



## Tampereen yliopiston lääketieteen ja biotieteiden tiedekunnan lausunto hallituksen esitykseksi genomilainsäädännöstä (STM086:00/2016, STM/4454/2016)

Tampereen yliopiston lääketieteen ja biotieteiden tiedekunta lausuu otsikkoasiassa seuraavaa:

Yleisperusteluissa esityksen valmisteluun vaikuttava lainsäädäntö on kuvattu perusteellisesti ja kansainvälisestä kehityksestä on koottu kattavasti tietoa. Esityksen käytännön toteutukseen vaikuttavat merkittävästi eduskunnassa hyväksyttävänä oleva ehdotus laiksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (toisiolaki) ja käynnissä oleva biopankkilain kokonaisuudistus. Perustettavalla genomikeskuksella ei olisi esimerkiksi oikeutta itsenäisesti luovuttaa biopankkitoiminnassa syntyneitä genomitietoja tai siitä johdettua variaatiotietoa tieteellisen tutkimuksen taikka kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin, vaan lupaviranomaisena toimisi toisiolaisissa tarkoitettu käyttölupaviranomainen.

Lain tarkoitus edistää yhä lisääntyvän genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi on tärkeä. Ehdotettu organisatorinen rakenne on hyvä. Terveyden- ja hyvinvointilaitoksen yhteydessä toimiva Genomikeskus loisi kansallisen genomitietorekisterin. Käyttöpalvelujen teknisen toteutuksen hoitaisi Kansaneläkelaitos, jolla on jo laajat teknologiset perusratkaisut. Tällä hetkellä puuttuu kokonaiskuva siitä missä ja minkälaisessa muodossa genomitietoja on. Tiedon kuratointi ja yhdenmukaisen varianttiedon tuottaminen raakadatasta olisi merkittävä parannus genomitiedon käyttöön potilaiden hoidossa. Tietoaineiston päivittäisiin yhtenäisesti ja yhdenmukaisesti (s.53). Tietoaineisto mahdollistaisi myös kattavan viitetietokannan luomisen. Tästä on jo olemassa pilotti. Kliinikot ja tutkijat ovat jaktiivisesti käyttäneet Suomen molekyyli- ja lääketieteen instituutissa Sequencing Initiative Suomi (SISu) -projektissa suomalaisten geneettisistä varianteista luotua viitetietokantaa. Yksi asiointipiste terveydenhuollolle, tutkijoille ja yrityksille genomikkaan liittyvissä kysymyksissä olisi myös merkittävä parannus nykytilanteeseen. Vaikka laajaan genomitietorekisteriin voi kiistatta liittyä henkilötietojen suojaa uhkaavia riskejä, lakiehdotuksessa korostetaan suoja yksilön, heidän sukulaistensa ja yhteiskunnan kannalta. EU:n tietosuojasetus edellyttää vaikutusten arviointia ja kansallisesti voidaan ottaa käyttöön lisäehtoja tai rajoituksia.

Genomikeskuksen tehtäväkenttä on laaja: viranomaistehtäviä, julkisia hallintotehtäviä, asiantuntijatehtäviä ja palvelutehtäviä (s.54-59). ”Lakiehdotuksen tavoitteena on

tuoda genomitieto yhdenvertaisesti kaikkien Suomen asukkaiden saataville siten, että myös perusterveydenhuollossa eri puolilla maata genomitieto on Genomikeskuksen kautta ymmärrettävässä muodossa lääkärin saatavilla käytettäväksi potilaan hoidossa". (s.88). Käyttöpalvelut eivät ole viranomaistoteutusta ja asiantuntijatehtäviä esitetään toteutettavaksi laaja-alaisen valtakunnallisen yhteistyöverkoston kautta. Olisi tärkeä tarkentaa miten ne aiotaan koordinoida, resursoida ja toteuttaa. Genetiikan koulutusta tulee lisätä lääkärin peruskoulutuksessa ja eikoistumiskoulutuksessa. Perinnöllisyyslääkärin tarve tulee lisääntymään erilaisissa asiantuntijatehtävissä Heidän täytyy ymmärtää entistä paremmin molekyyli-genetiikan laboratorioden toimintaa kun esimerkiksi eksomisekvensointitutkimukset tulevat laajempaan käyttöön. Riittävästä laboratoriokoulutuksesta on erityisesti heidän kohdallaan huolehdittava.

Genomitietorekisterin käyttö (ss. 63-73). Hieman hämäräksi jää, mikä on käytäntö, jos tietosisältöjä halutaan käyttää tutkimustoiminnassa. Luonnoksen sivulla 69 viitataan toisiolaissa tarkoitettuun käyttö lupaviranomaiseen (?) ja vaikutusten arvioinnissa biopankkien ja tutkimuksen näkökulmasta (kpl 4.5.23, ss. 90-93) todetaan lakiehdotuksen mahdollistavan genomitiedon käsittelyn biopankkitoiminnassa ja tutkimustoiminnassa entistä paremmin. Biopankkitoiminnan ja genomitietorekisterin välisen tietojen käytön toteuttamistapa ja perustelut tulisi määritellä yksityiskohtaisemmin.

Kuluttajalle suunnattuja geenitestejä on markkinoilla ja näiden palvelujen laatu on kirjava. Tässä esitys genomikeskuksen roolista kehittää sääntelyä yhdessä alan toimijoiden kanssa on tervetullut (s.81). Muutenkin pyrkimys osallistaa kansalaisia näkyy hyvin esityksessä. Yksilön ei katsota voivan itse omistaa geenitietoaan (s.85). Tämä saattaa olla monelle uusi ajattelumalli.

Yksityiskohtaisiin perusteluihin liittyvät kommentit

## 6 § Tehtävät

Mitä muita tehtäviä kuin laissa mainitut asiat STM voi genomikeskukselle antaa? Tästä voisi laittaa jotain esimerkkejä. Entä ovatko kaikki genomikeskuksen palvelut maksullisia? Esimerkiksi, jos joku tarvitsee tietoja potilastyöhön tai tutkimukseen, ovatko nämä molemmat maksullisia? Vai mitä tarkoitetaan maksullisilla asiantuntija- ja tietopalveluilla?

## 7 - 8 § Johtaminen ja ohjausryhmä

Lakiehdotuksessa ei ole mainintaa johtajan koulutuksesta ja yksityiskohtaisissa perusteluissa todetaan, ettei genomikeskuksen johtajan tarvitse olla lääkäri. Lääketie-

teen ja biotieteiden tiedekunta on asiasta eri mieltä. Genomitietoa kerätään ennen kaikkea sairauksien ennaltaehkäisyn ja hoidon vuoksi, joten ei voida pitää hyvänä, että genomikeskusta johdettaisiin kuten yritystä, ja johtajana olisi kaupallisen koulutuksen saanut henkilö. Tiedekunnassa ei myöskään nähdä hyvänä, että johtaja olisi bioinformatikko, koska silloin helposti terveydenhuollon kannalta oleellinen kokonaisuus helposti hämärtyy.

Johtajan tehtävät on myös lueteltu, mutta koko genomikeskuksen tehtävä lista huomioiden toiminta tarvitsee paljon muutakin henkilökuntaa. Tämän kokoonpanoa ei tarvinne laissa huomioida, mutta jotenkin genomikeskuksen rahoitusta suunniteltaessa kokoonpano olisi tärkeää

- o Tiedottaminen ja koulutus
- o Genomitietokannan luominen ja päivitys uusien tutkimustietojen mukaan
- o Uusista muutoksista tai annotaatioista ilmoittaminen
- o Variaatioihin liittyvien kliinisten suositusten antaminen ja myös niiden toteuttamisen valvonta
- o Yhteydenpito biopankkeihin

Lakiehdotuksen mukaan ohjausryhmä VOI asettaa asiantuntijaryhmiä, mutta eikö näitä PITÄISI asettaa ja mahdollisuuksien mukaan saada edustus kaikista yliopistosairaaloista tai myös keskussairaaloista, joihin esimerkiksi tiettyä hoitoa keskitetty.

## 11 § Genomirekisteri

Mitä tarkoitetaan Suomen asukkailla? Suomessa kirjoilla olevia henkilöitä? Entä ulkomailla asuvat suomalaiset, jotka ovat esimerkiksi mukana tutkimuksissa, otetaanko heidän genomitietonsa mukaan?

Koskeeko tuo maksullisuus siis juuri ulkomailla asuvia suomalaisia vai muita ulkomailla asuvia muun maalaisia, jotka ovat esimerkiksi tutkimuksissa mukana? os tutkimukseen kuuluu sekä Suomessa että ulkomailla asuvia henkilöitä, niin miten genomikeskus tarkistaa luovuttajan asuinpaikan? Entä onko kaikki genomikeskuksen toiminta maksullista?

## 12 § Säilyttäminen

Mitä tarkoitetaan elinkaarella? Yksilön elinaikaa? On todettava, että yksilön genomitiedosta voi hänen kuolemansa jälkeenkin olla paljon hyötyä suvun perinnöllisten tautien – eli lähes kaikki taudit - selvittelyssä.

#### 14 § Genomitietojen tallentaminen kansalliseen genomitietorekisteriin

”Velvoite tallentaa genomitieto genomitietorekisteriin koskisi kaikkea Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuvaa toimintaa, jossa syntyy genomitietoa. Siten velvoite kattaisi niin terveydenhuollon, biopankkitoiminnan, lääketieteellisen tutkimuksen kuin genomitietopalveluja tarjoavan yritystoiminnan silloin kun niitä harjoitetaan Suomessa, Suomen lainsäädännön mukaisesti”. Genomitietojen tallentamisvelvoitteesta voidaan säätää Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella, mikä olisi tarpeen. Rekisterinpitäjillä (mm. tutkijoilla ja biopankeilla) tulisi olla käytettävissä riittävä ohjeistus esimerkiksi tallentamiseen liittyvästä informointivellisuudesta ja sekundaarilöydösten palauttamisesta.

#### 15 § Genomirekisteriin tallennettavat genomitiedot

Miten laaja sekvenointi hyväksytään genomikeskukseen? Kaikki eksomit? 200 geenin paneeli? Jos laajempi sekvenointi tehdään, korvaako genomikeskus vanhemman datan uudella?

Ko pykälän viimeinen momentti: milloin viimeistään? Mitä tämä tarkoittaa? Ei saa välivarastoida?

#### 16 § Omatietovarasto

Onko tämä Kantaan liittyvä geenitietovarasto? Onko tämä tieto, minkä hoitava lääkäri periaatteessa myös näkisi? Tämän tiedon käyttöön myös kliinisessä hoidossa pyydetään siis aina kirjallinen lupa? Genomitietoa pidetään siis laadultaan erilaisena kuin esimerkiksi bakteerin tai viruksen kantajuutta, joilla on vaikutusta muuhunkin hoitoon. Käytännössä esimerkiksi farmakogenetiikan ainoastaan luvanvarainen käyttö ei hyödytä potilasta eikä yhteiskuntaa.

#### 20 § Salassapito

Tutkimuksessa kerätty genomidata vain esimerkiksi juuri sitä sairautta varten johon kerätty, jos laajempaa lupaa ei ole saatu? Olisiko järkevämpää, että genomikeskukseen kerätään vain ne genomidatat, joita todella voidaan hyödyntää eikä lainkaan rajallisia suostumuksia?

#### 23 § Käyttöoikeus



Mitä tarkoitetaan välttämättömillä genomitiedoilla?

#### 26 § Genomitiedon luovuttaminen

Eli potilas voi kieltää genomidatan käytön kliiniseen hoitoon? Miksi tämä halutaan sallia, varsinkin jos tuosta tiedosta olisi potilaalle hyötyä?

Ko. pykälän viimeinen momentti, mitä tämä varsinaisesti tarkoittaa? Sukulaisia?

#### 28 § Luovuttaminen

Geneettisen neuvonnan antaminen: kuka tätä organisoii? Genomikeskus? Terveystieteiden tutkimuskeskus? Tämänkin toteutuminen olisi hyvä pystyä jotenkin seuraamaan ja myös geneettisen neuvonnan laajuus. Onko geneettinen neuvonta ilmaista?

3. momentti: milloin luovutus voisi olla haitallista muille? Ei kai yksilölle itselleen kerrottu tieto ja siihen liittyvä neuvonta voi haitata muita vasta sitten, jos tuo yksilö itse sitä levittää eteenpäin esimerkiksi sosiaalisessa mediassa. Vai mitä tällä tarkoitetaan?

#### 30 § Seuranta

Pitäisi olla valtuudet seurata toimenpiteitä, jotka tietyistä genomien löydöksistä pitäisi tehdä, että tapahtuuko todella näin, vai onko tieto vain kirjattu potilaan tietoihin, mutta kukaan ei sitten asiaan puutukaan.

#### 32 § Hyödyt vs haitat

Jos tehdään koko genomien selvitys, niin siihen liittyy löydöksiä, joista on yksilölle enemmän hyötyä, mutta varmasti myös tietoja, joista hänelle on haittaa. Eikö tämä lause ole koko genomikeskusajatukselle vastaan?

#### 35 § Lääketieteellinen valvonta

Jos ajatellaan, että tulevaisuudessa kaikkien genomi sekvenoidaan, niin eikö tämä toinen momentti ole jotenkin turha? Jos on laadukasta genomidataa, niin ei kai se voi olla este, missä se on tehty – jos siinä on laatuvarmistettu yksikkö - mutta tiedon tulkittamiseen ja yksilölle lääketieteellisen tuloksen antaminen kuulunee tulevaisuudessaakin lääkärille tai hyvin koulutetulle perinnöllisyyden asiantuntijalle

#### 39 § Alaikäiset



Samassa kappaleessa puhutaan sekä alaikäisistä että 3. momentissa vajaakyisestä, niin eikö nämä molemmat pitäisi mainita pykälän otsikossa.

15-vuotias voi antaa itse suostumuksen, mutta eikö sitä nuorempien lasten kanssa tarvita myös vanhemman/huoltajan suostumus?

40 § Valvonta ja seuranta

On tärkeää, että pystytään seuraamaan, että toimitaan niin kuin genomin tulkinnessa ohjeistetaan. Kuka seuraa, on ongelmallisempaa ja työlästä!

Tärkeää on, että genomitietoa tulkitaan samalla tavalla ja potilaille ilmoitetaan esimerkiksi VUS samalla tavalla. VUS ja muutkin polymorfiat tulisi tiedoston tarkistaa automaattisesti, kun uutta tietoa tulee ja tästä informoitaisiin samalla tavalla potilaita eripuolilla Suomea. Genomikeskuksella pitäisi myös olla vastuu ja velvollisuus, mahdollisuus seurata, että ohjeita noudatetaan samalla tavalla

Tampereella 2.7.2018

Tapio Visakorpi  
Lääketieteen ja biotieteiden tiedekunnan dekaani