

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖLLE

Asia: Lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) on pyytänyt Terveysteknologia ry:n lausuntoa luonnoksesta laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä (jäljempänä *genomilaki*). Genomilain ensimmäisen osan tarkoituksena on mahdollistaa genomitiedon vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi. Genomitietojen tietoturvallisesta käsittelystä annetaan tulevana vuosina erillinen genomilain muutosta koskeva hallituksen esitys.

Yhdistyksemme on terveysteknologian alan toimialayhteisö ja sen tarkoituksena on edustaa yhteisönsä kuuluvia yrityksiä sekä valvoa niiden yhteisiä etuja. Jäsenistössämme on noin 160 yritystä, ml. lääkinnällisten laitteiden ja IVD-laitteiden valmistajia, maahantuojia ja jakelijoita, terveydenhuollon tietojärjestelmiä, ohjelmistoja ja hyvinvointisovelluksia kehittäviä yrityksiä sekä näitä tukevia palveluyrityksiä ja vaatimustenmukaisuutta arvioivia sertifiointilaitoksia. Yhdistyksessämme on lisäksi genomialan palveluyrityksiä edustava genomiteollisuusjaosto.

Kiitämme mahdollisuudesta lausua STM:n lakiluonnoksesta. **Kannatamme sosiaali- ja terveysministeriön (STM) tavoitteita mahdollistaa genomitiedon vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely, erityisesti ihmisten terveyden edistämiseksi.** Sääntelyn ja eettisten periaatteiden noudattaminen on keskeinen osa vastuullista liiketoimintaa terveysteknologia-alalla ja hyvin resursoitu viranomaisohjaus ja -valvonta tukevat yrityskenttää tässä toiminnassaan. Yhdistyksemme strateginen tavoite on tukea jäsenyrityksiämme alaa normittavien säännösten omaksumisessa sekä vaikuttaa kotimaan ja Euroopan markkinoiden innovaatiomyönteiseen kehittymiseen yritysten kasvun ja kansainvälistymisen edistämiseksi.

Toteamme lausuntonamme seuraavaa:

Teollisuuspoliittinen näkökulma

Olemme huolissamme siitä, että lain taustatavoitteet houkuttelevasta liiketoimintaympäristöstä jäävät saavuttamatta teollisuuspoliittisen vision puuttumisen vuoksi. Teollisuuspolitiikalla viittaamme ennen kaikkea innovaatiopolitiikkaan, koulutukseen ja osaamiseen, talouteen, digitalisaatioon ja tietopolitiikkaan, kestävään kehitykseen sekä pk-yrityksiin ja yrittäjyyteen.

Lakiesityksessä on tuotu esille, että ehdotuksilla voidaan vaikuttaa investointeihin, talouskasvuun ja työllisyyteen, mutta siitä ei ilmene, miten näiden vaikutusten odotetaan syntyvän. Näkemyksemme mukaan innovaatiomyönteinen markkina muodostuu mm. mahdollistavasta

sääntelystä sekä ennakoivista arvoketjuista, joilla usean toimijan yhteistyönä tähdätään kulloinkin kyseessä olevaan vaikuttavimpaan mahdolliseen lopputulokseen. Arvoketjumallissa jokaisella toimijalla on ketjussa oma paikkansa ja yhdessä tähdätään toivottuun lopputulokseen.

Suunnittelun lähtökohtana ei sen sijaan pitäisi olla esimerkiksi se, että tuleva Genomikeskus valtuutetaan lainsäädännöllä tekemään jotain ilman, että ensin pohditaan tavoiteltua vaikuttavinta lopputulosta ja arvioidaan jo olemassa olevan osaamisen hyödyntämismahdollisuudet. Ei esimerkiksi riitä, että Genomikeskus kokoaa asiantuntijaryhmän pohtimaan perinnöllisyysneuvonnan antamisen tapaa, vaan ketjussa pitäisi tunnistaa myös vaikuttavimmat keinot päästä toivottuun lopputulokseen. Mikäli esimerkiksi jo nyt tunnistetaan resurssivajaus perinnöllisyyslääkäreiden keskuudessa, sekä puuttuva Genetic Counselor ammattikunta, olisi tarkoituksenmukaista miettiä arvoketjua ja eri toimijoille niiden vahvuuksiin kuuluvia rooleja sen varrelta.

Terveysteknologia-alan kasvavasta viennistä kertynyt 14 miljardin euron ylijäämä viimeisen parinkymmenen vuoden aikana puhuu nähdäksemme sen puolesta, että alan asiantuntemus ja kansainvälinen kokemus tulisi huomioida yhä tiiviimmin lain jatkovalmistelussa sekä lain valmistelua ja toimeenpanoa tukevassa korkean tason asiantuntijaryhmässä.

Ystävällisesti ehdotamme, että STM varmistaa, että lain tavoitteet ovat linjassa kotimaisen ja eurooppalaisen teollisuuspolitiikan kanssa. **Toivomme lisäksi, että lainsäädännön arviointineuvosto arvioi genomilakia koskevassa lausunnossaan teollisuuspoliittisen näkökulman käsittelyn laadun ja laajuuden.** Erityisesti toivomme arviota lakiehdotuksen vaikutuksista kotimarkkinoiden toimivuuteen, yritysten kasvuun ja kansainvälistymiseen, uusien vientituotteiden lisääntymiseen, uuden osaamisen käyttöönottoon. Lainsäädäntö ei saisi asettaa kotimaisia yrityksiä myöskään heikompaan tai epäedullisempaan asemaan verrattuna kansainvälisiin yli rajojen toimiviin kaupallisiin toimijoihin. Korostamme, että kasvava vienti tuo verotuloja, työllisyyttä ja hyvinvointia Suomeen koko väestölle.

Genomikeskus

Genomilaille ja Genomikeskukselle on jo pitkään tunnistettu Suomessa tarvetta ja näiden toimenpiteiden kautta valtio olisi kohdentamassa genomiikan alueelle kaivattuja lisäresursseja. Genomikeskuksia perustetaan tai on jo perustettu naapurimaihimme sekä muihin EU-valtioihin. **Genomiikan kysymyksissä tarvitaan päivitetty kansallinen genomistrategia ja yhteistä viestinnällistä ääntä.** Oma kansallinen keskus ja selkeä mandaatti tarjoavat mahdollisuuden siirtää strategiset tavoitteet käytäntöön, koordinoita kansallista toimintaa ja olla aktiivisempia kansainvälisillä kentillä. Suomi on ollut edelläkävijä EU:ssa genomilainsäädännön eettisten ja oikeudellisten kysymysten pohdinnassa ja Genomikeskuksen avulla olisi mahdollista lisätä entisestään maamme painoarvoa näissä kysymyksissä. Kotimarkkinasta on kuitenkin pidettävä ensisijaisesti huolta ja varmistettava, että Genomikeskuksen ympärille syntyvä

innovaatioekosysteemi on toimiva, kannustava ja mahdollistava kotimaisille osajille ja asiantuntijoille, jotta saamme kilpailukykyisiä innovaatioita myös maailmalle vietäväksi.

Toteamme, että kokonaisuudessaan Genomikeskuksen tehtäviä ei ole kirjattu ehdotettuihin pykäliin selkeästi, mikä heikentää mahdollisuuksia ymmärtää mihin tarkoitukseen organisaatio lopulta syntyy. Toiminnan oikeasuhtaisuus on varmistettava, sillä alalla on myös paljon yritystoimintaa. Mikäli biopankit ja terveydenhuolto ovat jatkossa kytköksissä Genomikeskus-viranomaiseen, tulisi yhteistyötä rakentaa siten, että jokainen kokee voivansa vaikuttaa ja tuoda arvoketjuihin omia vahvuuksiaan. Jos nämä suhteet ja arvoketjut saadaan selkeästi kuvattua, on Genomikeskuksen perustamisella mahdollisuudet houkuttaa Suomeen myös ulkomaisia osajia ketjun eri organisaatioihin. Lisäksi Genomikeskuksen riittävä resursointi on varmistettava jo lainvalmisteluvaiheessa, jotta ei käy kuten Findatan kanssa, jossa on jo muutaman toimintavuoden jälkeen paineita nostaa viranomaismaksuja. Nyt lausunnoilla olevista ehdotetuista pykälistä ei käy ilmi, että olisiko Genomikeskuksella jotain maksullista toimintaa. Ilman selkeää visiota toiminnan rahoituksesta (muu kuin valtion budjetti), voi Genomikeskuksen toiminta jäädä varsin staattiseksi.

Genomikeskuksen tehtävänä olisi esityksen mukaan toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Viittaamme geneettisiä analyysejä koskeviin lausuntohuomioihimme ja suosittelemme sanojen *terveyteen liittyviä* poistamista ja korvaamista Suomea sitovien EU-asetusten mukaisella terminologialla. **Ehdotamme lisäksi, että tähän pykälään lisätään sanat *arvoon pohjautuvien, vaikuttavien ja innovatiivisten hyvinvointi- ja terveysteknologian mahdollistamiseksi.*** Näin varmistetaan, että ennakoivasti määritellään vaikuttavat ja innovatiiviset tavoitteet, joiden toteuttamista arvioidaan arvoketjujen kautta.

Suosittelme lisäksi täsmennettäväksi, että mikä on se asiantuntemuksellinen lisäarvo, jonka Genomikeskus toisi *geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa*. Kyseisten tuotteiden tehokkuuteen ja turvallisuuteen (ml. tuotteiden state of the art -taso, kliininen näyttö, riskinarviointi) liittyvät ohjaus-, valvonta- ja neuvontatehtävät kuuluvat jo nykytilassa Fimealle ja vaatimustenmukaisuutta arvioivat lisäksi sertifiointilaitokset (ns. ilmoitetut laitokset). Tuotteiden käyttöönottoon julkisella sektorilla tai julkisin varoin liittyy lisäksi prosessit, joihin kytkeytyvät Palkolle ja PPSHP:lle säädetyt tehtävät. Yksityiskohtaisten perustelujen nojalla tulkitsemme, että **Genomikeskuksen tehtäväksi jäisi antaa suosituksia suostumuksen, ja sitä edeltävän geneettisen neuvonnan, sekä genetiikan tulkintapalvelujen antamista varten.** Pykälän tekstiä voisi siten täsmentää lisäämällä siihen 7-10 § *tarkoitetuissa geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa.*

Geneettiset analyysit

Lakiehdotuksen eri valmisteluvaiheissa on pohdittu sääntelyn tarvetta geneettisten analyysien suorittamisedellytysten määrittämiseksi. Näkemyksemme sääntelymahdollisuuksista on kirjattu alle

ja suosittelemme STM:lle sen arvioimista yhdessä Fimean kanssa, joka on lääkinnällisten laitteiden, ml. geenitestien, toimivaltainen valvontaviranomainen.

Geenitestejä säännellään kaikissa EU-jäsenvaltioissa in vitro diagnostiikkaa koskevalla IVD-asetuksella (2017/746). IVD-asetus tuli voimaan jo vuonna 2017 ja on viiden vuoden siirtymäajan jälkeen Suomessa suoraan sovellettavaa lainsäädäntöä vuoden 2022 toukokuussa, tietyin siirtymäsäännöksiä koskevin komission ehdottamin poikkeuksin. IVD-asetus korvaa voimassa olevan alaa normittavan direktiivimuotoisen sääntelyn.

IVD-asetus kattaa kaikki geneettiset analyysit, joihin viitataan lakiehdotuksen 6 §:ssä ja siten kyseinen pykälä on näkemyksemme mukaan poistettava lakiehdotuksesta kokonaan. Viittaamme analogisesti tietosuoja-asetukseen, jonka tarjoama kansallinen liikkumavara on hyvin tunnistettu käsillä olevassa lakiehdotuksessa. Kuten tietosuoja-asetuksessa, ei myöskään IVD-asetuksen kanssa ristiriitaisia säännöksiä saa laatia kansallisessa lainsäädännössä. Määritelmiä ei saa muuttaa, eikä toistaa asetuksessa säädettyjä asioita. Kansallisesti voi antaa vain asetusta täydentävää sääntelyä, mikäli se on perusteltua asetuksesta ilmenevien toimivaltuuksien kautta. Sanottu liikkumavara on selvitettävä huolellisesti.

Siten katsomme, että **genomilaissa ei voi määritellä terveyteen liittyviä geneettisiä analyysijä**, sillä IVD-asetusta sovelletaan kaikkiin IVD-laitteisiin, joilla on *lääketieteellinen* käyttötarkoitus (terminologian on oltava yhdenmukainen). Myöskään **riskitasoa ei saa määritellä** kansallisessa laissa asetuksesta poikkeavalla tavalla, sillä IVD-asetus sisältää laitteiden luokitusäännöt, ml. riskinarviointia koskevat säännöt. Kaikki geenitestit ovat IVD-sääntelyn mukaan vähintään luokan C lääkinnällisiä laitteita, mikä on toiseksi korkein sääntelyn määrittämä riskiluokka.

Lisäksi haluamme huomauttaa, että genomilaajuiset analyysimenetelmät (NGS-sekvensointi, genomilaajuiset SNP-analyysit) ovat laajalti käytössä geneettisessä analytiikassa, joten lähes tulkoon kaikki tutkimukset kuuluisivat lakiluonnoksen mukaan ”korkeariskisten analyysien” piiriin. Tutkimuksia ei ole mielekäästä jaotella pelkästään tiedon tuottamistavan mukaisesti ”korkeariskisiksi”. Oleellista ei ole se, mitä menetelmää (genomilaajuisista vai kohdennettua) genomitiedon tuottamiseen käytetään, vaan se mitä tiedosta tulkitaan. Näin ollen kaikkea genomilaajuisin menetelmin tuotettua genomitietoa ei tulisi kategorisesti luokitella korkeariskiseksi, vaan Genomikeskus voisi ohjeistaa näistä tarkemmin.

Ehdotetussa 6 §:ssä on myös pyritty määrittelemään, että millaisia lääketieteellisiä geneettisiä analyysijä ihmiselle saa tehdä. Toteamme, että markkinoilla saa EU-sääntelyn nojalla myydä ja markkinoida lääketieteellisiin käyttötarkoituksiin sellaisia geneettisiä analyysijä, jotka ovat IVD-sääntelyn mukaisia ja lisäksi CE-merkittyä. Ennen tuotteen markkinoille saattamista, sen on tullut käydä läpi vaativa ja vahvasti säännelty laatu-, turvallisuus- ja riskinhallintaprosessi. Säännöt koskevat kaikkia geneettisiä analyysijä, joilla saadaan tietoa esimerkiksi diagnooseista, sairastumisriskistä tai joilla voidaan ennustaa lääkevastetta ja hoitotulosta. Asetuksen soveltamisalaan kuuluvat myös diagnostiikan ja lääkehoidon yhdistävät testit, joilla voidaan

tunnistaa lääkehoidosta hyötyvät potilaat tai potilaat, joilla on vakava haitallisen lääkereaktion tai lääkevaikutuksen riski. **Asetuksen kanssa ristiriitainen kansallinen sääntely on omiaan aiheuttamaan EU-sisämarkkinaperiaatteiden kanssa vastakkaisia esteitä kilpailuilla markkinoilla.**

Kuluttajille suunnatut geenitestit

Ehdotetuista pykälistä ei suoraan ilmene, että onko soveltamisalan tarkoituksena kattaa myös kuluttajille suunnatut geenitestit (direct-to-consumer, DTC). Asiaan on otettu kantaa lain taustaperusteluissa, mikä on riittämätöntä ja omiaan aiheuttamaan epävarmuutta lain varsinaisesta sisällöstä. Selkeyden vuoksi olisi hyvä noudattaa yhdenmukaista terminologiaa EU-asetusten kanssa, jota genomialan toimijat seuraavat tarkasti.

IVD-asetus ei ota kantaa muihin kuin lääketieteellisessä käyttötarkoituksessa suoritettaviin testeihin. Asetus ei myöskään nimenomaisesti sulje soveltamisalansa ulkopuolelle testejä, jotka ovat kuluttajille suunnattuja, ratkaisevinta on niiden käyttötarkoitus. IVD-asetusta ei sovelleta DTC-testeihin silloin, kun käyttötarkoitus on muu kuin lääketieteellinen. Näitä DTC-testejä sanotaan myös *hyvinvointitesteiksi*, sillä niiden tavoite on selvittää geneettisiä ominaisuuksia muissa kuin lääketieteellisissä käyttötarkoituksissa. Jos DTC-testeillä olisi lääketieteellinen käyttötarkoitus (esim. sairauden diagnosointi, sairastumisriskin selvittäminen tai lääkevasteen/lääkereaktion ennustaminen), kuuluisivat ne lähtökohtaisesti IVD-asetuksen soveltamisalaan. Näin ollen ratkaisevaa ei ole se, käyttääkö geneettistä analyysiä kuluttaja vai terveydenhuollon ammattihenkilö, vaan se mitä testillä pyritään tekemään. Epäselvissä tapauksissa ratkaisutoimivalta on Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimealla.

IVD-asetus ei estä jäsenvaltioita edellyttämästä yksityiskohtaisempia potilaiden suojeluun liittyviä toimenpiteitä esimerkiksi tietoon perustuvan suostumuksen ja geneettisen neuvonnan osalta. Vastaavaa olisi mahdollista edellyttää hyvinvointitestien osalta. **Tulkintamme mukaan STM ei kuitenkaan ole laatimassa kuluttajatestejä koskevaa sääntelyä, sillä 6 §:n soveltamisala on nimenomaisesti ollut tarkoitus rajata terveyteen liittyviin geneettisiin analyysiin. Suosittelemme, että STM selkeyttää lain tarkoitusta tältä osin.**

Perinnöllisyysneuvonta

Ehdotamme STM:lle, että 10 §:n otsikko muutetaan 'geneettiseksi neuvonnaksi' tai 'genetiikan neuvonta- ja tulkintapalveluiksi', jolloin se kuvaisi tarkemmin kyseessä olevan toiminta-alueen laaja-alaista asiantuntemusta, osaamista ja vastuita. Perinnöllisyysneuvonta on pieni osa laajempaa genetiikan tulkintapalvelukirjoa.

Näkemyksemme mukaan genetiikan tulkintapalveluissa on selkeitä *red flags* eli alueita, joissa henkilö tulisi aina ohjata perinnöllisyysneuvonnan piiriin. Näihin kuuluvat mm. monogeeniset harvinaiset sairaudet ja perinnölliset syövät. Henkilö pitäisi näiden sairauksien osalta ohjata aina perinnöllisyyslääkärin vastaanotolle riippumatta siitä missä toiminnassa tieto on syntynyt.

Perinnöllisyyslääkäri voi olla myös yksityissektorin palveluksessa. Luonnollisesti tiedon kertominen edellyttää lisäksi sitä, että henkilö on etukäteen suostunut, että hänelle kerrotaan tällaisista löydöksistä (esim. biopankkitoiminnassa tai Genomikeskuksen toiminnassa) ja tietoisien suostumuksen voi antaa vain asianmukaisesti informoituna.

Perinnöllisyyslääketieteen hoitoketjussa vastuut jakautuvat useille eri osajille ja asiantuntijoille. Tarvittavista geneettisistä tutkimuksista, perinnöllisyysneuvonnasta ja tautiin liittyvistä sukuselvityksistä vastaavat valtaosin perinnöllisyyslääkärit, mutta geneettisiä analyysejä ja tulkintaraportteja tekevät ja kirjoittavat sairaalageneetikot. Varsinaista geneettistä neuvontaa potilaille antavat myös perinnöllisyyshoitajat (sairaanhoitajat, terveydenhoitajat ja kättilöt). Perinnöllisyyshoitaja ei ole kuitenkaan terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetussa laissa tarkoitettu terveydenhuollon ammattihenkilö, vaan kyse on aiempaa terveydenhuollon koulutusta tukeva täydennyskoulutus ja sitä kautta saatu nimike.

Myös muilla genomitietoon koulutetuilla terveydenhuollon ammattilaisilla kuin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreillä tulisi olla mahdollisuus saada virallinen pätevyys antaa genomitietoon liittyvää neuvontaa. Suomeen tulisi luoda monissa muissa maissa oleva ”genetic counselor” ammattinimike tueksi genomitietoon liittyvän neuvonnan antamiseen. Näiden kaikkien edellä mainittujen henkilöiden asiantuntemusta on mahdollista hyödyntää myös yksityissektorilla.

Näkemyksemme mukaan farmakogeneettisten tulosten tai ns. kansantauteihin liittyvien löydösten tulkintaan, joita voi syntyä biopankkitoiminnassa tai kaupallisissa geenitestipalveluissa, ei ole tarvetta liittää perinteistä perinnöllisyysneuvontaa. Näihin voidaan liittää ennemminkin genetiikan tulkintapalveluita, joita voivat antaa esimerkiksi geenineuvontaan erikoistuneet geneetikot (Genetic Counselors), perusterveydenhuollon lääkärit julkisella puolella tai vastaavasti yksityissektorin lääkärit. Näin ollen biopankkitoimijan tai kaupallisen yrityksen palveluksessa voisi olla geneetikko ja/tai lääkäri, jonka vastuulle tulkintapalvelut kuuluvat.

Itse biopankit tai kaupalliset toimijat organisaationa eivät tee diagnooseja tai määrää ihmisen hoidosta, vaan vastuullinen olisi aina joko organisaation sisäinen tai sen ulkopuolinen lääkäri. Geneettinen tieto on tällöinkin vain yksi apuväline potilaan kokonaistilanteen arvioimiseksi. Lääkärit voivat tarvita tuekseen muita osaavia genetiikan asiantuntijoita ja sen vuoksi neuvonta- ja tulkintapalvelut ovat usein moniammatillisten tiimien yhteistyötä, jossa edellytetään myös ravitsemuksen ja nutrigenomiikan asiantuntemusta.

Asiantuntijaryhmä

Olemme iloisia siitä, että teollisuuden ääntä pyritään kuulemaan EU:n miljoonan genomien hankkeessa (1+MG), jossa teollisuutta osallistavaa työryhmää (WG7) johtaa STM:n nimeämä Terveysteknologia ry:n edustaja. Toteamme samalla, että kotimaan asioissa genomilain valmistelua tai Genomikeskuksen suunnittelua tukevassa genomilääketieteen asiantuntijaryhmässä ei ole jäsenenä yhtäkään genomiteollisuuden edustajaa eikä Terveysteknologia ry:lle ole ilman erillistä pyyntöä toimitettu kutsuja työpajoihin. Toivoisimme, että

25.11.2021

STM tukisi kotimaassa teollisuuden kuulemista samalla painoarvolla kuin EU-hankkeissa. Tällä hetkellä näiden painotusten välillä on selkeä ristiriita. Kuten EU:n hankkeessa on jo tuotu esille, yksityissektorilla on monia innovatiivisia ratkaisuja julkisen ja yksityisen terveydenhuollon sekä tutkimuksen tarpeisiin. Ratkaisut voivat liittyä esimerkiksi genomitiedon tuottamiseen, sen hyödyntämiseen, palveluihin tai teknologiaan. Yritykset tuntevat usein hyvin myös erilaisia kansainvälisiä käytäntöjä ja niillä on kokemusta erilaisista kansallisista ratkaisuista ja niiden vaikutuksista. **Ainoa tapa oppia näistä on keskustelemalla suoraan yritysten kanssa.**

Terveysteknologia ry – Healthtech Finlandin puolesta,



Sandra Liede
Säädösasiantuntija



Saara Hassinen
Toimitusjohtaja