

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**

#### LAUSUNTO LUONNOKSESTA KOSKIEN HALLITUKSEN ESITYSTÄ LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA

Ehdotetun genomilain tärkeänä tavoitteena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä. Nyt ehdotettu lakiluonnos mielestämme tukee näitä tavoitteita. Aiempien lakien pohjalta genomitietoa käsitellään jo nyt tietosuojasäädösten mukaisesti kuten muutakin terveystietoa, eikä sen suhteen tarvita enää lisäsäädöksiä genomilakiin. Lakiluonnoksessa ehdotetut toimintatavat vastaavat pääsääntöisesti hyväksi todettuja nykykäytäntöjä – joskin asettavat varsin tiukat raamit toiminnalle, kun huomioidaan, että maailma ympärillämme muuttuu kovaa vauhtia etenkin genetiikan alalla. Toisaalta, valmistelun alla on mm. uusi biopankkilaki, millä voi olla esitykseen vaikutus ja siksi lakikokonaisuuden hallitseminen voi olla alan tutkijoille ja toimijoille haastavaa. Lakiluonnoksessa pidämme tärkeänä, että kuluttajille suoraan markkinoitavat geenitestit saadaan lainsäädännön piiriin ja vaaditaan mm. asianmukaista neuvontaa näiden yhteydessä.

Lakiluonnoksessa säädettävän Genomikeskuksen tarkoituksena on olla riippumaton ja puolueeton asiantuntijaresurssi, joka vastaisi sekä terveydenhuollon, että tutkimuksen tarpeisiin. Tärkeää olisi varmistaa, että Suomessa voidaan jatkossakin tehdä genetiikan alalla paitsi laadukasta potilasdiagnostiikkaa myös tutkimustyötä, eikä rakennettaisi lakiin ainakaan esteitä niiden toteuttamiselle. Potilasdiagnostiikan ja tutkimustyön välisiä raja-aitoja tulisi itse asiassa madaltaa, kuten muualla maailmassa onkin tehty.

Lakiehdotus määrittelee, että Genomikeskuksen tehtävänä on toimia paitsi kansallisena asiantuntijana genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa – myös osallistua tehtäviensä toimialan mukaiseen kansainväliseen toimintaan. Tämä pitäisi tarkemmin määritellä myös tieteelliseen tutkimustoimintaan nähden. Miten jatkossa huomioidaan

linjaukset ja yhteistyö myös Euroopan ulkopuolelle? Genomikeskusta voitaisiin asiantuntevuutensa nojalla hyödyntää neuvovana viranomaisena myös kansainvälisessä tutkimuksessa.

Tutkimustyön uusimmista tuloksista ja uusien tautigeenien tunnistamisesta hyötyvät nimenomaan potilaat, erityisesti harvinaissairauspotilaat. Genomistrategian tavoitteenakin on, että Suomi olisi jatkossa kansainvälisesti houkutteleva tutkimusympäristö ja tärkeää onkin muistaa säilyttää laissa hyvät edellytykset tutkimuksen tekemiselle.

Genomikeskuksen onnistuneella toiminnalla voitaisiin mielestämme parantaa kansallista yhteistyötä ja ns. verkostomallin avulla voitaisiin tuoda yhteen genetiikan alan parhaimmat asiantuntijat mm. kaikista yliopistollisista sairaaloista. Uskomme, että tämä hyödyttäisi erityisesti terveydenhuoltoa, kun esimerkiksi tutkijoiden arvokas osaaminen saataisiin hyödynnettyä yhteiseksi hyväksi. Lakiehdotuksessa korostetaan kansallista yhteistyötä ns. verkostomallina, jossa asiantuntijat toimisivat asiantuntijatehtävissä oman työnsä ohella. On kuitenkin oleellista tiedostaa, että nämä asiantuntijatehtävät vaativat runsaasti paneutumista ja aikaa, eikä tätä ole mahdollista toteuttaa täysipainoisesti muun työn ohella. Lakiehdotus ei kuitenkaan ota kantaa resurssien riittävyyteen.

Hämmentävää on vain kolmen yliopistokaupungin osaamisalueiden esiin nostaminen (s. 65). Turku on lääketieteellisessä tutkimuksessa ja genomidiagnostiikassa maan toiseksi isoin toimija Helsingin jälkeen, joten vastaavat luettelot on mahdollista liittää myös Turun osalta. Tavoiteltava tilanne on kaiketi kuitenkin genomiosaamisen toteuttaminen maanlaajuisena yhteistyönä, jossa on toimipisteet eri yliopistosairaaloissa ja yliopistoissa.

Luonnostekstin vaatimus Genomikeskuksen virkahenkilöstön kotimaisten kielten taidosta voi potentiaalisesti aiheuttaa haasteita rekrytoinnissa (huomioiden suomalaisten genetiikan alan huippuasiantuntijoiden rajallinen määrä).

Genomikeskuksen perustaminen luo hyvän lähtökohdan jatkaa suunnitelmia kohti genomirekisteriä ja sitä valmistellessa tulee tietoturvariskit luonnollisesti huolellisesti huomioida. Kansallinen genomirekisteri mahdollistaisi genomitiedon keskitetyn keräämisen ja tämän tiedon hyödyntämisen esimerkiksi harvinaissairauspotilaiden diagnostiikan parantamiseksi. Tällä hetkellä geenitutkimuksia tehdään useissa eri laboratorioissa ympäri Suomea, eikä tietoja jaeta eri laboratorioiden kesken. Tämä johtaa siihen, että samanlaista tautia sairastavilla suomalaispotilailta on voitu todeta geenitutkimuksissa sama merkitykseltään epäselvä muutos, mutta koska eri potilaiden tietoja ei ole pystytty yhdistämään, ei näille potilaille ole saatu diagnoosia. Tietojen yhdistämisen avulla muutoksen merkitystä voitaisiin mahdollisesti päivittää geenivirheeksi, jolloin päästäisiin usean potilaan kohdalla diagnoosiin. Esimerkiksi syöpäalttiuksien kohdalla tällä voi olla ratkaiseva merkitys siinä, pääseekö potilas ennaltaehkäisevään seurantaan. Vaikka genomirekisterin perustamisesta ei vielä olekaan tehty päätöstä, voisi Genomikeskuksella joka tapauksessa olla merkittävä rooli kansallisen yhteistyön lisäämisessä harvinaissairauspotilaiden diagnostiikan parantamiseksi. Myös kansalliset ohjeistukset geenitutkimusten käytöstä ja laadusta luultavasti parantaisivat ja tasa-arvoistaisivat potilasdiagnoosia mm. farmakogenetiikan ja harvinaissairauksien saralla. Tutkijan työn sujuvuuden kannalta olisi tärkeää, että kaikki byrokratia voitaisiin hoitaa ns. yhden luukun

periaatteella. Tämä periaate puoltaisi myös Genomikeskuksen ja genomitietorekisterin perustamista, kun kyseessä on puhtaasti genomitietoon perustuva lääketieteellinen tutkimus. Genomikeskuksen suositukset yhtenäisten perusteltujen käytäntöjen aikaansaamiseksi voisivat olla hyvä asia myös tutkimustoiminnassa – tosin lakiesityksessä ei ole tästä määritelmää. Uusi viranomainen ei kuitenkaan saisi aiheuttaa kotimaiseen tai kansainväliseen tutkimukseen viivästyksiä, huomattavaa lisätyötä tai kustannuksia (vrt. toisilain hankala käytännön toteutuminen tutkijan näkökulmasta).

Alaikäisen geneettisistä tutkimuksista on nyt varsin tarkkaan säädetty lakiluonnoksessa ja käytännön potilastyössä tämä voi osoittautua haastavaksi. Erityisen vaikeaksi voi osoittautua säädös siitä, että alaikäisen puolesta suostumuksen korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamista varten antavat hänen huoltajansa yhdessä. Otetaan esimerkiksi tilanne, jossa lapsi on 50% riskissä sellaiseen geenivirheeseen, joka altistaa lapsuusiän syöpäsairauksille ja tehostetusta seurannasta on osoitettu olevan ennusteellista hyötyä geenivirheen kantajilla. Kyseessä olisi siis lakiluonnoksen mukainen korkeariskinen analyysi ja tuloksesta olisi välitöntä hyötyä lapsen terveydelle (kuten lakiluonnoksessa edellytetään). Lapsen edun mukaista olisi tarjota geenitutkimusta, vaikkei siihen käytännön syistä saataisi molempien vanhempien suostumusta ja jopa siinäkin tapauksessa, että toinen huoltajista vastustaisi tutkimusta. Myös luonnoksessa todetaan, että ”Mikäli huoltajat eivät pääse yhteisymmärrykseen, olisi asia ratkaistava lapsen edun mukaisesti.” Vaikuttaa siis siltä, ettei ole erityistä hyötyä kirjata lakitekstiin tarkempaa suostumusmenettelyä korkeariskisiin geenitutkimuksiin. Ne korkeariskiset tutkimukset, joita alaikäisen kohdalla harkittaisiin tehtäväksi, yleensä täyttävät joka tapauksessa ehdon hyödyistä lapselle. Terveystieteiden ammattihenkilöllä on myös osaamista tehdä kokonaisarvio perheen tilanteesta ja toiveista sekä tutkimuksen hyödyistä/haitoista, vaikkei kaikkea olisikaan kirjattu lakiin. Vaikka molempien huoltajien suostumus onkin ehdottaman suositeltavaa ja yleinen käytäntö, ehdotamme poistettavaksi lakitekstistä säädöksen molempien huoltajien suostumuksesta korkeariskiseen tutkimukseen.

Luonnostekstin sivulla 82 todetaan seuraavaa: ”Käsillä olevassa lakiehdotuksessa on kuitenkin katsottu, että korkeariskisissä geneettisissä analyyseissä, joihin genomilaajuiset analyytit kuuluvat, neuvontaa saisi antaa vain perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri.” Kuitenkin lakiluonnoksen sivulla 45 kuvataan tämänhetkinen nykykäytäntö, jossa genomilaajuisia tutkimuksia voidaan tilata missä tahansa yliopistosairaalan yksikössä. Äärimmäisen tärkeää on jatkossakin säilyttää mahdollisuus genomilaajuisten analyyseiden tilaamiseen kaikkien hyvin asiaan perehtyneiden lääkäreiden toimesta (esim. lastenneurologit, pediatri, perinnöllisyyslääketieteeseen erikoistuvat lääkärit, jne.). Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreiden resurssit eivät tule jatkossa riittämään kaikkien potilaiden kohdalla genomilaajuisten tutkimusten tilaamiseen. Näin ollen ehdotamme sivun 82 lauseen korjaamista, jottei se olisi harhaanjohtava. Geneettiset tutkimusmenetelmät kehittyvät kovaa vauhtia ja tärkeää on, ettei lakiluonnokseen kirjata sellaisia asioita, jotka voisivat jatkossa häiritä potilasdiagnoosin käytännön toteutumista.

Turun yliopisto

Våg Hans  
Turun yliopisto