

Lausuntopyyntöönne 20.08.2019 koskien hallituksen esitystä eduskunnalle laista koskien genomikeskusta ja genomitiedon käsittelyn edellytyksistä

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:n lausunto

STM071:00/2018, STM/2688/2018

1. Genomikeskuksesta sekä sen tehtävistä, organisaatiosta, johtamisesta ja ohjauksesta:

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry pitää tietyin edellytyksin hyvänä ja kannatettavana asiana kansallisen Genomikeskuksen perustamista, joskaan sen ei välttämättä olisi oltava yksi fyysinen keskus, vaan voisi koostua virtuaalisesti yhdistetyistä tietokannoista ja niitä hallinnoivasta, asiantuntevasta johtoryhmästä.

Genomikeskuksen tehtävä olisi hyödyntää genomitietoa yksilöiden terveyttä edistävästi yksinomaan kansainvälisesti hyväksytyjen lääketieteellisten ja erityisesti lääketieteellisen genetiikan eettisten ohjenuorien mukaisesti. Kaikki muu genomitiedon käyttö tulisi kieltää. Tämä tulisi laissa sanoa selvästi. Genomitiedon arkaluonteisuuden vuoksi kansalaisten on saatava läpinäkyvyyden ja avoimuuden kautta selkeä kuva Genomikeskuksen toiminnasta.

Genomikeskuksella tulee olla johtoryhmä ja ohjausryhmä. Tämä tulee olla kirjattuna lakiin. Genomikeskuksen toiminnan ja ohjeiden tulisi noudattaa kansainvälisesti ja lääketieteellisen genetiikan yleisesti hyväksytyjä ammatillisia ja eettisiä periaatteita. Tätä varten Genomikeskuksen ohjausryhmässä ja johtoryhmässä tulee olla riittävästi lääketieteen (erityisesti perinnöllisyyslääketieteen) ja terveydenhuollon osaamista eri yliopistosairaaloista (tai vastaavista). Osa genomitiedosta on suoraan liitoksissa yksilön (ja myös väestön) terveydentilaan (nyt ja tulevaisuudessa). Se on osin myös erittäin arkaluontoista. Genomitiedon varomaton käyttö sekä väärinkäyttö on pyrittävä estämään johdon ja ohjausryhmän kokoonpanolla sekä tarkoin säädöksiin.

Perinnöllisyyslääketiede on lääketieteen erikoisala, joka arvioi geneettisen tiedon merkitystä yksilölle (potilaalle) ja kyseisen tiedon suhdetta potilaan terveyteen ja terveydenhuollon

palveluihin (sitä, mitä terveydenhuollon palveluja potilas tarvitsee kyseisen tiedon johdosta). Genomilakiluonnoksessa on määritetty useita tehtäviä Genomikeskukselle, ja näistä miltei kaikkien kohdalla tarvitaan perinnöllisyyslääketieteen osaamista ja näkemystä. Ohjausryhmän ja johtoryhmän kokoonpano lopullisessa laissa/asetuksessa tulee määritellä tarkasti, jotta voidaan varmistaa, että niihin kuuluu myös perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, jolla on sekä terveydenhuollon että erityisesti perinnöllisyyslääketieteen osaamista.

Genomikeskuksen organisaatiosta ja henkilöstöstä tulee antaa tarkempia säännöksiä asetuksella. Genomikeskuksella tulee olla myös lääketieteellisen (lääkäriin) koulutuksen saanut henkilö johtotasolla. Mikäli genomikeskuksen johtaja ei ole koulutukseltaan lääkäri, tulisi hänen rinnallaan johtotehtävässä työskennellä lääkäriin koulutuksen saanut lääketieteellinen johtaja. Tässäkin tapauksessa edellisessä kappaleessa mainitut seikat perinnöllisyyslääketieteen erikoisalasta pätevät.

Lakiehdotuksessa Genomikeskuksen johtajalle annetaan runsaasti valtaa (6§). Lakiehdotuksen lauseet ”johtaja ratkaisee Genomikeskuksessa ratkaistavat asiat” ja ”johtaja valitsee muun henkilökunnan” antaa johtajalle erittäin laajat valtaoikeudet. Pidämme näin vahvaa vallan keskittämistä yhdelle henkilölle arveluttavana ajatellen suunniteltua Genomikeskuksen toiminnan laajuutta. Haluammekin kiinnittää tähän huomion ja esittää tämän lauseen muuttamista sekä lakiehdotukseen tai asetukseen tarkempaa määritelmää Genomikeskuksen johtorakenteesta sekä ohjausryhmän tarpeesta.

Lakiluonnoksessa tuodaan esille se, miten tärkeää on luoda Genomikeskus, jossa on riittävä asiantuntemus. Tämä voitaisiin varmistaa siten, että Genomikeskuksen muodostaisi maanlaajuinen asiantuntijoiden joukko. Tämä olisi mahdollista toteuttaa kustannustehokkaasti, koska nykyään tieto on pilvipalvelimissa. Lisäksi on tekniikka olemassa video- ja puhelinkokouksille. Genetiikan asiantuntijoiden joukon pienuuden vuoksi yhteydenpito asiantuntijoiden välillä on jo ollut pitkään tiivistä maanlaajuisesti. Jos luotaisiin sellainen Genomikeskus, jossa työskentelee asiantuntijoita kaikista yliopistosairaaloista ja yliopistoista, se johtaisi yhdessä tekemisen kehitykseen, joka antaisi luonnollista vauhtia alan kehitykseen genomitiedon alalla. Tämä lisäisi eri toimijoiden välistä yhteistyötä ja luottamusta.

Nykypäivän teknologia mahdollistaisi näin ollen koko maanlaajuisen asiantuntijajoukon hyödyntämisen Genomikeskuksessa. Myös kansainvälinen asiantuntijoiden rekrytointi helpottuu, jos Genomikeskuksessa työskentely on mahdollista eri paikkakunnilta käsin etätöiden ja etäyhteyksien (puhelin- ja videokokouksen) tuella.

2. Genomitiedon hallinta, säilytys ja käsittely

Genomitietokanta koostuu yksilöiden genomitiedosta, joka on käsitettävissä terveystiedoksi, koska se sisältää tietoa yksilön mahdollisista perinnöllisistä sairauksista ja/tai riskeistä perinnöllisiin sairauksiin. Jokaisen yksilön genomi on ainutlaatuinen ja yksilö on periaatteessa (vaikkakaan ei vielä nykypäivänä kovinkaan helposti) tunnistettavissa genomitiedon perusteella.

Genomitietoa on tähän mennessä käytetty yksilön terveydenhoidossa yksilön omalla suostumuksella. Yksilö on omalla tietoon perustuvalla suostumuksella lisäksi voinut luovuttaa omaa geneettistä tietoaan lääketieteellisen tutkimuksen hyväksi. Yleisten kansainvälisten ohjeiden mukaan alaikäisen geenitestausta on pidetty eettisesti perusteltuna vain, jos tiedosta ajatellaan olevan hyötyä hänen oman terveytensä kannalta jo ennen aikuisuutta.

Alaikäisen suostumukseen liittyviä asioita ja lasten genomitiedon keräämistä perustellaan lasten tasavertaisilla oikeuksilla aikuisiin nähden. Laajalti tunnistettua haastetta lapsen autonomian toteuttamiseksi genomitiedon hankkimiseen liittyen tai ns. oikeutta olla tietämättä ei esitellä lainkaan. Mikäli pienen lapsen suostumuksen voi antaa huoltaja, ei lapsella käytännössä myöhemmin/täysi-ikäisenä tule olemaan mahdollisuutta vaikuttaa oman genomitietonsa käyttöön tilanteessa, jossa siihen mennessä näytettä olisi jo laajalti käytetty tiedon hankintaan. On tarkistettava, onko lasten näytteiden kerääminen perusteltua em. näkökulmista ja onko se EU:n tietosuoja-asetuksen mukaista.

Myös Genomitietokantaan tallennettavaan geneettiseen tietoon pitää olla yksilön antama tietoon perustuva suostumus. Suostumuksen puuttuminen ei saa vaikuttaa potilaan asemaan terveydenhuollossa. Riippumatta siitä, suostuuko potilas genomitietonsa tallentamiseen Genomitietokantaan vai ei, tulee hänen saada yhtäläiset palvelut terveydenhuollon taholta. Mikäli

potilas ei suostu genomitietojensa tallentamiseen Genomitietokantaan, herää ehdotetun lain puitteissa kysymys, mihin hänen tietonsa tallennetaan, mikäli laki kieltää genomitiedon (kopion) tallentamisen muualle kuin Genomitietokantaan. Lisäksi suostumuksen yhteydessä on potilasta informoitava lain suomasta mahdollisuudesta käyttää potilaan variaatitietoa / -tietoja potilaan sukulaisen terveydenhoidon hyväksi välttämättömissä tilanteissa. Lakiluonnoksen perusteella jää epäselväksi, mitkä nämä välttämättömät tilanteet voisivat olla.

Lakiehdotuksen mukaan palvelunantaja tai biopankkitoiminnan harjoittaja ei saa tehdä eikä säilyttää genomitiedosta jäljennöstä. Tämän ehdotuksen kohdalta riittävät perustelut puuttuvat, emmekä näe tätä lakiehdotuksen kohtaa tarpeelliseksi tai ylipäänsä järkeväksi. Kaiken genomitiedon säilyttäminen vain yhdessä keskuksessa tekee sen haavoittuvammaksi kuin nykytilanne, missä useat tahot säilyttävät tietoja.

Lain 2§ määrittelee genomitiedon kattavasti niin, että myös sen teknologialäheiset raakadatamuodot sisältyvät niihin. Genomikeskus ei kuitenkaan voine kerätä ja säilyttää tämän muotoista dataa, ja siten kiello eriasteisten tietomuotojen säilyttämisestä kopiona tiedon tuottajan toimesta johtaa tiedon tuhoamiseen ja uudelleentulkinnan mahdollisuuden poistumiseen.

Säättämällä Genomikeskukselle monopoli genomitiedon pitkäaikaiseen säilyttämiseen ja siten siis myös alkuperäisen raakadatan uudelleentulkintaan aiheutetaan samalla tilanne, missä suomalaiset potilaat ovat aina jälkijunassa ja heikommassa asemassa uusien tulkintamenetelmien ja sen mahdollistavan tiedon kertyessä maailmanlaajuisesti. On epärealistista uskoa, että Genomikeskus voisi päivittää tulkintamenetelmiään ja niiden tietopohjaa kansainvälisen kehitysvauhdin edellyttämässä päivittäisessä tahdissa. On myös huomattava, että laki ulottuu vain suomalaisiin genomitiedon lähteisiin. Siten ulkomaiset genomitiedon tuottajat voisivat yhä säilyttää kopioita suomalaisten genomitiedosta sen eri muodoissa. Lain toivottuna vaikutuksena ei kuitenkaan ole heikentää suomalaisten potilaiden asemaa verrattuna esim. muissa EU-maissa asuviin.

Genomitietoa voidaan Genomikeskuksesta luovuttaa esityksen mukaan terveydenhuollon palvelun antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden

hoitamista varten. On huomattava, että tällä hetkellä myös julkinen terveydenhuolto ostaa geenitutkimuksia / genomilaajuisia tutkimuksia oman palvelutuotannon lisäksi myös yksityissektorilta. Näin ollen tätä lienee tarpeellista tarkastella myös kilpailulainsäädännön näkökulmasta.

Lakiluonnoksessa todetaan, että Genomikeskuksen on annettava genomitieto sellaiselle sitä pyytävälle henkilölle nähtäväksi, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Toteamme, että genomitiedon tulkinta ja siitä annettava neuvonta vaatii asianmukaisen koulutuksen. Näin ollen se on myös resurssikysymys. Lisäksi edelleen herää kysymys, missä muodossa ja mikä osa tallennetusta genomitiedosta luovutetaan sitä pyytävälle henkilölle. 21§ perusteluissa mainitaan, että rekisteröityä voidaan palvella myös Genomikeskuksessa, mikäli tämä ei halua tulkintaa genomitiedostaan terveydenhuollon kautta. Tämä osa vaatii lakiin vielä lisätarkennusta.

Haluamme myös kiinnittää huomiota siihen, että lakiehdotuksen sisältämä ajatus siitä, että genomitietoa saa ja pitää tuhota tietyn ajan kuluttua (pykälä 9, s.251), on ristiriidassa nykyisen lain kanssa, missä sanotaan, että perinnöllisyysklinikoiden sairauskertomukset on säilytettävä ikuisesti.

3. Geenitestien (geneettisten tutkimusten) suorittamisen edellytyksistä

Pidämme hyvänä, että lakiehdotuksessa on lukuisia kohtia liittyen potilaalle tehtävään geneettisen tutkimukseen.

Genomilaajuisia tutkimuksia potilaille ohjelmoivat tällä hetkellä muutkin kuin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit tai perinnöllisyyslääketieteeseen erikoistuvat lääkärit. Järkevämpää olisi, että perinnöllisyyslääketieteen resurssit lisättäisiin, jotta perinnöllisyyslääkäreitä olisi riittävästi käytettävissä konsultoimaan tilanteissa, joissa genomilaajuisia tutkimuksia suunnitellaan tehtäväksi tai niitä tulkitaan. Tämä edellyttää mittavaa lisäresursointia perinnöllisyyslääketieteen erikoisalalle, joka tällä hetkellä on huomattavan aliresursoitu.

Lakiehdotuksen perusteluissa todetaan, että korkeariskisten geneettisten analyysien suorittamiseen lapselle tarvittaisiin molempien vanhempien suostumus. Toteamme, että tämä ei

ole aina mahdollista (toinen vanhempi menehtynyt, tuntematon, yksinhuoltajuus tai vastaava), joten ehdotamme muotoiltavaksi kohdan ”mikäli mahdollista”.

Ennustava geenitutkimus korkeariskisissä sairauksissa olisi aina suoritettava perinnöllisyyslääketieteen yksikön valvonnassa noudattaen kansainvälisiä suosituksia. Lakitekstiin tulisi siis kirjata tarkemmin, millainen asiantuntemus lääkäriillä tulisi olla: perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri tai tähän alaan erikoistuva lääkäri erikoislääkäriin ohjauksessa tai muun alan erikoislääkäri, jolla on riittävä asiantuntemus perinnöllisistä taudeista ja joka työskentelee tiiviissä yhteistyössä perinnöllisyyslääketieteen yksikön kanssa

Yksilölle tehtävä terveyteen liittyvä geenitutkimus (geenitesti) on lääketieteellinen tutkimus, ja se tulee tehdä vain lääketieteellisin perustein ja lääkärin määräämänä. Liiketoiminta, jossa kansalaisille myydään lääketieteellisiin tarkoituksiin geenitestausta ilman asianmukaista ammattipätevyyttä, on voitava kieltää. Kieltoa koskevat säädökset olisi hyvä sisällyttää lakiehdotukseen.

Geenitiedon (genomitiedon) välittäminen yksilölle tulee tapahtua asiaan perehtyneen lääketieteellisen koulutuksen saaneen henkilön valvonnan alaisuudessa. Geenitieto on terveystietoa, jonka merkityksen oikea tulkinta vaatii koulutusta ja perehtyneisyyttä asiaan. Lakiehdotuksesta poiketen ehdotamme, että myös erikoistuva lääkäri voi antaa geneettistä neuvontaa myös korkeariskisissä sairauksissa, mikäli hänen toimintayksikkönsä johtaja toteaa hänen taitojensa ja tietojensa siihen riittävän. Perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä myös perinnöllisyshoitajat -koulutuksen saatuaan- voivat antaa korkeariskisissä sairauksissa geneettistä neuvontaa perinnöllisyyslääkäriin valvonnan alaisuudessa.

Yhteenvetona voidaan todeta, että Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys kannattaa Genomikeskuksen perustamista tietyin edellytyksin ja uskoo sen olevan tuki geneettisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon kehittämiseksi. Genomitiedon arkaluonteisuuden vuoksi kansalaisten on saatava läpinäkyvyyden ja avoimuuden perusteella selkeä kuva Genomikeskuksen toiminnasta. Genomikeskuksen pitää olla luotettavasti hallinnoitu ja riittävästi resursoitu. Riittävä

perinnöllisyyslääketieteen asiantuntijuus tulee varmistaa Genomikeskuksessa ja sen riippumattomassa ohjausryhmässä.

Emme näe tarpeellisena genomitiedon tallennuspakkoa Genomikeskukseen vaan katsomme, että tallennukseen tulee olla tutkittavan henkilön tietoon perustuva suostumus.

Emme näe myöskään tarpeellisena kieltää genomidatan tallentamista muualle kuin Genomikeskukseen.

Genomikeskuksen ehdotettu toiminta terveydenhuollon palvelun tuottajana viranomaistoiminnan lisäksi vaatii vielä lisätarkastelua.

Koska genomitiedon tulkinta ja käyttö terveydenhuollossa lisääntyvät nopealla vauhdilla, on tärkeää varmistaa riittävät resurssit sekä Genomikeskuksen toiminnassa että yleisesti terveydenhuollossa. On kiinnitettävä huomio terveydenhuollon ammattilaisten riittävään koulutukseen ajatellen genomitiedon käyttöä potilaiden parhaaksi.

Aiempaan tapaan toteamme, että koska uusi biopankkilaki on valmisteluvaiheessa ja laki koskien terveystietojen toisiokäyttöä vasta äskettäin hyväksyty, on näiden kolmen lain yhteisvaikutusten arviointi vaikeaa.

Helsingissä 20.8.2019

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry

puolesta

pj Hannele Koillinen

LT, perinnöllisyyslääketieteen ja lastenneurologian el

