

Asia: VN/24821/2021

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

### Lausunnonantajan lausunto

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

Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistykseltä pyydettiin lausuntoa luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä; diaarinumero VN/24821/2021 ja säädösvalmisteluhankkeen tunnistenumero STM071:00/2018. Yhdistyksen johtokunta järjesti kyselyn jäsenistölleen, jotta kaikkien yhdistyksen jäsenten oli mahdollisuus antaa nimettömänä kommenttinsa lakiluonnokseen. Lausunto on koostettu kyselyn pohjalta. SPLY:n jäsenistön ajatukset eroavat kohtalaisesti, eikä yhtä yhtenäistä näkemystä muodostunut, mutta asiaa pohdittiin monipuolisesti eri näkökulmista. Lisäksi genomilakiehdotuksesta ja Genomikeskuksen mahdollisesta toiminnasta keskusteltiin perinnöllisyyslääkärien etätapaamisessa.

Yhdistyksen kyselyyn vastanneesta jäsenistöstä yli puolet piti Genomikeskusta tarpeettomana, ja näkisi asioiden ohjeistamisen toisella tavalla ja resurssien kohdentamisen suoraan arjen diagnostiikkaan ja perinnöllisyyspoliklinikoiden toiminnan kehittämiseen väestön terveyden kannalta hyödyllisemmäksi.

Vaikka nyt kommentoitava lakiluonnos koskee lähinnä perinnöllisyysneuvonnan antamista, suostumusta ja tiedon luonnetta, ei sen kommentointi ilman ajateltua kokonaisuutta ja toimintakenttää ole mahdollista.

SPLY:n jäsenistön ja johtokunnan esiin nostamia asioita ovat seuraavat:

## Yleistä

Usealla jäsenellä oli herännyt huoli siitä, että lakiluonnos on epämääräinen ja sen tulkinta vaikeaa.

Esitysluonnoksen mukaisessa laissa säädettäisiin genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä. Aiemmissa lakiluonnoksissa mukana olleesta genomitietorekisteristä säädettäisiin vasta myöhemmin. Tämä erottelu vaikeuttaa kokonaisuuden hahmottamista ja sen toimivuuden arviointia. Kokonaisuuden hahmottamista vaikeuttaa myös se, että lakiesitykseen olennaisesti liittyvä biopankkilaki ja toisiolaki ovat arvioitavana. Samaan aikaan ollaan myös päivittämässä selvästi vanhentunutta genomistrategiaa.

Maailman muuttuessa genomilain päivittäminen riittävällä nopeudella ei välttämättä ole mahdollista, joten koettiin että liian jyrkkiä linjauksia tulisi välttää.

## Genomikeskus vs. nykyiset perinnöllisyyspoliklinikat

Kriittisissä puheenvuoroissa ja kommentteissa nostettiin esille, ettei Genomikeskus toisi uutta nykyiseen kliiniseen toimintaan ehdotetussa muodossa. Genomikeskusta ei osan mielestä tarvita erillisenä yksikkönä, vaan samat asiat olisivat hoidettavissa edullisemmin ja joustavammin olemassa olevien yliopistollisten sairaaloiden yksiköiden ja laboratorioiden yhteistyötä tiivistämällä. Lisäksi esitettiin ehdotus siitä, että yksilöllistä genomitietoa ei säilytettäisi Genomikeskuksessa, vaan mahdollinen varianttietokanta koostettaisiin virtuaalisesti yhdistetyistä laboratorioiden/yksiköiden tietokannoista.

Genomikeskuksen roolia ohjeistamassa perinnöllisyysneuvonnan antamisesta pidetään myös erikoisena, etenkin kun alalla on vahvasti kansainvälisiin suosituksiin pohjautuvat käytänteet, ja erikoisalan sisällä on paljon sovittuja käytäntöjä. Muidenkaan lääketieteen erikoisalojen toimintaa ei säädellä näin tarkasti alan ulkopuolelta. Lakiehdotuksen mukaan asiantuntijaryhmään ei tarvitse kuulua kuin yksi perinnöllisyyslääketieteen edustaja. Pahimmillaan siis perinnöllisyysneuvonnasta alan ammattilaisia ohjaisi asiantuntijaryhmä, jossa valtaosalla ei olisi lääketieteellistä pätevyyttä. Laki nähtiin raskaana menetelmänä ohjeistaa perinnöllisyysneuvontaa ja tällaisen ohjauksen tarve kyseenalaistettiin. Lakitekstissä määritellään erikseen, että perinnöllisyysneuvontaa saa antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö, mikä nähtiin hyvänä.

## Resurssien kohdentaminen

Resurssien käyttö Genomikeskukseen ja Genomikeskuksesta saatava hyöty verrattuna tähän käytettyyn resurssiin koetaan mahdollisesti vähäiseksi. Jäsenistöstä nousee ajatus, että resurssien kohdentaminen olemassa olevien perinnöllisyyslääketieteen klinikoiden toimintaan olisi tehokkaampaa.

## Asiantuntemuksen tarve/puute ja tieteeseen perustuvat päätökset

Yhdistyksen jäsenistö näkee uhkana, että poliittisesti valittu, keskitetty viranomaisen ilman lääketieteellistä pätevyyttä sivuuttaisi terveydenhuollon organisaatioiden roolin päätoimijana terveyteen liittyvissä kysymyksissä. Johdon pätevyys, tiivis yhteistyö kaikkien yliopistosairaaloiden perinnöllisyysklinikoiden sekä muiden alojen ammattilaisten kanssa nostettiin esille tärkeinä. Jäsenistöstä ehdotettiin, että johtaja olisi perinnöllisyyslääkäri. Viranomaistahon asiantuntemuksen tärkeyttä haluttiin korostaa, jotta päätöksenteossa ja esimerkiksi kansallisissa seulontaan liittyvissä kysymyksissä tehtäisiin päätöksiä tieteelliseen näyttöön ja kansainvälisiin suosituksiin perustuen. Kansalliseen seulontaan liittyen esimerkiksi nousee kommenteissa polygeenisten riskilukujen käyttö. Näyttö yksilöllisten riskiprofiilien rakentamisen hyödystä on vaatimatonta ja SNP-sirudatan laatu verrattuna sekvensointimenetelmillä tuotettuun geenitietoon ei ole yhtä kattavaa.

## Johtajan valta

Suuren päätäntävällän keskittyminen Genomikeskuksen johtajalle nähdään potentiaalisena uhkakuvana. Jäsenistöstä nousi kokemus, että asiantuntemus ja vastuu kehittämisestä ja potilaiden hoidosta ovat kuitenkin nykytilanteessa parhaiten perinnöllisyyslääketieteen alan erikoislääkäreillä. Pitkän ja syvällisen koulutuksen saaneet perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ja perinnöllisyyshoitajat ovat parhaita hoitamaan ja neuvomaan geneettistä sairautta potevia henkilöitä ja heidän sukulaisiaan asiantuntevalla ja eettisesti kestäväällä tavalla.

## Genomikeskuksen tehtävät

Jäsenistöstä heräsi toive, että Genomikeskus hyödyntäisi genomitietoa yksilöiden terveyttä edistävästi ja tehostaisi julkista terveydenhuoltoa luomalla ohjeistuksia ja ylläpitävän kansallista varianttietokantaa ja osallistamalla alan tutkimustyön säätelyyn.

Genomikeskuksen tehtävien ja vastuiden määrittämiseen toivotaan tarkkuutta, lakisääteisten valvontatehtävien ja päätösten tulisi olla paremmin avattu lakiluonnoksessa. Osalle jäsenistä on epäselvää, minkälaista toimintaa Genomikeskuksessa tulevaisuudessa oikeasti olisi ja millaisia keinoja yksikkö hyödyntää toiminnassaan. Yhtenä huolenaiheena nousi esille myös ehdotettu ristiriitaiseksi koettu Genomikeskuksen rooli. Genomikeskus asiantuntijaryhmineen ohjeistaisi terveydenhuoltoa, jossa pitäisi minimoida tarpeettomat tutkimukset. Samalla saman toimielimen tehtävä olisi edistää tutkimusta, taloudellista toimeliaisuutta, lisätä Suomen houkuttelevuutta ja suomalaisten genomitiedon "saatavuutta" ulkomaille. Näiden periaatteiden pelätään puolestaan lisäävän tehtäviä tutkimuksia ja niistä syntyvää tietomäärää.

Jäsenistö kommentoi myös, että mikäli genomistrategia olisi tarkoituksenmukaisempi, voisi kansallinen koordinointi olla myös hyödyksi. Genomikeskus toisi hyvin toteutuessaan mahdollisuuden kansalliseen koordinaatioon ja parantaisi potilaiden diagnostiikkaa yhteisen varianttietokannan myötä. Täten parhaassa tapauksessa Genomikeskus voisi tuoda yhteen tietoa eri toimijoilta potilaan parhaaksi. Genomikeskuksen toivottiin toimivan joustavana verkostona, josta tarvittaessa saisi kollegoilta tukea ongelmatilanteiden ratkaisuun.

Genomikeskuksen toimintaa puoltavissa kommentteissa tuotiin myös esille, että kansallinen Genomikeskus voisi olla tärkeä osaamiskeskus Suomen Biopankkien Osuuskunnan, FICANin, Kansallisen Neurokeskuksen, Lääkekehityskeskukseen, sekä Harvinaissairauskeskuksen lisäksi. Jäsenistössä myös todettiin, että kansallisesti yhteistyötä on ajankohtaisesti liian vähän ja käytännöt eri laboratorioissa sekä klinikoissa ovat vaihtelevia. Saman tyyppistä kehitystyötä tehdään useammassa paikassa. Kansallinen keskus voisi auttaa parhaiden käytäntöjen luomisessa, mikäli siihen osallistettaisiin alan osaajia eripuolilta maata.

Jäsenistön kommentteissa ja keskusteluissa tuotiin esille, että tutkimusprojektit olisi ehkä tarkoituksenmukaista pitää erillisinä kokonaisuuksinaan ja kuhunkin tutkimusprojektiin tulisi kysyä asianmukainen suostumus potilailta.

Kriittisissä kommentteissa tuotiin esiin toive siitä, että terveydenhuollossa genetiikan kehittäminen ja ohjeistaminen jätettäisiin esimerkiksi yliopistosairaaloiden verkostolle ja Genomikeskus keskittyisi alan tutkimustyöhön ja sen säätelyyn. Lisäksi joissain kommentteissa tuotiin esille, että Genomikeskus voisi olla tiedosto, jossa tuotettua genomidataa säilytettäisiin.

## Geneettiset tutkimukset, genomitieto ja sen käyttötarkoitukset

Puutteeksi mainittiin, että genomitietoa ei ole kunnolla määritelty ja välillä sillä tarkoitetaan yksittäisten geenivarianttien tulkittuja tuloksia ja välillä koko genomien laajuista raakadataa. Yhtenä suurena huolena heräsi usealla jäsenellä se, että lakiesityksessä genomitieto rinnastetaan täysin muuhun yksilön terveystietoon, joka on mm. toisiolain alaista tietoa. Täten henkilön geneettisistä ominaisuuksista tulisi sivullisten hyödynnettävissä olevaa rekisteritietoa. Osa jäsenistöstä kokee, että genomitieto pitäisi olla erityisasemassa verrattuna muuhun yksilön terveystietoon ja sen suojaaminen täytyisi olla määritelty laissa. Genomitiedon tallentamiseen Genomikeskukseen pitäisi olla aina yksilön suostumus eikä suostumuksesta kieltäytyminen saisi olla este geneettisen tutkimuksen tekemiseen. Suostumus pitäisi myös pystyä perumaan yksilön näin toivoessa.

Käytäntö, jossa genomitieto olisi tavallista potilastietoa kommentoidaan olevan poikkeavaa vertailumaihin nähden. Tuotiin esiin, että myös Yleinen Tietosuojasetus (GDPR) näkee geneettiset tiedon erityisenä tietona. Jäsenistöstä ehdotetaan, että laissa voisi säätää, että muun geneettisen tiedon kuin terveystietoihin kirjattujen tulosten, siirtämisen ja käyttämiseen muuhun kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen pitäisi kysyä suostumus, jonka voisi myös perua.

Genomitiedon päätyminen mahdollisesti kaupalliseen käyttötarkoitukseen koettiin uhkana. Erityistä huolta kannettiin erityissuojeltavien ryhmien, kuten lasten ja sikiöiden genomilaajuudesta tiedosta ja niiden käyttötarkoituksesta. Jäsenistössä kiinnitettiin huomiota myös pykälään 8, jonka mukaan jo 15-vuotias voisi päättää itselleen tehtävästä geneettisestä analyysistä, vaikka kansainvälisten suosituksen mukaan 18 vuoden ikäraja on yleensä pidetty ehdottomana.

Lakiesityksessä käytetyt termit geneettisistä tutkimuksista koettiin epäselviksi. Lakiesityksessä puhutaan esimerkiksi ns. korkeariskisistä ja matalariskisistä tutkimuksista, mutta jää epäselväksi tarkoitetaanko termeillä vain prediktiivisiä tutkimuksia. Suurin osa lääketieteellisistä geneettisistä tutkimuksista tehdään kuitenkin potilaille, joilla on jo sairaus ja potilaiden oireille etsitään geneettistä varmennusta. Prediktiivisten ja diagnostisten tutkimusten ero tulisi ymmärtää ja olla laissa selkeästi tulkittavissa.

Perinnöllisyysneuvonnan vapaaehtoisuus jakoi myös mielipiteitä, koska esimerkiksi Huntingtonin taudin kohdalla prediktiivinen eli terveen henkilön ennakoiva geenitutkimus ilman neuvontaa olisi riskialtista. Lasten ennakoivaa geenitutkimusta ei pidetty tarpeellisenä, etenkin mikäli kyseessä on aikuisiällä ilmenevä sairaus.

Jäsenistöstä tuotiin myös esiin, että lakiesityksessä perusteeksi geneettiselle analyysille edellytetään, että analyysin tuloksilla on välitöntä terveydellistä hyötyä tai analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen. Tätä ei toki voi varmuudella tietää ennen tutkimuksen suorittamista, joten muotoiluksi ehdotetaan, että "analyysin tuloksista oletetaan olevan välitöntä...".

Myös kansallista seulontaa geenitiedon suhteen tulisi suorittaa vain kansainvälisesti hyväksytyjen kriteerien mukaisesti.

#### Kuluttajille tarjottavat geneettiset tutkimukset

Yleisesti hyvänä nähdään se, että suoraan kuluttajille tarjottavat geneettiset tutkimukset tulisivat genomilain myötä säätelyn ja valvonnan piiriin. Hyvänä nähtiin myös, että nykyisiä käytäntöjä olisi noudatettava myös yksityisen puolen palveluntarjoajien toimesta.

#### Loppusanat

Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistyksen jäsenistö toivoi lausunnon tuovan esille pohdinnan siitä, mitkä ovat lain mukanaan tuomat hyödyt verrattuna nykytilanteeseen.

Jäsenistö toivoi korostettavan sitä, että tulevaisuudessakaan diagnostisen tutkimuksen tekeminen ei saa olla kiinni siitä, haluaako henkilö samalla antaa luvan geneettisen tietonsa käyttöön myös muuhun tarkoitukseen eli että suostumusta suunniteltaessa nämä tulisi pitää toisistaan erillään.

Huolta on herännyt siitä, otetaanko riittävällä tavalla huomioon potilaan itsemääräämisoikeus ja suostumus yksilöllisen geneettisen tiedon tallentamiseen ja mahdolliseen jatkokäyttöön sekä geneettisen tiedon arkaluonteisuus moneen muuhun terveystietoon verrattuna. Uhkakuvana nähtiin se, että terveydenhuollossa syntynyt geenitieto siirtyisi poliittisesti johdetun viranomaisen haltuun ja tuotiin esille se, että tutkijoiden tulisi jatkossakin pyytää tietoon perustuva suostumus jokaista erillistä projektia varten ja sitä ennen eettisen toimikunnan lausunto.

Jäsenistö näki kehityksen genomiikan alalla hyvänä, mutta asioita, mitä tarvitaan säätää laein ja mihin riittää esim. Terveystieteen ohjeistus on tärkeää pohtia. Laki on varsin järeä keino perinnöllisyysneuvontaan ohjaamiseen. Genomilain pohjimmainen tarkoitus on myös hyvä saada kirkaammaksi.

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:n johtokunta

Mäkinen Marika  
Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry