

Markus Perola

25.11.2021

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖ

kirjaamo@thl.fi

Lausuntopyyntönnne 18.10.2021 laista Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.**Diaarinumero VN/24821/2021, säädösvalmisteluhankkeen tunniste STM071:00/2018.**

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL) kiittää mahdollisuudesta saada lausua STM:n luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi (jälj. genomilakiesitys). THL:n mielestä genomilakien vaiheistaminen kahteen lakiesitykseen on hyvä ratkaisu, joka todennäköisesti jouduttaa genomitietojen käytön saattamista lainsäädännön piiriin. THL kuitenkin ehdottaa vaihtoehtona, että tässä vaiheessa säädettäisiin vain Genomikeskuksen perustamisesta, sen johtamisesta ja sille kuuluvista tehtävistä (ohjaaminen, neuvonta, seuranta, edistäminen, kehittäminen...) eikä mentäisi yksityiskohtiin analyyseistä tai suostumuksista (pykälät 6-10). Nuo määritellyt tehtävät pitäisivät sitten sisällään sen mahdollisuuden, että Genomikeskus tai lainsäätävä Genomikeskuksen ja sen asiantuntijayhteistyöverkoston avulla jatkossa ohjeistaa tai säätää tarvittavista asioista. Yksi keskeinen Genomikeskuksen tehtävä olisi tätä tukien, että se seuraa ja osallistuu aktiivisesti kansainväliseen keskusteluun ja toimintaan liittyen genomitiedon tulkintaan, sääntelyyn ja kaikenlaiseen käsittelyyn mukaan lukien erilainen laatutyö.

Tämä THL:n lausunto on laadittu siten, että se käsittelee vain genomilakien vaiheistuksen ensimmäistä vaihetta eivätkä mahdolliset tulevaisuuteen suuntaavat kommentit viittaa rinnakkain valmistettavaan toiseen vaiheen lakiesitykseen, ellei erikseen näin todeta.

Lain perustelut ovat laajat ja käsittelevät perusteellisesti taustalla olevan kansallisen ja kansainvälisen säädös- ja sopimuskehikon. Jonkinlainen puute on se, että perusteluissa ei käsitellä iturata- ja somaattisen genomien eroja genomitiedon käsittelyn kannalta. THL:n kanta on, että genomilain tulisi pääasiassa käsitellä ituratagenomin analyyseja ja esim. syöpähoitossa käytettävien tuumorisekvenssientien genomitieto olisi relevanttia tämän lain kannalta vain niiltä osin, miten se on rinnastettavissa ituratagenomin käsittelyyn. On kuitenkin huomioitava, että tuumorigenomin ja ituratagenomin erot voivat olla hyvin vähäiset ja että tieto ituradan genomista tarvitaan tuumorisekvenssientien tulkintaan.

Kommentit, keskeiset ehdotukset:**4.1.1 Kansallisen Genomikeskuksen perustaminen**

THL on samaa mieltä esityksen perusteluissa mainitusta, hallituskaudet ylittävästä terveysalan kasvustrategian tavoitteiden pitkäjänteisestä edistämisestä ja katsoo, että tämä genomilakiesitys tukee asiaa etenkin tässä ensimmäisessä vaiheessa perustettavan Genomikeskuksen kohdalla. Genomikeskuksen perustaminen olisi konkreettinen askel eteenpäin. Se edistäisi toiminnoillaan genomitiedon perusteltua käyttöä terveydenhuollon ja tutkimuksen alalla ja auttaisi myös lain toisen vaiheen valmistelussa.

Monet Genomikeskuksen toiminnot ovat kuvattuina sellaisia, että varsin epäselväksi jää, miksi tarvitaan erillinen viranomainen tätä suorittamaan. Riittävästi resursoituna ja ohjeistettuna voisivat asiantuntijapalvelut ja muutkin lain toisen vaiheen määrittelemät tehtävät olla osa THL:n toimintoja esimerkiksi omana hallinnollisena yksikkönään. THL-lain (668/2008) 2 § mukaan laitoksen tehtävänä on mm. tutkia, seurata, arvioida ja kehittää sekä ohjata sosiaali- ja terveydenhuollon toimintaa ja antaa asiantuntijatukea hyvinvointia ja terveyttä edistävien politiikkojen, toimintatapojen ja käytäntöjen toteuttamiseksi sekä ylläpitää alan tiedostoja ja rekistereitä sekä huolehtia tehtäväalueensa tietoperustasta ja sen hyödyntämisestä. THL ei siten näe perusteita

genomilakiesityksessä olevalle hallintomallille, vaan ehdottaa Genomikeskuksen perustamista osana THL:aa kuten monet laitoksen muutkin viranomaistoiminnat ovat. STM voi normaalin THL:n tulosohjauksen kautta kehittää Genomikeskuksen toimintoja yhteistyössä asiantuntijaryhmän ja mahdollisten muiden toimijoiden kanssa. Näin toimien THL:n pitkä kokemus ja asiantuntemus sote-kentän ohjauksessa saataisiin hyödynnettyä optimaalisesti ja tarkoituksenmukaisesti johdettuna, ml. kokonaisarkkitehtuurin huomioimisen kansallisesti. Ks. esim.

<https://thl.fi/fi/thl/organisaatio/osastot-ja-yksikot/tietopalvelut/sote-tieto-ja-tiedonhallinta>

THL näkee kuitenkin Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisena niin ihmisten yhdenvertaisen kohtelun, genomitiedon eettisen ja tutkittuun tietoon perustuvan käytön tukemisen, terveydenhuollon kehittämisen, biopankki- ja tutkimustoiminnan ja terveystieteen kasvustrategian kannalta. Tällä hetkellä genomitiedon käyttöönotto maassamme on hyvin paljon riippuvainen yksittäisten erikoisalojen käytännöistä tai joskus jopa yksittäisten klinikoiden tietotaidosta ja kiinnostuksesta. On myös genomitiedon käyttöön hyvin varauksellisesti suhtautuvia henkilöitä, myös genomitiedon suhteen ammattilaisia. Vaarana on, että terveydenhuollon käyttöön tulee geneettisiä analyysejä ennenaikaisesti tai puutteellisen kliinisen evidenssin perusteella tai toisaalta että tarpeellinen geneettinen testi jää ottamatta käyttöön tai sen käyttöönotto viivästyy merkittävästi. Asia on ajankohtainen, ala kehitty nopeaa vauhtia ja on selvää että Genomikeskuksen perustamisen viivästyminen ei ole suositeltavaa. Genomikeskus toisi alalle resursseja joilla voitaisiin tukea eri terveydenhuollon aloja genomitiedon käyttöönoton ja käytön kansallisessa arvioinnissa ja käynnistämisessä. Genomikeskus voisi myös tukea suosituksillaan ja kannanotoillaan tutkijoita ja biopankkeja tutkimustiedon palauttamisessa tutkittaville ja näin auttaa biopankkilain määräysten ja useiden kansainvälisten suositusten toteuttamisessa. Kansallista käytäntöä ei ole muodostunut vaikka tutkittavat käyttävät jo oikeuttaan saada tietoa biopankeissa säilytettävästä tiedosta, myös genomitiedosta. Biopankeille on muodostunut omat käytäntönsä, jotka eivät välttämättä ole yhdenvertaisia läpi Suomen eivätkä välttämättä ajan funktiona edes yksittäisen biopankin sisällä.

THL on samaa mieltä siitä, että tutkimus tai laboratoriopalvelujen tuottaminen ei kuulu nyt suunniteltavan Genomikeskuksen toimintaan. Tämä ei kuitenkaan ole vain kustannuskysymys, vaan liittyy lähinnä Genomikeskuksen suunniteltuun toimintamalliin. Mikäli maahamme joskus tulevaisuudessa perustetaan keskitettyjä julkisia genomianalyysoimintoja, olisi Genomikeskus tällaiselle toimijalle joko luonnollinen partneri tai jopa sijoituspaikka. Nyt niille ei ole nähty tarvetta. Olisi tärkeää kuitenkin, että Genomikeskus jo nyky muodossaan olisi mahdollisimman paljon vuorovaikutuksessa tutkimusryhmien ja laboratoriopalvelujen tuottajien kanssa, koska tietotaito niistä on välttämätöntä Genomikeskuksen asiantuntijatoiminnoille. Tätä mahdollistaisi myös Genomikeskuksen osallistuminen asiantuntijaorganisaationa esimerkiksi EU-projekteihin ja Genomikeskuksen työntekijöillä olisi mahdollisuus tehdä osa-aikaista työtä tutkimuksessa ja/tai laboratoriotyössä.

S. 59: Genomiikka ja biomarkerit-yksikkö on lopetettu THL:ssa v. 2020 ja sen tutkijat työskentelevät hallinnollisesti Väestöterveys-yksikössä nykyään. THL:n biopankki on nykyään hallinnollisesti oma yksikkönsä.

4.1.2 Hallinnollinen sijoituspaikka

THL on luonnollinen sijoituspaikka Genomikeskukselle ja asia on hallinnollista ratkaisua lukuunottamatta (vrt edellä 4.1.1.) perusteltu hyvin genomilakiesityksessä sekä aikaisemmissa lausunnoissamme asiasta.

4.1.3 Organisaatio ja tehtävät

THL näkee, että Genomikeskuksen tehtävien aiheuttamien lääketieteellisten vaikutusten takia olisi tärkeää nimetä johtajan lisäksi Genomikeskukselle lääketieteellinen johtaja tai ylilääkäri, joka olisi Suomessa laillistettu erikoislääkäri soveltuvalta alalta. Asia on tärkeä etenkin, jos Genomikeskuksen johtajalla ei ole tätä pätevyyttä. Tämä olisi hyvä mainita esityksen perusteluissa, koska sen mukaan Genomikeskuksen johtajalle jää suuri valta nimetä henkilökuntansa. Lääketieteellinen johtaja olisi kuitenkin Genomikeskuksen johtajan alainen. Olisi myös suotavaa, että niin Genomikeskuksen johtajalla kuin lääketieteellisellä johtajalla olisi tieteellinen pätevyys (tohtorin tutkinto).

4.1.4 Alueellinen sijoituspaikka

Genomikeskuksen sijoittaminen pääkaupunkiseudulle on genomilakiesityksessä asiallisesti perusteltu. Mikäli keskus sijoitetaan THL:ään, sen luontevin sijoituspaikka on THL:n pääkampus Helsingin Tilkanmäellä. THL ei kuitenkaan pidä tarkoituksenmukaisena määrittää keskuksen sijaintia hallituksen esityksessä kampuksen tarkkuudella.

4.1.5 Suostumus geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä

Myös tässä kohdassa olisi hyvä erikseen mainita sähköisen suostumuksen mahdollisuus (kuten pykäläkohtaisissa perusteluissa jäljempänä).

5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset

On syytä myös huomioida, että Genomikeskuksen perustaminen ei ole vain Suomessa tapahtuva ilmiö vaan kuten kohdassa 5.2. käydään läpi, vastaavaa aktiviteettia on käynnissä monessa verrokkimaassamme. Genomikeskuksen perustamatta jättäminen veisi pois mahdollisuuden, jonka aktiivinen kansallinen toimija toisi, mukaan lukien sen tehtävien nopeastikin tapahtuva mahdollinen laajentaminen tai uudelleensuuntaaminen, mikäli vaikkapa kansainvälisten sisaryksiköiden esimerkki tai muu relevantti ilmiö antaisi siihen aiheita. Genomikeskusta ei perusteta ainoastaan tätä päivää varten vaan myös (etenkin) tulevaisuutta varten. Muutosten ja reagoitien tulee olla usein nopeita -tällöin on hyvä olla kansallinen toimija, jolle tietyn alan päätökset on jyvitetty.

Säännökohtaiset perustelut

1 §. Lain tarkoitus

Vuoden 2019 versiosta on muuttunut sana ”tukea” sanaksi ”mahdollistaa”. Genomitietoa käytetään jo terveydenhuollossa päivittäin monella eri tavalla ja sen lain tarkoituksiksi esitetty ”mahdollistaa vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi” on usein varsin mahdollista jo nyt. Mielestämme vuoden 2019 versio viittaa paremmin nykytilaan. Vaikka genomitiedon käyttö mainitulla tavalla on jo mahdollista, ei se tee tätä lakia tarpeettomaksi: laki esitettyssä muodossaan säätelee ja standardisoi alan käytäntöjä, mikä tukee genomitiedon oikeanlaista käyttöä. Sanaa ”tukea” käytetään myös nykyisen dokumentin ensimmäisen sivun johdantokappaleessa ja myös perusteluissa kohdassa 3 Tavoitteet, s. 55.

Tässä pykälässä puhutaan vain genomitiedosta mutta myöhemmin §6 ja §7 puhuvat geneettisestä analyysistä, joka käsityksemme mukaan pitää sisällään myös yksittäiset geenianalyysit. Käsittelemme tätä myöhemmin pykäläkommenteissa.

3 §. Genomikeskus

THL kannattaa Genomikeskuksen perustamista THL:n yhteyteen, mutta ei näe tarvetta sen eriyttämiseen Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädetyistä tehtävistä. Genomikeskus tarvitsee riittävät resurssit toimintaansa ja ne tulee budjetoida kestävästi ja osana THL:n budjettia. THL:n tulee saada Genomikeskuksen aiheuttamista hallinnollisista kuluista korvaus.

4 §. Genomikeskuksen tehtävät

Tehtäviin kuuluva asiantuntijuus ja lausunnot voi joskus vaatia pääsyä esimerkiksi yritysten laatujärjestelmiin, jotka eivät välttämättä ole julkisia, tämä olisi hyvä mainita joko tässä tai luvun kolme perusteluissa.

5 §. Johtaminen ja ratkaisuvallta

Perusteluosan toisessa kappaleessa mainitaan: ”Johtajan tehtävä olisi Genomikeskuksen pysyvä tehtävä eli kyseessä on pysyvä virka.” mutta kolmannessa taas: ”Genomikeskuksen johtaja olisi tarkoitus nimittää virkaan pitkäksi viiden vuoden määräajaksi.” Tämä vaikuttaa ristiriitaiselta. THL kannattaa viiden vuoden määräaikaa johtajalle ja ehdottaa, että mikäli Genomikeskus perustaan THL:ään, johtajan rekrytointi ja nimittäminen tapahtuisi saman prosessin mukaisesti kuin muidenkin yli- ja osastonjohtajien rekrytointi laitokseen tehdään.

Korkean tason asiantuntijaryhmässä on esitetty olevan ”genetiikan, perinnöllisyyslääketieteen, geeniteknologian, etiikan, data-analytiikan, tietoturvan, tietosuojan, alan tutkimuksen, oikeustieteen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Genomikeskuksen edustaja.” THL:n mielestä ryhmässä olisi hyvä olla myös muun lääketieteen alan kuin perinnöllisyyslääketieteen edustajia. Samoin epidemiologinen osaaminen olisi suositeltavaa.

6 §. Terveysteen liittyvä geneettinen analyysi

Korkeariskisen analyysin esiin nosto on tärkeä asia. Tämä pitää sisällään useita määriteltäviä asioita Genomikeskukselle kuten perusteluissa todetaan. Tämä ei ole helppo tehtävä ja vaatii niin kansainvälistä kuin kansallista verkottumista. THL kiinnittää huomiota siihen, että ”vakavana pidetty sairaus” ei ole yksiselitteinen asia eikä sen määrittelystä ole selkeää lääketieteellistä tai muunkaanlaista konsensusta.

Nykyään valtaosa terveyteen liittyvistä kokogenomitutkimuksista tapahtuu ulkomailla eikä liene ohjeistettavissa, mutta Genomikeskus voisi tiedottaa ko. toiminnan mahdollisista epäluotettavuuksista ja ohjeistaa niiden käytettävyydestä. Suurin asiakaskunta DTC-toiminnassa ovat sukuhistoriaan keskittyvien yritysten palveluissa. Moni palvelu tarjoaa sukuhistoriapalvelujen lisäksi genomiraakadatan lataamista asiakkailleen, jota asiakas voi sitten itse niin halutessaan käyttää internetistä löytyvissä palveluissa. Pykälän perusteluissa ei käy ilmi, luetaanko nämä toimijat myös tämän pykälän alle. Käytännössä näiden toimijoiden kontrollointi olisi vaikeaa, jollei mahdotonta. Genomikeskuksen kannalta olisi helpointa, jos jo lain perusteluissa suljettaisiin pois toimijat, jotka tuottavat genomidataa mutta jotka eivät itse tarjoa sen tulkintaa terveystieteen alalla.

7 §. Suostumus

THL kannattaa kirjallista/sähköistä suostumusta genomilaajuisen analyysin perustana mutta samalla pitää hyvänä, että sitä ei tarvita kirjallisena muissa kuin genomilaajuisissa analyyseissa, kuten momentti 1 toteaa. THL kuitenkin haluaa nostaa esiin, että mikäli suullinen tietoinen suostumus pyydetään momentin 1 perusteella jatkossa kaikista geenitutkimuksista, vaikuttaa se tämänhetkiseen kliiniseen käytäntöön, jossa sitä ei edellytetä. Esimerkiksi koko Suomessa varsin laajassa käytössä olevaan veritulppa-alttius -”pakettiin”, eli määriteltyyn sarjaan laboratoriotutkimuksia, kuuluu kaksi geenitestiä hyytymistutkimusten ohella ja tämä tieto ei välttämättä ole edes kaikilla tätä tutkimusta määräävillä lääkäreillä. Onkin syytä pohtia, ovatko tällaiset rutiinigeenitestit, jotka eivät ole vahvasti ennustavia, niin erilaisia standardilaboratoriotutkimuksista, että niitä tulee näin vahvasti säädellä. Jo normaali biokemiallinen seulontatesti voi osoittaa esimerkiksi syövän olemassaolon tai EKG geneettisen sydänlihassairauden, eikä tätä asiaa lainsäädäntöitse säädellä. Hyvään kliiniseen käytäntöön toki kuuluu potilaan informoiminen tehtävistä tutkimuksista potilaslain mukaan, mutta tämä hoituu lääkäreiden koulutuksella, jota ei näin yksityiskohtaisesti ole ollut tapana säädöstää. Normaalissa kliinisessä käytössä olevaa geenitestiä, joka ei ole vahvasti ennustava, ei tulisi erottaa muista potilaan terveyttä tai ennustetta kuvaavista testeistä. Genomikeskus voi toisaalta ohjeistaa, miten toimitaan esimerkiksi perheneuvonnassa ja riskinarvioinnissa erityistapausten kohdalla, kuten sattumalöydösten, jotka nostavat riskiä merkittävästi. Nämä ovat tyyppillisesti erittäin harvinaisia tapahtumia.

THL ehdottaa, että momentti 1 muutetaan vähemmän kliinistä työtä rajoittavaan muotoon, eli että erillistä normaalista kliinisestä käytännöstä poikkeavaa tietoista suostumusta ei vaadita muilta kuin pykälän 6 määrittelemiltä korkeariskisiltä analyyseilta ja genomilaajuisilta analyyseilta. Jos se jätetään nykyiseen muotoon,

lisää se myös Genomikeskuksen ja terveydenhuollon toimijoiden tehtävätaakkaa koulutuksen osalta, kun laki silloin käytännössä tarkoittaa joidenkin nykyisten rutiinityyppisten kliinisten käytäntöjen muuttumista laittomiksi. Tämä tulee sitten arvioida lain vaikutus-osiossa, jos momentti 1 jää nykymuotoon. Valta-osa Suomessa tehtävistä geenitesteistä on momentin 1 tapaisia, joten käytäntö tulee koskemaan kymmeniätuhansia terveydenhuollon asiakkaita ja tuhansia lääkäreitä vuodessa.

8 §. Alaikäisen henkilön suostumus

Alaikäisen henkilön kohdalla on tietoon perustuva suostumus paremmin perusteltu myös yksittäisten geenitestien kohdalla (vaikka sekä on vastoin nykykäytäntöä). Toisaalta esim. toistuvat vatsakivut ovat hyvin tavallinen hyvänlaatuisen vaivan kouluikäisillä ja geenitestin ottaminen mahdollisen geneettisen laktoosi-intoleranssin toteamiseksi on tämän vaivan selvittelyssä tavallinen tutkimus. Lakiesityksessä kuvattu suostumusmenettely suullisenakin olisi omiaan synnyttämään hämmennystä ja tarpeettomia väärinkäsityksiä tämän vanhempien laajasti tietämän tavanomaisen tutkimuksen yhteydessä. Lapsen lääketieteellisesti perusteltu tarve saada korkean riskin geneettinen analyysi pitää olla mahdollinen myös tilanteissa, joissa molempien huoltajien suostumusta ei voi saada. Voisiko ajatella asian jättämistä muun lainsäädännön varaan, kuten lasten huollosta ja tapaamisoikeudesta on muutoin säädetty. Lapsella on oikeus tarpeelliseen terveydenhuoltoon.

10 §. Perinnöllisyysneuvonta

Aluksi tähän pykälään kommenttina toteamme että potilaslaki ja biolääketiedesopimuksen artikla 12 lisäpöytäkirjoineen jo ohjeistavat velvoittavasti kyseessä olevista asioista, emmekä siksi näe perusteita sanoa tästä erikseen Genomilaissa. Genomikeskus aikanaan voisi sitten näitä velvoittavia pykäläitä avata erilaisten erikoistilanteiden selkiyttämiseksi. Mikäli pykälä kuitenkin pidetään genomilakiesityksessä, muutama kommentti alla.

Pykälän mukaan ”perinnöllisyysneuvontaa saisi antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet.” Pykälästä ja perusteluista jää epäselväksi kuka tämän koulutuksen riittävyden määrittää: ainoa mainittu ammattihenkilönimike on perinnöllisyyslääkäri. Lisäksi pykälä puhuu perinnöllisyysneuvonnasta, mutta ei erottele siitä muuta genomitesteihin liittyvää neuvontaa, kuten geenivariantin vaikutusta henkilökohtaiseen riskiin. Genomitestauksen yleistyessä eivät perinnöllisyyslääkärit pienenä erikoisalana millään voi vastata kaikesta geenitestaukseen liittyvästä neuvonnasta, se ei ole status quo tällä hetkelläkään. Ei voida ajatella, että esimerkiksi ennen laktaasigeenin testausta ja testin jälkeen henkilö saa halutessaan perinnöllisyyslääkäriltä perinnöllisyysneuvontaa (testiä tehdään Suomessa noin 50 000 vuodessa). Aina kirjallinen neuvonta ei riitä. THL katsoo, että myös muiden koulutettujen terveydenhuollon ammattilaisten olisi pystyttävä antamaan neuvontaa geenitesteistä, myös perinnöllisyyden suhteen, vaikka dokumentteihin tukeutuen. Genomikeskus voisi yhtenä tehtävänä, yhteistyössä asiantuntijoiden kanssa (perinnöllisyyslääkärit tms. relevantin erikoisalalan edustajat) määrittää mikä tietotaso vaaditaan näissä tapauksissa, milloin riittää kirjallinen informaatio, milloin esimerkiksi yleislääkärin tai terveydenhoitajan antama ohjeistus. Viittaamme tässä myös pykälän 7 kommentteihimme.

11 §. Ohjaus, valvonta ja seuranta

Viitataan pykälän 4 kommenttiin edellä joka on relevantti myös tässä lainkohdassa.