

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**

Kiitos mahdollisuudesta lausua lakiesityksestä.

Lihastautiliitto on valtakunnallinen vammaisjärjestö, jonka päämääränä on tukea lihastautia sairastavien ihmisten oikeutta yhdenvertaiseen, monimuotoiseen ja hyvään elämään. Kaikki lihastaudit ovat harvinaisia sairauksia, osa ultraharvinaisia. Suomessa on nykyisten arvioiden mukaan noin 15 000 henkilöä, joilla on jokin lihastauti tai neuromuskulaarisairaus. Lihastauteja esiintyy kaikissa ikäryhmissä, ja yhteen diagnoosiryhmään kuuluu tavallisesti muutamasta kymmenestä muutamaan sataan henkilöä. Sairauksien kirjosta kertoo paljon se, että pelkästään Lihastautiliiton jäsenrekisteristä löytyy yli 120 eri lihastautidiagnoosia. Useimmat lihastaudit ovat perinnöllisiä.

Lihassairauksien harvinaisuus aiheuttaa jopa vuosia kestäviä odotusaikoja diagnoosin saannille, eikä niihin ole yleensä parantavaa hoitoa. Siten lihastaudit kuuluvat niihin harvinaisiin sairauksiin, joiden diagnosoinnille ja hoidon kehittämiseksi on hyötyä geenitutkimuksesta ja harvinaissairauden ollessa kyseessä, kansainvälisestä yhteistyöstä ja genomitiedon siirrosta. Geeniperäisen diagnoosin saaminen voi myös auttaa välttämään vääriä, joskus jopa haitallisia lääketieteellisiä hoitoja. Lisäksi perhe ja suku saavat tiedon perinnöllisyydestä ja taudin ennusteesta.

Siten lait ihmisen genomien käsittelystä ja genomitiedon siirrosta sekä lääkityksen kehittämisestä koskevat tätä harvinaissairaiden joukkoa. Toiminnan eettinen perusta korostuu, koska kyseessä voi olla hyvin invalidisoiva tai kuolemaan johtava lihassairaus, johon sairastumiseen tai sairauden etenemiseen ei yksilö voi tiedosta huolimatta omalla toiminnallaan vaikuttaa. Nähdäksemme laista puuttuu oleellista arviointia ihmisen, jolta geenitesti tehdään, näkökulmasta.

Myös toiminnan tietoturvakysymykset korostuvat, koska kyseessä voi olla hyvinkin yksittäisestä ihmisestä Suomessa, jolle on geenitutkimuksessa diagnosoitu tietty poikkeama. Lakiesitys liittyy keskeneräiseen kokonaisuuteen, jonka vuoksi tässä esityksessä hämärtyy käsitys siitä, mitä suostumus yksilön kannalta kokonaisuudessa ja esityksessä viitatussa tulevaisuuden käyttötarkoituksessa todellisuudessa tarkoittaa. Esitys kytkeytyy tulevaan genomirekisteriin, terveydenhoidollisiin toimenpiteisiin, biopankkinäytteisiin sekä toisiolainmukaisiin toimintoihin. Suostumuksen antamisen ja sen perumisen sekä tietoturvan selkeä määrittely lisää luottamusta toimintaan. Ja sitä, että geneettisestä tutkimuksesta saatu hyöty tarkemman diagnoosin määrittelyyn ja hoitokeinojen kehittämiseen toteutuu erityisesti siitä hyötyvien henkilöiden luottaessa ja suostuessa tutkimuksiin.

Voltti Katja  
Lihastautiliitto ry