

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

Sosiaali- ja terveysministeriö

säädösvalmisteluhankkeen tunniste VN/24821/2021

Lausuntopyyntönne 18.10.2021 VN/24821/2021

Luonnos hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Sosiaali- ja terveysministeriö pyytää Suomen Kuntaliitolta lausuntoa lakiehdotuksesta, jossa esitetään perustettavaksi Kansallinen genomikeskus ja säädettäväksi terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytyksistä.

Kuntaliitto on aiemmin antanut lausuntonsa hallituksen esitysluonnokseen genomilaiksi. Jatkovalmistelussa genomilainsäädännöstä on eriytetty genomikeskuksen perustamista ja terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä koskeva sääntely omaksi lakiehdotukseksi. Mahdollista kansallista genomitietorekisteriä koskeva lakiehdotus annetaan myöhemmin.

Kansallisen genomikeskuksen perustaminen

Ehdotus genomitiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa ja tutkimuksessa edistäväksi ja näissä asioissa neuvoa antavaksi kansalliseksi asiantuntijaviranomaiseksi on tarpeellinen. Lain tavoite genomitiedon vastuullisesta ja yhdenvertaisesta käsittelystä on kannatettava. Genomikeskuksen toimivaltaa olisi kuitenkin tarpeen selventää.

Lakiluonnoksessa genomikeskuksen tehtäviksi ehdotetaan asiantuntijaviranomaisena toimimista ja kansainväliseen toimintaan osallistumista toimialallaan. Lain perusteluissa genomikeskuksen toimivalta on kuitenkin kuvattu laajaksi, sisältäen kansallista ohjeistusta sekä geneettisten analyysien arviointia esimerkiksi validiteetin ja kustannusvaikuttavuuden osalta.

Erilaisten arviointien ja tietotuotteiden luominen tukee olemassa olevien terveydenhuollon ohjaukseen osallistuvien viranomaisten, kuten Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen ja Palveluvalikoimaneuvoston, toimintaa. Samoin väestölle suunnattu tiedottaminen esimerkiksi markkinoilla olevista ns. "kuluttajatesteistä" on tarpeellista. Genomikeskuksen perustamisen yhteydessä tulisi kuitenkin varmistaa, ettei uuden asiantuntijaviranomaisen toimivallasta aiheudu kansallisen ohjeistuksen päällekkäisyyttä ja terveydenhuollon ohjauksen monimutkaistumista.

Viranomaisohjeiden antamisen sijaan Genomikeskuksen tulisi toimia tietoa tuottavana asiantuntijaviranomaisena esimerkiksi suhteessa biopankkitoimintaan, lääketieteellisen tutkimuksen eettisiin näkökohtiin sekä yksilöllistetyn terveydenhuollon kehittämiseen ja menetelmien arviointiin.

Genomikeskuksen johtajalle ehdotetaan merkittävää ratkaisovaltaa genomikeskuksen toimialalla. Päätösvallan selventäminen johtajan operatiivisen tason ratkaisujen ja korkean tason asiantuntijaryhmän periaatelinjausten välillä tukisi verkostomaisen toimintatavan tavoitetta ja toiminnan yhteensovittamista terveydenhuollon kansallisen ohjauksen kokonaisuuteen.

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytykset

Lakiehdotukseen sisältyvä terveyteen liittyvän geneettisen analyysin määritelmä kattaa geneettisten analyysien käyttötarkoitukset terveydenhuollossa hyvin.

Geneettisen analyysin korkeariskisyys on tarpeellinen käsite siltä osin, kun se ohjaa alaikäisen tai alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön geenitietoon liittyvää päätöksentekoa. Korkeariskisyyteen liittyy kuitenkin merkittävää tulkinnanvaraa.

Jotkin tilanteet kuuluvat selkeästi korkeariskisen geneettisen analyysin käsitteen piiriin, esimerkiksi kun tietyn geenimuunnoksen toteaminen osoittaa korkeaa riskiä sairastua. Tiettyjen geenien

yhteistoimintaan liittyvät alttiuskysymykset eivät kuitenkaan ole yhtä selkeitä arvioida. Säännös ei myöskään selvennä, millaista sairautta on pidettävä säännöksen tarkoittamalla tavalla vakavana. Kansalliselle genomikeskukselle jää merkittävä tulkintatehtävä ohjata terveydenhuollon toimijoita siitä, millaiset geneettiset analyysit katsotaan korkeariskisiksi.

Hallituksen esitysluonnoksessa ehdotetaan säädettäväksi terveyteen liittyvän geneettisen analyysin edellytyksistä. Analyysin saisi 6.4 §:n mukaan toteuttaa vain, jos sen ”tuloksen arvioitu terveydellinen hyöty on suurempi kuin siitä aiheutuva riski tai haitta”.

Vaikka lähtökohtana terveydenhuollon toteuttamisessa on jo nyt hyötyjen ja haittojen vertailu, säädöksen sanamuoto painottaa mahdollisesti ulkopuolista mittapuuta vasten objektiivisesti arvioitua hyödyn ja haitan suhdetta tilanne- ja potilaskohtaisen arvion sijaan. Seurauksena voi esimerkiksi laillisuusvalvonnan tasolla olla, että rajatapauksissa kansallisen genomikeskuksen suositukset määrittelisivät tulevaisuudessa kynnyksen lain sallimalle geneettisen analyysin suorittamiselle erilaisissa tilanteissa.

Esimerkiksi terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetun lain 15 §:ssä säädetään ammattihenkilön velvollisuudesta ”tasapuolisesti ottaa huomioon ammattitoiminnasta potilaalle koitua hyöty ja sen mahdolliset haitat”. Yleiseen ammattieettiseen velvollisuuteen nähden terveydenhuollon ammattihenkilöille jätetään ehdotetussa 6.4 §:ssä vähemmän harkinnan varaa geneettisen analyysin suosittelemisesta potilaalleen kuin muun terveydenhuollon toiminnan osalta.

Näyttöön perustuva arvio hyödyistä ja haitoista terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä on tarpeen. Ehdotetun 6 §:n 4. momentin osalta on kuitenkin arvioitava, miten säädös mahdollistaa potilaslähtöisen hoidon kannalta tärkeän terveydenhuollon ammattihenkilön kliinisen autonomian toteutumisen terveydenhuollon käytännön arjessa. Ehdotettavan lain 6 §:n 4. momenttia tulisi muuttaa yhdensuuntaiseksi ammattihenkilölain 15 §:n 1. momentin kanssa.

Vapaaehtoinen tietoon perustuva suostumus lakiluonnoksessa

Lakiluonnoksessa lähtökohtana terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiselle on potilaan vapaaehtoinen tietoon perustuva suostumus. Pykälää tulkitaan yhdessä potilaslain 5 ja 6 §:ien kanssa potilaslain sääntelyä täsmentävänä säännöksenä.

Lakiluonnoksen 7 §:ssä potilaan tiedonsaantioikeus on määritelty yksityiskohtaisemmin kuin potilaslaissa. Jos potilas kieltäytyy vastaanottamasta geneettistä analyysiä koskevaa tietoa, 7 §:n edellyttämää tietoon perustuvaa suostumusta ei voida saada. Tämä on korostaa geneettisen

analyysin erityistä luonnetta henkilön ja tämän läheisten perimästä tietoa antavana toimenpiteenä. Tämä potilaslakiin nähden tiukempi edellytys analyysin suorittamiseksi on perusteltu. Myös vaatimus kirjallisen suostumuksen saamisesta genomilaajuksen analyysin suorittamiseksi on kannatettava.

Potilaan tiedonsaantioikeutta koskevaan säännökseen tulisi lisätä vaatimus kertoa potilaalle hänen perimäänsä koskevan tiedon säilyttämisestä ja mahdollisuudesta tiedon toisiokäyttöön esimerkiksi tutkimustarkoituksiin. Koska kaikkea genomitietoa ei ole mahdollista anonymisoida niin, että tiedosta olisi poistettu kaikki yksilöivä tieto, toisilain sallima mahdollinen toisiokäyttö voi olla potilaan suostumuksen kannalta oleellinen tieto.

Tiedon antaminen mahdollisesta toisiokäytöstä olisi tarpeen myös siksi, että potilaan yksilöllisen geenitiedon tarkastelu potilaan muiden tietojen suhteen on eri asia, kuin potilaan kliinisen tiedon yhdisteleminen laajempaan geenitietoon. Laajan datan tuominen yhteen pooliin on eettisesti herkkä kysymys, johon ei ole vielä säädetty geenitiedon osalta erityissääntelyä.

Genomitietoon liittyy myös eettinen kysymys henkilön oikeudesta saada tieto sukulaiselle tehdyn geneettisen analyysin seurauksena tehdystä hänen terveytensä kannalta merkittävästä löydöksestä sekä oikeudesta olla tietämättä sukulaista koskevasta löydöksestä. Siten genomitietoa koskevan lainsäädännön jatkovalmistelussa tulee ottaa huomioon tämän lakiehdotuksen perusteella annetun lain aikana saadut suostumukset geneettisen analyysin suorittamiseksi, jos myöhemmin säädetään tarkemmin genomitiedon käsittelystä tai genomitietoa pyritään kokoamaan kansalliseen genomitietorekisteriin.

Kiireellisessä tapauksessa geneettisen analyysin voisi suorittaa tietyin edellytyksin. Momentissa säädettäviin edellytyksiin tulisi lisätä alaikäisen geneettistä analyysiä vastaavalla tavalla haitan välttäminen "tai jos analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti potilaan terveyteen tai hyvinvointiin". Lisäksi momenttia tulisi arvioida kriittisesti potilaslain itsemääräämisoikeutta ja tajuttoman potilaan hoitoa koskevaa päätöksentekoa koskevaan sääntelyyn nähden.

Alaikäisen potilaan terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä päättäminen

Lakiluonnoksessa alaikäisen henkilön terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisesta päättämiseksi on asetettu potilaslaista merkittävästi poikkeavat edellytykset. Lapsen edun ensisijaisuus on tärkeä lähtökohta geneettisestä analyysistä päätettäessä.

Alaikäisen henkilön kohdalla olisi 8.1 §:ssä lisäedellytyksenä, että analyysin saa suorittaa vain "jos analyysin tuloksella on välitöntä terveydellistä hyötyä tai jos analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti alaikäisen terveyteen tai hyvinvointiin". Alaikäisen henkilön hoidossa geneettisen analyysin suorittamisen kynnyksen asettaminen korkeammalle kuin 18 vuotta

täyttäneen potilaan kohdalla on perusteltua, koska omaa perimää koskevan tiedon saamiseen liittyvät riskit ovat sitä suuremmat, mitä aikaisemmin henkilö on ottanut ne vastaan. Lisäksi alaikäisen henkilön kohdalla genomitiedolla voi olla vaikutusta henkilön identiteetin kehitykseen.

Esitysluonnoksessa alaikäisen henkilön geneettistä analyysiä koskevan päätöksenteon lähtökohdat poikkeavat merkittävästi potilaslaista. Potilaslaista poiketen ehdotetaan, että alaikäinen voisi olla geneettisen analyysin suorittamisen suhteen itsemääräävä vasta täytettyään 15 vuotta. Tätä nuorempi henkilö ei voisi saada terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä ilman huoltajansa suostumusta.

Pykälän mukaan alaikäisen mielipidettä on ”hänen ikänsä ja kehitystasonsa huomioon ottaen noudatettava”, jos hän vastustaa geneettisen analyysin suorittamista. Vastaavaa edellytystä alaikäisen mielipiteen huomioimiseksi ei ole, jos alaikäinen toivoo analyysin suorittamista vanhempiensa vastustuksesta huolimatta. Ehdotetun 8 §:n mukaan 15 vuoden ikään asti vanhemmat voivat estää geneettisen analyysin suorittamisen, vaikka analyysin tuloksella voisi olla merkittävää hyötyä lapsen hoidossa. Ehdotettu 8 § sisältää mahdollisuuden, että lapsen vanhemman suoja perimää koskevan tiedon saamista vastaan on vahvempi, kuin hänen lapsensa oikeus terveyden kannalta tärkeän tiedon saamiseksi.

8 §:n 4. momentin tavoite alaikäisen ikään ja ymmärtämiskykyyn sovitetusta tavasta antaa tietoa geneettisestä analyysistä on kannatettava. Momentin perusteluissa tulisi kuitenkin täsmentää, mitä tarkoitetaan alaikäisten parissa työskentelystä kokemusta omaavalla henkilöllä. Esimerkiksi ehdotettu sanamuoto ei edellytä, että henkilö olisi terveydenhuollon ammattihenkilö.

Pykälän 5. momenttiin sisältyvä tiedonantovelvollisuus lisäisi terveydenhuollon ammattihenkilön vastuita antaa potilastaan koskevia tietoja oma-aloitteisesti tämän huoltajille. Tiedonantovelvollisuus poikkeaa potilaslain lähtökohdista itsemääräävän alaikäisen potilaan hoidossa, missä tietoa on voitu antaa huoltajille potilaan kanssa yhteisymmärryksessä. Tästä voi seurata odottamattomia haasteita, jos esimerkiksi tiedonantovelvollisuutta ei ole ehditty toteuttaa ennen kuin itsemääräävä alaikäinen itse kertoo vanhemmilleen geneettisen analyysin tuloksista. Pykälässä tulisi täsmentää terveydenhuollon ammattihenkilön vastuuta tiedonantovelvollisuuden osalta.

Alentuneesti itsemääräämiskykyisen potilaan terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä päättäminen

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiseksi alentuneesti itsemääräämiskykyiselle henkilölle säädettäisiin ehdotetun lain 9 §:ssä. Tälle potilasryhmälle on perusteltua määritellä päätöksenteon perusteet, jotta kyvyttömyys antaa tietoon perustuvaa suostumusta ei muodostu esteeksi potilaalle tarpeellisen ja tämän tahtoa vastaavan hoidon saamiseksi.

Niiden tilanteiden varalle, joissa potilaan tahdosta ei ole saatavilla riittävää tietoa, ehdotetaan edellytystä, että analyysin tuloksilla on ”välitöntä terveydellistä hyötyä tai analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen tai hyvinvointiin”. Ehdotetun momentin perusteluissa tulisi täsmentää, miten potilaan tahtoa koskevan riittävän tiedon olemassaoloa tulisi arvioida. On myös otettava huomioon, että arvio on erilainen koko ikänsä alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön ja toisaalta ikääntymisen seurauksena itsemääräämiskykynsä menettäneen henkilön välillä.

Perinnöllisyysneuvonta

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen yhteydessä annettava perinnöllisyysneuvonta on potilaan tietoon perustuvan suostumuksen sekä analyysin tulosten hyödyntämisen ja riskien vähentämisen kannalta tärkeää. Terveystieteiden resurssien kohdentamisen kannalta on tärkeää, että neuvonnan laajuus suhteutetaan suoritettujen analyysien laatuun ja laajuuteen.

Sari Raassina

Sosiaali- ja terveystieteiden johtaja

Tuula Kock

Asiantuntijalääkäri

Kaisa-Maria Kimmel

Lakimies

kirjaamo@kuntaliitto.fi

Raassina Sari
Suomen Kuntaliitto ry.

Kimmel Kaisa
Suomen Kuntaliitto ry - Sosiaali- ja terveystieteiden yksikkö