

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**

Esitys sisältää sen osan lakiesitystä, joka liittyy terveyteen liittyvään, korkeanriskin geneettiseen analyysiin, ei kansallista genomitietorekisteriosuutta.

Lakiesityksen jakaminen kahteen osaan on hyvä asia ja helpottaa myös lausunnon antamista. Genomikeskuksen tehtävistä kohdat 1, 5, 7 ja 8 on asiantuntijatyötä, jota todella tarvitaan terveydenhuollossa enenevästi

- kliinisten geneettisten tutkimusten suunnittelu ja laboratoriomenetelmän valinta ja laadunseuranta
- potilasta hoitavalle lääkärille geneettisten testitulosten tulkintalausunnon sanoittaminen ja ymmärryksen kasvattaminen (mihin kysymyksiin testi vastaa ja mihin ei vastaa)
- geneettisten havaintojen tulkinta muuttuu vielä tieteenalan kehityksen myötä, päivitystyöstä huolehtiminen
- geneettisten testien kustannus-hyöty- ja riski/hyöty-pohdinnat
- milloin, kuka ja millä indikaation terveydenhuollossa voi tehdä koko genomien/eksonien kattavan sekvensoinnin.

Tällä hetkellä diagnostiset, koko genomien sekvensoinnit ovat ohjeistamaton terveydenhuollon kenttä. Tutkimus on ollut perinnöllisyyslääkäreiden käytössä, mutta nyt laajenemassa myös muille erikoisaloille. Sekvensointi on helppoa ja halpaa, mutta tuloksien tulkinta vaativaa, kun esim. lapsen kehitysvammalle etsitään geneettistä syytä. Ohjeistus ja yhteiset periaatteet ovat tässä tärkeitä. Suomen tämän alan parhaat asiantuntijat ovat kuitenkin jo töissä yo-sairaaloissa ja yliopistoissa.

Parhaiten hyvät diagnostiikkakäytännöt mielestämme syntyisivät verkottuneissa asiantuntijaryhmässä esimerkiksi Terveystieteiden tutkimuskeskuksen palveluvalikoimaneuvoston jaostossa monien terveydenhuollon kaipaamien suositusten valmisteluna.

Tällä hetkellä käytäntö on se, että ennen diagnostista geneettistä tutkimusta oireiselle potilaalle annetaan hoitavan lääkärin, esimerkiksi neurologin, taholta neuvontaa tutkimuksesta. Jos geneettinen tauti todetaan, tarjotaan potilaalle mahdollisuus perinnöllisyyslääkärin antamaan perinnöllisyysneuvontaan. Tämä lisää tulevaisuuden geneettisen neuvonnan tarvetta tilanteessa, jossa perinnöllisyyslääkäreistä on jo nyt pulaa. Perinnöllisyysneuvontavaatimuksissa tulee välttää holhoavia ja ylimitoitettuja käytäntöjä. Tarvitsemme uusien ammattiryhmien koulutusta esim. Tampereella alkava genetic counselling -koulutus.

Pidämme hyvänä asiana, että geneettiset tutkimukset suoritetaan potilaan suostumuksella ja että koko genomilaajuisissa tutkimuksissa suostumus pyydetään kirjallisena, on hyvä raja. Kun tutkimus tehdään biopankkisuostumuksella, tämän suostumuksen tulee olla riittävä myös genomitutkimuksia ajatellen. Biopankkisuostumuskäytäntöjen (suostumuksen antaminen, peruuttaminen, käytön rajaaminen) rinnalle ei myöskään pidä rakentaa vastaa järjestelmää genomitiedonhallintaan.

On vaikea nähdä, miten genomikeskus tai genomilaki voisivat tukea tieteellistä tutkimusta, innovaatiotoimintaa ja terveysalan kasvustrategian toteuttamista. Meillä on pitkät perinteet geneettisessä tutkimuksessa ja laaja asiantuntijuus maamme kokoon nähden. Tieteen kehitykselle voi olla hyvin kohtalokasta yrittää kahlita päätösvalta laajasti genomitiedon käytölle yhdelle, luultavasti aliresurssoidulle keskukselle. Tehtävät 2 ja 3 hoidetaan osittain jo laadukkaasti biopankkien ja kehittyvien tietoturvallisten käyttöympäristöjen kautta. Viite- ja varianttitietokannan ylläpito voitaisiin antaa myös biopankkiyhteisön (FinnBB) tai THL:n hoidettavaksi. Aika on jo ajanut genomikeskustoiminnan ohi. Kansalaiskeskustelua tulee herättää monista eri kulmista taho, yksi taho ei ole riittävästi.

Erillisen viranomaisen perustaminen genomitiedon asiantuntijaksi ei vaikuta perustellulta. Tämä jäykistää rakenteita, eikä elä erittäin nopean tieteenkehityksen tarpeiden mukaan. Genomikeskuksen tehtävät sisältyvät jo THL:n tehtäviin, joita voidaan tarvittaessa edelleen täsmentää. Suomessa on vaara jo nyt, että meille syntyy joukko taloudeltaan rampoja kansallisia osaamiskeskuksia. Kansallinen genomirekisterillä olisi merkittävät kustannukset jo pelkkien IT-kustannuksien suhteen.

Terveystieteiden tutkimusrahoitus on Suomessa ollut laskusuuntainen ja samalla aikaa tutkimuksen kustannukset kasvaneen regulaation kautta ovat nousseet merkittävästi. Tämä on kestävä ja yhdistelmä. Regulaation kustannusvaikutukset tulee arvioida tarkasti ennen lain voimaantuloa. Sen sijaan erityisesti erikoissairaanhoidon kaipaamia suosituksia ja ohjeistuksia genomitiedon ja yksilöllisen lääketieteen edistämiseksi Suomen sairaaloissa koulutusta kaikissa ammattiryhmissä. Kansallinen

genomirekisteri ei enää ole ajankohtainen, vaan sen rakentaminen on suuri taloudellinen riski, mutta erityisesti riski suomalaiselle geenitutkimukselle.

Ranta Elina

Pirkanmaan sairaanhoitopiiri - Tutkimusjohtaja Tarja Laitinen, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri