

Diaarinumero VN/24821/2021
STM071:00/2018

LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSEKSI EDUSKUNNALLE LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA TERVEYTEEN LIITTYVÄN GENEETTISEN ANALYY SIN SUORITTAMISEN EDELLYTYKSISTÄ

LÄÄKETIETEEN JA TERVEYTEKNOLOGIAN TIEDEKUNTA 26.11.2021

Lausunto genomilakiluonnoksesta

Kiitämme mahdollisuudesta lausua luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Vuonna 2015 julkaistussa kansallisessa genomstrategiassa työryhmä esitti kansallisen, kaikki toimijat yhdistävän Genomikeskuksen perustamista vastaamaan valtakunnallisen genomitietokannan kehittämistä ja useiden genomstrategiaan sisältyvien toimenpiteiden toimeenpanosta. Genomikeskuksen avulla terveydenhuollossa syntyvä genomitieto olisi mahdollista tallentaa keskitetysti genomitietorekisteriin ja käyttää myöhemmin uudelleen terveydenhuollossa, kun ihmiselle kehittyy uusia oireita tai sairauksia. Lakiehdotuksessa rajataan tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit terveyteen liittyvien geneettisten analyysien ulkopuolelle, ellei havaintoa vahvisteta lisätutkimuksella, jossa tehdään johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta.

2 Nykytila ja sen arviointi

2.3.2. Genomitiedon tuottaminen ja tallentaminen terveydenhuollossa

Potilaan koko genomitiedon tallentaminen on kallista.

Menetelmien kehittyessä voi olla kuitenkin tarpeellista tuottaa data uudelleen, jotta saadaan laadukkaampaa sekvenssiä.

Suomen väestöhistorian takia tarvitsemme oman referenssiaineiston, jollainen on jo tällä hetkellä julkisissa SISu- ja GnomAD -tietokannoissa kliinikoiden ja tutkijoiden käytössä.

2.3.4 Genomitiedon palauttaminen ihmisille

On tärkeää, että EU-säätely mahdollistaa kansallisesti lisäsuojatoimenpiteiden asettamista, joilla voidaan valvoa suoraan kuluttajalle suunnattujen geenitestien laatua.

Epäselväksi jää koskeeko tämä kappale koko genomin tai eksomien sekvenointia tutkimusmielessä? Lisäksi tarvittaneen pieni täsmennys kuuluvatko ns. geenipaneelitutkimukset Genomikeskukselle?

Kappaleessa on tärkeää selkeästi ottaa kantaa jakoon tutkimus-/geenipankkitutkimus vs. diagnostinen geenitutkimus. Huomioitava on: jos geenitutkimuksia tehdään diagnostisessa mielessä, potilas saa niiden tuloksen.

3 Tavoitteet

Tavoitteet ovat hyvin perustellut ja selkeät. Niihin ei ole muuta kommentoitavaa.

4 Ehdotukset ja niiden vaikutukset

4.1.1–4.1.3 Genomikeskuksen perustaminen, hallinnollinen sijoituspaikka, organisaatio ja tehtävät sekä alueellinen sijoituspaikka

Ehdotukset ovat kannatettavia ja hyvin perusteltuja. Olisi tärkeää saada Genomikeskukseen paras asiantuntemus, koska ala on nopeasti kehittyvä. Perustelumuihiosta ei käy selville, miten tämä käytännössä toteutetaan, ja miten henkilöstön tietotaitoa ylläpidetään.

Asiantuntijuutta on Genomikeskuksen toimintaympäristössä ja perustelumuihiosta ehdotetaan verkostomallia. Genomikeskuksen toteutus ja kehittäminen nojautuisivat olemassa olevien organisaatioiden varaan, mutta miten tämä tapahtuu jää epäselväksi, esim.:

Genomikeskus ei nykyesityksen tietojen perusteella itse analysoi mitään näytteitä vaan saa ne tutkimuksista. Epäselväksi esityksessä jää maksaako Genomikeskus tuosta datasta vai miksi/miten se saa muiden tuottamaa tietoa.

Lisäksi lienee tärkeää täsmentää, onko Genomikeskuksella hallinta-/omistusoikeus geenidataan? Myykö keskus dataa tutkijoille tai firmoille? Eli mikä on Genomikeskuksen ansaintalogiikka?

On hyvä täsmentää esitykseen, onko Genomikeskus myös klinikoita ja potilaita informoiva taho ja pyrkii tätä kautta yhtenäistämään hoitoa ja yksilöiden opastusta. Tulee harkita voiko Genomikeskuksen kaltaisella toimijalla olla kaupallisia/taloudellisia tavoitteita ja niitä varten tarvittavaa erillistä byrokraattista porrasta.

Genomikeskuksen ohjausmallissa johtajavetoisuuden rinnalla/sijasta lienee syytä harkita kullekin erikoisalalle paneelia, jonka yhteisellä päätöksellä ohjeistus tapahtuu. Yleisistä kansallisista linjauksista päättäminen voi sopia huonosti johtajamalliin. Tasokkaaseen linjaamistyöhön riittänee ketterä ydinjoukko, joka tuntee alan toimijat ja verkostot.

Genomikeskuksen toimintaa tukisi läheinen toiminta esim. Finngen-tutkimushankkeen ja sen muodostaman verkoston kanssa. Finngen on muodostunut Suomen mittapuussa merkittäväksi geenitiedon käsittelijäksi ja tuottajaksi.

4.1.5 Suostumus geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä

Tämä kohta on hyvin perusteltu. Siihen ei ole huomautettavaa.

4.2 Pääasialliset vaikutukset

4.2.3–4.2.5 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset

Ajankohtaisen tiedon valossa keskeiset hyödynnettävät kliiniset tutkimusalueet ja ongelmakohdat on perusteltu riittävällä tavalla.

Riskiprofilointi ja riskiarviot ovat yleisissä sairauksissa nykytiedon valossa vielä epävarmalla pohjalla, täten näiden osuutta lain vaikutuksissa voisi keventää.

Merkittävää etua on mahdollista saavuttaa farmakogenetiikan alalla Genomikeskuksen toiminnassa, tämän vaikutusten erittelyä voisi esityksessä laajentaa ja tämentää enemmän.

Sukupuolivaikutusten osalta voidaan todeta, että monogeeniset sairaudet ovat tärkeitä, mutta samalla harvinaisempia ja näissä geenitestejä käytetään jo kohtalaisen kattavasti.

4.2.7 Yhdenvertaisuusvaikutukset

Nämä on perusteltu hyvin ja riittävällä tavalla. Ei ole lisättävää tähän.

5 Muut toteuttamisvaihtoehdot

5.12. Terveystieteiden liittyvät geneettiset analyysit

Lakiehdotus antaa mahdollisuuden valvoa kuluttajille suunnattujen geenitestien ja muissa kaupallisissa (myös klinikoille tarjottavissa) laboratoriopalveluissa tarjottavien palvelujen laatua.

Professori Katriina Aalto-Setälä
Professori Olli Kampman
Tenure track -professori Hannele Laivuori

Lääketieteen ja terveysteknologian tiedekunta MET, Tampereen yliopisto