

Sosiaali- ja terveysministeriö

VN/24821/2021  
STM071:00/2018

## Lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt lausuntoa luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin puolesta toteamme seuraavaa:

### Tavoitteet

Ehdotetun lain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Ehdotetussa laissa säädettäisiin genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta, mutta toimisi siitä itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä ja genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa. Ehdotettu laki sisältäisi myös säännökset terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

### Lakiesityksen ongelmia:

#### 1. Lakiesityksessä geneettisen tiedon määrittelemisen ns. tavalliseksi potilastiedoksi

Lakiehdotuksessa katsotaan, että ihmisten geneettinen tieto on sairauskertomustietojen kaltainen osa potilastietojen kokonaisuutta. Terveydenhuollossa tuotettu geneettinen tieto (ns. raakadata) sisältää paitsi tiedon potilaan sairauteen liittyvistä varianteista myös kattavasti tietoa hänen riskeistään monitekijäisille (ns. tavallisille) taudeille sekä myös hänen ominaisuuksistaan, syntyperästään jne. Se ei ole anonymisoitavissa, eli geneettisen tiedon perusteella voidaan yksilö tunnistaa siitä riippumatta, onko data pseudonymisoitu vai ei. Lakiesityksen mukaisesti kaikki tämä tieto tulkittaisiin ns. tavalliseksi potilastiedoksi, jota voitaisiin toisilain perusteella käyttää paitsi tieteelliseen tutkimukseen, myös mm. yritys- ja innovaatiotoimintaan yhdistämällä sitä muun rekisteritiedon kanssa. Tässä suhteessa laki olisi poikkeuksellinen muihin EU- ja länsimaihin nähden: EU:n yleisen tietosuojasetuksen mukaan geneettiset tiedot ja terveystiedot ovat eri asia. Niistä voitaisiin niin haluttaessa säätää eri tavoin, esimerkiksi siten, että ihmisiltä kysyttäisiin suojatoimenpiteenä suostumus geneettisten tietojen siirtämiseen viranomaiselta toiselle tai käyttämisestä muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen. Muissa maissa geneettinen tieto on luokiteltu arkaluonteiseksi tiedoksi, joka ei ole rinnastettavissa muuhun potilastietoon.

Muutosehdotus: geneettinen tieto on määriteltävä arkaluontoiseksi tiedoksi, jota käsitellään erillisenä muusta sairauskertomus- ja rekisteritiedosta, kuten muissakin EU-maissa.

## **2. Lakiehdotuksen mukaan suostumus pyydetäisiin geenitestin tekemiseen, mutta ei ko. datan jatkokäyttöön**

Lakiehdotuksen mukaan geneettiseen analyysiin pyydetävä suostumus koskisi vain näytteenottoa ja geneettisen tiedon selvittämistä. Syntynyttä tietoa käsiteltäisiin, siirretäisiin viranomaiselta toiselle ja hyödynnettäisiin yhdisteltynä muihin tietoihin tieteellisessä tutkimuksessa ja tieteellisen tutkimuksen menetelmiä käyttävien yritysten toimesta lakien, kuten toisiolain, ja tällä lakiehdotuksella perustettavan genomikeskusviranomaisen ohjeiden mukaan. Käytännön seurauksena olisi, että geneettistä analyysiä tarvitsevaa potilasta (tai alaikäisen kohdalla hänen huoltajiaan) informoitaisiin kaiken syntyvän datan säilytyksestä ja käyttämisestä, ja jos potilas/huoltaja ei sitä hyväksyisi, niin potilaan sairauden vaativaa geenitestiä ei voitaisi tehdä. Tämä olisi ihmisten itsemääräämisoikeutta vastaan, vaarantaisi potilaiden laadukkaan diagnostiikan ja hoidon ja voisi estää potilaita hakeutumasta geenitestauksen piiriin. Myös tässä suhteessa laki olisi poikkeuksellinen muihin maihin nähden, joissa suostumus kysytään erikseen geneettisen datan jatkokäyttöön.

Muutosehdotus: EU:n yleisen tietosuojasetuksen mukaan geneettiset tiedot ja terveystiedot ovat eri asia. Niistä voitaisiin niin haluttaessa säätää eri tavoin, esimerkiksi siten, että ihmisiltä kysyttäisiin suojatoimenpiteenä suostumus geneettisten tietojen siirtämiseen viranomaiselta toiselle tai käyttämisestä muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen.

## **3. Itsenäisen viranomaisen perustaminen ja ko. vallan keskittäminen genomikeskukselle**

Lakiehdotuksessa esitetään perustettavaksi uusi itsenäinen viranomaistoimija, genomikeskus, jonka toiminta kattaisi koko Suomen alueen. STM nimeäisi genomikeskukselle johtajan, jolla olisi itsenäinen rooli keskuksen toiminnan suunnittelussa. Johtajalle ei lakiehdotuksessa ole määritelty pätevyysvaatimuksia (esim. terveydenhuollon ammattihenkilön pätevyyttä häneltä ei lakiesityksen mukaan vaadittaisi), vaikka ”genomikeskuksen olennaisena tehtävänä olisi tuottaa genomitiedon tulkintoja terveydenhuollon käytännön operatiivisen toiminnan tueksi”. Muun genomikeskuksen henkilöstön valitsisi johtaja. Genomikeskus toimisi asiantuntijaviranomaisena kaikissa genomitiedon käsitteilyyn ja geneettisiin analyyseihin liittyvissä asioissa. Lakiesityksen sivulla 61 todetaan, että ”koska genomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita, poikkeaisivat ne tässä suhteessa Käypä Hoito-suosituksista ja saattavat vaikuttaa mm. työhön osallistuvien asiantuntijoiden vastuisiin.” Tämän mukaan mm. tulevilla hyvinvointialueilla ja niiden johdolla ei olisi päätäntävaltaa em. asioissa. Valta geneettisen tiedon hyödyntämisestä siirtyisi pois terveydenhuollon ulottuvilta.

Em. vallan keskittäminen yhdelle henkilölle, jolle ei ole asetettu terveydenhuollon koulutuksen pätevyysvaatimusta, ja joka nimitettäisiin kunkin poliittisen tilanteen mukaisesti

STM:n toimesta liittyy merkittäviä (ja myös laajempia yhteiskunnallisia) riskejä, ja asetelma lisäisi geneettisen tiedon väärinkäytösten vaaraa pitkällä aikavälillä, mikäli maan poliittinen tilanne muuttuisi. Erikoissairaanhoidossa on jo vakiintuneet ja valmiit rakenteet perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaan ja geneettisen tiedon soveltamiseen potilaiden hoidossa (diagnostiikka, harvinaissairauksien ja syöpägenetiikan täsmähoidot, sikiö- ja alkiodiagnostiikka jne), ja yhdessä yliopistojen ja biopankkien kanssa mahdollisuudet kehittää tutkimus- ja innovaatio toimintaa. STM on keskittänyt perinnöllisyyslääketieteen ja harvinaissairauksien hoidon viiteen yliopistosairaalaan (STM keskittämisasetus 4§). Lakiehdotuksessa genomikeskukselle asetetut tavoitteet voitaisiin siten toteuttaa terveydenhuollossa myös nykyisellä lainsäädännöllä, rakenteilla ja asiantuntemuksella. Vertailukohtana voidaan käyttää valtakunnallisten syöpäkeskusten perustamista: Myöskään siinä ei tarvittu uutta lainsäädäntöä tai itsenäistä määräävää viranomaista terveydenhuollon, tutkimuksen ja biopankkien ulkopuolelta.

Genomikeskuksen vaihtoehdoksi on jo aiemmin ehdotettu (erityisesti muiden kuin HUS:n taholta) ns. kansallista verkostomallia (s. 78). Tämän mukaisesti yliopistosairaalat, yliopistot ja biopankit muodostaisivat yhteisen valtakunnallisen asiantuntijaverkoston genomilaissa esitettyjen asioiden turvaamiseksi. Lakiesityksen mukaan tämä ko. verkostomalli ei olisi toimiva, sillä kaikkia tahoja ohjeistavaa yhteistä viranomaista ei tällöin olisi. Muita perusteluita ko. verkostomallia vastaan ei lakiesityksessä ole esitetty. Huomioiden geneettisen tiedon hyödyntämisen monipuoliset näkökohdat (esim. datan tulokinnan ja menetelmien haasteet, kustannus-vaikuttavuus, monipuolisen osaamisen hyödyntäminen, alueellinen tasa-arvo palveluiden saatavuudessa, koko maan kattavan tutkimusverkoston mahdollistaminen jne) pitäisin verkostomallia edelleen ainoana mahdollisena vaihtoehtona.

Muutosehdotus: itsenäistä genomikeskus-viranomaistoimijaa ei perusteta, vaan kansallinen geneettisen tiedon osaamisverkosto, johon osallistuvat toimijat kaikista yliopistosairaaloista, yliopistoista ja biopankeista.

#### 4. Vaikutusten arvioinnin puuttuminen

Lakiehdotusta perustellaan parannuksilla potilaiden tietoturvaan ja genomitiedon käytön vastuullisuuteen. En tiedä nykyisellään geneettisen tiedon käsittelyssä tai säilytyksessä tietoturvaongelmia terveydenhuollossa tai nykyisissä rekistereissä, eikä näitä mahdollisia ongelmia tarkemmin määrittellä lakiesityksessäkään. Myös palveluiden saatavuus terveydenhuollossa on Suomessa nykyisellään tasa-arvoista - tai ainakaan mikäli epätasa-arvoa esiintyy se ei johdu säätelyn tai viranomaisohjeistuksen puutteesta. Lakiesityksen sisältö em. perusteluiden näkökulmasta on jo katettu perustuslain, EU-lainsäädännön ja ihmisoikeussopimusten, terveydenhuollon henkilöstön pätevyysvaatimusten ja genetiikan alan ammatillisten ja eettisten ohjeistusten ansiosta. Synnyntäisen ja perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaa harjoitetaan kaikissa sairaanhoitopiireissä ja uutta kertyvää geneettistä tietoa on mahdollista ottaa käyttöön terveydenhuollossa tieteellisen näytön kertyessä. Tieteellistä tutkimusta ohjaavat EU-lainsäädännön lisäksi Suomessa mm. toisiolaki ja biopankkilaki. Toisaalta nykyiseen toisiolakiin ja biopankkilakiin on viime aikoina kohdistunut laajaa kritiikkiä, minkä perusteella ko. lakeja on uudistettu tai uudistus on parhaillaan käynnissä. Siten yksittäisen lain vaikutusten arviointi on joka tapauksessa mahdotonta muiden asiaan läheisesti liittyvien lakien ollessa muutoskesken tai kesken.

Sairaanhoidon hallinto  
Heikki Miettinen

29.11.2021

Vaikuttavuuslaskelmat puuttuvat lakiesityksestä kokonaan ja vaikutuksia on käsitelty hyvin lyhyesti ja riittämättömästi (s. 68-). Genomilain arvellaan säästävän terveydenhuollon kustannuksia, mutta tätä väitettä ei ole perusteltu eikä laskelmia asiasta esitetty. Esim. terveille henkilöille tehtävälle seulonnalle (esim. farmakogeneettinen seulonta tai suomalaisen tautiperinnön geenivirheiden seulonta, joita genomikeskuksen tehtäväksi on suunniteltu) on olemassa WHO:n kriteerit, joiden tulee täytyä, ennenkö seulontaa voidaan terveydenhuollossa toteuttaa. Kustannus-vaikuttavuuden arviointi olisi tässä merkittävässä roolissa. Myös mm. päivittyvän valtakunnallisen genomitietokannan perustaminen olisi kustannuksiltaan valtava panostus suhteessa nykyisiin rekistereihin.

Eettisen arvioinnin osalta lakiesityksessä on mainittu vain yksilön oikeus geneettisiin tutkimuksiin. Muu eettinen arviointi puuttuu kokonaan, vaikka lain perusteena pidetään em. tasa-arvon ja vastuullisuuden lisääntymistä. Esim. lasten ja sikiöiden geneettiseen testaukseen liittyy merkittäviä eettisiä (ja kansainvälisessä kirjallisuudessa hyvin tunnettuja) eettisiä, esim. yksilön itsemääräämisoikeuteen liittyviä kysymyksiä, joita lakiesityksessä ei ole käsitelty lainkaan.

Muutosehdotus: lain valmisteluun tulee liittää kattava vaikutusten arviointi

Tanja Saarela, LT  
perinnöllisyyslääketieteen el  
perinnöllisyyslääketieteen ylläkäri  
Kuopion yliopistollinen sairaala

Heikki Miettinen, LT, dos  
vs. johtajaylilääkäri  
Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri