

Lausunto

03.12.2021

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**

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto Hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytyksistä.

Ehdotuksen perusteluissa otetaan kantaa geneettisen tiedon oikeudelliseen asemaan ja ehdotetuissa pykälissä säädettäisiin genomikeskus-viranomaisen perustamisesta ja geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. Ehdotettavaa lakia on tarkoitus myöhemmin muuttaa genomitietorekisterin perustamiseksi, jolloin ehdotetulle viranomaiselle tulisi uusia tehtäviä ja se osallistuisi itse muutoksen valmisteluun.

Genomikeskuksen tehtävänä olisi toimia asiantuntijaviranomaisena kaikissa genomitiedon käsittelyyn ja geneettisiin analyyseihin liittyvissä asioissa. Pysyvään ydintehtävään on listattu myös toimiminen kansallisena genomilääketieteen asiantuntijaresurssina. Genomikeskus voisi myös viranomaisena antaa itsenäisiä ohjeita ja suosituksia ja päätöksenteko keskuksessa perustuisi johtajan ratkaisovaltaan.

Kyse olisi varsinkin terveydenhuollon säätelystä, jolloin myös genomikeskuksen säätelyn voisi olettaa tulevan kytkeytyksi linjakkaasti muuhun terveydenhuollon järjestämisestä koskevaan säätelyyn ja ohjaukseen. Epäselväksi ja perustelematta jää, miksi genomikeskuksen juridinen asema määrittäisi eri tavalla kuin muiden kansallisten keskusten, mitkä olisivat vaikutukset syntyvien hyvinvointialueiden toimintaan ja minkä vuoksi päätösvalta olisi tarpeen määrittää toisin kuten esim. STM:n alaisessa Terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvostossa (Palko). Epäselväksi jää, millaisia arviointiperiaatteita keskus käyttäisi ja kuinka nämä suhtautuisivat muihin kansallisiin suosituksiin ja

ohjeisiin. Epäselväksi jää myös, mistä mainittu asiantuntijaresurssi olisi tarkoitus hankkia, ja kuinka asiantuntijatyön taloudelliset vaikutukset niin keskuksen perustamisvaiheessa tai myöhemmin olisi tarkoitus resursoida. Esitykseen ei näytä sisältyvän kustannusanalyysiä. Epäselväksi jää myös, miten ohjeistava viranomainen oikeastaan voisi saada aikaan perusteluissa viitattuja vaikutuksia yhdenvertaisuuden suhteen ja mitä ongelmia yhdenvertaisuuden ja tietoturvan suhteen edes on osoitettu olevan olemassa.

Genomikeskus voisi antaa ohjeita genomitiedon käsittelystä ilman erillistä valtuutusta. Käsittelyllä viitataan laaja-alaisesti tietosuojasetuksen 4 artiklan 2 kohdan tarkoittamaan käsittelyyn, joka kattaa henkilötiedon keräämisen, tallentamisen, järjestämisen, jäsentämisen, säilyttämisen, muokkaamisen, muuttamisen, hakemisen, kyselyn, käyttämisen, tietojen luovuttamisen siirtämällä, levittämällä tai asettamalla muutoin saataville, yhteensovittamisen tai yhdistämisen, rajoittamisen, poistamisen tai tuhoamisen.

Epäselväksi jää, miten tämä genomikeskuksen äärimmäisen laaja ohjeistamisvalta ja lakiehdotus kokonaisuutena voisivat vaikuttaa kliinisiin tutkimushankkeisiin, vapaaseen tieteen harjoittamiseen, kliinisten lääketieteellisten ja laitetutkimusten eettiseen arviointiin ja alueellisten eettisten toimikuntien tehtäviin. Lisäksi lain perustelut tutkimussääntelyn osalta eivät vaikuta olevan ajan tasalla.

Lakiehdotuksessa säädettäisiin suostumuksesta geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksenä. Valtiosopimuksen 24/2010 (Yleissopimus ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla, CETS 164) 5 artikla on tosin edellyttänyt sitä jo ennestään. Ehdotuksessa kuitenkin poikettaisiin 6 artiklan mukaisesta välittömän hyödyn vaatimuksesta alaikäisten ja alentuneen itsemääräämiskyvyn omaavien kohdalla (8§ ja 9§) siten, että geneettinen analyysi voitaisiin suorittaa, jos sen suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti terveyteen tai hyvinvointiin. "Hyvinvoinnin" sisällyttäminen mahdollistaneekin jokseenkin minkä tahansa analyysien suorittamisen riippuen siitä kuka ja miten arvioi hyvinvoinnin olemuksen, suorittamatta jättämisen haitallisuuden ja lapsen edun. Epäselväksi jää, mitä geneettisiä analyysejä tällä lisäyksellä halutaan mahdollistaa. Lasten autonomian suojaamiseksi olisi vähintäänkin syytä edellyttää, että tavoiteltavien välttämättömien vaikutusten olisi tultava jo lapsuusiällä, jolloin ei olisi mahdollista odottaa sitä, että alaikäinen voi itse päättää omasta tutkimisestaan. Lisäyksen tarpeellisuuden ylipäänsä voinee myös kyseenalaistaa.

Korkeariskisen ja matalariskisen geneettisen analyysin olemus ja kirjallisen suostumuksen välttämättömyys esimerkiksi laajempien molekyylipatologisten tutkimusten yhteydessä jäävät kovin tulkinnanvaraisiksi. Jos syntyvän geneettisen tiedon toisiokäyttö ei tapahtuisi suoraan lain perusteella kuten ehdotetaan, vaan potilaan erilliseen suostumukseen perustuen, primäärikäyttöä koskevan suostumuksen muotovaatimukset voisivat olla kevyemmät, jolloin esimerkiksi hoidollisesti tarpeellisten kasvainten geneettisten tutkimusten suorittaminen patologialla ei muuttuisi kohtuuttoman vaikeaksi.

Ehdotuksen 7 § sisältää kuvauksen siitä, millainen selvitys geneettisen analyysin suorittamiseen tarvittavan tietoon perustuvan suostumuksen pyytämisen yhteydessä annettaisiin. Henkilön on annettava suostumus tietoisena kaikista asiaan liittyvistä seikoista. Mahdollisuus vastustaa hänestä syntyvän geneettisen tiedon käsittelyä tai suostumuksen pyytäminen tiedon käyttämiseen muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen eivät 7 § mukaan vaikuta asiaan liittyvän.

Ehdotuksen perusteluissa otetaan kantaa geneettisen tiedon oikeudelliseen asemaan (s. 43 alkaen). Perusteluissa ei huomioida sitä, että kattavan geneettisen analyysin yhteydessä syntyy erittäin runsaasti, jopa miljoonia variantteja (tietopisteitä) EU:n tietosuoja-asetuksen 4 artiklan kohdan 13 tarkoittamaa geneettistä tietoa, jota käsittelemällä löydetään tyypillisesti vain 20-30 terveyteen jotenkin liittyvää varianttia ja kliinisesti tärkeitä ei välttämättä yhtään. Geneettisestä tiedosta vain viimeksi mainitut kertovat tutkittavan terveydestä ja ovat tietosuoja-asetuksen 4 artiklan kohdan 15 tarkoittamaa terveystietoa. Niistäkin osa voi olla sellaisia, esimerkiksi tulevaa vakavaa sairastumista ennustavia, joita tutkittava ei halua tietää eikä luonnollisesti halua muidenkaan tietävän ja joilla ei ole merkitystä hänen hoidolleen. Muu osa geneettisestä tiedosta ei kerro terveydestä mutta pitää sisällään kaiken tiedon tutkittavan muunlaisista yksilöllisistä geneettisistä ominaisuuksista, kuten sukulaisuussuhteista, etnisestä alkuperästä, ulkonäöstä ym.

Ehdotuksessa ei tehdä eroa terveydelle tärkeiden analyysitulosten ja terveyteen liittymättömän perimän laajuisen geneettisen tiedon välillä, vaan katsotaan kaikki tieto potilasasiakirjoihin suoraan potilaslain ja potilasasiakirja-asetuksen nojalla merkittäväksi tiedoksi, vaikka kuitenkin erikseen korostetaan, että potilasasiakirja-asetuksen sisältöä määriteltäessä ei ollut vielä nähtävissä, että tulevaisuudessa olisi mahdollista saada analyysin tuloksena koko genomitieto (s. 46). Tämän tässä ehdotuksessa ensi kertaa tehtävän määrittelyn perusteella kaikkea ihmisistä syntyvää geneettistä tietoa käsiteltäisiin potilasasiakirjana ja ehdotuksen 2 § mukaan sitä koskisi toisiolaki, jolloin laajoja geneettisiä analyysejä esimerkiksi sairautensa tai vammaisuutensa syyn selvittämiseen tarvitsevan potilaan olisi pakko hyväksyä se, että kaikesta muustakin geneettisestä tiedosta tulee hallinnollista ja ulkopuolisten hyödynnettävissä olevaa rekisteritietoa. Vaihtoehtona olisi vain kieltäytyä analyysistä kokonaan, mikä voisi vaarantaa omaa ja mahdollisesti sukulaistenkin terveyttä.

Tältä osin ehdotuksen tai muun lainsäädännön korjaamista olisi välttämätöntä harkita, koska ehdotuksen mukaiseksi jäädessään lainsäädäntö ei kunnioita potilaan oikeutta yksityisyytensä suhteen, vaarantaa luottamuksen terveydenhuollon palveluihin ja on ristiriidassa Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen virallisen tulkintaohjeen (Guide on Article 8 of the Convention – Right to respect for private and family life) kanssa: "It is crucial not only to respect the sense of privacy of a patient, but also to preserve his or her confidence in the medical profession and in the health services in general. Without such protection, those in need of medical assistance may be deterred from revealing such information of a personal and intimate nature as may be necessary in order to receive appropriate treatment and, even, from seeking such assistance. They may thereby endanger their own health and, in the case of transmissible diseases, that of the community."

Potilaiden oikeustajun ja tutkimusmyönteisyydenkin turvaamiseksi interventiosuostumuksen pitäisi kattaa vain alkuperäinen geneettinen analyysi ja siihen liittyvä käsittely laboratorioissa

laadunvalvontavelvoitteen täyttämiseksi, mutta muihin tarkoituksiin, kuten geneettisen tiedon siirtämiseen viranomaiselta toiselle tai käyttämiseen tutkimukseen tai innovaatiotoimintaan voisi hyvin pyytää erilliset suostumukset, jotka voisivat olla peruttavissakin, koska muut käyttötarkoitukset eivät ole potilaalle välttämättömiä. Geneettinen tieto ja terveystieto mainitaan EU:n tietosuojasetuksessa erikseen ja niistä lienee siten mahdollista säätää eri tavoin.

Lakia, jossa näitä seikkoja ei ole mitenkään huomioitu, ei pitäisi päästää voimaan sillä olettamuksella, että korjauksista säädetään joskus myöhemmin. Lakiehdotuksen jakaminen kahteen osaan tekee lopputuloksen arvioinnin muutenkin mahdottomaksi.

Ehdotuksen 10 § ei ota huomioon sitä, että erityisesti vakavien sairauksien ennustava testaus (osin diagnostinenkin) ja siihen liittyvä perinnöllisyysneuvonta on erikoissairaanhoidotasoinen hoitoprosessi, josta perinnöllisyysneuvonta ei ole irrotettavissa vapaaehtoiseksi osaksi. Ei ole ollenkaan selvää, estäisikö vai päinvastoin mahdollistaisiko ehdotettu laki hoidonpöytäsuunnitelmassa erikoissairaanhoidotasoiseksi katsottavan vakavien sairauksien diagnostisen ja ennustavan testauksen harjoittamisen kenen hyvänsä toimesta, kun edellytyksenä on ainoastaan vapaaehtoisen perinnöllisyysneuvonnan mahdollisuus eikä sillekään ole selkeitä pätevyysvaatimuksia. Biolääketiedesopimuksen 12 artiklan vaatimus "ennustavaan testaukseen tulee liittyä asianmukaista geneettistä neuvontaa" ei toteudu, jos neuvonta on vapaaehtoista.

PPSHP:n alueellisen eettisen toimikunnan mukaan lakiehdotuksessa on vielä runsaasti perustavanlaatuisia avoimia kysymyksiä. Genomikeskuksesta näyttäisi olevan tulossa muun sääntelyn ja toiminnan ulkopuolelle sijoittuva jälleen uusi ja kallis viranomainen, jonka mahdollisuuksiin selviytyä erittäin laajasta ja jopa epärealistisesta tehtäväkuvauksestaan sekä sen oletettuihin hyötyihin ja muihin vaikutuksiin kotimaiselle tutkimukselle ja terveydenhuollolle lienee syytä suhtautua vähintäänkin varauksellisesti.

Keskuksen tarpeellisuuden kyseenalaistamisen kokonaan pitäisi olla myös täysin mahdollista. Ehdotettu laki, keskitetty genomikeskus ja sen genomitietorekisteri perustuvat nykytiedon valossa jo pahoin vanhentuneeseen kansalliseen genomistrategiaan, jonka päivitystyö on kesken, ja jos se tapahtuisi asianmukaisesti, niin lopputuloksena voisi, tai jopa pitäisi, olla se, että genomitietorekisteriä ja ainakaan tässä lakiesityksessä ehdotetun kaltaista viranomaista ei tarvita, jolloin tämän lain säätämislle ei olisi selvää tarvetta.

Oulussa 1.joulukuuta 2021

Juha Saarnio

Gastroenterologisen kirurgian professori, ylilääkäri

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellisen eettisen toimikunnan puheenjohtaja

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri / Oulun yliopisto

**Voit jättää kommentit lausuntoon myös liitteenä**

[PPSHP Eettinen toimikunta LAUSUNTO GENOMILAKILUONNOKSESTA.pdf](#)

Saarnio Juha

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta