

Lausuntopyyntöönne 08.06.2018 koskien hallituksen esitystä eduskunnalle genomilaiksi

STM086:00/2016,STM/4454/2016

1. Genomikeskuksesta sekä sen tehtävistä, organisaatiosta ja ohjauksesta:

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry pitää tietyin edellytyksin hyvänä ja kannatettavana asiana kansallisen Genomikeskuksen perustamista.

Genomikeskuksen ohjausryhmässä ja johdossa tulee olla riittävästi lääketieteen (erityisesti perinnöllisyyslääketieteen) ja terveydenhuollon osaamista eri yliopistosairaaloista (tai vastaavista). Osa genomitiedosta on suoraan liitoksissa yksilön (ja myös väestön) terveydentilaan (nyt ja tulevaisuudessa). Se on osin myös erittäin arkaluontoista. Genomitiedon varomaton käyttö sekä väärinkäyttö on pyrittävä estämään johdon ja ohjausryhmän kokoonpanolla sekä tarkoin säädöksin.

Perinnöllisyyslääketiede on lääketieteen erikoisala, joka arvioi geneettisen tiedon merkitystä yksilölle (potilaalle) ja kyseisen tiedon suhdetta potilaan terveyteen ja terveydenhuollon palveluihin (sitä, mitä terveydenhuollon palveluja potilas tarvitsee kyseisen tiedon johdosta). Genomilaki-luonnoksessa on määritetty useita tehtäviä genomikeskukselle (6§), ja näistä miltei kaikkien kohdalla tarvitaan perinnöllisyyslääketieteen osaamista ja näkemystä. Ohjausryhmän kokoonpano lo-pullisessa laissa/asetuksessa tulee määritellä tarkasti, jotta voidaan varmistaa, että siihen kuuluu myös perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, jolla on sekä terveydenhuollon että erityisesti perinnöllisyyslääketieteen osaamista.

Genomikeskuksen organisaatiosta ja henkilöstöstä annetaan tarkempia säännöksiä asetuksella. Genomikeskuksella tulee olla myös lääketieteellisen (lääkäriin) koulutuksen saanut henkilö johtotasolla. Mikäli genomikeskuksen johtaja ei ole koulutukseltaan lääkäri, tulisi genomikeskuksen palveluksessa olla lääkäriin koulutuksen saanut lääketieteellinen johtaja. Tässäkin tapauksessa edellisessä kappaleessa mainitut seikat perinnöllisyyslääketieteen erikoisalasta pätevät.

2. Genomitiedon hallinta, säilytys ja käsittely

Genomitietokanta koostuu yksilöiden genomitiedosta, joka on käsitettävissä terveystiedoksi, koska se sisältää tietoa yksilön mahdollisista perinnöllisistä sairauksista ja/tai riskeistä perinnöllisiin sairauksiin. Jokaisen yksilön genomi on ainutlaatuinen ja yksilö on tunnistettavissa genomitiedon perusteella.

Genomitietoa on yleisesti käytetty yksilön terveydenhoidossa yksilön omalla suostumuksella. Yksilö on omalla tietoon perustuvalla suostumuksella lisäksi voinut luovuttaa omaa geneettistä tietoaan lääketieteellisen tutkimuksen hyväksi. Yleisten kansainvälisten ohjeiden mukaan alaikäisen geenitestausta on pidetty eettisesti perusteltuna vain, jos tiedosta ajatellaan olevan hyötyä hänen terveytensä kannalta jo ennen aikuisuutta.

Genomitietokannan pitää olla viranomaisten hallinnassa.

Myös Genomitietokantaan tallennettavaan geneettiseen tietoon pitää olla yksilön antama tietoon perustuva suostumus. Esityksen kohdassa 4.8 käsitellään alaikäisen suostumukseen liittyviä asioita ja perustellaan lasten genomitiedon keräämistä lasten tasavertaisilla oikeuksilla aikuisiin nähden. Laajalti tunnistettua haastetta lapsen autonomian toteuttamiseksi genomitiedon hankkimiseen liittyen tai ns. oikeutta olla tietämättä ei esitellä lainkaan. Mikäli pienen lapsen suostumuksen voi

antaa huoltaja, ei lapsella käytännössä myöhemmin/täysi-ikäisenä tule olemaan mahdollisuutta vaikuttaa oman genomitietonsa käyttöön tilanteessa, jossa siihen mennessä näytettä olisi jo laajalti käytetty tiedon hankintaan. On tarkistettava, onko lasten näytteiden kerääminen perusteltua em. näkökulmista ja onko se EU:n tietosuojia-asetuksen mukaista.

Genomitietoa voidaan Genomikeskuksesta luovuttaa esityksen mukaan terveydenhuollon palvelun antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten. Sivulla 68 on kuitenkin maininta että genomitietoja olisi mahdollista käyttää vain hoidon tai tutkimuksen edellyttämän ajan eikä niitä saisi erikseen tallentaa potilasjärjestelmään vaan sinne tulisi viedä vain tieto genomitiedon käytöstä ja sen mahdollisesta tulkinnasta potilaan hoidon kannalta. Kuitenkin yksittäinenkin mutaatiovastaus (varianttitieto) voidaan käsittää genomitiedoksi. Variantin tarkka kuvaus on oleellinen merkintä potilaan sairauskertomuksessa, koska esim. sen perusteella potilaalle voidaan asettaa diagnoosi tai aloittaa hoito. Mitään ylimääräistä genomitietoa ei luonnollisestikaan potilaskertomuksiin tule merkitä eikä sitä tule Genomikeskuksesta myöskään luovuttaa.

Lakiluonnoksessa todetaan, että genomikeskuksen on luovutettava genomitieto sitä pyytävälle henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Lisäksi todetaan, että genomitietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa. Toteamme, että genomitiedon tulkinta ja siitä annettava neuvonta vaatii asianmukaisen koulutuksen. Näin ollen se on myös resurssikysymys. Lisäksi herää kysymys, mikä osa tallennetusta genomitiedosta palautetaan sitä pyytävälle henkilölle. Tämä osa vaatii lakiin vielä lisätarkennusta.

Lakia laatiessa on hyvä kiinnittää erityinen huomio varianttitietojen luovutukseen kehittämis- ja innovaatiotoimintoihin. Erityisesti asia tulee määritellä tarkkaan alaikäisten datan luovuttamista koskevan lainsäädännön osalta. Käyttölupaviranomaista ei ole tarkasti määritelty. Selkeästi tulee todeta, että luovutettavien varianttitietojen täytyy olla täysin anonyymejä.

Pykälässä 15 käytetään käsitettä ”alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale genomitiedosta”, joka käsitteenä olisi hyvä tarkentaa.

Luonnoksen kohdassa 4.5.3 Biopankkien ja tutkimuksen näkökulma, otetaan ansiokkaasti huomioon genomitiedon suuret mahdollisuudet sekä tutkimukselle että liiketoiminnalle, sekä kansallisesti että kansainvälisesti. Pääperiaatteet on luonnoksessa kuvattu hyvin, mutta genomitiedon luovuttamisen käytännön asetukset puuttuvat. Tämä lieneekin vaikein säädeltävä asia. Pääperiaatteena voisi kuitenkin olla mainittuna se, että tiedon luovuttamisesta tutkimukseen tulee olla enemmän hyötyä kuin haittaa, joskin hyödyn näyttäminen etukäteen on hyvin vaikeaa. Lakiin tai asetukseen kirjattuna tämä toisi kuitenkin läpinäkyvyyttä ja perustelun virkamiehen tai muun toimijan kuten genomikeskuksen tietojen luovuttamiselle.

Akateemisen ja julkisesti rahoitetun tutkimuksen kannalta asia lienee eettisesti helpompi, mutta suuren ja enenevän määrän tutkimuksista suorittaa nykyään myös kaupallinen sektori ja tällaiselle toimijalle annettu genomitieto saattaa samanaikaisesti tuoda merkittävää lisähyötyä sekä yhteiskunnalle että kaupalliselle toimijalle, mikä on hyvä huomata.

Itse lakitekstiin ei näyttäisi tulevan tutkimuksen kohdalla muutosta, sillä ”Variaatiotietojen luovuttamisesta yksittäistapauksessa ja salassapitovelvoitteiden estämättä tieteellisen tutkimuksen tai kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin säädetään laissa sosiaali- ja terveystietojen toisijaisesta käytöstä (159/2017)”

3. Geenitestien (geneettisten tutkimusten) suorittamisen edellytyksistä

Yksilölle tehtävä terveyteen liittyvä geenitutkimus (geenitesti) on lääketieteellinen tutkimus, ja se tulee tehdä vain lääketieteellisin perustein ja lääkärin määräämällä. Liiketoiminta, jossa kansalaisille myydään lääketieteellisiin tarkoituksiin geenitestausta ilman asianmukaista ammattipätevyyttä, on voitava kieltää.

Ennustava geenitutkimus edellyttää aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa kansainvälistä ohjeistusta seuraten ja perinnöllisyyslääketieteen yksikön valvonnassa.

Geenitiedon (genomitiedon) välittäminen yksilölle tulee tapahtua asiaan perehtyneen lääketieteellisen koulutuksen saaneen henkilön valvonnan alaisuudessa. Geenitieto on terveystietoa, jonka merkityksen oikea tulkinta vaatii koulutusta ja perehtyneisyyttä asiaan.

Pykälässä 35 todetaan, että geneettisiä tutkimuksia saa suorittaa vain lääketieteellisen vastuuhenkilön valvonnan alaisuudessa. Termi ”lääketieteellinen vastuuhenkilö ” on epäselvä. Lääketieteelliset, terveyteen liittyvät geneettiset tutkimukset tulee suorittaa lääkärin valvonnan alaisuudessa ja potilaan suostumuksella.

Yhteenvedona voidaan todeta, että Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys kannattaa Genomikeskuksen perustamista tietyin edellytyksin ja uskoo sen olevan tuki geneettisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon kehittämiseksi. Genomitiedon arkaluonteisuuden vuoksi kansalaisten on saatava läpinäkyvyyden ja avoimuuden perusteella selkeä kuva Genomikeskuksen toiminnasta. Genomikeskuksen pitää olla luotettavasti hallinnoitu. Riittävä perinnöllisyyslääketieteen asiantuntijuus tulee varmistaa Genomikeskuksessa ja sen riippumattomassa ohjausryhmässä. Vaikka tiedon toissijaista käyttöä tullaan käsittelemään erikseen laissa sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä, tulee pääperiaatteet tiedon luovuttamisesta tutkimus- ja innovaatiotoimintaa ja lasten datan käytöstä kirjata Genomilakiin nykyistä ehdotusta tarkemmin läpinäkyvyyden turvaamiseksi.

Yleisenä kommenttina voidaan todeta, että koska lausuntopyynnön esittämisajankohtana biopankkilakiuudistus, sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskeva laki sekä tietosuojalaki ovat käsittelyltään keskenkäisiä, on vaikea arvioida genomilain ja edellä mainittujen lakien yhteisvaikutusta.

Helsingissä 10.8.2018

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry

pj Hannele Koillinen
LT, perinnöllisyyslääketieteen ja lastenneurologian el