

Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö
kirjaamo@stm.fi

STM086:00/2016, STM/4454/2016

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaista

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto koskien 8.6.2018 päivättyä hallituksen esitystä genomilaiksi. Ottamatta yksityiskohtaisemmin kantaa esityksen positiivisiin vaikutuksiin tieteelliseen tutkimukseen, kehittämis- ja innovaatiotoimintaan ja terveydenhuoltoon pyritään tässä lausunnossa kiinnittämään huomiota erityisesti esityksen ongelmiin terveydenhuollon potilaiden ja asiakkaiden sekä heidän oikeusturvansa kannalta.

1. Keskitetty genomirekisteri ja genomitiedon tallentamisvelvoite. Esityksessä ehdotetaan perustettavaksi keskitetty genomitietorekisteri, johon kaikki biopankki-toiminnassa, terveydenhuollossa, lääketieteellisessä tutkimuksessa ja yritystoiminnassa syntyvä genomitieto olisi pakollista tallentaa. Yksilön genomitietoa olisi mahdollista käyttää terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa esityksessä sekä toisiolaissa kuvatuilla tavoilla muihinkin kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen. Tietojen keräämiseen genomikeskukseen ja siellä tapahtuvaan jatkokäsittelyyn ei kysyttäisi suostumusta, vaan näytteen antaminen biopankkitutkimukseen, terveydenhuollossa tehtävään taudinmääritykseen, lääketieteelliseen tutkimukseen tai yritystoiminnassa tehtävään tutkimukseen johtaisi lakisääteisesti genomitiedon tallentamiseen genomikeskukseen. Tämän jälkeen yksilöllä olisi rajoitettu mahdollisuus vastustaa tietojensa käsittelyä ja luovutusta, mutta ei oikeutta tietojensa poistamiseen. Esityksellä halutaan rajoittaa ihmisten mahdollisuutta määrätä omien tietojensa keräämisestä ja käyttämisestä, rajoittaa ihmisten tietosuojaa sekä poiketa EU:n tietosuoja-asetuksen käyttösidonaisuuden periaatteesta sekä tietosuoja-asetuksen geneettisten tietojen käsittelykiellosta. Perusteeksi ilmoitetaan tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 2 kohdan g alakohdassa tarkoitettu tarpeellinen ja tärkeä kansanterveyteen, -talouteen ja tietoturvaan liittyvä yleinen etu. EU:n tietosuoja-asetuksen mukaan tietosuojaa koskevien rajoitusten on oltava ehdottoman välttämättömiä ja perusoikeuksien rajoittamisesta tulee pidättäytyä.

Terveydenhuollon asiakkaiden genomitiedon siirtäminen genomikeskukseen jatkokäsittelyä varten lain nojalla ilman suostumusta on Euroopan neuvoston Ovideon yleissopimuksen vastaista. Jos potilaan hoito edellyttää jonkin hänen geneettisen tietonsa selvittämistä, tämä on mahdollista potilaan suostumuksella ja hoitosuhteen perusteella. Tällöin geenitestin tulosta ja dataa ei saa käyttää muuta kuin hoidon edellyttämässä laajuudessa. Mikäli terveydenhoidon aikana saatu geneettinen tieto halutaan tallettaa genomikeskukseen, tämä edellyttää erillistä ja nimenomaista tietoon perustuvaa suostumusta potilaalta. Yleissopimus ei salli lainsäädännöllisten rajoitusten säätämistä sille, että kaiken geenitietojen käsittelyn on tapahduttavan rekisteröidyn tietoon perustuvan suostumuksen perusteella. Lausunnolla olevassa esityksessä kuitenkin ohitetaan suostumus kielto-oikeudella ja itsemääräämisoikeus yleisellä edulla.



Tietosuojastaan välittävien terveiden ihmisten olisi esityksen mukaan mahdollista välttää kaiken synnynnäisiä ominaisuuksiaan, sairastumisalttiuksiaan yms. koskevan geneettisen tiedon tallentamisesta genomikeskukseen ainoastaan kieltäytymällä antamasta näytetään genomitietoa tuottavaan biopankkitutkimukseen, lääketieteelliseen tutkimukseen ja yritystoimintaan. Geneettistä tutkimusta oman sairautensa syyn selvittämiseen välttämättä tarvitsevilla sairaalla ihmisellä ei esityksen mukaan olisi mitään mahdollisuutta estää tiedon tallentamista. Esitys syrjii sairaita ihmisiä, ja erityisesti niitä, joiden sairaus johtuu geneettisistä syistä ja joilla on siitä syystä kaikkein eniten aihetta pelätä genomitietokantaan tallennetun tiedon vuotamista tai muuta väärinkäyttöä. Käsittelyn kiello-oikeus ei poista heihin kohdistuvia riskejä, jotka liittyvät jo pelkkään tiedon tallentamiseen.

Sellaiselle väestöosalle, joka kykenee itse hankkimaan itselleen oman genomitietonsa jostain tämän lain tallentamisvelvoitteen ulkopuoliselta toimijalta, näyttäisi olevan omatietovarannon (16 §) kautta tarjolla mahdollisuus hyötyä genomikeskuksen palveluista yksityisyyden suojansa säilyttäen, eli heillä olisi muista poiketen oikeus täysimääräisesti päättää tietojensa käyttämisestä ja poistamisesta. Tämän suhde esityksessä useissa kohdin mainittuun yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun periaatteeseen jää jollain lailla avoimeksi.

Yleistä etua perustellaan mm. kansanterveyden ja -talouden paranemisella ja paremmalla tietoturvalla, mutta perustelut ovat kyseenalaisia. Esityksessä kuvatut hyödyt kansanterveydelle ja -taloudelle perustuvat olennaisesti täsmälääketieteeseen lupauksiin ja koko väestön perityn genomitiedon keräämisen hyödyllisyyteen kohdistuviin uskomuksiin, joiden toteutumisesta ei ole näyttöä ja jotka on kotimaisessa julkisessa keskustelussakin jo laajalti kyseenalaistettu. Merkittävän osan hyödyistä todetaan syntyvän genomikeskuksen toiminnoista, joilla ei ole mitään yhteyttä genomitietorekisterin perustamiseen tai sen väestökattavuuteen. Kyseenalaistettavissa on myös ajatus siitä, että yksilöiden tietoturvaa jotenkin parantaisi se, että genomitieto kerätään keskitettyyn tietokantaan ikuisesti säilytettäväksi vailla poistomahdollisuutta verrattuna siihen, että yksilöillä olisi todellinen mahdollisuus päättää tietojen säilytyksestä, käytöstä ja poistosta esimerkiksi EU:n tietosuoja-asetuksen suostumuksen periaatteiden mukaisesti.

Ihmisten tietosuojaan esitetyt rajoitukset eivät ole ehdottoman välttämättömiä esityksen tavoitteiden kannalta. Jos geneettisten tietojen siirtämiseen genomikeskukseen siellä tapahtuvaa lakiin perustuvaa jatkokäsittelyä varten kysyttäisiin suostumus, tavoitteet toteutuisivat edelleen, tietokannassa olevien henkilöiden määrä ainoastaan olisi jonkin verran vähäisempi. Genomitiedon asiallista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä edistävien ja terveydenhuollolle säästöjä tuottavien ohjeistuksien tuottaminen ja koulutuksen edistäminen olisi edelleen täysin mahdollista, vaikka käsittely perustuisi suostumukseen tai vaikkei keskitettyä tai edes hajautettua genomitietokantaa olisi ollenkaan. Kansallisen viitetietokannan luominen, yksilötason variaatitietokannan luominen ja tiedon luovutukset rekisterinpitäjiltä olisivat mahdollisia hajautetussakin tietokannassa ja käsittelyperusteesta riippumatta. Sairauksien genetiikan tieteellinen tutkimus, biopankkitutkimus, lääkekehitys ja genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa olisivat edelleen täysin mahdollisia. Genomilääketieteen kehittyminen ja lisääntyvä soveltaminen terveydenhuollossa ja DNA-sekvensoinnin yleistyminen ja halventuminen ja täsmälääketieteen muukin kehitys jatkuvat joka tapauksessa edelleen



eikä nimenomaan suomalaisten ihmisten perusoikeuksien rajoittaminen sitä varten ole todellisuudessa millään tavalla välttämätöntä.

2. Esityksessä kuvatut suojatoimet tai erityiset toimenpiteet rekisteröityjen etujen suojaamiseksi vaikuttavat puutteellisilta. Genomitieto sisältää erittäin arkaluontoista tietoa henkilön sairastumisalttiuksista, joka voi altistaa hänet stigmatisaatiolle ja syrjinnälle. Yli 2,5 miljoonalla suomalaisella on geneettisistä syistä keskimääräistä korkeampi riski sairastua johonkin. Todennäköisesti kymmenillä tuhansilla suomalaisilla on yhden geenin virheistä johtuvien vakavien sairauksien geenivirheitä, jotka voivat tarkoittaa heille suurta todennäköisyyttä sairastua tai jopa varmaa sairastumista myöhemmin sairauteen, johon ei välttämättä ole ennaltaehkäisyä tai hoitoa. Nämä tiedot varmastikin olisivat hyvin kiinnostavia esimerkiksi vakuutustoiminnassa tai työnantajien kannalta. Tämän huomioiden esityksessä on joitakin erikoiselta vaikuttavia yksityiskohtia:

Esityksen 25 § 2 momentissa yksilöiden variaatitiedot edellytetään pseudonymisoitavaksi vain silloin, kun niitä luovutetaan tieteelliseen tutkimukseen, mutta ei silloin, kun niitä luovutetaan kehittämis- ja innovaatiotoimintaan. Yrityksille ihmisten geneettiset tiedot siis voitaisiin ilmeisesti luovuttaa tunnisteellisina.

Esityksessä annetaan henkilölle oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen (26 §), mutta pykälän 4 momentin mukaan luovuttamista terveydenhuoltoon, tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan ei voisi kieltää, jos luovutuksen tarkoituksena on taata toiselle potilaalle kuuluvat oikeudet ja vapaudet. Ilmeisesti siis mitään luovutusta mihinkään tarkoitukseen ei olisi mahdollista kieltää, kunhan luovutuspyynnössä vain kerrotaan jossain päin maailmaa olevan jonkun yhden ainokaisenkaan toisen potilaan, jonka oikeuksien ja vapauksien takaamiseksi tietoja tarvitaan. Lähes missä tahansa tieteellisten tutkimuksen tai kehittämis- ja innovaatiotoiminnan hankkeessa lienee mahdollista vedota sen tarpeellisuuteen muiden potilaiden kannalta. Kielto-oikeutta ei siis tosiasiallisesti olisi.

Esityksen yleisperusteluissa kerrotaan lakiehdotuksessa kiellettävän kokonaan genomitietorekisterissä olevien tietojen käyttö työhön liittyvin perustein. Kuitenkin 31 § kieltää genomitiedon käyttämisen vain työkyvyn arvioinnissa ja selvittämisessä. Esimerkiksi työhyvinvointi, työkyvyn edistäminen, työhön soveltuvuuden arviointi jne. on jätetty kiellon ulkopuolelle. Lisäksi kiello on rajattu koskemaan vain genomikeskuksessa säilytettävää genomitietoa, eli jos genomitietoa hetkellisestikään on jossain genomikeskuksen ulkopuolella, esimerkiksi työnantajan itsensä sitä tuottaessa, sen käyttö työkyvyn arviointiin ja selvittämiseen ei olekaan kiellettyä. Genomitiedon käyttöä luotto- ja vakuutustoiminnassa koskeva kiello koskee samalla tavoin sekä vain genomikeskuksessa säilytettävää tietoa.

Syrjintä perimän perusteella kielletään (33 §) mutta on hieman epäselvää, onko siitä säädetty mitään rangaistusta ainakaan tässä lakiesityksessä. Rangaistussäännökset (44 §) on rajattu koskemaan vain säännösten vastaista tietojen käsittelyä, ilmoitusvelvollisuutta, paljastamista, luovuttamista tai siirtämistä, joilla vaarannetaan rekisteröidyn yksityisyyden suojaa tai hänen oikeuksiaan.

Rangaistussäännöksissä (44 §) genomilain säännösten rikkomisesta säädetään sakkorangaistus. Rikkomuksen laajuudella tai seurauksilla ei näytä olevan merkitystä. Jos joku lain vastaisesti vuotaisi genomikeskuksesta koko väestön genomitiedot ja niistä

johdetut sairastumisalttiustiedot esimerkiksi kotimaisille tai monikansallisille yrityksille tai netissä myytäväksi niin hän selviäisi siitä sakolla.

3. Eri yliopistollisissa sairaaloissa ja yliopistoissa tehtävä genetiikkaan liittyvä tutkimustyö. Tutkimusprojektit, tutkimushankkeet tai laajat tutkimusohjelmat ovat usein isoja kokonaisuuksia, joissa geenitutkimukset muodostavat projekteissa yhden osan, jota ei ole mahdollista irrottaa erilleen kokonaisuuden kärsimättä. Humaanigenetiikassa oleellista on osata yhdistää genomitieto fenotyyppiin, jonka tarkassa kuvaamisessa puolestaan tarvitaan kliinisen lääketieteen erityisosaamista ja resursseja (potilaan huolellinen kliininen tutkimus, usein kalliita kuvantamistutkimuksia, laboratorio-tutkimuksia yms.), jotka on tehty potilaan hoidosta vastaavan sairaalan/yo-sairaalan toimesta. Monissa tutkimusprojekteissa yhdistetään kliinisen lääketieteen ja kliinisen genetiikan tutkimustuloksia biolääketieteen sovellutuksiin hyödyntämällä solu- ja eläinmalleja, jolloin tarvitaan monien tutkimusryhmien ja eri tieteenalojen erityisosaamista, jota on eri yliopistoissa ja yliopistollisissa sairaaloissa. Monien tutkimusryhmien erityisosaaminen on syntynyt vuosikymmenten systemaattisen kehittämistyön tuloksena ja tieteellisesti korkeatasoisten projektien toteuttaminen on mahdollistuttava myös tulevaisuudessa Suomen eri yliopistoissa. Tutkijan/tutkimusryhmän oikeudet tutkimusprojekteja koskeviin tuloksiin ja näytteisiin pitää pystyä säilyttämään omassa organisaatiossa (yliopistollinen sairaala ja yliopisto) koskien aiempia, käynnissä olevia ja tulevia tutkimusprojekteja. Tutkimusdata on tuotettu ko. tutkijan/tutkimusryhmän erityisosaamiseen pohjautuen useimmiten kilpaillun ulkopuolisen tutkimusrahoituksen, oman yliopiston ja oman yliopistollisen sairaalan resurssien mahdollistamana. Tutkittava tai hänen huoltaja/edunvalvoja ovat antaneet tietoisensa vain kyseiseen tutkimukseen osallistumiseen. Datan ja näytteiden säilyttäminen on määritelty tutkimussuunnitelmassa ja rekisteriselosteessa; tutkimukselle on anottu puoltava lausunto alueellisessa eettisessä toimikunnassa. Toisilain vaikutukset tulee huomioida erityisen tarkoin, jotta esim. tutkijan/tutkimusryhmän tutkimusprojektit eivät vaarantuisi siten, että tutkijoiden keräämät kliiniset tiedot ja geenitutkimusten tulokset koottaisiinkin tutkijoiden tietämättä toisen tahon toimesta, jolloin seurauksena voisi pahimmillaan olla, että alun perin tutkimusdatan tuottaneen tutkimusryhmän tulokset julkaistaankin toisen tutkijaryhmän toimesta. Lopputuloksena olisi, että tutkimusidean, tutkimussuunnitelmat ja tutkimustulokset tuottanut ryhmä ei saisikaan tutkimustuloksiaan julkaistua, ja tutkimuksen julkaisutuotto menisi toiselle taholle ilman ko. taholle muodostuneita tutkimuskuluja ja tutkimukseen käytettyä aikaa ja erityisosaamista. Asia on ratkaistavissa viiden yliopistollisen sairaalan/yliopiston ja alueellisten eettisten työryhmien yhteistyöllä (mukaan lukien sopimukset kansallisista tai kansainvälisistä monikeskustutkimuksista), mutta edellä mainittujen mahdollisten tilanteiden osalta genomilakia tulisi tarkentaa.

Millä tahoilla on oikeus tuottaa genomidataa, keitä hyväksytään palveluntuottajiksi? Ei voida edellyttää, että vain akkreditoitunut, kaupalliset tutkimuslaboratoriot saavat oikeuden genomidatan tuottamiseen. Tutkimusprojektit tuottavat erittäin paljon genomitutkimustuloksia, jolloin tulokset mahdollistavat esim. aiemmin tuntemattomien geneettisten syiden löytymisen, genomitietoon pohjautuvan hoidon suunnittelun ja perinnöllisyysneuvonnan/sikiödiagnostiikan. Etenkin aiemmin tuntemattomien geneettisten syiden kohdalla, taudin syy jää tunnistamatta silloin, kun tehdään yksinomaan kaupallisten laboratorioiden tekemiä geenipaneelitutkimuksia tai eksomisekvensointia. Uusien tautigeenien patogeneisyyden varmistamisessa ja tautimekanismien selvittämisessä vaaditaan paljon erityisosaamista ja tutkimusresursseja sekä luottamuksellista



potilas-lääkärisuhdetta sekä kliinisen genetiikan erityisosaamista sisältäen potilaita ja perheitä lähellä olevat perinnöllisyyslääkärin konsultaatiopalvelut.

4. Biopankkinäkökulma. Yliopistosairaalamme yhteydessä toimivan biopankin näkökulmasta genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä olisi geneettistä tietoa koskevien tietokantojen luominen ja ylläpitäminen, asiantuntijuuden tarjoaminen ja tulevaisuuden lisäarvopalvelujen kehittäminen esimerkiksi tietojen ja aineistojen etsimiselle ja muodostamiselle, analysointipalveluille ja -alustoille ja tutkimusluvitukselle. Genomikeskuksen organisoituminen voisi tarjota myös mallin muun uudentyyppisen yksilöiden terveyteen liittyvän tiedon tallentamiseen ja käyttöön. Tämän tyyppistä dataa voisi olla esimerkiksi digitaalinen patologia tai muu kuvantamistieto, syöpäkasvainten geneettisten muutosten kartoitus, metabolomiikka ja epigenomitieto, joka voi osin olla terveydenhuollon toimintayksiköiden tuottamaa, biopankkien tuottamaa tai yksittäisten tutkimusprojektien tuottamaa (näyteanalyysitietoa, jonka biopankit edellyttävät tutkimushankkeiden palauttavan biopankkiin, mikä rikastuttaa edelleen biopankkien aineistoja ja mahdollistaa monipuolisten biologisen tiedon varantojen muodostumisen). Pelisäännöt niiden käytölle ja säilytykselle voitaisiin ainakin osin muodostaa genomikeskuksen esimerkin pohjalta, mikäli se osoittautuu käytännössä toimivaksi ratkaisuksi.

Anonyymiä tietoa sisältävä viitetietokanta hyödyttäisi huomattavasti kaikkea geneettistä tietoa hyödyntävää tutkimusta. Genomitietokannan ja genomikeskuksen kautta tutkijoilla olisi käytettävissään kotimainen ratkaisu tiedon tallentamiseen ja luvittamiseen sekä analyysiympäristö, josta tietoa ei saa kopioitua tai siirrettyä, mikä tietoturvan ohella on omiaan säilyttämään kansalaisten myönteistä suhtautumista.

5. Kansallisen genomikeskuksen rakenne ja sijainti? Lakiluonnoksessa tuodaan esille vertailua muiden maiden genomitutkimushankkeita koskeviin käytäntöihin mm. seuraavasti: "1. Ruotsissa kansallista *Genomic Medicine Sweden* hanketta rahoitetaan julkisin varoin, hankkeen toteutus perustuu kliinisen genomiikan tarpeisiin ja sen tavoitteena on pyrkiä turvaamaan yhdenvertainen hoito kaikkialla Ruotsissa. Strategiaa edistetään alueellisessa (lähinnä yliopistolliset keskussairaalat) yhteistyössä ja sen avulla rakennetaan kansallista resurssia ja infrastruktuuria. Hanketta johtaa Karoliininen Instituutti, joka tekee yhteistyötä yliopistollisten keskussairaalapiirien sekä maakuntien kanssa. 2. Sveitsissä tavoitteena on luoda uusi kansallinen infrastruktuuri kliinisen tiedon (ml. genomitiedon) jakamista varten yliopistollisten sairaaloiden, tutkimuslaitosten ja muiden organisaatioiden välillä ja luoda paikallisia tietoturvallisia tutkimusympäristöjä. Verkostossa syntyvää genomitietoa tallennetaan alueellisiin kliinisen bioinformatiikan osaamiskeskuksiin, joilla on liityntä verkostoon osallistuviin tutkimussairaaloihin ja yliopistoihin. Verkoston datakoordinaatiokeskus tukee ja koordinoi kyseisiä osaamiskeskuksia muodostaen valtiollisen tutkimusinfrastruktuurin. 3. Iso-Britanniassa *Genomics England* toimii tiiviissä yhteistyössä NHS:n ja yliopistojen kanssa. Tavoitteena on perinnöllisten sairauksien nopea diagnosointi integroimalla genomitieto kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi tavoitellaan eettisen ja läpinäkyvän suostumukseen pohjautuvan ohjelman luomista, tutkimuksen edistämistä sekä alan teollisuuden käynnistämistä. Korkea tietosuoja ja -turva sekä kansallinen intressi ovat 100 000 Genomes -projektin toteutuksen ytimessä. Englannissa toteutetaan parhaillaan genetiikan laborioudistusta, jonka yhteydessä muodostetaan 4 - 8 keskuslaboratoriota, joissa tehdään genomisia tutkimuksia. Kliinisellä puolella on 13 genomilääketieteen keskusta".



Edellä esitettyihin muiden Euroopan maiden käytäntöihin peilaten myös Suomessa maan eri puolille sijoittuva genomitutkimukseen liittyvä asiantuntijuus ja resurssit tulee hyödyntää mahdollisimman tehokkaasti koko väestön hyväksi. Suomen alueelliset näkökulmat huomioiden lakiluonnoksessa esitettyä yhteen paikkaan sijoitettavaa genomikeskusta parempi vaihtoehto olisi kansallinen genomikeskus viiden yliopistollisen sairaalan ja yliopiston asiantuntijoiden muodostamana osaamisverkostona, jossa olisi viisi alueellista genomikeskusta ja yksi kansallinen koordinoiva genomikeskus, jonka yhteydessä olisi kansallinen genomikeskusarkisto (vrt. Kansallinen syöpäkeskus, FICAN = viisi alueellista syöpäkeskusta ja koordinaatioyksikkö). Kansallisen koordinoivan keskuksen viranomaistehtäviin sisältyisivät suositukset, valvonta, lausunnot sekä tietyt keskitettävät erityispalvelut mukaan lukien kansallinen geneettisten tutkimusten eettinen työryhmä sisältäen kliinisen genetiikan asiantuntijan lisäksi lääketieteen etiikan ja juridiikan asiantuntijat erityisen haasteellisia tilanteita varten (koskien esim. erityistä pohdintaa vaativia geenitutkimuksissa esille tulevia sattumalöydöksiä yms.). Tällaisia työryhmiä on mm. Hollannissa, jossa on todettu niiden todella tärkeä merkitys geenitutkimusten tulosten merkityksen, informoinnin ja tutkittavan tai hänen perheenjäsenen oikeusturvan kannalta.

6. Muita huomioita. Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytyksiä käsittelevän luvun lainkohtien kerrotaan vastaavan biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevaa lisäpöytäkirjaa. Esityksen yksityiskohtaisissa perusteluissa ilmoitetaan, että luku ei koskisi tutkimustarkoituksessa tai biopankkitoiminnassa suoritettavia geneettisiä tutkimuksia eikä farmakogeneettisiä tutkimuksia, mutta lisäpöytäkirjan mukaan nämäkin sisältyvät siihen, jos tulevaa terveyttä ennustetaan. Esityksen 2 § ja 3 § geenitestin määritelmä lisäksi antavat ymmärtää, että luvun lainkohdilla tarkoitettaisiin vain yhden tai muutaman geenin kattavia laboratoriotutkimuksia, jolloin säädökset eivät ollenkaan koskisi esimerkiksi kaikki geenit yhdellä tutkimuksella kattavia genomilaajuisia tutkimuksia. Toisaalta luvun pykälissä puhutaan geneettisistä tutkimuksista, kuten kuuluukin, koska olisi absurdia säädellä vain suppeita tutkimuksia mutta jättää vielä enemmän sääntelyä tarvitsevat laajat tutkimukset sääntelyn ulkopuolelle. Näiltä osin täsmennykset ja yhteensopivuustarkastelu lisäpöytäkirjan kanssa voisivat olla tarpeellisia.

3 § 1) kohdassa genomitiedon määritelmässä voi ehkä jäädä avoimeksi, kuinka pientä osaa perimästä kuvaava tietoa katsotaan genomitiedoksi, eli ovatko esimerkiksi yksittäisen emäksen muutoksetkin sitä ja koskeeko tallentamisvelvoite genomikeskukseen niinkin vähäistä tietoa.

3 § Samoin kuin biopankkilain ehdotetussa uudistuksessa, toisilakiin liittyvä erottelu tieteelliseen tutkimukseen ja kehitys- ja innovaatio toimintaan aiheuttaa haasteita siinä, mihin raja näiden kahden välillä vedetään.

6 § perustelut: esityksen mukaan genomikeskus valvoo sinne toimitetun tiedon laatua ja formaattia, mikä voi johtaa haasteisiin genomitiedon monista lähteistä johtuen, vaikka tavoite yhdenmukaisista tietomuodoista ja metatiedoista onkin periaatteessa kannatettava.

Lakiesityksessä sekä genomikeskukselle että Kansaneläkelaitokselle on kaavailtu paljon vastuuta, joten oikea resursointi on syytä turvata. Samoin resursointimielessä tulee huomioida myös muut tahot (esim. biopankit ja terveydenhuollon toimintayksiköt, jotka tosiasiallisesti ovat ne tahot, joita sekundäärilöydöksen tietojen palauttaminen kansalaisille koskee); pelkkä genomikeskuksen antama neuvonta ja ohjaus eivät riitä.

7 § 3 momentin mukaan genomikeskuksen johtaja ratkaisisi genomikeskuksessa ratkaistavat asiat, joista ei ole erikseen säädetty, eli hänellä olisi erittäin suuri valta genomikeskuksen terveydenhuoltoa sivuavien tehtävien suhteen. Johtajan tulisi siksi olla lääketieteen lisensoitu, muiden tieteenalojen edustajilla, kuten bioinformatikoilla ja biologeilla ei voi olla soveltuvaa pätevyyttä potilaan asemaan tai terveydenhuollon toimintaan vaikuttavien päätösten tekemiseen. Edellytyksenä pitäisi lisäksi olla lääketieteellisen genetiikan substanssiosaaminen ja käytännön osaaminen ja mm. etiikan asiantuntemus.

Ohjausryhmässä (8 §) olisi oltava kunkin yliopistosairaalan edustaja. Ohjausryhmässä yhtenä intressiryhmänä biopankkien, yo-sairaaloiden, yliopistojen ja muiden lääketieteellisen tutkimuksen toimijoiden ohella voisi olla myös potilasnäkökulma.

Genomikeskuksen, Kelan, toisiolupaviranomaisen, terveydenhuollon toimintayksiköiden ja biopankkien rooleja, vastuuta, rekisterinpitäjyyttä ja luovutuksista päättämistä + tallentamista tulisi selventää, esim. 14 § perusteluosassa.

12 § herää kysymys, mitä genomitiedon elinkaarella tarkoitetaan.

Rekisterinpitäjän ja aiemman tietoisuuden suostumuksen mukaisten käyttötarkoitusten muuttuminen kesken tutkimuksen voi aiheuttaa hämmennystä.

15 § 4 momentissa mainitun siirtymäajan tallentamiselle pitäisi olla riittävän pitkä, vähintään 5 vuotta.

19 § genomitiedon säilytysajassa kannattaisi pohtia, onko rinnastus perinnöllisyyslääketieteen asiakirjoihin pysyvässä säilytyksessä perusteena yhteensopiva EU-lainsäädännön ja kansainvälisten sopimusten kanssa. Lisäksi kannattaisi huomioida, että pysyvässä säilytyksessä periaatteessa tarkoittaisi genomitietokannan vaatiman säilytystilan ja sen maksajille aiheuttamien kustannusten loputonta kasvua, jota säilytystilan halpeneminen toisaalta voi kompensoida.

20 § 2 momentin rajoitus, jonka mukaan genomitietoja saa käyttää vain siinä tarkoituksessa mihin ne on saatu, vaikuttaa tarpeelliselta ja hyödylliseltä, mutta sen todellisen merkityksen arvioimiseksi tarvittaisiin selvennystä sen suhteen, millä tavalla tässä tai muussa laissa oikeastaan säädetään tai on tarkoitus säätää poikkeuksista tähän periaatteeseen.

Genomitiedon luovuttamiskiellon kerrotaan voivan olla mahdollista kohdentaa joko yksittäiseen luovutustapahtumaan tai luovuttamiseen kokonaisuudessaan (26 § 1 momentti). Koska vaihtoehtoja on vain nämä kaksi, jää epäselväksi, voisiko henkilö esimerkiksi sallia luovuttamisen omaan terveydenhoitoonsa pysyvästi ja kieltää luovuttamisen muihin tarkoituksiin tapauskohtaisesti, mikä voisi olla toivottavaa.

Genomitiedon käsittelyä koskevan kiellon antamisen (27 §) voimassaoloaikaa tai peruuttamismahdollisuutta ei mainita, vaikka peruuttamismahdollisuuden tietysti täytyisi olla olemassa, jotta todellinen mahdollisuus käsittelykiellon antamiseen olisi olemassa. Oikeus tiedon poistamiseen olisi hyvä myös lisäksi olla, jos mahdollisuus siihen olisi kansallisessa lainsäädännössä mahdollista antaa.

34 § 2 momentti vaikuttaa hieman ylimääräiseltä, koska sama asia sisältynee 1 ja 3 momenteissa mainittuihin vaatimuksiin.

37 § yksityiskohtaisissa perusteluissa kirjattu suositus, että tulosten tai biologisen materiaalin jatkokäytöstä, kuten biopankkitutkimuksesta tai genomikeskukseen tallentamisesta, ei saisi antaa tietoa samassa yhteydessä kuin itse tutkimusta koskevaa tietoa, vaikuttaa interventioon vaadittavan tietoisuuden suostumuksen toteutumisen kannalta vähintäänkin ongelmalliselta.

Alaikäisten geneettisiä tutkimuksia koskien esityksessä halutaan poiketa (39 § 2 momentti) yleisesti hyväksytystä periaatteesta, jonka mukaan lapsille voidaan tehdä geneettisiä tutkimuksia vain silloin, kun niistä on heille välitöntä hyötyä. Jos 2 momentilla haetaan sitä, että lapsille voitaisiin jo lapsuusiällä tehdä automaattiseen tietojenkäsittelyyn perustuvaa geneettistä profilointia tulevan terveyden eli aikuisiän sairauksien ennakoimiseksi ja elämäntapoihin puuttumiseksi, niin tämä vaatisi tarkempaa juridista, yhteiskunnallista ja eettistä keskustelua.

Lisäksi 39 § 5 momentissa halutaan 15 vuotta täyttäneelle antaa mahdollisuus minkä tahansa geenitestin tai genomitutkimuksen teettämiseen vanhempiensa tahdosta riippumatta, siis myös aikuisiällä vääjäämättä kuolemaan johtavien geneettisten sairauksien ennustavaan testaukseen. 15-vuotiaat eivät missään tapauksessa ole kypsiä tekemään päätöksiä sellaisen tiedon hankkimisesta eivätkä sellaista tietoa vastaanottamaan.

7. Yhteenvedo. Edellä esitetyn perusteella toteamme, että hallituksen muuten ansiokkaaseen esitykseen genomilaksi sisältyy toimenpiteitä, joiden seurauksena olisi yksilöiden perusoikeuksien huomattava kaventaminen. Tämä erittäin merkittävä näkökohta sekä edellä esitetyt muut ongelmat huomioon ottaen toivoisimme ylimmiltä laillisuusvalvojilta ja tietosuojavaltuutetulta sekä suurelta yleisöltä huolellista perehtymistä ja myös julkista keskustelua liittyen esityksen juridisiin perusteisiin sekä siihen, missä määrin esityksen tavoitteet ovat realistisia ja keinot oikeasuhtaisia ja demokraattisessa yhteiskunnassa hyväksyttäviä tavoitteisiin nähden.

Nyt valmisteilla oleva genomilaki on yksi merkittävimmistä yksilön oikeuksia ja tietoturvaa määrittävistä laeista ja siten sen valmistelussa tulisi erittäin tarkasti huomioida sekä juridiset että eettiset näkökohdat, joissa tarvitaan eri alojen erityisasiantuntijoiden osaamista, mutta myös kansalaismielipiteiden huomioimista siten, että genomilakiluonnoksen sisällöstä olisi laajasti ja avoimesti informoitu kansalaisia ja mahdollistettu julkinen keskustelu, ja näille olisi tärkeää varata riittävästi aikaa.

Genomikeskuksen rakennetta ja sijoittelua koskien olisi erittäin tärkeää vielä pohtia huolellisesti alueellisia näkökulmia ja tasa-arvoista palvelujen saatavuutta Suomessa sekä korkeatasoista genetiikkaan liittyvää tutkimusta Suomen viidessä yliopistollisessa sairaalassa ja yliopistojen lääketieteellisissä tiedekunnissa. Edellä mainitut näkökulmat tulisivat parhaiten toteutumaan kansallisessa genomikeskuksessa, joka muodostuisi viiden yliopistollisen sairaalan ja yliopiston osaamisverkostona, jossa olisi viisi alueellista genomikeskusta ja yksi kansallinen koordinoiva genomikeskus, jonka yhteydessä olisi kansallinen genomikeskusarkisto (vrt. Kansallinen syöpäkeskus, FICAN = viisi alueellista syöpäkeskusta ja koordinaatioyksikkö).

Oulussa 28.6.2018



Juha Korpelainen
Vs. johtajaylilääkäri