

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**

Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin ja Itä-Suomen yliopiston yhteinen lausunto luonnoksesta 18.10.2021 laista Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. Diaarinumero VN/24821/2021, säädösvalmisteluhankkeen tunniste STM071:00/2018

Nykyisin hyödynnetään varsin rajallisesti olemassa olevaa tieteellisiin tutkimuksiin perustuvaa tietoa genomidatan vaikutuksesta yksilölliseen terveyteen. Genomikeskus ja genomilaki tuovatkin mahdollisuuden selkeään kehitysaskeliseen kohti yksilöllistettyä lääketiedettä.

Genomitutkimus on yhä kehittyvä tieteenala. Genomitieto on määritelty yhdeksi menestyksen mahdollistajaksi Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiassa. Genomikeskuksen perustaminen on myös osa pääministeri hallitusohjelmaa. Genomilakia on valmisteltu jo vuosia, joten on tärkeää, että asiassa päästään eteenpäin kansallisten tavoitteiden mukaisesti. Lain jakaminen kahteen osaan on perusteltua ja kannatettavaa, koska näin varmistetaan, että genomikeskuksen perustaminen etenee, ja se voi aloittaa toimintansa. Jos genomikeskusta ei perusteta lähitulevaisuudessa, se heikentää tutkimuspohjaisen tiedon hyödyntämistä kansallisen terveydenhuollon kehittämisessä

Genomikeskuksen toimintakuvausta (ja lakiesitystä) tulee kehittää yhteistyössä tulevien sidosryhmien kanssa. Näin voidaan välttää päällekkäiset rakenteet ja toiminnot. Vaikka tässä vaiheessa ei vielä säädetä genomitiedon keräämisestä eikä hallinnasta, olisi valmistelussa tulee varmistettava, ettei olemassa olevien ja toimivien rakenteiden, kuten biopankkien, toimintaedellytyksiä heikennetä. On turvattava, että biopankkien tutkimusprojektien kautta rikastuvat aineistot voidaan hyödyntää täysimittaisesti terveyden edistämiseen tähtäävään tutkimukseen. Biopankkitoimintaa ollaan nivomassa osaksi terveydenhoidon toimintaa. Siksi genomilaissa olisi huomioitava ja turvattava tämä biopankkitoiminnan kehitys ja kansalaisten

odotukset biopankeilta - näytteiden turvallisesta ja laadukkaasta käytöstä sekä hyödyntämisestä. Genomirekisterin ei tulisi estää tätä kehitystä. On huolehdittava, että biopankeilla tulee olla välitön oikeus genomidataansa ja mahdollistaa biopankin aineistoja rikastuttava toiminta.

Genomilaki on siis tärkeä, koska se mahdollistaa genomikeskuksen perustamisen ja määrittää, milloin terveydenhuollossa voidaan suorittaa geneettinen analysointi potilaan hyväksi. Laki turvaa genomikeskuksen käynnistämisen, ja tästä on varmasti hyötyä jatkovalmistelussa, jossa määritetään tarkemmin geneettisten aineistojen keräämistä, käsittelyä ja käyttöä.

Genomilaissa tulisi määrittää tapa, jolla turvataan kansainvälisiin genomitutkimuksiin osallistuminen ja tutkimustulosten hyödyntäminen kansalaisten terveyden edistämiseksi. Siksi genomikeskuksen johtajalla on oltava vankkaa tutkimustausta, mutta myös ymmärrys terveydenhuollon toiminnasta ja rakenteista. Luonnollisesti genomikeskuksella on oltava riittävä resursointi ja genomikeskuksen johtajan rooli tulee määrittää tarkasti, ja johtaja on valittava avoimella ja julkisella haulla alan asiantuntemukseen perustuen.

### Lainsäädäntökokonaisuus

Genomilaki liittyy olennaisesti toisiolakiin sekä tulevaan uudistettuun biopankkilakiin. On huolehdittava siitä, että terveystutkimuksen edellytykset turvataan. Lakikokonaisuuden olisi oltava selkeä ja sen olisi mahdollistettava tutkimuksen teko samoin edellytyksin kuin muualla EU-alueella. Genomikeskuksen tulee tukea sekä genomitiedon hyödyntämistä edistävää tutkimusta, että tutkimusta, joka soveltaa genomitietoa käytäntöön – kansalaisen terveyden edistämiseen.

Lakiehdotuksessa kuvataan genomikeskukselle verkostomallia. Tämän ekosysteemin osina biopankeilla on jo rakennettua osaamista laadukkaiden näytteiden keräämisestä ja käsittelemisestä. Niiden toiminnassa syntyy dataa, jota voidaan käyttää terveydenhuollon työkalujen kehittämiseen tutkimuksen osana. Biopankeilla on lisäksi osaamista genomidatan luovuttamiseen ja yhdistämiseen liittyen. Ekosysteeminäkökulma on siten kannatettava sekä genomilain jatkovalmistelussa että biopankkilakia uudistaessa. Terveysalan kasvustrategiaan liittyviltä laeilta odotetaan selkeitä toimintakuvauksia sekä genomikeskukselle, biopankeille että muille ekosysteemin toimijoille. Tutkimusprosessin mahdollistaminen on ensiarvoisen tärkeää niin tutkimuksen kuin myös terveydenhuollon kannalta.

### Genomitiedon käyttäminen tutkimuksessa

Genomitiedon käyttö terveydenhuollossa on jo monin osin rutiinia. Jotta Suomen terveystalouden kasvustrategia toteutuisi, olisi tutkimusmahdollisuuksia parannettava, jotta olisi mahdollista kehittää esimerkiksi päätöksentekoa auttavia työkaluja uusista hoidoista päätettäessä. Tämä edellyttää, etteivät tutkimusta koskevat säännöt entisestäänkin kiristy eikä nykyisten tutkimusta tukevien rakenteiden toiminta häiriinny. Suomi ei voi eristäytyä, vaan on turvattava kansainväliset tutkimusyhteistyömahdollisuudet, eli välttää kansainvälisistä käytännöistä poikkeavia rajoituksia erityisesti tietojenkäsittelyyn liittyen, ja keskittyä mahdollistamaan tutkimusta vastuullisesti ja laadukkaasti.

Tutkimusympäristöjä- ja toimintaa tukevia rakenteita kehitettäessä tulee ottaa huomioon, että niissä on voitava sujuvasti käsitellä hyvin monen tyyppistä tietoa erilaisissa tiedostomuodoissa, kuten

erilaista geneettistä tietoa, eri laitteilla tuotettuja kuvantamistuloksia, sydänfilmiä, vektorigrafiikkaa, videoita, äänitallenteita, tekstiä ja niin edelleen. Lisäksi käyttöympäristöön on voitava tuoda tietoja sote-rekisterien ulkopuolelta, esimerkiksi tutkittavilta kerättyä elämäntapatietoa, syke- ja muiden sensoreiden kautta saatua tietoa tai ruokavaliosta ja kulutustottumuksista kertovaa kanta-asiakasrekisteritietoa.

Genomitiedon jatkuvasti lisääntyessä on toivottavaa, että Suomessa turvataan laadukas, tietoturvallinen ja monipuolisen tiedonhyödyntämisen mahdollistava genomitiedon säilytys. Tässä genomikeskuksella olisi luonnollinen rooli.

Tutkimuksenteon kannalta on hyvä, että genomitieto ja variaatitieto ovat palautettavissa yksilötasolle. Perustettavan genomikeskuksen tulisi yhdessä muiden toimijoiden kanssa rakentaa järjestelmä, jolla yksilölle hyvinkin tärkeä tieto voidaan palauttaa.

Tutkijoiden kannalta on tärkeää paitsi saatavan tiedon laatu, myös palvelujen käytön kustannukset. Ne eivät saa muodostaa estettä tutkimuksen teolle eikä varsinkaan asettaa tutkijoita eriarvoiseen asemaan genomitiedon hyödyntämisessä. Kaikkien maksujen on siis oltava kohtuullisia. Tämä tarkoittaa, että ainakaan alkuvaiheessa toiminta ei voi kattaa kustannuksia.

Genomitietojen lisäksi arkaluonteista tietoa löytyy sosiaali- ja terveystieteen muista tiedoista, liittyen esimerkiksi sosiaalitukiin, päihdehuoltoon, huostaanottoihin tai psykiatriin sairauksiin. Minkään näiden tietojen sairauksiin liittyviä riskejä ei voida tarkkaan ennustaa. Tiedot muodostava yksilöiviä kokonaisuuksia. Kaikkien yksilöihin liitettävissä olevien tietojen käsittelyssä tulee huomioida todelliset tunnistettavissa olevan tiedon käsittelyyn liittyvät riskit, mutta myös käsittelyn tarpeellisuus ja hyödyt. Genomitieto ei näiltä osin poikkea muusta yksilöön liitettävästä arkaluonteisesta tiedosta.

Genomikeskuksen rooli genomitiedon koulutuksessa: Genomikeskuksen tulisi huolehtia asiantuntijaverkoston avulla maanlaajuisesta koulutuksesta sekä genomitiedon välittämisestä koululaitokseen.

Lisäksi Genomikeskuksen tulee olla mukana asiantuntijana myös arvioimassa ja suunnittelemassa asukkaan oman genomitietonsa hallintaa (genomitiedon käyttöä). Suomalaisilla tulee olla oikeus saada tietoa siitä, mihin heidän tietojaan käytetään ja kenelle niitä luovutetaan.

## Toimenpide-ehdotuksia

1. Genomilain tulisi turvata luotettava ja laadukas genomitiedon tuottaminen ja hyödyntäminen terveyden edistämiseksi. Sen tulisi pystyä estämään genomitiedon väärinkäyttö rahastuskeinona.
2. Genomikeskuksen toiminnan määrittelyssä on tehtävä yhteistyötä kaikkien sidosryhmien kanssa. Toiminnan on myös turvattava Suomen asukkaiden tasapuolisuus kaikella tapaa, niin taloudellisesti kuin maantieteellisesti.

3. Genomikeskuksen olisi hyvä kyetä osallistumaan aktiivisesti kansalaiskeskusteluun ja kyetä ohjaamaan sitä asiaperusteisesti. Koulutukseen voi lukea kuuluvaksi myös geneettisen neuvonnan yksilötasolla. Genomikeskuksen rooli tässä tulee huolehtia, esim. asiantuntijakoulutuksella.
4. Keskitetty kansallinen genomitietorekisteri on haasteellinen, koska siihen liittyy monia riskejä ja epävarmuuksia, eikä se ehkä ole genomitietojen hyödyntämisen kannalta välttämätön.
5. Variantti- ja viitetietokannat on hyvä luoda yhteistyössä muiden toimijoiden kanssa, jotta rajallinen asiantuntijaresurssi voidaan varmasti hyödyntää. Tässä esimerkiksi yliopistojen bioinformatiikkayksiköt voisivat olla kumppaneina.
6. Genomikeskuksen tehtävät on määritettävä tarkasti, ja varmistettava tehtäviin riittävä resurssointi. Genomikeskuksen toiminnan käynnistämiseksi on myös riittävästi resursseja. Tarvittavaa resurssointia arvioitaessa on tehtävä yhteistyötä sidosryhmien kanssa.
7. Genomitiedon käyttöä ei tule rajoittaa, silloin kun se on toiminnan kannalta tarpeen esimerkiksi terveydenhuollossa tai biopankeissa.
8. Mikäli genomikeskukseen tallennetaan genomitietoa, tulee tallennetun tiedon olla ajantasaisten laatuvaatimusten mukaista. Genomikeskuksella tulee tällöin olla mahdollisuus määrittää laatuvaatimukset talletettavalle tiedolle. Tiedon omistajan, kuten yksilön tai biopankin, tulee voida hyötyä genomikeskuksen laatutyöstä.
9. Genomikeskuksen tulee omalla asiantuntemuksellaan tukea tietolupaviranomaista, biopankkeja ja muita sidosryhmiä.
10. Genomi- ja muun tiedon käyttö toisen potilaan hoidossa mahdollistetaan, ellei se jo nykyisten säädösten nojalla ole selvästi sallittua. Genomikeskus voi laatia suosituksia ja ohjeita esimerkiksi genomitiedon tehokkaasta hyödyntämisestä ja tietojen kommunikoinnista potilaille.
11. Laissa on määriteltävä riittävän monivuotiset siirtymäajat tai mahdollistettava lain voimaantulosta säättäminen valtioneuvoston asetuksella. Laki voidaan saattaa voimaan vasta kun rakenteet ovat riittävän valmiit mahdollistaen nykyisen toiminnan jatkuminen vähintään nykyisellä tasolla ja tehokkuusasteella.
12. Genomilain toteutumiselle ja genomikeskuksen toiminnan käynnistämiseksi ja toiminnalle on varattava riittävästi resursseja. Tarvittavaa resurssointia arvioitaessa on tehtävä yhteistyötä sidosryhmien kanssa.
13. Genomitiedon hyödyntäminen tekoälyn avulla on mahdollistettava.
14. On täsmennettävä, että lakiesitys koskee ihmisen genomitietoa. On otettava kantaa myös mikrobiomin tutkimiseen.

#### Yhteenveto:

Genomikeskuksen perustaminen on tarpeellista. Sen on turvattava ihmisten yhdenvertainen kohtelu, genomitiedon eettinen ja tutkittuun tietoon perustuva käyttö, terveydenhuollon kehittäminen geneettisen tiedon avulla, sekä biopankki- ja tutkimustoiminnan edistäminen. Tällä hetkellä genomitiedon hyödyntäminen on hyvin riippuvainen asuinalueesta, yksittäisten

erikoisalojen käytännöistä tai jopa yksittäisten terveydenhoidon yksiköiden tietotaidosta ja kiinnostuksesta.

Genomitietoon suhtautuminen vaihtelee terveydenhuollon ammattilaistenkin kesken. Siksi on huolehdittava keskitetysti, että terveydenhuollon käyttöön ei tule geneettisiä analyyseja ennenaikaisesti tai puutteellisen kliinisen evidenssin perusteella mutta toisaalta että terveyden kannalta olennaiseksi katsottu geneettinen testi ei jää ottamatta käyttöön eikä sen käyttöönotto viivästy. Ala kehittyy vauhdilla ja siksi Genomikeskuksen perustamisesta ei tule viivyttää. Genomikeskus ”ekosysteeminä” toisi/kokoaisi alalle resursseja, joilla voitaisiin tehokkaasti tukea eri terveydenhuollon aloja genomitiedon käyttöönotossa paitsi yksilön terveyden edistämässä, myös genomitiedon käytön hyödyntämisessä terveystutkimuksissa. Lisäksi genomikeskuksen olisi osallistuttava yhdessä tutkijoiden ja biopankkien kanssa yhä akuutimman haasteen ratkaisun löytämiseksi en, eli terveyden kannalta olennaisen tutkimustiedon palauttamiseen tutkittaville.

Mannermaa Arto  
Itä-Suomen yliopisto - Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri