

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 Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys (SLGY) kiittää Sosiaali- ja terveysministeriötä mahdollisuudesta antaa lausunto lakiehdotuksesta Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytyksistä.

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys – Föreningen för Medicinsk Genetik i Finland on perustettu 1976. Yhdistyksen tarkoituksena on toimia lääketieteellisen genetiikan ja yleisen genetiikan edistämiseksi ja kehittämiseksi Suomessa, ja toimia alasta kiinnostuneiden henkilöiden yhdyssiteenä. Yhdistyksen jäsenet ovat perinnöllisyyslääkäreitä, perinnöllisyshoitajia, geneetikkoja, laboratoriohoitajia, genetiikan tutkijoita ja henkilöitä, jotka ovat muuten kiinnostuneita genetiikasta. Jäseniä on 185. Lausunnon laatimista varten SLGY:n johtokunta pyysi jäseniltä mielipiteitä lakiehdotuksen eri osa-alueista nimettömän verkkokyselyn avulla. Kyselyn tulokset on käyty läpi yhdistyksen johtokunnan toimesta ja lausunto perustuu vastaajien enemmistön ja johtokunnan asiantuntijanäkemyksiin.

Tausta ja säätämisyjärjestys

Lakiehdotus perustuu 2015 julkaistuun kansalliseen genomstrategiaan ja on osa terveysalan kasvustrategian toimeenpanoa. Korkean tason asiantuntijat ovat julkisuudessa pitäneet genomstrategiaa vanhentuneena eikä sitä ole vielä päivitetty. Tällä lakiehdotuksella oltaisiin kuitenkin perustamassa kyseiseen strategiaan perustuva viranomainen, josta olisi ehdotuksen mukaan tarkoitus myöhemmällä lakimuutoksella tulla väestön genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Ikääntyneen genomstrategian asianmukainen uudelleen arviointi nykytiedon valossa voisi kuitenkin hyvin päättyä siihen, että viranomaista ja keskitettyä genomitietorekisteriä ei lainkaan tarvita. SLGY:n

mielestä mitään viranomaista ei pitäisi perustaa eikä sellaista koskevaa lakia säätää ennen kuin genomistrategia on päivitetty.

Lisäksi lakiehdotuksen kahteen osaan jakaminen aiheuttaa sen, että asiantuntijoiden ja kansalaisten yleensäkin on mahdotonta ottaa kantaa lopulliseen kokonaisuuteen. SLGY:n mielestä viranomaisen ja sen kaikkien tehtävien ja muiden vaikutusten pitäisi olla arvioitavana yhtä aikaa, jos sellaisen perustamista edes voidaan pitää tarpeellisena.

Genomitiedon soveltamismahdollisuudet

Geneettiset analyysit ovat osa terveydenhuollossa käytettäviä laboratoriotutkimuksia ja genomilaajuisilla analyysimenetelmillä on tärkeä ja vakiintunut rooli geneettisten harvinaissairauksien diagnostiikassa, ennaltaehkäisyssä ja yksilöllisesti räätälöitävän hoidon ja ennaltaehkäisyn suunnittelussa. Näistä tehtävistä ja niiden yhteensovittamisesta huolehtivat yliopistosairaalat omilla alueillaan. Tavallisten geneettisten alttiuksien kohdennettuja tutkimuksia tehdään perusterveydenhuollossakin. Farmakogenetiikka ja molekyylipatologia ovat vielä jossain määrin kehittyviä aloja, jotka kuitenkin kuuluvat potilaiden hoitoon jo nyt.

Ajatukseen siitä, että genomitiedon pitäisi jollain lailla olla keskeinen osa jokaisen potilaan hoitoa, uskottiin laajalti noin 20 vuotta sitten, mutta sittemmin geneettisille analyyseille on muodostunut selkeät ja hyvin ymmärretyt rajatut käyttötarkoituksensa ja hoidon porrastus. Tuolloisista genomitietoon kohdistuneista toiveista vain monitekijäisten yleisten sairauksien ennustaminen, ehkäisy ja räätälöity hoito ei ole toteutunut vaan on yhä edelleen vain tutkimusasteella ja kritiikinkin kohteena.

Genomikeskus viranomaisena

Ehdotuksessa kuvataan suoraan ministeriön alaisuudessa ja ohjauksessa toimiva viranomainen, jonka ratkaisuvallta olisi sen johtajalla. Viranomainen toimisi kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Se voisi antaa viranomaisohjeita ilman erillistä valtuutusta kaikesta genomitiedon käsittelystä (keräämisestä, tallentamisesta, järjestämisestä, jäsentämisestä, säilyttämisestä, muokkaamisesta, muuttamisesta, hakemisesta, kyselystä, käyttämisestä, tietojen luovuttamisesta, yhteensovittamisesta, yhdistämisestä, rajoittamisesta, poistamisesta ja tuhoamisesta). Asiantuntijatehtävään kuuluisi mm. arvioida geneettisten analyysien kehitystä, näyttöä kliinisestä merkittävydestä, selvittää analyysien hyötyjä ja tehdä riskiluokitteluja. Jää avoimeksi, mikä näiden ohjeistuksien ja arviointien suhde olisi

esimerkiksi Palveluvalikoimaneuvostoon, terveydenhuollon itsesääntelyyn ja esimerkiksi Käypä hoito - suosituksiin, ja miksi tällaista terveydenhuollon säätelyä ei kytkettäisi linjakkaasti muuhun terveydenhuollon järjestämistä koskevaan säätelyyn ja ohjaukseen. Vaikuttaa siltä, että viranomaisen voisi niin halutessaan päättää ohjeistuksista, jotka vaikuttaisivat sen omaan genomitietorekisteriin kertyvän geneettisen tiedon määrään.

Epäselväksi jää, miksei samaan lopputulokseen voitaisi päästä ilman viranomaista ja erillislakia, esimerkiksi syöpä- ja neurokeskusten mallien mukaan. Puolueettomista asiantuntijoista muodostettava genomiikan neuvottelukunta voisi myös olla huomattavasti kevyempi vaihtoehto. Biopankkien toimintaan ja geneettisten analyysien harjoittamiseen ilman asianmukaista pätevyyttä varmaankin voitaisiin puuttua muussa lainsäädännössä. Jos viranomaisroolia katsotaan tarvittavan genomitietorekisterin rekisterinpitäjyyteen, olisi hyvä huomioida, että rekisterin perustamisenhan on katsottu edellyttävän vielä lisäselvittelyitä.

SLGY:n jäsenille osoitettuun kyselyyn saaduissa vastauksissa todettiin, että terveydenhuollossa käytettävien menetelmien arvioinnin tulisi olla puolueetonta eivätkä sitä saisi olla tekemässä tahot, joilla on muita asiaan liittyviä intressejä. Olisi outoa, jos kliinisen toiminnan ohjeistus- ja säätelykuvioon tulisi määrääväksi täysin ulkopuolinen virasto. Valtaa genomitiedon käytöstä ja ohjauksesta ei tulisi siirtää eikä keskittää genomikeskukselle. Tämä on tärkeää myös mm. vapaan tieteellisen tutkimuksen suorittamisen mahdollistamiseksi yliopistoissa ja yliopistosairaaloissa. Geneettiset analyysit ovat tärkeä terveydenhuollon osa-alue. DNA-tutkimusten vahva osaaminen ja kokemus on jo yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen yksiköiden lisäksi monilla muilla erikoisaloilla ja tutkimuslaboratorioissa. On vaikea ajatella, että tätä säädeltäisiin terveydenhuollosta ulkopuolisen viranomaisen toimesta. Jää myös epäselväksi miksi genomikeskuksen asema määrittäisi eri tavalla kuin muiden kansallisten keskusten.

Suostumus

Geneettisen analyysin suorittamista säätelevät jo tällä hetkellä lukuisat muut säädökset ja kansainväliset suositukset eikä terveydenhuollon piirissä ole tiedossa, että asiaan liittyisi sellaisia ongelmia, joita terveydenhuollon yksiköiden ja perinnöllisyyslääketieteen erikoisalan ja tarvittaessa kansallisten yhdistysten suositukset eivät riittäisi korjaamaan. Monikansallisten yritysten tarjoamien DTC-tutkimusten osalta Suomen lainsäädäntö taas on joka tapauksessa merkityksetön.

Tässä lakiehdotuksessa nyt mm. aiempaan mutta vanhentuneeksi tunnustettuun (s. 46) lainsäädäntöön vedoten katsotaan, että ihmisten geneettinen tieto - myös kaikki muu kuin geneettisellä analyysillä saavutetut harvat terveydelle merkitykselliset tulokset - on sairauskertomustietojen kaltainen osa potilastietojen kokonaisuutta, joten sitä pitää säilyttää ja käsitellä lain nojalla kuten muitakin potilastietoja. Geneettiseen analyysiin pyydetty suostumus koskisi vain näytteenottoa ja geneettisen tiedon selvittämistä. Potilasta informoitaisiin kaiken syntyvän datan säilytyksestä ja käyttämisestä, ja jos potilas ei sitä hyväksyisi, niin analyysiä ei voitaisi

tehdä. Syntyynyttä tietoa käsiteltäisiin, siirrettäisiin viranomaiselta toiselle ja hyödynnettäisiin yhdisteltynä muihin tietoihin tieteellisessä tutkimuksessa ja tieteellisen tutkimuksen menetelmiä käyttävien yritysten toimesta lakien, kuten toisiolain, ja tällä lakiehdotuksella perustettavan genomikeskus-viranomaisen ohjeiden mukaan. SLGY:n jäsenkyselyyn vastanneista suuri valtaosa ei pitänyt tätä hyväksyttävänä. Genomitieto sisältää tiedon koko perimästä, mistä terveystietojen osuus on häviävän pieni. Sitä tulisi siten käsitellä EU:n tietosuoja-asetuksen mukaisesti erottamalla terveystieto muusta tiedosta. EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen mukaan geneettiset tiedot ja terveystiedot ovat eri asia ja 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. Samasta syystä genomitietoa ei pidä samaistaa potilastietoihin. Tutkittavalla pitäisi olla oikeus kieltää genomitiedon käyttö näytteenoton jälkeenkin ja hänellä tulee myös olla oikeus päättää, haluaako hän vastaanottaa tietoa esimerkiksi odottamattomista löydöksistä joita genomien tutkiminen tuottaa. Käytännössä tutkittava tarvitsee riittävää etukäteen annettua tietoa, ja häneltä tarvitaan suostumus myös niihin toimiin, joihin hänen näytteensä laajempikin tutkiminen voi johtaa. Jos ihmisarvokäsityksessä tapahtuu laajentumista parentalismien suuntaan (s.106), tutkittavan itsemääräämisoikeutta ei pitäisi rajoittaa. Genomirekisteriä ja -keskusta suunniteltaessa eettisten kysymysten tulisi olla ensisijaisia kuten yleensäkin länsimaissa.

Ehdotuksen mukaan alaikäiselle voitaisiin tehdä geneettinen analyysi, vaikka siitä ei olisi hänelle välitöntä hyötyä, jos analyysin suorittamatta jättäminen voisi vaikuttaa haitallisesti hänen terveyteensä tai hyvinvointiinsa. Jäsenkyselyyn vastanneista valtaosa piti tätä arveluttavana. Vastauksissa kommentoitiin, että on vaikea nähdä, miten alaikäisten geenitestauksesta olisi hyötyä, muutoin kuin silloin, kun se tehdään hänen tautinsa syynsä selvittämiseksi. Alaikäisten testaus muussa tarkoituksessa on epäeettistä ja vie häneltä itsemääräämisoikeuden omiin geeneihinsä, kuten erityisesti tapahtuu, jos geneettistä tietoa pidetään lain nojalla käsiteltävänä rekisteritietona. Farmakogeneettinen testaus voidaan kohdentaa tilanteisiin, joissa määrätään lääkettä, jonka vaikutukseen perimällä on osuutta, eli tilannekohtaisesti.

Perinnöllisyysneuvonta

Ehdotuksen mukaan perinnöllisyysneuvontaa saisi antaa vain terveydenhuollon ammatti-

henkilö, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asian-

mukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet. Genomikeskus

voisi viranomaisasemansa nojalla antaa palvelunantajille ohjeita ja suosituksia. SLGY:n mukaan tämä on liian väljästi kirjattu. Laissa tulee määritellä, että perinnöllisyysneuvontaa saa antaa vain terveydenhuollon laillistettu ammattihenkilö, jolla on tehtävän edellyttämän koulutuksen lisäksi koulutusorganisaatiossa saavutettu perinnöllisyyslääketieteeseen tai perinnöllisyysneuvontaan liittyvä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet. Mikäli perinnöllisyysneuvontaa antavalla terveydenhuollon ammattihenkilöllä on koulutuksella hankitun ammatillisen pätevyyden osoittaminen suorittamatta tai kesken, on

ammattihenkilöllä oltava nimetty perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärikoulutuksen saanut henkilö tukena ja valvomassa perinnöllisyysneuvonnan toteuttamista asianmukaisin edellytyksin.

Vakavien sairauksien ennustavaan ja osittain diagnostiseenkin geenitestaukseen liittyvä perinnöllisyysneuvonta on testauksen haittavaikutuksien korkean riskin vuoksi erikoissairaanhoidotasoinen hoitoprosessi, johon yhtenä osanaan sisältyy geneettisen analyysin suorittaminen. Lakiehdotuksessa perinnöllisyysneuvonta säädettäisiin aina vapaaehtoiseksi ja analyysin suorittajan pätevyydelle ei säädettäisi mitään vaatimuksia. Tämä on lähtökohtana virheellinen ja vaikuttaisi mahdollistavan sen, että kuka tahansa voisi harjoittaa mitä tahansa erikoissairaanhoidon kuuluvia testauksia ilman perinnöllisyysneuvontaa, jos tutkittavaa ei sellainen sattuisi kiinnostamaan. Tältä osin lakiehdotus huonontaisi olennaisesti yksilön suojaa ja vaarantaisi asianmukaisen hoidon järjestämistä erikoissairaanhoidossa, koska olisi ilmeisesti lain vastaista sopia sellaisista hoidon porrastuksista ja ohjeistuksista, joissa perinnöllisyysneuvonta ja geneettinen analyysi ovat saman hoitoprosessin välttämättömiä osia.

SLGY:n jäsenkyselyn mukaan esityksessä näytetään ajateltavan, että genomikeskuksen tulisi viranomaisasemansa nojalla antaa ohjeita ja suosituksia neuvonnan muodosta ja laadusta. Tuntuu siltä, että tässä lainlaatija ei ole tuntenut perinnöllisyyslääketieteen sisältöä eikä sitä, miten alan koulutus ja toiminta on järjestetty maassamme. Sekoitetaanko keskenään suostumuksiin tarvittava välttämätön geneettinen neuvonta ja perinnöllisyyslääketieteeseen kuuluva perinnöllisyysneuvonnan hoitoprosessi, ei oikein käy ilmi.

Lakiehdotuksen vaikutukset

Ehdotuksesta puuttuu kustannusanalyysi. Genetiikkaa ohjeistavan viranomaisen henkilöstökulut vaikuttaisivat moninkertaisilta esimerkiksi koko terveydenhuoltoa ohjeistavaan Palveluvalikoimaneuvostoon verrattuna. Taloudellisia hyötyjä ei ole kuvattu.

Lakiehdotuksen lähtökohtana on terveysalan kasvustrategia, mutta vaikutuksia tutkimuksen ja yritystoiminnan kannalta ei ole juurikaan kuvattu. Genomistrategian 2015 julkaisemisen jälkeen esimerkkejä taloudellisista ja kansanterveydellisistä hyödyistä voisi otaksua jo ehtineen kertyä runsaasti sekä Suomesta että ulkomailta. Esimerkiksi Islannin, Viron ja Tanskan genomihankkeista koituneista kansanterveydellisistä ja -taloudellisista hyödyistä ehdotuksessa ei juurikaan mitään mainita.

Vaikutukset yksilön asemaan on kuvattu puutteellisesti, kuten mitä geneettisen tiedon katsominen potilasasiakirjaksi tarkoittaisi yksityisyyden suojan ja itsemääräämisoikeuden kannalta ja kenen etuja tällainen linjaus edistäisi ja millaiseen asemaan se asettaisi suomalaiset kansainvälisesti verrattuna. SLGY:n jäsenkyselyn yhteenvedona todetaan, että geneettinen tieto on arkaluontoista tietoa, joka tulisi erottaa EU:n tietosuojaa-asetuksen mukaisesti muusta terveystiedosta. Yksilöllä pitäisi olla oikeus kieltää terveydenhuollon tutkimuksista syntyvän muun geneettisen tiedon käyttö muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen, tai sellaisiin pitäisi pyytää erillinen suostumus. Mikäli tämä kieltö

ei olisi mahdollinen, potilaan diagnostiikassa ja hoidossa merkityksellinen geneettinen analyysi voisi jäädä tekemättä. Terveydenhuollossa tarvitaan kaksi eri suostumusta: taudinsyyn selvittämiseen oma suostumus ja tieteelliseen tutkimukseen osallistumiseen oma suostumus. Toisilakia ei voi soveltaa geenitietoon. Kuten EU:n tietosuoja-asetuksessa todetaan, geneettiset tiedot ja terveystiedot ovat eri asia. Viranomainen ei voi käyttää ihmisten geenitietoa ilman henkilön nimenomaista suostumusta. Pitäisi olla oikeus tulla unohdetuksi, kuten biopankeissa on.

Epäselväksi jää, millä tavalla genomikeskuksen perustaminen saisi aikaan esimerkiksi ehdotuksessa mainitut yhdenvertaisuuteen liittyvät vaikutukset. SLGY:n jäsenkyselyn vastauksissa ei (yhtä perustelematonta vastausta lukuun ottamatta) tunnistettu ohjeistuksen puutteesta johtuvia ongelmia harvinaissairauksien diagnostiikan, farmakogenetiikan, kasvaingenomiikan, kansantautien polygeenisten riskilukujen tai minkään muunkaan genomilääketieteen osa-alueen palveluiden saatavuuden suhteen.

Ehdotuksen mukaan genomikeskus voisi ohjeistuksillaan parantaa genomitiedon käsittelyn tietoturvaa ja vastuullista käsittelyä. SLGY:n jäsenkyselyyn vastanneilla ei ollut tiedossaan tietovuotoja, rekisterinpitäjien laiminlyöntejä tai muuta genomitiedon vastuutonta käsittelyä, paitsi kahdessa vastauksessa viitattiin siihen, että biopankista käsin oli suunniteltu ilmoitettavaksi löydöksiä suoraan tutkittaville, mitä pidettiin vastuuttomana.

Yhteenveto

Geneettinen tieto on arkaluontoista ja sillä on erityisasema verrattuna muuhun potilastietoon. Yksilöllä pitäisi olla itsemääräämisoikeus omaan geneettiseen tietoonsa. On olemassa kansalliset ja kansainväliset suositukset sekä mahdollisuus tarvittaessa perustaa työryhmiä, jos uusia ohjeita tarvittaisiin. Genomikeskuksen, ainakaan tässä muodossa ehdotettuna viranomaisena, ei katsota tuovan juurikaan mitään uutta nykyisen terveydenhuollon toimintaan. Kustannukset olisivat ilmeisesti varsin korkeat. Hyötyjä ei ole tarkemmin osoitettu varsinkaan kansanterveyden ja terveystalouden kasvustrategiassa tavoiteltujen hyötyjen kannalta. Vaikutukset yksilön asemaan ja terveydenhuollon toimijoihin vaikuttavat ongelmallisilta.

Ehdotuksella pyritään toteuttamaan alkuperäistä genomistrategiaa, jonka uudelleen arviointi on tekemättä. SLGY:n mielestä näinkin suurta genetiikan palveluiden järjestämiseen ja kansalaisten asemaan vaikuttavaa muutosta suunniteltaessa lähtökohtana pitäisi olla läpinäkyvästi perusteltu, ajantasainen ja yleisesti hyväksytty strategia, jonka pohjalta vasta lähdetäisiin laatimaan uutta lainsäädäntöä, jos sellaista edes välttämättä tarvitaan.

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen hallitus

Skarp Sini
Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry