

STM/071:00/2018  
STM/2688/2018

kirjaamo@stm.fi

## HALLITUKSEN ESITYS EDUSKUNNALLE LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA GENOMITIETOJEN KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ

Sosiaali- ja terveysministeriö pyytää Pohjois-Pohjoismaan sairaanhoitopiiriltä lausuntoa hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä. Sairaanhoitopiirin asiantuntijat ovat perehtyneet lakiesityksen sisältöön ja sen vaikutuksiin sairaanhoitopiirille ja potilaiden asemaan. Asiantuntijoiden muodostamaan näkemykseen perustuen Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri pyytää kunnioittaen saada ilmoittaa lausuntonaan kohteliaimmin seuraavaa:

Vastustamme lakiesitystä tässä muodossaan, joskin lain sisältöön ja Genomikeskuksen tehtäviin liittyvien muutosten jälkeen se voisi olla varauksin kannatettavissa.

Erityisesti tietojen siirtämisen Genomikeskukseen tulisi perustua nimenomaisesti kysytyyn suostumukseen, tietojen käsittelyn vastustamisen ja poistamisen tulisi olla kiistatta mahdollista, ja Genomikeskuksen viranomaistehtäviä olisi rajoitettava. Jos muutokset eivät ole mahdollisia, hanke ja sen taustalla olevat lähtökohdat olisi syytä arvioida kriittisesti uudelleen.

Kansantaloudelle ja -terveydelle koituvista hyödyistä ei esitetä konkreettista arviota vaan viitataan etäiseen tulevaisuuteen. Täsmentämättä on myös, mitä kustannuksia täsmälääketieteen tavoitteet täyttävän genomitietorekisterin kerääminen terveydenhuollosta Genomikeskuksen ohjeistamana esimerkiksi sairaanhoitopiireille aiheuttaisi.

### Yksityiskohtaiset perustelut:

Kyseessä on nyt toinen kerta, kun Suomen valtio pyrkii genetiikkaa koskevalla lainsäädännöllä edistämään kansanterveydellisiä ja yhteiskunnallisia tavoitteita. Edellinen kerta oli pakkosterilisaatiolain säätäminen 1935. Genetiikkaa koskevan lain tavoitteiden ja keinojen on tärkeää olla yleisesti hyväksyttäviä, perusteltuja ja läpinäkyviä.

Yksi lain keskeisistä taustatavoitteista on toteuttaa yksilöllistetyn lääketieteen eli täsmälääketieteen periaatteet. Yksilöllistetyn lääketieteellä tässä tarkoitetaan erityisesti sitä, että lääketieteellinen hoito ja ennaltaehkäisy suunniteltaisiin tai sairastumisen riski määriteltäisiin perityn perimän muutoksiin perustuen. Uskotaan siis, että jokaisella on perimässään jotain terveyden kannalta tärkeää ja vaikka sellaista ei juuri nyt tunnistettaisikaan, niin täsmälääketieteen tutkimus myöhemmin sellaisia löytäisi. Sitä varten kaikki geneettinen ja muu tieto ihmisistä täytyy pystyä keräämään, yhdistelemään ja saattamaan tutkijoiden ja lääkekehityksen saataville ja tutkimuksen tulokset palauttaa potilaiden hoitoon.



Tämä ei valitettavasti ole mikään uusi idea, vaan samanlaisia lupauksia alan huippututkijayhteisö on esittänyt jo 20 vuoden ajan, mutta tutkimukseen maailmanlaajuisesti sijoitetuista miljardeista euroista huolimatta mitään käytännön lääketieteeseen vaikuttavia tuloksia ei ole tullut. Islannissa väestön genomitieto kerättiin jo vuosia sitten ilman, että siitä tiettävästi koitui kansanterveydelle tai kenellekään mitään erityisempää hyötyä. Suurten lupausten ollessa edelleen täyttymättä tutkimuksen jatkamiseen tarvitaan aina vain isompia aineistoja, joiden hankkimisen keinoksi esim. tietoisesta suostumuksesta luopuminen, opt-out -menettelyt ja terveydenhuollon valjastaminen tiedonkeruun välineeksi soveltuvat hyvin. Ihmisten itsemääräämisoikeutta ja oikeutta yksityisyyteen ehkä jopa ajatellaan olevan välttämätöntä heikentää, jotta täsmälääketieteen tavoitteet voidaan saavuttaa.

Lakiesityksessä kuvailut yksilölle ja terveydenhuollolle sekä yhteiskunnalle koituvat hyödyt perustuvat suurelta osin perustelemattomiin lupauksiin. Genomitietorekisteristä hyötyisivät ennen kaikkea tutkijat. Lakiesityksen kohta Vaikutukset kansantalouteen ja kokonaistaloudellinen selvitys vaikutuksista (4.1.4) ei näytä sisältävän mitään konkreettista sisältöä, joskin todetaan, että keskitetysti tallennetun ja standardoidun genomitiedon avulla voidaan saada aikaan miljoonien eurojen säästöjä lääkekehitykseen (s. 179, 2. kappale). Toistaiseksi ainoastaan Tanskassa on toteutettu tässä esitettyä muistuttava genomikeskus ja lainsäädäntö, joiden seurauksista ei vielä ole tietoa yksityisten toimijoiden genomikeskuksen luomiseen ja toimintaan myöntämiä rahoituksia ja lahjoituksia lukuunottamatta (s. 68-69).

Nämä tavoitteet voivat olla hyväksyttäviäkin, mutta ne olisi huomioitava ihmisten perusoikeuksiin puuttumisen oikeutusta ja esimerkiksi genomitietorekisterin pääasiallista käyttötarkoitusta arvioitaessa.

Valtiollisen genomitietorekisterin perustaminen ja lakisääteinen tallennusvelvoite siihen merkitsivät sitä, että valtio ottaisi haltuunsa kaiken sen tiedon, mitä kansalaisten genomissa on kunkin yksilöllisistä ominaisuuksista, nykyisistä ja tulevista sairauksista ja sairastumisalttiuksista ja sukulaisuussuhteista. Yksityisyyden suojaa valtion suuntaan ei enää olisi.

Yhteiskunnallista keskustelua tästä linjauksesta tai siihen liittyvistä eettisistä kysymyksistä ei ole käyty. Lakiesityksestä ei löydy viittauksia eettiseen pohdintaan.

## 1. Tallennusvelvoite

Lakisääteinen tallennusvelvoite terveydenhuollossa on epäeettinen ja tulisi korvata tietoisella suostumuksella, joka koskisi syntyvän genomitiedon siirtämistä genomitietorekisteriin. Komission mukaan suostumusta olisi mahdollista käyttää suoja-toimenpiteenä (s. 113 5. kappale) ja tällainen suostumus nimenomaan olisi suoja-toimenpide yksilölle hänen yksityisyyden suojaansa kajoavaa valtiota vastaan. Käsittely Genomikeskuksessa voinee silti perustua lakiin.

Esitetty tallennusvelvoite merkitsisi käytännössä sitä, että kun potilas terveydenhuollossa tarvitsisi sairautensa diagnosointiin genomilajauista tutkimusta, hän joutuisi joko hyväksymään kaiken analyysissä syntyvän genomitiedon tallentamisen valtion tietokantaan ja oletusarvoisen käyttämisen muihinkin tarkoituksiin, tai kieltäytymään



koko tutkimuksesta, jolloin häntä olisi hoidettava jollain muulla tavalla, jota luultavasti ei ole. Vaikka potilaan antama suostumus näytteen ottamiseen ja geneettisen analyysin suorittamiseen olisikin tietoinen, siihen kytketty suostumus tietojen tallentamiseen ja käsittelyyn genomikeskuksessa ei tässä tilanteessa voisi olla vapaaehtoinen vaan painostuksen alla annettu. Tämä todennäköisesti haittaisi erittäin paljon potilaiden hoitoa heidän kieltäytyessään diagnostisista laboratoriotutkimuksista. Lakiesityksen mukaan vain 6 % ihmisistä ei pidä tarpeellisena, että tallentamiseen kysytään lupa (s. 201).

Kun potilaalle tehdään genomilaajuinen analyysi haettaessa vastausta johonkin rajattuun kysymykseen, sen sivutuotteena syntyy tavattomasti muutakin tietoa. Koko genomien laajuinen tieto sisältää kaiken informaation ihmisen geneettisistä synnynnäisistä ominaisuuksista; esim. ulkonäkö johtuu lähes kokonaan geeneistä; pienellä osalla ihmisistä näkyy geenivirheitä, joista voidaan ennustaa tulevia vakavia sairauksia, joihin ei välttämättä ole mitään hoitoa; biologiset sukulaisuussuhteet paljastuvat (väestön laajuinen genomitietokanta sisältää täysin kattavan tietovarannon siitä, keiden isä on joku muu kuin oletetaan ja kuka se on).

Genomitieto sisältää siis kaiken tiedettävissä olevan (mutta ei kattavan) tiedon siitä mistä kukin on "tehty" ja mitä hänelle tulee myöhemmin tapahtumaan. Kyse on aivan eri laajuudesta ja tyyppisestä tiedosta kuin esimerkiksi sairauskertomustiedot, eikä niitä voi rinnastaa. Genomitiedon säilyttämiseen liittyy erilaisia ja varmaankin vielä ennakoimattomia riskejä, jonka vuoksi ihmisillä tulisi olla tosiasiallinen oikeus päättää siitä, säilytetäänkö syntyneitä genomitietoa valtion hallussa ollenkaan vai ei.

Jos tiedon tallentaminen olisi aidosti vapaaehtoista ja käsittelyn tavoitteet ja keinot olisivat läpinäkyviä ja yleisesti hyväksytyjä, niin erityisesti Suomen kaltaisessa tutkimusmyönteisessä maassa ihmisten olettaisi mielellään antavan käyttöä tietojaan myös tutkimukseen.

## 2. Käsittelyn vastustamisoikeus ja oikeus tulla unohdetuksi

Lakiesityksessä rajoitetaan tietosuoja-asetuksen mukaista vastustamisoikeutta sanamuodolla "ei ole oikeutta rajoittaa variaatiotietojensa .. käsittelyä, jos niitä käytetään toisen potilaan terveyden ja sairauden hoitoa tai sairauden ennaltaehkäisyä varten" (11 §). Perusteluissa viitataan käytännössä hyvin harvoin vastaantulevaan ongelmaan, jossa potilas ei halua informoida sukulaistaan hänellä todetusta geenivirheestä, mutta pykälässä ei suinkaan puhuta "sukulaisesta" vaan "toisesta potilaasta". Lisäksi ilmoitetaan olevan todennäköistä, että "jokaisella on perimässään tietoa, josta on käytännön hyötyä sekä henkilölle itselleen, häntä hoitavalle lääkärille, sukulaisille että väestön terveyden edistämiseksi laajemmin" (s. 118-119). Onko tämä ymmärrettävissä muuten kuin että jokaisella olisi perimässään jotain, joka on tärkeää jollekin toiselle, joten kenelläkään ei olisi vastustamisoikeutta?

Jos yksilöllä on koko genomissaan yksi ainoa geenivirhe, jonka tietämisellä olisi merkitystä sukulaisille, niin hän ei ilmeisesti voisi vastustaa sitä, että koko hänen genomitietoaan käsitellään?

Tietosuoja-asetuksen 21 artiklan kohdassa 1 todetaan, että käsittelyä voi vastustaa henkilökohtaiseen erityiseen tilanteeseensa liittyvällä perusteella, mutta se ei onnistu,



jos rekisterinpitäjä voi osoittaa, että käsittelyyn on olemassa huomattavan tärkeä ja perusteltu syy, joka syrjäyttää rekisteröidyn edut ja vapaudet. Kun toisten potilaiden etu lakiesityksessä nyt katsotaan niin tärkeäksi, että se syrjäyttää rekisteröidyn omat edut, niin eikö tämäkin tarkoita sitä, että Genomikeskus voisi aina vedota toisten potilaiden etuun ja käsittelyn vastustaminen ei onnistuisi?

Henkilökohtaisen erityisen tilanteen vaatimus myös tekisi vastustamisyhteyksistä poikkeuksellisia ja yhteiskunnalliseksi normiksi sen, että kaikki tieto on valtion hallussa.

Olisiko tietojen käsittelyä tieteellisiin tutkimustarkoituksiin (mukaan lukien yritysten tieteellisen tutkimuksen menetelmin harjoittama toiminta) todellisuudessa mahdollista vastustaa, kun tietosuoja-asetuksen 21 artiklan kohdassa 6 todetaan, että oikeutta ei ole, jos käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi, ja Genomikeskuksen käsittelyperusteeksi on valittu nimenomaan yleinen etu?

Tietosuoja-asetuksen 17 artiklan oikeus saada tietonsa poistetuksi (tulla unohdetuksi) ei ilmeisesti sekään voisi toteutua, jos Genomikeskuksella on käsittelyyn perusteltu syy, kuten yleinen etu, toisten potilaiden etu ja tieteellinen tutkimus?

Näitä olisi hyvä selventää, eli olisivatko vastustamisoikeus ja oikeus tulla unohdetuksi todellisia ollenkaan, vai jo lähtökohtaisesti tietosuoja-asetuksen vastaisia, tai ainakin Genomikeskuksen kumottavissa perusteluilla, jotka tässä lakiesityksessä sille valmiiksi tarjotaan.

### 3. Yhdenvertaisuuden turvaaminen

Lakiesityksessä pidetään tärkeänä tavoitteena yhdenvertaisuuden turvaamista. Yhdenvertaisuus ei kuitenkaan riipu genomitietorekisterin olemassaolosta vaan siitä, tehdäänkö genomia laajuisia tutkimuksia vai ei. Ne voidaan tulkita ja hyödyntää yhdenvertaisesti ilmeisesti ilmeisesti Genomikeskusta. Jos esitetään, että kaikkien täytyisi yhdenvertaisesti päästä "hyötymään" Genomikeskuksen palveluista, se edellyttäisi, että kaikille pitäisi tehdä genomisekvensointi, mikä merkitsisi yhteiskunnalle aivan valtavia kustannuksia hyvin matalalla hyöty/panos-suhteella.

Lakiesityksessä ei ole lähdetty tarkemmin avaamaan sitä, mitä täsmälääketieteen tavoitteisiin riittävän kattavan genomitietorekisterin kerääminen terveydenhuollosta esimerkiksi sairaanhoitopiireille tulisi maksamaan, kauanko se kestäisi jos genomilaajuisia tutkimuksia tehtäisiin vain silloin, kun niille on lääketieteellisesti perusteltu tarve, ja mitä sillä konkreettisesti saavutettaisiin.

Genomikeskuksen perustaminen ei ole edellytys sille, että genetiikkaa ja genomitietoa voidaan hyödyntää terveydenhuollossa tehokkaasti silloin kuin lääketieteellisesti perusteltua, vaan niin jo tapahtuu.

### 4. Asiantuntijaviranomainen

Genomikeskuksen tehtävistä tulisi poistaa rooli kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevista asioista.



Lakiesityksen perusteluiden mukaan se voisi viranomaisena ohjeistaa palvelunantajia, biopankkitoiminnan harjoittajia jne. koskien mm. genomitiedon keräämistä, tallentamista, tulkintaa, käyttöä ym. ja geneettisten analyysien suorittamista (s. 206-207). Asiantuntijaviranomainen siis pystyisi suoraan vaikuttamaan esimerkiksi palvelulaboratorioiden, terveydenhuollon toimijoiden ja tutkijoiden toimintaan ja kilpailuasetelmiin.

Tämän huomioon ottaen lakiesityksen perusteluissa yllättävänkin avoimesti kuvaillaan, kuinka viranomaisen asiantuntijoilla täytyy olla ”päivittäin mahdollisuus olla vuorovaikutuksessa kasvatusten” Helsingin Meilahden kampuksen asiantuntijoiden kanssa ja kuinka Genomikeskuksen ”hallinnollinen tai alueellinen eriyttäminen” muiden palvelulaboratorioiden kanssa kilpailevasta HUSLAB:n Genomiyksikön (HUS:n ja FIMM:n yhteisyksikkö) ”suurtehosekvenssaattorin toiminnasta ei olisi pitkällä aikavälillä hyvä vaihtoehto” (s. 134-135).

Viranomaisen puolueettomuuden, vapaan kilpailun ja genomilaajuisten tutkimusten lääketieteellisesti perustellun ohjeistamisen näkökulmasta (yksittäisen toimijan taloudellisten ja tutkimuksellisten intressien edistämisen sijaan) edellisestä ilmenevä visio vaikuttaa epäasialliselta.

Lakiesityksessä säädettävä tallennusvelvoite, maksullisuus ja kopionpitokielto olisivat myös omiaan haittaamaan palvelulaboratorioiden kilpailumahdollisuuksia ja voisivat esim. estää sekvensointipalveluiden alihankkimisen ulkomailta, jos palvelulaboratoriot siellä eivät näkisi genomilain pykäliin ja HUSLAB:n Genomiyksiköstä eriyttämättömän Genomikeskuksen määräyksiin mukautumista mahdollisena.

Genomikeskuksen sijoituspaikasta riippumatta vapaan kilpailun ja terveydenhuollon itsesäätelyn pitäisi hyvin riittää genetiikassa kuten muillakin lääketieteen erikoisaloilla, ja Genomikeskus voisi hyvin keskittyä vain omaan toimintaansa eli esim. ottamaan vastaan sellaista tietoa kuin muut toimijat katsovat parhaaksi tuottaa ja minkä lähettämiseen potilaat ovat antaneet suostumuksensa.

Genomikeskuksen ei pitäisi millään lailla toimia terveydenhuollon palveluntarjoajana eikä antaa ihmisille henkilökohtaisia tuloksia tai neuvontaa esim. perinnöllisyshoitajan välityksellä.

## 5. Genomitiedon vastuullisen käytön ja yksityisyyden suojan turvaaminen

Palveluntarjoajia ja biopankkitoiminnan harjoittajia koskeva raakadatan kopionpitokielto ja tallennusvelvoite eivät välttämättä lisää yksityisyyden suojaa ja genomitiedon vastuullista käyttöä paljoakaan. Palvelulaboratorioiden kilpailuasetelmiin kohdistuvien vaikutustensa lisäksi ne kuitenkin saisivat aikaan sen, että missään ei voisi olla sellaista genomitietoa, joka ei olisi Genomikeskuksen prosessoimana viipymättä sivullisten saatavilla toisiolupaviranomaisen kautta. Genomitiedon pitkäaikainen säilyttäminen genomitietorekisterissä kaiken varalta ja sivullisten tarpeita varten lisääisivät riskejä.



## 6. Terveysteen liittyvän geneettisen analyysin suorittaminen (5. luku)

Luku 5 vaikuttaa pääsääntöisesti asialliselta ja tarpeelliselta Genomikeskuksen perustamisesta riippumatta.

14 § 3 momentti avaisi ilman kunnolla perusteltua syytä mahdollisuuden siihen, että lapselle voitaisiin tehdä geneettinen analyysi ilman, että tuloksilla olisi hänelle välitöntä hyötyä. Momentti olisi ehkä syytä poistaa tai ainakin perustella tarkemmin, mitä konkreettisesti tarkoitetaan.

19 § tulisi korjata siten, että geneettisen analyysin tuloksena syntyvän genomitieton siirtämiseen Genomikeskukseen pyydettäisiin suostumus.

Oulu 27.6.2019



Päivi Laurila  
Vs. johtajaylilääkäri

