

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**

Hallituksen esitysluonnos hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

VN/24821/2021

STM071:00/2018

Vammaisfoorumi kiittää mahdollisuudesta lausua genomilakiesityksestä.

Vammaisfoorumi on 28 valtakunnallisen vammaisjärjestön yhteistyöjärjestö, jonka tarkoituksena on YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksia koskevan sopimuksen mukaisesti edistää vammaisten ihmisten tasa-arvoa ja yhdenvertaisen osallistumisen mahdollisuuksia yhteiskunnassa. Vammaisfoorumi edustaa jäsenjärjestöjensä kautta noin 223 000 vammaista ja pitkäaikaissairasta ihmistä.

Vammaisfoorumin näkökulma

Tässä lausunnossa tarkastellaan vammaisten henkilöiden näkökulmasta, kuinka lakiesitys varmistaa genomitiedon vastuullisen ja yhdenvertaisen käsittelyn heidän hyvinvointinsa ja terveytensä hyväksi

(1§). Yhteenvedona voidaan todeta, ettei Vammaisfoorumi pidä käsillä olevaa lakiesitystä perusteltuna, sillä siinä on useita ongelmia.

Lakiesitys on osa laajempaa genomstrategiaa

Lakiesitys liittyy kansallisen genomstrategian (Raportteja ja muistioita STM: 2015:24) toimeenpanoon. Siinä on visiona ”Parempaa terveyttä genomitiedon avulla”. Genomstrategia (s. 18) toteaa Vammaisfoorumin kannattaman näkemyksen mukaan myös, että ”Jokaisella on oltava oikeus oman genomitietonsa hallintaan”.

Strategian ensimmäinen toimenpidekokonaisuus on genomitiedon vastuullisen käytön eettiset periaatteet ja lainsäädäntö. Eettisten periaatteiden selvitystä ei kuitenkaan tämän lakiesityksen valmistelussa ole tehty. Vammaisfoorumin näkemyksen mukaan eettisellä selvityksellä olisi voitu paremmin taata, että strategian toimenpiteiden toteutus ei missään tilanteessa johda esimerkiksi vammaisten henkilöiden syrjintään.

Lainsäädännön rinnakkainen valmistelu johtaa ongelmiin

Vammaisfoorumi on huolissaan lainsäädäntövalmistelussa tehdystä kaksoisratkaisusta. Käsillä olevan lakiesityksen perustelujen kohdassa 1.2 Valmistelu todetaan (s.10): ”...genomitietorekisteriin liittyvät seikat vaativat vielä lisävalmistelua --- genomilakiluonnos päätettiin vaiheistaa kahteen toisistaan erilliseen, mutta rinnakkain valmisteltavaan lakiesitykseen.”

Genomikeskuksen seurantaryhmän asettamispäätöksessä 14.10.2021 (VN/15390/2021-STM-19) todetaan: ”Genomikeskus ylläpitäisi kansallista genomitietorekisteriä. Esityksen mukaan biopankkitoiminnan harjoittajat ja terveydenhuollon palvelunantajat olisivat velvollisia tallentamaan toiminnassaan syntyvät genomitiedot Genomikeskuksen ylläpitämään kansalliseen keskitettyyn genomitietorekisteriin.”

Nyt lausuntokierroksella oleva lakiesitys eriyttää siten genomikeskuksen perustamisen ja sille suunnittelun tärkeimmän tehtävän, genomirekisterin perustamisen ja ylläpidon. Vammaisfoorumi ei pidä tätä ratkaisua kannatettavana.

Lakiesityksen perusteluissa todetaan, että genomitietorekisterin valmisteluun liittyy haasteita. Yksi suurimmista ratkaistavista kysymyksistä on järjestely, jossa terveydenhuollon eri tahoja lakiperusteisesti veloitettaisiin tallentamaan genomitiedot kansalliseen rekisteriin. Mikä on

näytteen antajan rooli ja oikeudet tällaisessa velvoittavassa tilanteessa? Miten näytteen antaja voi hallita genomitietoaan?

Tällaisten perustavanlaatuiset kysymysten lainsäädännölliset ratkaisut pitää Vammaisfoorumin mielestä tuoda lainvalmistelussa yhtenä kokonaisuutena päätettäväksi, jotta voidaan ottaa kantaa kokonaisuuden mielekkyyteen. Genomikeskuksen tarpeellisuus onkin arvioitavissa vain tällaisessa kokonaispaketissa; jos toisen vaiheen genomirekisterin käsittelyssä todetaan, että genomikeskuksen suunniteltuun päätehtävään ei ole edellytyksiä, olisi tällä lakiesityksellä tarpeettomasti perustettu yhteiskunnan ja terveydenhuollon rajallisia voimavaroja kuluttava viranomaistaho.

Genomikeskuksen asema ja ohjaus herättävät kysymyksiä

Lakiesitys esittää Genomikeskusta itsenäiseksi ja riippumattomaksi viranomaiseksi, joka olisi ainoastaan STM:n tulosohjauksessa (3 §). Esityksessä tai sen perusteluissa ei myöskään tule tarkemmin esille, mitä tällä tulosohjauksella tarkoitetaan.

Esityksen perusteluissa kohdassa 4.2.1 Taloudelliset vaikutukset (s.70) todetaan: ”Selkeät kansalliset rakenteet, vastuut, koordinoitipalvelu sekä selkeä lainsäädäntö tekevät investoinnit Suomeen helpommaksi”. Vammaisfoorumi on huolissaan siitä, että Genomikeskuksella tulisi tämän perusteella olemaan terveyden edistämisen ulkopuolelle tähtääviä, kaupalliseen toimintaan liittyviä tavoitteita. Tätä näkökulmaa tukee, että valmistelun yhteydessä on Työ- ja elinkeinoministeriö tilannut Owl Groupilta selvityksen terveysalan kasvustrategiasta. Voiko tulosohjauksella olla Genomikeskuksen ja sen tulevaisuudessa ylläpitämän genomirekisteritietokannan taloudelliseen tuottoon liittyviä tavoitteita? Vammaisfoorumi näkee kansalaisten ja etenkin vammaisten ihmisten genomitietojen kaupallistamisessa lukuisia eettisiä ongelmia.

Tulosohjauksen lisäksi Genomikeskuksella ei lakiesityksessä näy mitään tahoja, jolla olisi mahdollisuus kyseenalaistaa itsenäisen viranomaistahon linjauksia. Perusteluissa kohdassa 5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset todetaan: ”...terveydenhuoltoa ei voida ohjeistaa tutkimuksen lähtökohdista käsin, vaan sitä tehtävää varten tarvitaan riippumaton asiantuntijaorganisaatio”. Syntyy käsitys, että tällä lakiesityksellä ollaan luomassa uusi viranomaistaho, jolla olisi oikeus ohjata terveydenhuoltoa toimimaan genomitiedon tutkimusta ja mahdollista tulevaa kaupallistamista edistävasti riippumatta siitä, olisiko se hyödyksi kansalaisten terveyden edistämiseksi. Genomikeskuksella olisi valta ohjeistaa terveydenhuollon genomitiedon käsittelyä riippumatta niiden hyödyistä terveydenhuollon toiminnalle ja kansalaisten terveydelle. Näin suuret valtuudet eivät palvele lakiesityksen 1 §:n tavoitetta, että Genomikeskuksen toiminta olisi kansalaisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi.

Lakiesitys ei myöskään ota kantaa siihen, miten toimitaan tilanteissa, joissa syntyy ristiriitaa esimerkiksi palveluvalikoimaneuvoston ohjeistuksen kanssa. PALKOn ohjeistukset kuuluvat kuitenkin nykyisen julkisen terveydenhuollon tehtäviin.

Taloudellisten resurssien tarpeen arviointi jää keskeneräiseksi

Lakiesitys antaa hyvin yleisellä tasolla mielikuvaa Genomikeskuksen perustamisen taloudellisista vaikutuksista. Olisi kuitenkin ollut täysin mahdollista arvioida, mitkä ovat pelkästään henkilöstökulut esitetyllä työvoimakoostumuksella. Esityksen perusteluissa (s. 60) on hahmoteltu johtajan lisäksi ainakin 10 työntekijää.

Lakiesityksen lähtökohta on kansalaisten tasavertainen terveyden edistäminen. Tätä tasavertaisten terveydenhuollon palvelujen ohjeistamista julkisessa terveydenhuollossa ohjaa palveluvalikoimaneuvosto. Tällä hetkellä sen työhön on resursoitu 4 työntekijää. Onko genomikeskuksen kansanterveydellinen hyöty sitä huomattavasti suurempi?

Koska genomitiedon käsittelyyn liittyvä lainsäädäntövalmistelu on jaettu kahteen osaan, ei nykyisessä lakiesityksessä tule esille, millaiset kustannukset syntyvät genomikeskuksen eri tehtävien hoidosta. Edellisessä genomilakiesityksessä (STM/4454/2016) on arvioita (s. 61) siitä, millaisia tietojen säilytyskapasiteettia varannot kansalliselle genomirekisterille tarvitaan. Vuonna 2018 lausunnolla olleessa lakiesityksessä kuvataan, että genomirekisteritietokanta on moninkertainen verrattuna Kelan ylläpitämään Kantaan, jota on hoitamassa Kelan 800 työntekijästä koostuva ICT-osasto.

Genomitiedon säilyttäminen näyttää olevan kallista. Vammaisfoorumi on huolissaan, että Suomeen perustetaan aliresursoitu viranomais, joka pahimmillaan ei selviä tehtävistään, lisää byrokratiaa ja näin epäsuorasti huonontaa potilaan asemaa uuden tiedon soveltamisessa.

Perinnöllisyysneuvontaa on annettava ymmärrettävässä muodossa

Lakiesityksen 10 § käsittelee perinnöllisyysneuvontaa. Vammaisten henkilöiden kohdalla, joiden vammaisuus liittyy perinnölliseen sairauteen, on oikean ja ymmärrettävän tiedon saanti olennaisen tärkeää. Vammaisfoorumi esittää, että lakitekstin tasolla säädetään perinnöllisyysneuvonnan sisällöstä niin, että se on henkilön kannalta ymmärrettävää. Ilman tiedon ymmärrettävyyttä annettavalla informaatiolla ei ole mitään merkitystä.

Pykälässä edellytetään, että geneettisen analyysin suorittaja antaa pyydettyä asianmukaista neuvontaa. Perusteluissa avataan, mitä geneettisen analyysin suorittajalla tarkoitetaan (s. 104) ”Analyysin suorittajalla tarkoitettaisiin pykälässä laajemmin sitä tahoja, jonka alaisuudessa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi suoritetaan.” Väärinymmärryksen välttämiseksi itse lakitekstissä pitää käyttää selkeämpää muotoilua, jonka asiasisältö on muotoiltu perusteluissa.

Suostumus genomitiedon käyttöön tulee olla kansalaisen hallussa

Lakiesityksen 7-9 pykälät käsittelevät suostumuksen antamista geneettisen analyysin suorittamiseen. Näiden pykälien tarkoitus liittyy genomitiedon hallintaan. Vammaisfoorumi pitää erittäin tärkeänä sitä, että kansalaisilla on aina mahdollisuus valita missä ja miten hänen genomitietoaan käytetään. Näissä pykälissä määritellään kuitenkin vain suostumuksen antamista geneettisen analyysin suorittamiseen. Lakiesityksen 7 §:ssä määritellään, että ennen suostumuksen antamista terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä varten henkilölle on annettava riittävä selvitys. Selvityksessä ei edellytetä tiedon antamista siitä, mihin tallennettua genomitietoa voidaan käyttää. Annetaanko suostumus vain näytteen antaneen henkilön omaan terveyteen liittyviin toimenpiteisiin ja tutkimuksiin vai onko se jatkossa osa kansallista genomirekisteritietokantaa?

Vammaisfoorumin näkemys on, että tämän lakiesityksen geneettisen analyysin suorittamisen suostumukseen liittyvien pykälien lisäksi olisi pitänyt säätää siitä, miten kansalainen voi määritellä genomitietotutkimuksissa syntyvän tiedon tallennuspaikan, käyttötarkoituksen ja tiedon poistamisen kyseisistä tallennuspaikoista, jotta genomistrategian lähtökohta omien genomitietojen hallinnasta toteutuu.

Vaikutukset vammaisten henkilöiden terveydenhuollon käyttöön

Vammaisten henkilöiden hyöty geneettisten tutkimusten tekemisestä on suurempi verrattuna koko väestöön, koska osa vammaisuutta synnyttävistä sairauksista on perinnöllisiä. Geneettisen tutkimuksen avulla voidaan tarkemmin määritellä diagnoosi ja sitä kautta löytää myös hoitokeinoja. Jos tutkimukseen tuleva vammaisen henkilö ei voi olla varma, että hänellä on aito mahdollisuus hallita tutkimuksessa syntyvän tiedon käyttöä, on suuri vaara, että henkilö kieltäytyy koko tutkimuksesta. Tällöin lakiesityksen 1 §:n lähtökohta genomitiedon yhdenvertaisesta käsittelystä ei toteudu.

Vammaisfoorumi ry

puheenjohtaja

pääsihteeri

Lisätietoja: Hengityslaitetilat ry:n puheenjohtaja, Jukka Sariola, [jukka.sariola \(at\) hengityslaitetilat.fi](mailto:jukka.sariola@hengityslaitetilat.fi)

Mahlamäki Pirkko  
Vammaisfoorumi ry