

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

Harvinaiset-verkoston lausunto

Harvinaiset-verkosto kiittää mahdollisuudesta lausua lakiluonnoksesta.

Hallituksen lakiesityksen tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä.

Harvinaiset-verkosto pitää asetettuja tavoitteita hyvinä, sillä genomilaajuisen tiedon mahdollistama terveydellinen hyöty on erityisen merkittävä erilaisten perinnöllisten ja harvinaisten sairauksien diagnostiikassa. Harvinaisia sairauksia tunnistetaan maailmanlaajuisesti eri arvioiden mukaan 6 000–8 000 ja n. 80 % niistä on perinnöllisiä. Suomessa harvinaissairaus on yli 300 000 ihmisellä, jotka voivat hyötyä genomitiedon käytöstä. Diagnosoinnin ja hoitoon pääsyn viivästyminen, puutteet lääkehoidossa sekä hoitopoluissa ovat tuttuja monille harvinaissairaille. Genomitietoa käyttämällä voidaan vaikuttaa edistävästi sekä ihmisten terveyteen ja hyvinvointiin että palvelujen ja hoitopolkujen kehittämiseen.

Jotta lakiesitykselle asetetut tavoitteet eivät vaarantuisi, tulee seuraaviin seikkoihin kiinnittää erityistä huomiota.

Nykyinen esitys eriyttää aiemmista poiketen genomikeskuksen perustamisen ja genomirekisterin perustamisen ja ylläpidon toisistaan. Tämä tekee esitysluonnoksen arvioinnista sangen ongelmallista, sillä se jättää avoimeksi monia näytteenantajalle mahdollisesti merkittäväksi

muodostuvia yksityiskohtia genomitiedon säilytyksestä ja myöhemmästä käytöstä, joiden tulisi olla näytteenantajan tiedossa siinä vaiheessa, kun tämä antaa suostumuksen geneettiseen analyysiin. Lakiluonnoksesta ei tällä hetkellä käy riittävän selkeästi ilmi, minne geneettisen analyysin tulokset tallennetaan, mihin tarkoituksiin niitä voidaan käyttää tai kuinka näytteenantaja voi halutessaan rajata niiden käyttöä tai saada ne poistettua kokonaan. Suostumuksen tulisi olla ihmisen itsensä hallittavissa KANTA-palvelussa selkeällä, helposti löydettävällä tavalla.

Tietoturvakysymyksiin tulee kiinnittää erityistä huomiota, sillä tiedon anonymisoinnilla ja pseudonymisoinnilla yksilönsuojaa ei voida taata erittäin harvinaisten sairauksien kohdalla.

Harvinaiset-verkosto pitää hyvänä, että lakiesityksessä on oma perinnöllisyysneuvontaa koskeva säännös.

Oikea-aikainen, luotettava ja ymmärrettävä perinnöllisyysneuvonta on turvattava kaikille näytteenantajille. Erityisen merkittävää sen turvaaminen on harvinaissairaille, joilla on geneettinen, myös muihin perheenjäseniin tai sukuun vaikuttava sairaus. Harvinaiset-verkosto kannattaa ehdotusta, että perinnöllisyysneuvontaa voi antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet. Neuvonnan sisältö ja oikeus neuvontaan tulisi kuitenkin määritellä tarkemmin etenkin silloin, kun ihmisen terveystiedoista löytyy harvinainen tai perinnöllinen sairaus, joka vaikuttaa myös perheenjäseniin tai sukulaisiin.

Perinnöllisyysneuvonnan lisäksi tarvitaan myös tukea mahdolliseen sairauteen ja sopeutumiseen sen myötä muuttuvaan arkeen. Tässä voidaan hyödyntää myös potilasjärjestöjä, joista löytyy kokemusta vaikeiden tilanteiden käsittelyyn ja tiedon jakamiseen.

Verkoston näkemys on, että genomitiedon käyttöä on tarpeen säädellä lailla. On kuitenkin pidettävä mielessä, että näytteenantaja ei ole pelkästään genomitiedon lähde vaan ihminen, jonka yksilölliset tarpeet ja erilaiset elämäntilanteet sekä kyky käsitellä ao laissa esitettävää tietoa on pystyttävä huomioimaan. Tämä näkökulma tulisi huomioida vahvemmin jatkovalmisteluissa.

Saari Sirpa
Harvinaiset-verkosto