



23.11.2021

HY/5425/00.13.00/2021

Sosiaali- ja terveysministeriö
Viite: VN/24821/2021, STM071:00/2018

HELSINGIN YLIOPISTON LAUSUNTO HALLITUKSEN ESITYKSESTÄ LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA TERVEYTEEN LIITTYVÄN GENEETTISEN ANALYYYSIN SUORITTAMISEN EDELLYTYKSISTÄ

1 Genomilainsäädäntö

Lausuttavana olevassa esityksessä ehdotetaan säädettäväksi laki Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. Genomilain tavoitteena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Lakiehdotuksessa säädetään Genomikeskuksen perustamisesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus toimisi asiantuntijakeskuksena ja asiointipisteenä tutkijoille ja terveydenhuollon tarpeisiin.

Nyt lausuttavana olevasta kokonaisuudesta Helsingin yliopisto nostaa ensimmäisenä asiana esiin kysymyksen siitä, tarvitaanko erillistä genomitietoon liittyvää lainsäädäntöä. Genomitieto ei itsessään poikkea ominaisuuksiltaan olennaisesti muista diagnostisista menetelmistä ja/tai henkilötietojen muodoista. Ihmisen perimän sekvenssitiedon perusteella ei voida suoraan tunnistaa henkilöä ilman oikeaa vertailutietoa samasta henkilöstä tai lähisukulaisesta. Lisäksi vain harvoissa tapauksissa emäsjärjestyksen tuntemisella voidaan ennustaa suoraviivaisesti henkilön ilmiäsuja, kuten sairausdiagnoosia yksilöivällä tarkkuudella. Pikemminkin genomitieto antaa ennusteen henkilön perinnöllisestä alttiudesta jollekin sairaudelle tai ominaisuudelle muuhun väestöön nähden. Tällainen tieto ei sinällään ole erityislaatuista verrattuna muuhun terveystietoon, eikä tämän perusteella voi yksilöidä henkilöä. Jopa suureen osaan monogeenisistä ominaisuuksista liittyy geenivariantin epätäydellinen penetranssi ja variantin kantajien ilmiäsuut voivat olla vaihtelevia. Siten vain harvoin genomitiedosta voidaan ennustaa kantajan ilmiäsuuta tai ominaisuuksia 100%:sti yksilöivällä tasolla.

Eli voidaankin kysyä miksi genomitiedolle annettaisiin tällainen erityinen asema, kun monella muullakin vastaavalla asialla on ns. laajat ja pitkälle kantavat vaikutukset ihmisten ja potilaan elämään. Nykyään osana normaalia potilashoitoa tehdään geenimäärittäyksiä jostain pienestä osasta potilaan geeniperimästä yhdessä muiden terveydellisten selvitysten kanssa, kuten maksan ph-arvo tai kuvantaminen. Joten miten nimenomaan geeniosuus eroaa muusta diagnostiikasta ja miksi se on eri asemassa muiden diagnostisten analyysien kanssa? Lisäksi sukuanamneeni on pitkälti mahdollista saada suoraan potilasta itseään haastatteleamalla ilman erillistä geenimäärittäystäkin.

Esityksen sivulla 55 viimeisessä kappaleessa viitataan nykyiseen lainsäädäntötilanteeseen, joka ei mahdollista genomitiedon käyttämistä parhaalla mahdollisella tavalla. Esityksen tavoitteena



23.11.2021

onkin tuoda ratkaisuja tähän ongelmaan. Tällöin on kuitenkin erittäin tärkeää laatia huolelliset selvitykset uuden lainsäädännön vaikutuksista ja erityisesti tehdä selvitys lainsäädännöstä kokonaisuutena. Tällä hetkellä olemme tilanteessa, jossa yritetään tieteellisen tutkimuksen kohdalla yhteensovittaa montaa uutta lainsäädäntöä, joista osa on suoraan sovellettavia EU-asetuksia ja osa kansallista erityislainsäädäntöä. Nykyisin ongelmia aiheuttaa myös kansallisten viranomaisten erilaiset tulokset EU-asetuksista, kuten EU:n yleisestä tietosuojasta-asetuksesta. Tähän lainsäädäntökehikkoon ollaan tuomassa jälleen aivan uutta lainsäädäntöä, johon liittyy myös kokonaan uusi viranomaislainen. Käytännön toimijoiden kannalta tilanne näyttää erittäin vaikealta, pohjautuen esimerkiksi kokemuksiin sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetusta laista eli ns. toisiolaista.

Esityksen sivulla 56 ensimmäisessä kappaleessa todetaan: ”On syytä huomioida, että ainoastaan selkeällä ja ohjaavalla lainsäädännöllä ja riittävän asiantuntemuksen omaavalla viranomaisella voidaan ohjata vastuullista toimintaa, ja toisaalta rajoittaa haitallista toimintaa.” Tällaista selkeää ja ohjaavaa lainsäädäntöä todellakin tarvitaan, mutta aikaisempiin kokemuksiin pohjaten tämän toteutuminen käytännön tasolla vaikuttaa erittäin kyseenalaiselta.

Yhtenä vaihtoehtona erilliselle genomilaille olisi, että säädettäisiin siitä muun lainsäädännön yhteydessä tarvittavin osin, kuten esim. työterveydenhuoltolaissa, toisiolaissa ja lääketieteen tutkimuslainsäädännössä. Tällöin välttyttäisiin myös siltä ongelmalta, mikä olisi genomilain suhde muuhun lainsäädäntöön. Genomilain suhdett muuhun lainsäädäntöön ei ole pystytty tässä kohtaa vielä täysin selvittämään, koska on käynnissä monia terveydenhuoltoon ja kliniseen tutkimukseen liittyviä uudistuksia, kuten biopankkilain uudistus.

2 Genomikeskus

2.1 Tarve Genomikeskukselle?

Kyseenalaistamme myös tarpeen uuden viranomaisen perustamiselle eli erilliselle Genomikeskukselle. Olisiko kansallisen genomistrategian tavoitteet toteutettavissa ilman erillistä Genomikeskustakin? Esimerkiksi THL tämän alan viranomaisena voisi perustaa asiantuntijaryhmän, joka antaisi esityksessä esiin nostettuja tarvittavia ohjeistuksia ja linjauksia. Tämä ratkaisu ei myöskään vaatisi yhtä mittavia rahallisia ja ajallisia resursointia, kuin kokonaan uuden viranomaisen perustaminen.

Tässä kohtaa on myös hyvä pitää mielessä, että potilashoitoon liittyviä ohjeita ja linjauksia tehdään jo nykyäänkin eri toimijoiden puolesta eri erikoisaloille. Näin ollen itse potilashoidossa hoitavan lääkärin on otettava huomioon myös monta muutakin asiaa kuin genomilakihankkeeseen liittyvät asiat. Näin ollen erillisten genomilinjausten sijaan nämä tavoitellut asiat nivoutuisivat paremmin suoraan jokaisen erikoisalan ohjeistuksiin, koska genomiasiat liittyvät moneen eri erikoisalaan.

Kun pohditaan uuden viranomaisen perustamista olisi hyvä tarkastella tuoreita kokemuksia toisen vastaavan, täysin uuden viranomaisen perustamisesta eli Findatasta. Sosiaali- ja terveysalan tietolupaviranomaisen Findata on ollut toiminnassa noin 2 vuotta ja käsitellyt yksilötason aineistoa koskevia tietolupia 1,5 vuotta. Tällä hetkellä Findatan käsittelyajat ovat uusien tietolupahakemusten kohdalla jopa 9 kuukautta. Tämä siitä huolimatta, että lakisääteisesti käsittelyaika on 3 kuukautta. Tämä on suora seuraus uudesta, lyhyillä siirtymäajoilla voimaansaatetusta ja epätäydellisestä lainsäädännöstä sekä uudelle viranomaiselle, Findatalle, annetuista liian pienistä resursseista.

Esityksen sivulla 7 todetaan näin: ”Toimenpiteillä tavoitellaan Suomen jatkuvaa kehittymistä edelläkävijämaana ja kansainvälisesti haluttuna yhteistyökumppanina genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle.” Samanlainen tavoite on ollut mm. toisiolainin kohdalla, mutta monilta osin toisiolaki on aiheuttanut tai on aiheuttamassa vastakkaista lopputulosta. Ulospäin näyttää hienolta, että Suomessa on kansallinen



23.11.2021

lupaviranomainen Findata, mutta käytännön toimijoille asia näyttäytyy aivan toisenlaisena. Monta tieteellistä tutkimushanketta on jäänyt tekemättä johtuen toisilain mukanaan tuomista kustannuksista, hallinnollisesta työmäärästä ja huomattavista ajallisista viiveistä, kuten myös julkisuudessa on useaan otteeseen tuotu esiin.

Findatan perustamisesta saatu käytännön kokemus pitäisi ottaa huomioon, jos Genomikeskus halutaan perustaa. Kun uusi viranomainen perustetaan, pitää sen perustamiseen varata riittävästi aikaa ja resursseja myös käytännön toimijoiden tasolla, eikä vain hallituksen esityksessä. Myös alan asiantuntijoita pitäisi kuunnella ja tehdä rohkeasti ratkaisuja niihin perustuen sen sijaan, että toteutetaan juhlapuheiden perusteella toimenpiteitä, jotka vain entisestään vaikeuttavat ja myös todellisuudessa estävät käytännön tason toimijoiden työtä.

2.2 Genomikeskuksen tehtävät

Genomikeskuksen ei olisi tarkoitus tehdä omaa tieteellistä tutkimusta. Jos Genomikeskuksessa ei tehdä omaa tutkimusta, ei sille myöskään kerry merkittävää tieteellistä asiantuntemusta, jota saadaan vain tieteellisen tutkimuksen kautta. Tällaista asiantuntemusta pitäisi ehdottomasti olla viranomaisella, joka rooli on ohjata ja neuvoa alan toimijoita ja asiantuntijoita. Esimerkiksi Suomen Syöpärekisterillä on velvoite kerätä tietoja ja samaan aikaan harjoittaa omaa tutkimusta, mikä takaa heillä olevan asiantuntemuksen tason.

Genomikeskus toimisi asiantuntijakeskuksena ja asiointipisteinä tutkijoille ja terveydenhuollon yksiköille. Esityksessä mainitaan, että genomiikka tieteenä kehittyi nopeaa vauhtia. Miten käytännössä voidaan varmistaa, että viranomainen, joka ei tee tutkimusta, pystyisi toimimaan ylimpänä asiantuntijana genomitiedon käsittelyssä? Esityksessä mainittu FinnGen hanke on hieno esimerkki, miten tutkimushanke on järjestänyt genomitiedon turvallisen ja tehokkaan analysoinnin ja tallentamisen juurikin etunenän tutkijoiden toimesta. Kannattaako tämä prosessi aloittaa nyt alusta Genomikeskuksen nimissä, eikä olisi parempi hyödyntää FinnGen-hanketta tässä?

Lisäksi olemme huolissamme siitä, miten käytännön tasolla huolehditaan, että Genomikeskus on osaava ja että kustannukset eivät nouse niin suuriksi, että tutkimusryhmät eivät pysty aineistoja hyödyntämään. Raskaat järjestelmät tulevat kalliiksi tutkijoille ja pysäyttää tutkimuksen. FinnGenin kaltaisia valtavia hankkeita ei Suomessa juuri tehdä, koska ne ovat erittäin kalliita. Laissa pitäisi myös selvästi erotella biopankkihankkeet ja biopankkien rooli erotuksena tutkimusryhmistä ja yksittäisten tutkijoiden hankkeista. Kenellä lopulta olisi vastuu genomitiedon analysoinnista terveydenhuollon tarkoitusta varten? Tutkimushankkeita ei voi edellyttää hakemaan systemaattisesti variantteja, joilla voi olla lääketieteellistä merkitystä tutkimushenkilölle.

Genomikeskukselle kaavailuissa toiminnoissa on myös kliinisten laboratorioiden osalta useita ongelmakohtia. Kliinisten laboratorioiden osalta toimintamalli, jossa Genomikeskukselle alistetaan esimerkiksi diagnostisessa tutkimuksessa todetun harvinaisen variantin tulkinta ja selvittely, halvaannuttaa kliinisen genomidiagnostiikan kokonaan ja vaarantaa potilaiden hoidon. Osa kliinisistä laboratorioista tekee useita kymmeniä ellei satoja genomilaajuisia tutkimuksia kuukaudessa, ja vastaukset potilaille annetaan nopeimmillaan muutamien päivien (vastasyntyneiden genomitutkimukset) ja hitaimmillaankin muutamien viikkojen sisällä. Kliinisessä diagnostiikassa ei ole mahdollista jäädä siten odottamaan mahdollisia Genomikeskuksen tulkintoja todetuista varianteista. Genomidiagnostiikkaa tekevissä laboratorioissa harvinaisten varianttien tulkitseminen, niiden esiintymisen selvittäminen ja potilaan taudinkuvaan liittäminen on ydinosaa osittain ja rutiinitoimintaa. Lisäksi variantteihin liittyviä uusimpia tietoja seurataan aktiivisesti, ja potilaslausuntoja päivitetään tarpeen vaatiessa muuttuneisiin tietoihin nähden. Lakiesityksen perusteella ei ole nähtävissä, että Genomikeskuksen resurssit olisivat sellaiset, että se pystyisi vastaamaan varianttien tulkintaan kliinisen diagnostiikan vaatimassa ajassa kaikki kliiniset erikoisalajat kattaen. Kliinisten laboratorioiden näkökulmasta Genomikeskus voisi siis



23.11.2021

tarvittaessa selvittää variantteihin liittyviä asioita, mutta vaatimuksena ei mitenkään voi olla se, että variantteja ei voida raportoida potilaalle ennen Genomikeskuksen mahdollista tulkintaa.

2.3 Mistä Genomikeskus saisi tarvittavan asiantuntemuksen

Esityksessä on malli, jossa Genomikeskukseen ei erityisesti palkattaisi omaa asiantuntemusta, vaan siinä hyödynnettäisiin muissa organisaatioissa olevaa asiantuntemusta verkostomallina. Pidämme tätä periaatteessa hyvänä mallina, mutta kannamme huolta tarvittavan asiantuntemuksen riittävydestä. Kuten itse esityksessäkin todetaan, genomiikan asiantuntemuksesta on Suomessa puutetta. Alalle ei myöskään saada uusia asiantuntijoita hetkessä, vaikka koulutusta lisättäisiin. Onkin kyseenalaista, onko Suomessa tai Suomeen saatavissa riittävästi alan asiantuntijoita, jotta hankkeen tavoitteet voidaan saavuttaa.

Hankkeen tavoitteiden lisäksi huolestamme on käytännön potilastyön vaikeutuminen. Suomessa genomitiedon asiantuntijoiden joukko on edellä todetun mukaisesti suhteellisen pieni, ja alueellisen hajauttamisen mallissa suurin osa tekisi päätyönään muuta kuin Genomikeskukseen liittyviä asioita. Asiantuntijatyöskentely Genomikeskukselle vähentää varsinaiseen päätyöhön käytettyä aikaa, eikä ole selvää mistä korvaava resurssi saadaan erityisesti kliinisessä työskentelyssä. Vaarana onkin, että on muodostumassa hidaskäyttöinen ja kankea viranomaisen toisin kuin lakiesityksessä esitetään, ja toisaalta resurssipula esimerkiksi palvelulaboratorioissa. Tällä on merkitystä jo potilasturvallisuuden kannalta.

3 Lain soveltamisala eli mikä on geneettistä analyysiä

Lakiehdotuksessa esitetään, että terveyteen liittyviksi geneettisiksi analyyseiksi määritellään kaikki sellaiset geneettiset laboratorioanalyysit, joiden tuloksena voidaan tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta, ennakoita sairastumista tai hoidon haittavaikutuksia, todeta ja vahvistaa sairaus tai tauti taikka määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia. Tähän määritelmään sopivat monella eri menetelmällä tehtävät tutkimukset, jotka eivät välttämättä tuota variantti-informaatiota vaan muuntotyypistä geneettistä tietoa. Lakiesityksestä ei käy ilmi, koskeeko suunnitelma genomivariaatio- ja viitetietokannasta myös muilla kuin NGS-menetelmillä tehtyjä tutkimuksia. Tältä osin lakiesitystä tulee tarkentaa mikäli variaatitietokanta halutaan perustaa.

4 Tutkimusetiikan näkökulma genomilakiesitykseen

Esityksen taustamateriaaleissa (nykytilan arviointi s.11-13) sekä luvussa 12.1 (ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeus) korostetaan aiemmassa kirjallisuudessa esille tullutta kahdenlaista tulkintaa ihmisarvolle. Ensimmäinen liberaaleissa yhteiskunnissa perinteisempi liittyy sen kiinteästi ihmisyksilöiden autonomian ja itsemääräämisen kunnioittamiseen ("ihmisarvo itsemääräämistä suojaavien oikeuksien luojana"= "autonomia-ihmisarvo"). Toinen tulkintatraditio, jonka merkityksen nousun kirjallisuus usein liittyy bio- ja lääketieteellisen sääntelyn lisääntymiseen, näkee ihmisarvon objektiivisena arvona (tai kirjallisuudessa puhutaan myös statuksesta), jonka kunnioittaminen voi joskus myös merkitä yksilöiden itsemääräämisen rajoittamista ("ihmisarvo itsemääräämisoikeuden rajoittajana"= "objektiivinen arvo-ihmisarvo"). Biolääketieteen säätelyssä nämä rajoitukset tarkoittavat tyypillisesti sitä, ettei ihmisyksilön tietoon perustuva suostumus ole riittävä oikeuttamaan hänen geneettisen tietonsa käyttämistä esim ihmisen geneettiseen jalostamiseen tai kloonaukseen.

Sivulla 106 luvussa 12.1 todetaan, että Ihmisarvon käsitteen ymmärtäminen jälkimmäisellä tavalla "laajasti saattaisi joidenkin näkemysten mukaan johtaa siihen, että perustuslain arvopohjaan tukeutuen alettaisiin korostaa tietynlaista arvomaailmaa ja samalla tukahdutettaisiin nyky-yhteiskunnalle ominaista arvopluralismia. Toisaalta on myös pidetty ongelmallisena sitä, että Suomessa konkreettisten lainsäädäntöhankkeiden yhteydessä perustuslain turvaaman ihmisarvon ja biolääketiedesopimuksen ihmisarvolle antaman suojan keskinäistä yhteyttä ei ole



23.11.2021

tuotu avoimesti esiin (Nieminen 2005). Käsillä olevassa lakiehdotuksessa esityksen perustuslainmukaisuutta koskevassa arvioinnissa pyritään huomioimaan sanottu perustuslain ja biolääketiedesopimuksen keskinäinen yhteys."

Pidämme hyvänä ajastusta, että perustuslain ja biolääketiedesopimuksen yllä mainitusti poikkeavien ihmisarvokäsitysten yhteys tuodaan selkeästi esiin. Esityksessä jää kuitenkin hieman epäselväksi, miten tämä tapahtuu käsillä olevassa lakiehdotuksessa. Seuraavassa kappaleessa annetaan ymmärtää että "Käsillä oleva lakiehdotus edustaa keinoa, jolla yhteiskunta voi tukea ihmisarvon [mahdollisesti jälkimmäisellä tavalla ymmärrettynä?] kunnioittamista edistämällä terveyttä vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti laajemmin kuin yksilön tasolla. "

Tämä perustelu on erittäin epäselvä ja on omiaan herättämään epäilyjä siitä, että taustalla jolisi jokin tietty "biolääketieteellisen" objektiivinen käsitys ihmisarvosta, jonka kunnioittamiseksi itsemäärämisoikeudesta (esim. suostumuksen suhteen yllä kuvatulla tavalla) voidaan tinkiä tai jopa rajoittaa. Mikäli näitä kahta tulkintatraditiota näin vahvasti käytetään lain perusteluissa, kaipaisimme tarkempaa kuvausta siitä, mikä tässä ehdotuksessa on autonomia-ihmisarvon ja objektiivisen arvo-ihmisarvon välinen suhde. Mikä on se ihmisarvo, jonka kunnioittamista "yhteiskunta voi tukea edistämällä terveyttä vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti laajemmin kuin yksilön tasolla." Onko ajatuksena että nykytilaan liittyy riski siitä että geenianalyysijä käytetään "ihmisarvoa" halventavalla tavalla? Liittyykö tämä mm. em. geneettiseen jalostamiseen tai kloonaukseen? Vai onko jotain muita riskejä yksilötasoa laajemmalle ja "autonomia-ihmisarvosta" irralliselle "ihmisarvolle", joita lakiehdotus auttaa minimoimaan ja hallitsemaan?

Esityksen sivuilla 55-56 lain tavoitteiksi todetaan mm. "Säätelyä tarvitaan lisäksi sen varmistamiseksi, että tietoa ei käytetä haitallisesti ja siten ehdotetulla säätelyllä on väestön luottamuksen ylläpitämistä koskeva tavoite. Ehdotetun säätelyn tavoitteena on huomioida myös tulevien sukupolvien oikeudet ja vapaudet." Edelliseen liittyen ehdotus voisi olla täsmällisempi sen osalta mitä tietojen haitallinen käyttö pitää sisällään ja mitä tulevien sukupolvien oikeuksia erityisesti suojellaan? Sivulla 67 annetaan ymmärtää, että tulevien ihmisten oikeuksien suojaaminen edellyttää vahvempaa kontrollia kuin ihmisten suostumus. Tässä jää epäselväksi miten lakiehdotus tätä toteuttaa.

Käytännön tasolla nämä kysymykset liittyvät julkisuudessaakin esillä olleeseen huoleen siitä, että lakiehdotus vaatii suostumusta vain geneettisen analyysin suorittamiseen (mikä on kannatettavaa), mutta ei siihen mihin kaikkeen kerättyä tietoa voi käyttää. Samoin tietojen jatkokäytön osalta pitäisi tarkentaa miten lain myötä syntyvässä uudessa tilanteessa kerättyjen tietojen tallennus ja mahdollinen jatkokäyttö tapahtuu/kehittyy (esim mihin kokonaisuus kehittyy sen jälkeen kun Genomikeskus on lailla perustettu?) Kuitenkin juuri geneettisen tiedon suhteen nämä ovat seikkoja jotka usein huolestuttavat ihmisiä. Kuten ehdotuksen sivulla 94 todetaan valmistelun yhteydessä tehtyyn Ota kantaa-kyselyyn viitaten "Yhdeksän kymmenestä (94 %) vastanneesta haluaisi, että heiltä kysytään lupa genomitietojen tallentamiseksi Genomikeskukseen." Jää kuitenkin epäselväksi millä tavoin lakiehdotus suhtautuu tähän toiveeseen, mikäli Genomikeskukselle esim jatkossa tällaista roolia harkitaan? Ja ilmeisesti tämä on yksi vaihtoehto kun tätä on kerran kyselyssä kysytty.

Tutkimuseettisiin kysymyksiin liittyen pidämme erittäin kannatettavana, että 5 § 3 momentin mukaiseen korkean tason asiantuntijaryhmään, jonka tehtävänä olisi laatia genomitiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset, jäseniksi edellytetään myös eetikoita.

5 Tulevaisuus/hankkeen jälkimmäinen osa

Mikäli genomivariaatitietokanta tulee perustettavaksi, sen hyödyllisyys kliinisessä diagnostiikassa tulee selvittää. Tällä hetkellä 10-15 % tutkittavista potilaista on etniseltä



23.11.2021

taustaltaan muu kuin suomalainen, ja määrä kasvaa koko ajan. Näillä potilailla varianttien esiintyvyyksiä selvitetään useasta kansainvälisestä laajasta genomitietokannasta. On epäselvää, miten nyt suunnitteilla oleva variaatitietokanta pystyisi tuomaan lisähyötyä esimerkiksi näiden potilaiden varianttien tulkintaan.

Lisäksi tekniikka, analyysimenetelmät, osaaminen yms. kehittyi nopeasti, joten myös niiden perusteella saatavat tiedot vanhenevat yhä nopeammin. Kuten Aarno Palotie toteaa omassa lausunnossaan, on sekvensointitekniikat kehittyneet viimeisen kymmenen vuoden aikana merkittävästi. Tämän johdosta kymmenen vuotta sitten analysoitu tulos ei ole enää käytännössä hyödyllinen, sen sijaan se kannattaa jo sekvensoida uudelleen. Kehitys kehittyi aina vain nopeampaa tahtia, jolloin nyt tehtävät genomianalyysit eivät välttämättä ole enää viiden vuoden jälkeen kovinkaan käyttökelpoisia. Tällöin on kyseenalaista, onko tarvetta keskitetyille genomitietorekisterille. Tämä onkin syytä selvittää perusteellisesti, kun Genomikeskuksen tehtäviä pohditaan.

Lakiesityksessä mainitaan yhdeksi tavoitteeksi, että tieteelliseen tutkimukseen tuotettu genomitieto olisi käytettävissä yksilön terveyden hyväksi. Esityksessä mainitaan erityisesti biopankit ja niissä säilytettävä tieto. Ajatus on hyvä, mutta se on ongelmallinen. Tutkimukseen tuotettu genomitieto ei ole tuotettu sellaisella tarkkuudella, kuin edellytetään kliinisessä työssä. Tämä mainitaan esityksessä. Miten mm. toimitaan näytesekaannusten yhteydessä, joita esiintyy tutkimushankkeissa yleisesti? Suomessa tehdään paljon tutkimusta mm. opiskelijoiden toimesta, jolloin virheiden mahdollisuuskin kasvaa. Tutkimushankkeille ei voi siirtää vastuuta tutkimushenkilöiden terveydestä. Lakiesitys ei ota kantaa siihen, että monissa pienissä tutkimushankkeissa tuotetaan myös paljon genomitietoa. Pienillä tutkimusryhmillä ei ole, eikä niille voi asettaa samanlaisia edellytyksiä kuin esimerkiksi biopankeille. Kenellä on vastuu, jos tutkimushankkeessa jää huomaamatta tautivariantti tai muutoin virheellisestä tuloksesta? Tutkimusrahoituksella ei tulisi kattaa terveydenhuollon kustannuksia.

Voi olla hyvä ajatus, että kliinisessä työssä kootaan genomidata ja se olisi käytettävissä myös tutkimustarkoitusta varten. Tutkimukseen tuotettu genomidata ei kuitenkaan ole laadultaan diagnostista, eikä sellaista laatua voi edellyttää. Yleisesti genomitiedon kerääminen ja turvallinen säilytys on hyvä ajatus, mutta käytännön toteutuksen pitäisi vastata myös käytännön tarpeita.

6 Yhteenveto

Pidämme hyvänä, että genomiikasta pyritään saamaan alantoimijoille linjauksia ja ohjeistuksia. Mutta emme näe tarvetta erilliselle genomilaille ja Genomikeskukselle, sillä nämä tavoitteet ovat paremmin saavutettavissa muilla, edellä esitetyillä keinoilla.

Helsingissä 23.11.2021

Paula Eerola
Vararehtori

Katariina Sirén
Valmistelija

Asiakirja on sähköisesti allekirjoitettu Helsingin yliopiston asian- ja dokumentinhallintajärjestelmässä.

Tämä asiakirja on allekirjoitettu

Asian HY/5425/00.13.00/2021 asiakirja

Lista allekirjoittajista

Allekirjoittaja

Todennus