ehdotettua toimivammalta ratkaisulta.

Geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiä koskevat pykälät ovat sinänsä perusteltuja, joskin ne suurelta osin vain toistavat sen, mitä biolääketiedesopimus ja sen geenitestauslisäpöytäkirja sekä genetiikan ammatilliset ja eettiset ohjeistukset ovat tähänkin asti edellyttäneet.



Alaikäiselle tehtävän analyysin edellytyksiä (8 §) laajennettaisiin ehdotuksessa huomattavasti siten, että alaikäiselle saisi tehdä mitä tahansa geneettisiä analyyskejä, jos niiden suorittamatta jättämisen arvioitaisiin vaikuttavan haitallisesti alaikäisen terveyteen tai hyvinvointiin. Lähtökohtana tuskin voi olla, että jokin geneettinen analyysi olisi lapsen terveydelle tai hyvinvoinnille niin välttämätön, että sen tekemättä jättäminen olisi hänen etunsa vastaista. Biolääketiedesopimuksen asiallisen tulkinnan mukaan lasten testauksissa tulee edellyttää lapsen omaa hyötyä, ja lapsen myöhemmän itsemääräämisoikeuden säilyttämiseksi hyödyn olisi oltava odotettavissa jo ennen aikuisuutta, jolloin ei voitaisi odottaa sitä, että lapsi voi itse päättää tutkimisestaan. Välittömäksi hyödyksi voidaan tietenkin lukea esimerkiksi jo lapsuusiällä tarvittavilta seurannoilta välttyminen.

Lakiehdotuksessa geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiksi määritellään ainoastaan tietyt vaatimukset täyttävän suostumuksen kysyminen ja se, että tarjolla on tietyt vaatimukset täyttävä perinnöllisyysneuvontaa, joka olisi kuitenkin aina vapaaehtoista. Ehdotuksesta puuttuu lähes kokonaan kansainvälinen vertailu siitä, mitä muissa maissa edellytetään. Saksassa edellytetään analyysin suorittajan olevan lääkäri ja ennustavassa testauksessa edellytetään ihmisgenetiikan pätevyyttä. Esimerkiksi Ranskassa vakavien sairauksien ennustavaa testausta saa harjoittaa vain tietyissä, asianmukaisen protokollan mukaan toimivissa keskuksissa. Lakiehdotuksen mukaan Suomessa saisi mitä tahansa geneettisiä analyyskejä suorittaa kuka tai mikä tahansa, kunhan kysytään suostumus ja kunhan potilaalle on tarjolla mahdollisuus täysin vapaaehtoiseen perinnöllisyysneuvontaan, jonka kiinnostavuuden eli esimerkiksi hinnoittelun ja odotusajan järjestäjä voisi kaikin tavoin määritellä itse. Tämä tuskin palvelisi hoidon laadun kehittämistä kohti kansainvälistä tasoa vaan jotain muita tavoitteita. Biolääketiedesopimuksen 12 artiklan vaatimus "ennustavaan testaukseen tulee liittyä asianmukaista geneettistä neuvontaa" ei toteudu, jos neuvonta on vapaaehtoista. Koulutus-, pätevyys- ja muiden valmiuksien vaatimukset olisi syytä korkean riskin tutkimuksissa kohdistaa perinnöllisyysneuvonnan antajan lisäksi myös siihen tahtiin, jonka alaisuudessa geneettinen analyysi suoritetaan.

Lakiehdotuksen perusteluissa otetaan kantaa geneettisen tiedon oikeudelliseen asemaan ja sivuutetaan geneettisen tiedon erityisasema tavalla, joka voi vaarantaa potilaiden hoitoa. Ehdotuksen mukaan aiempaa potilaslainsäädäntöä, kuten potilasasiakirja-asetusta, laadittaessa ei ollut tiedossa, että terveydenhuollossa voisi syntyä koko perimän laajuinen tieto (s. 46). Tätä ei kuitenkaan katsota tarpeelliseksi korjata, vaan määritellään "genomitieto" sisältämään sekä kattavissa geneettisissä analyysseissä syntyvä pieni määrä terveydelle tärkeitä tuloksia että analyysin sivutuotteena syntyvä erittäin suuri määrä muuta geneettistä tietoa. Jälkimmäisellä ei ole merkitystä potilaan hoidolle mutta se sisältää laajimmillaan kaiken tiedettävissä olevan tiedon tutkittavan kaikista synnyntäisistä geneettisistä ominaisuuksista, muistakin kuin terveyteen mitenkään liittyvistä. Molemmat sisältävä "genomitieto" katsotaan esityksessä tavalliseksi potilasasiakirjaksi, joka siten olisi toisilain ja mahdollisesti muiden lakien perusteella käsiteltävää rekisteritietoa, jolloin tutkittavalla ei olisi lähtökohtaisesti juurikaan mahdollisuutta päättää sen säilyttämisestä ja käytämisestä muihin tarkoituksiin.

Näin ollen potilaan tarvitessa laajaa geneettistä analyysiä sairautensa syyn selvittämiseen, hänen olisi pakko hyväksyä se, että kaikista muistakin hänen biologisia ominaisuuksiaan koskevista tiedoista tulee sivullisten hyödynnettävää rekisteritietoa. Lisäksi jos esimerkiksi potilaan lähisuvussa esiintyisi ennenaikaiseen kuolemaan johtavan sairauden geenivirhe, jota potilas ei haluaisi tietää eikä tietenkään haluaisi muidenkaan tietävän, sen olemassaolosta tulisi viranomaisien hallussa olevaa rekisteritietoa. Ainoa keino siltä välttymiseen olisi kieltäytyä geneettisestä analyysistä kokonaan, jolloin potilasta pitäisi hoitaa jollain muulla tavalla, jollaista ei ole, jolloin potilaan ja joissain tilanteissa hänen sukulaistenkin terveys voisi vaarantua. Terveet voisivat tällaiselta välttyä.



Geneettisen tiedon määrittelyminen tavalliseksi rekisteritiedoksi ei kunnioita potilaan tai genetiikan ammattilaisten oikeustajua potilaiden yksityisyyden suhteen, vaarantaa potilaiden luottamuksen terveydenhuollon palveluihin ja on ristiriidassa Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen virallisen tulkintaohjeen (Guide on Article 8 of the Convention - Right to respect for private and family life) kanssa.

Kun geneettisen tiedon asemasta säädetään, sen erityisasema pitäisi huomioida ja yhteensopivasti EU:n tietosuojalain kanssa, jossa geneettinen tieto ja terveystieto ovat erillisiä ja niistä olisi mahdollista säätää erikseen. Terveystiedoksi ja tavalliseksi potilasasiakirjaksi kuuluisi katsoa ne geneettisen analyysin tulokset, joiden selvittämiseen potilas on antanut suostumuksensa ja jotka ovat hoidon kannalta merkityksellisiä ja siksi potilasasiakirjoihin merkittäviä tietoja. Muun geneettisen tiedon säilyttämiseen laboratorion laadunvarmistusvelvoitteen ylittäviltä osin, siirtämiseen viranomaiselta toiselle toisio- tai muiden lakien nojalla ja käyttämiseen tieteelliseen tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan pitäisi kysyä suostumus, kuten tietosuojalain 9 artiklan kohdan 2a mukainen tai kohtaan 4 perustuvana suojatoimenpiteenä toimiva, joka voisi myös olla peruttavissa. Suostumuksen peruuttamiselle ei ole estettä, koska kaikki geneettinen tieto ei ole välttämätöntä potilaan hoidolle vaan ainoastaan siitä johdetut tulokset, jotka ovat terveystietoa. Lapsilla ja muillakin, joilta geneettinen tieto on tuotettu ilman omaa suostumusta, tulisi myös olla mahdollisuus myöhemmin päättää sen käyttämisestä.

Lakiehdotuksen kansainvälisestä vertailusta puuttuu kuvaus niistä muista maista, joissa kaikki geneettinen tieto on määritelty tavalliseksi potilasasiakirjaksi.

PPSHP näkemyksenä on, että geneettisen tiedon oikeudelliseen asemaan kantaa otettaessa sen erityisasema pitäisi määritellä asianmukaisesti ja potilaan oikeudet ja hoidon turvaavalla tavalla, eikä jättää viimeksi mainittuja mahdollisten myöhempien tämän tai muiden lakien muutosten varaan.

PPSHP katsoo, että kaikki nämä asiat on syytä selvittää jatkovalmistelussa.

Oulussa 22.11.2021



Terhi Nevala  
Vs. johtajaylilääkäri