

Asia: STM086:00/2016 , STM/4454/2016

## **Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi**

### Lausunnonantajan lausunto

#### **Voitte kirjoittaa lausuntonne alla olevaan tekstikenttään**

HARSO ry kiittää mahdollisuudesta lausua genomilakiesityksestä ja haluaa kiinnitettävän huomiota seuraaviin kohtiin.

Genomitiedon antaminen terveydenhuollon käyttöön on hieno ajatus ja luo uusia mahdollisuuksia sairauksien hoidossa, tutkimuksessa ja niiden ennalta ehkäisyssä sekä lääkesuunnittelussa.

Genomitiedon käytöstä terveydenhuollossa huolestuttaa lääkäreiden koulutus genomitiedon tulkintaan. Genomikeskuksen on tarkoitus tuottaa valmiiksi analysoitua tietoa terveydenhuollolle, mutta silti lääkäreiden lisäkoulutusta tiedon ymmärtämiseksi tarvitaan. Missä aikataulussa genomitietojen luovutus terveydenhuollolle on suunniteltu? Ehditäänkö lääkäreiden koulutus uudistaa sitä ennen ja jo työssä oleville lääkäreille järjestämään riittävää lisäkoulutusta?

Vääränlaisella genomitiedon tulkinnalla saattaa olla potilasta vahingoittava vaikutus, esimerkkinä tiedotus syöpä- tai Huntingtonin-taudin geenistä, joista saatuihin ennakkotietoihin on tiettävästi reagoitu kuolemanvakavin seurauksin, eli on nostettava esiin myös tiedon psykologinen vaikutus potilaisiin sekä heidän läheisiinsä. Riskinä on, että terveestä ihmisestä tehdään sairas pelkästään genomista löytyvän geenimuutoksen takia. Löytyneen muutoksen lisäksi tarvitaan tietoa todennäköisyydestä, jolla ihminen sairastuu kyseisen geenimuutoksen aiheutamaan sairauteen ja näitä riskiprofilointeja ei vielä ole käytössä, jolloin genomitiedon luovuttaminen lääkäreille ei ole aiheellista.

Kun genomitiedon tulkinta on viety terveydenhuollon järjestelmään, onko kaikilla lääkäreillä mahdollisuus päästä katsomaan kyseistä tietoa? Genomitietoa ei lakiehdotuksen mukaan saa luovuttaa työkyvyn arviointiin, mutta voidaanko varmistaa, että työterveydellä, vakuutusyhtiöillä tai muilla vastaavilla tahoilla ei ole mahdollisuutta saada genomitietoa haltuunsa käytössä olevasta

potilastietojärjestelmästä, ja tehdä näin ennakoivia päätöksiä henkilön terveydestä genomiperimää hyväksikäyttäen.

Kysymykset tietoturvasta luovat myös isoja riskejä ja haasteita, etenkin harvinaissairaiden näkökulmasta. Genomitieto on arkaluontoinen henkilötieto, jonka avulla voi yksilöidä ei vain yksittäisen ihmisen ja hänen terveydentilansa (tai geenimuutoksen aiheuttama riski) vaan myös suvun, ja yksilön perusoikeudet, henkilötietojen ja yksityiselämän suoja tulee priorisoida tietoja käytettäessä. Täten vaikutusten poikkitieteellinen arviointi ja korkea tietosuojan taso on ensiarvoisen tärkeää, enemmän kuin vähimmäisvaatimukset. Myöskään palvelutehtävät eivät saa vaarantaa yksilön tietosuojaa. Huomiota tulisi kiinnittää tietojen siirtoon ja rajapintoihin, kansallisesti ja kansainvälisesti.

Lisäksi haluamme kiinnittää erityistä huomiota siihen, että harvinaissairaita ja -vammaisia voidaan tunnistaa anonymisoidusta sekä pseudonymisoiduista genomitiedoista helpostikin, koska kyseistä sairautta tai vammaa (tai niiden yhdistelmää) saattaa esiintyä Suomessa vain muutamalla tai vain yhdellä henkilöllä.

Lähtökohtainen oletamus HARSO ry:llä on, että genomitiedon katsomisesta syntyy samanlainen loki kuin terveystietojenkin katsomisesta, ja väärästä käytöstä on säädetyt rangaistukset. Erityisesti on tuotava myös esiin ne keinot sekä asiointiväylät, joilla yksittäinen potilas voi kannella mahdollisesta väärinkäytöstä yli asioitavan terveydenhuoltoyksikön.

Perustuslakivaliokunnan lausunnon vaatima korkeampi tietoturvan taso väärinkäytösten ehkäisemiseksi on asetettava ns ennakoilmoitustasolle jotta se täyttää valiokunnan vaatimukset.

Ihmisen on saatava tieto tietojaan koskevasta genomikyselystä pääsääntönä etukäteen ja heillä on oltava kohtuullinen aika kieltää tietojen luovutus ennakkoon; rajatuissa tapauksissa virkavastuulla esimerkiksi kriittisissä tilanteissa. On otettava huomioon mahdollinen tulevaisuuden näkymä, jossa genomitiedolla on iso rikollinen hyötynäkökulma. Jälkikäteinen - ja omavalvonta on tähän riittämätöntä, sillä genomitietoa ei voida muuttaa kuten esimerkiksi massavuodettuja luottokorttitietoja.

Perustettavan Genomikeskuksen tehtäviin kuuluvat ohjeistusten antaminen. Suostumuskäytäntö vaatii tarkistamista ja yhtenäistämistä. Suostumuksen pyytämässä henkilölle on annettava riittävästi tietoa näytteen käyttötarkoituksista, tietojen säilytyksestä ja luovutuksesta sekä mahdollisuudesta perua suostumus ja tilanteet, joissa suostumusta ei tarvita, vaan lääkäri /viranomais voi määrätä tutkimuksen. Tällä hetkellä geenitutkimuksiin tarvitaan henkilön suostumus tai terveydellinen peruste. Voiko tulevaisuudessa tilanne olla, että kaikille tehdään jo lapsena genomitutkimus kartoittamaan /ennustamaan / ennalta ehkäisemään tulevaa terveydentilaa?

Genomikeskuksen toiminta ja genomitietojen käyttö muuhun kuin terveydenhuollon toimintaan ja tarkoitukseen tulisi tarkentaa. Genomikeskuksen pitäisi olla viranomaistoimintaa eikä hallintotehtäviä pitäisi luovuttaa muulle kuin viranomaiselle, tietojen luovuttamisen pitäisi perustua suostumukseen (ei laaja suostumus), suostumus pitäisi olla peruttavissa, alaikäisen tietoja voisi käyttää holhoojan suostumuksella ja huomioiden alaikäisen kyky päätöksen vain, jos välitön hyöty hänelle, ja tietosuoja, yksilön pitää voida varmistaa omien lokitietojen ja suostumuksen hallinta myös muutoin kuin sähköisesti. Koska tutkimustieto lisääntyy huimaa vauhtia, genomitiedon käytössä tulisi huomioida myös virheellisten/vanhentuneiden tietojen poistaminen/mitätöiminen ja korvaaminen uudella/oikeammalla tiedolla, kuten GDPR vaatii tietojen oikeellisuudesta. Lisäksi yleisesti huomioitavaa myös YK:n vammaissopimus, joka velvoittaa Suomea, esim artikla 2 syrjimättömyys, artikla 3 synnynnäinen arvo, yhdenvertaisuus ja monimuotoisuus sekä artikla 10 oikeus elämään.

Genomikeskuksen täytyy myös ottaa aktiivisesti ja julkisesti kantaa / ohjeistaa kaupallisten geenitestien valikoimasta, luotettavuudesta ja tietoturvariskeistä. Mielestämme genomitiedon kaupallinen käyttö täytyy rajata pois siihen saakka, kunnes saamme käytännön tietoa GDPR:n asettamista vaikutuksista tiedon arkaluontoisuuteen ja sen käyttöön, sisältäen myös tiedot sen soveltamisesta oikeudessa.

Ilmaiseimme myös huolestamme genomitutkimuksen kustannuksista, ja siitä, ettei se leikkaa pois jotain aspektia nykyisestä perus- tai erikoissairaanhoidosta, sekä huomio tulevan SOTEn vaikutukset terveydenhuollon malleihin.

Asikainen Katri

Harvinaisten sairauksien ja vammojen organisaatio HARSO ry - Harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen katto-organisaatio