

Sosiaali- ja terveysministeriölle

kirjaamo@stm.fi

VN/24821/2021 & STM071:00/2018

Lausunto hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Lausuntomme pohjaa yli 15 vuoden sosiologiseen tutkimukseen biolääketiedettä koskevista kysymyksistä. Tutkimuksissamme olemme selvittäneet muun muassa ihmisten näkemyksiä ja odotuksia liittyen suostumukseen, genomikeskukseen ja genomitiedon hyödyntämiseen sekä laajoihin näyte- ja datakokoelmiin liittyviä haasteita ja käyttöehtoja. Lausuntomme heijastelee tutkimuksistamme saamiamme tuloksia sekä kansainvälistä yhteiskuntatieteellistä keskustelua suostumuksesta, genetiikasta, laajoista datavarannoista sekä niiden käytöstä. Olemme jaotelleet lausuntomme teemojen mukaan ja esitämme tässä lakiehdotusta koskevat oleelliset huomiot.

Huomiot lainvalmistelusta

Lain soveltamisalan hahmottaminen on haasteellista johtuen monimutkaisesta säädösympäristöstä, johon linkittyy mm. laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (552/2019) sekä laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä (784/2021). Lisäksi genomitiedon käsittely kytkeytyy vahvasti biopankkilakiin (688/2021), jonka uudistamistyö on vielä kesken, hankaloittaen arvioimista entisestään. Kun vielä genomitietorekisteristä aiotaan säätää vasta myöhemmin, ollaan kuten jo biopankkilakiehdotusta kommentoitaessa kokonaisuuden suhteen hankalalla maaperällä.

Haluammekin esittää huolestamme lainvalmistelusta ja siitä, että toisiinsa oleellisella tavalla kytkeytyviä lakiehdotuksia tuodaan lausuntokierroksille yksittäin ja osittaisina. Kansalliseen lainvalmisteluun liittyvänä huomiona tällä on myös yleisempää merkitystä. Genomikeskusta ja genomitietorekisteriä sekä biopankkilain uudistusta koskevien lakiehdotusten pilkkominen eri tahdissa liikkuviin osiin tekee mahdottomaksi sisältöjen samanaikaisen, rinnakkaisen arvioimisen. Tämä ei edusta hyvää lainvalmistelua, kun kuitenkin on kyse erittäin tärkeistä ihmisen yksityisyyteen, autonomiaan, terveyteen sekä sukulaissuhteisiin liittyvistä kysymyksistä. Kun lain tarkoituksena todetaan olevan genomitiedon vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi, olisi suotavaa, että tätä asiaa olisi tosiasiallisesti mahdollista arvioida. Kun tämän kokonaisuuden hahmottaminen on hankalaa jo erilaisille asiantuntijoille, voimme myös olettaa sen olevan erittäin hankalaa myös kansalaisille, joita lakiehdotus koskettaa, ja joiden tietoja genomikeskukseen kerättäisiin. Epäselvyyttä aiheuttaa myös lain valmistelutekstin huomio siitä, että genomikeskus voisi alkaa harjoittaa biopankkitoimintaa. Mitä tämä tarkoittaa?

Suostumus ja kansalaisten päätäntävalta

Lakiehdotus lähtee ajatuksesta, että ihmisiltä tulisi pyytää suostumus, kun heille tehdään terveyteen liittyvä geneettinen tai genominlaajuinen analyysi. Tämä on erinomainen lähtökohta ja käsityksemme mukaan toteutuu nyt jo terveydenhuollon käytännöissä. Ehdotetun genomikeskuksen kannalta on kuitenkin oleellista määritellä myös se, mihin muuhun ihminen samalla suostuu. Oikeastaan kyse on siis siitä, mistä yksilö tämän lakiehdotuksen mukaan *ei saa* päättää. Suostumus on rajoitettu nyt koskemaan vain omaa hoitoa, ei tietojen tallentamista tai niiden jatkokäyttöä. Lakiehdotuksen ihmiskuva siis muodostuu yksilöistä, jotka päättävät omasta hoidostaan, mutta joilla ei ole mitään mahdollisuuksia vaikuttaa heidän genomitietojensa käyttöön hoidon ja siihen liittyvän tiedon ensisijaisen käytön ulkopuolella.

Tämä lakiehdotus ei avaa tarkemmin genomikeskuksen suhdetta toisiolakiin tai genomitietorekisterin ulottuvuuksia. Huomautamme, että on eettisesti huolestuttavaa luoda malli, jossa terveydenhuoltoa käyttävät ihmiset ajautuvat automaattisesti laajan terveystietokosysteemin osaksi tavalla, joka ei ole läpinäkyvä. Suostumuskäytäntö, joka koskee vain lupaa analyysin tekemiseen terveydenhuollossa ei informoi kansalaista siitä tosiasiallisesta kokonaisuudesta, johon hän osallistuu. Tältä osin käytäntö voisi siis pahimmillaan osoittautua jopa harhaanjohtavaksi ja heikentää ihmisten luottamusta terveydenhuoltojärjestelmään.

Lakiehdotuksessa genomikeskuksen rekisteriin tulisi genomitietoa terveydenhuollon lisäksi biopankeista ja siten myös FinnGen-hankkeen kautta. Osa biopankkinäytteistä on kerätty suostumuksella, mutta biopankkisuosumus ei sisällä informaatiota genomitiedon tallentamisesta kansalliseen keskitettyyn viranomaisrekisteriin. Lisäksi ongelmallista ihmisten itsemääräämis- ja kansalaisoikeuksien kannalta on se, että merkittävä osa biopankkinäytteistä (yli 10 miljoonaa) on siirretty niihin ilmoitusmenettelyllä, eli ihmisillä ei ole käytännössä tietoa siitä, että heidän näytteitään ja tietojaan on jo biopankissa. Myös osa FinnGenissä analysoiduista näytteistä on näitä niin sanottuja "legacy"-näytteitä. Perusteluissa ei myöskään oteta kantaa siihen, onko FinnGen-hankkeesta palautuva data ns. kokogenominlaajuista dataa vai perustuuko se kokonaisuudessaan matemaattisiin menetelmin täydennettyihin genotyyppityksiin (imputation). Mikä tällaisen datan rooli olisi genomikeskuksessa ja ihmisen terveyden hoidossa?

Kansalaisilta tulisikin ehdottomasti kysyä nimenomainen suostumus genomitietojen tallentamiseen keskitettyyn kansalliseen rekisteriin sekä heillä tulisi olla myös oikeus päättää siitä, miten tietoja voidaan jatkossa käyttää. Esimerkiksi Tanskassa on mahdollista rajata genomitiedon käyttö vain omaan hoitoon. Useissa suomalaisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa on osoitettu ihmisten toivovan, että heiltä kysytään suostumusta niin tietojen keräämiseen kuin tallentamiseen. Kun suostumus on kysytty, silloin ollaan myös valmiimpia antamaan tiedot erilaisiin jatkokäyttötarkoituksiin. Tutkimukset ovat myös osoittaneet, että suomalaiset suhtautuvat pääosin myönteisesti genomitiedon hyödyntämiseen, mutta vain jos se pohjautuu vapaaehtoisuuteen. Haluaisimme painottaa, että ihmiset tulee nähdä myös aktiivisina kansalaisina eikä pelkästään yksityisyyttä suojaavina potilaina ja terveydenhuollon asiakkaina. Kansalaisilla on oikeus osallistua keskusteluun genomitiedon hyödyntämisestä ja siten myös yhteiskunnan tulevaisuuden suunnitteluun - minkälaista

yhteiskuntaa olemme luomassa käyttämällä ja tallentamalla keskitetysti kaikkien genomitiedot?

Huomioita lain perusteluista

Lain perusteluissa (s.4) sanotaan: ”Genomitiedon määrä kasvaa yhteiskunnassa lähivuosina merkittävästi ja on tulevaisuudessa olennainen osa ihmisten terveydentilan määrittämistä, sairauksien diagnosointia, hoitojen valintaa ja seuranta sekä ennaltaehkäisevää terveydenhuoltoa.” On kuitenkin vielä epäselvää, tuleeko genomiikka olemaan tavallisten kansantautien diagnostiikan ja hoidon suhteen ratkaisevassa asemassa. Sosiologisissa tutkimuksissa on osoitettu, että yleisten monitekijäisten tautien kohdalla genomitieto ei yksinään lisää motivaatiota elämäntapamuutoksiin, eikä genomitieto tuo merkittävää uutta lisätietoa tai työkaluja elämäntapamuutosten tekemiseen. Varhainen hoito ja diagnostiikka ovat toki tärkeitä tavoitteita sinänsä ja on selvää, että sopivien lääkeaineiden valinnassa perimää koskevasta tiedosta on tietyissä tapauksissa runsaasti apua.

Lainvalmistelutekstissäkin todetaan, että genomitietoa käytetään erityisesti harvinaissairauksien tunnistamisessa ja diagnostiikassa, sekä syöpäsairauksien hoidossa. Näiden molempien osalta klinikoissa on jo olemassa olevia vakiintuneita käytäntöjä genomitiedolle. Syöpätaudeissa kiinnostuksen kohteena voi olla myös syövän itsensä genomi, jolloin voidaan kysyä, onko tämä sen kaltaista henkilökohtaista genomitietoa, jota genomikeskuksen ajatellaan säilyttävän ja mikä olisi silloin genomikeskuksen työnjako suhteessa Syöpärekisteriin.

Jo biopankkilain valmistelun ja voimaansaattamisen sekä uudistamisen historia osoittaa, että tällä kentällä on vaikea ennakoida niin tutkimuksen kuin hoidon tosiasiallisia tulevaisuuden tarpeita sekä tieteen tulosten kansanterveydellistä merkitystä. Myös tästä syystä tällaisen lain laatimista sekä kansainvälisesti poikkeuksellisen, keskitetyn genomikeskuksen perustamista tulee harkita varsin tarkasti. Perustetaanko keskusta palvelemaan jo menneiden vuosien ideoita? Mahdollistuuko ihmisten kannalta paras hoito juuri keskitetyn genomikeskuksen ja määrittelemättömien käyttötarkoitusten kautta, vai palveleeko keskitetty genomikeskus enemmän tutkimuksen, liiketoiminnan, seurannan ja tietojohdamisen tarpeita? Voitaisiinko keskukselle visioituja tehtäviä hoitaa verkottuneemmalla toimintamallilla ja tietotekniikalla? Tehdäänkö itse asiassa keskukselle ajateltua työtä nyt jo rutiininomaisesti sairaaloissa, olemassa olevien toimintamallien mukaan?

Keskitetyn tietokannan perustamisesta yksityisyyden ja yksilöiden suojaamisen näkökulmasta

Keskitetty genomitietokanta sisältäisi erittäin arkaluontoista tietoa. On syytä pohtia tarkasti, voisivatko nykyiset tai ainakin jo kehitteillä olevat teknologiset ratkaisut mahdollistaa verkostomaisemman ja ihmisten yksityisyyden paremmin turvaavan mallin tilanteessa, jossa vallitsee kohtuullisen suuri yksimielisyys siitä, ettei tämänkaltaisen datan anonymisointi ole mahdollista ja pseudonymisointikin erittäin vaikeaa.

Mahdolliset poliittiset ja yhteiskunnalliset epävakaudet ja kriisit tuovat myös haasteensa keskitetylle viranomaistietokannalle. Vaikka esimerkiksi laaja genomitiedon väärinkäyttö erilaisten ihmisryhmien syrjinnässä vaikuttaa tällä hetkellä epätodennäköiseltä, tulee tällaisiin ughiin suhtautua vakavasti. Kuinka voidaan varmistaa ja turvata ihmisten päätäntävalta, yhdenvertaisuus, turvallisuus ja yksityisyys?

Genomikeskuksen perustamisesta, sijoittumisesta ja johtamisesta

Genomikeskus on ajateltu perustettavan THL:n alaisuuteen. Rahoituksena olisi STM:n tulosohjaus, mutta kuten olemme nähneet Findatan toiminnassa, tämä voi olla ongelmallista, mikäli riittäviä resursseja ei ole turvattu. Minkälainen arvio on tehty kokonaiskustannuksista? Toisaalta genomikeskustoiminnan tai lisääntyvän genomitiedon käytön rinnalla nimenomaan perinnöllisyysneuvonnan riittävät resurssit olisi niin ikään turvattava, mikäli odotetaan testausmäärien lisääntyvän merkittävästi tulevaisuudessa.

Kysymyksiä herättää myös genomikeskuksen johtamismalli. Toisaalta keskusta johtaa yksi henkilö, toisaalta tueksi koostetaan korkean tason asiantuntijaryhmä. Olisi hyvä saada hieman lisäselvyyttä siihen, minkä kaikkien alojen asiantuntijoita tähän ryhmään kuuluisi ja kuinka se muodostetaan ja valitaan. Kokoonpanossa olisi käytettävä erityistä harkintaa, jotta näkökulmien monipuolisuus toteutuu. Voitaisiin lisäksi miettiä, voisiko tämänkaltaista keskusta – sen mahdollisesti toteutuessa – johtaa verkottuneemmalla ja hajautetummalla mallilla. Epäselväksi jää kuitenkin edelleen eettisten kysymysten käsittely.

Yksilöllistetystä hoidosta ja tutkimuksen ja kliinisen toiminnan sekoittumisesta sekä tiedon keräämisestä

Genomikeskusta koskevassa lakiehdotuksessa ja sen valmistelutekstissä puhutaan lisäksi kliinisen toiminnan ja tutkimustoiminnan yhteistyöstä ja yhdistämisestä. Monesti, vaikkapa syöpäsairauksien yhteydessä, tällaista tehdään nyt jo paljon. Kuitenkin kliinisen toiminnan ja tutkimustoiminnan yhdistäminen laajemmin voi olla myös haasteellista. Viranomaisena genomikeskuskin voisi esimerkiksi tuottaa omaa tietoa tai tulkintaa aineistosta. Tämä voisi olla myös esimerkiksi variaatitieto- tai viiterekisteri. Joka tapauksessa herää kysymys, miten toimitaan jos löytyy odottamattomia tuloksia tai löydöksiä? Miten tiedon laatu varmistetaan? Milloin kyse onkin jo uudesta tutkimuksesta? Lisäksi jos tiedolla voidaan ennustaa vakavia riskejä, olisiko genomikeskuksella velvoite ottaa yhteyttä asianosaisiin ja miten päätetään se, missä tapauksissa yhteyttä otetaan?

Karoliina Snell

Heta Tarkkala

Aaro Tupasela

VTT, dosentti, yliopistonlehtori

VTT, tutkijatohtori

VTT, yliopistotutkija

Helsingin yliopisto

Helsingin yliopisto

Helsingin yliopisto