

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

Sosiaali- ja terveysministeriölle

HALIn lausunto genomikeskuslain luonnoksesta

Hallituksen esitysluonnoksen tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä. Luonnoksessa säädettäisiin Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta, mutta toimisi siitä itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä ja genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa. Lakiluonnos sisältää myös säännökset terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi

Lakiluonnoksen 6 §:ssä säädettäisiin terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä. Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin määritelmä on laaja, jättäen ulos käytännössä vain tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit. Laaja määritelmä on perusteltu, mikäli sekä ensimmäisen ja toisen vaiheen genomilainsäädännöt, että alemman asteinen sääntely (esimerkiksi Genomikeskuksen toimesta) eivät ylisääntele genomidatan käyttöä missään muodossa.

Esitysluonnoksen 6 §:n 3 momentissa todetaan, että ”terveyteen liittyvä geneettinen analyysi on korkeariskinen, jos sen tulos voi olla vakavana pidettyä sairautta ennakoiva tai voi osoittaa korkeaa riskiä sairastua vakavana pidettyyn sairauteen”. Korkeariskinen geneettinen analyysi edellyttäisi kirjallista suostumusta ja alaikäisen kohdalla molempien huoltajien suostumusta (sekä lisäksi alaikäisen suostumuksen, mikäli hän kykenee ymmärtämään analyysin merkityksen).

Geneettisen analyysin korkeariskisyys vaikuttaisi mahdollisesti myös annettavan neuvonnan vaatimuksiin. Sen osalta lakiluonnos on ristiriitainen. Esitöissä (s. 82) todetaan, että korkeariskisten geneettisten analyysien yhteydessä neuvontaa saisi antaa vain perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri. Toisaalta perinnöllisyysneuvontaa koskevan 10 §:n perustelujen mukaan ”korkeariskisten analyysien suorittaminen ja niihin liittyvän genomitiedon kommunikointi yksittäiselle henkilölle kuuluvat useimmiten perinnöllisyyslääkärin hoidettavaksi, ja edellyttäisi henkilökohtaista perinnöllisyysneuvontaa joko kasvotusten paikan päällä tai vastaavan kommunikaation mahdollistavan etäyhteyden välityksellä”.

Kuluttajille on tarjolla geenitestejä, joilla voidaan arvioida perinnöllistä riskiä sairastua esimerkiksi sepelvaltimotautiin. Koska sepelvaltimotauti voidaan tulkita vakavaksi sairaudeksi, voitaisiin kyseinen geneettinen analyysi tulkita siten korkeariskiseksi. Terveystieteiden resurssit eivät kuitenkaan ole tehokkaassa käytössä, mikäli perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ovat ainoita mahdollisia tahoja antamaan neuvontaa esimerkiksi jokaisen sepelvaltimotautiriskiä koskevan geenitestin yhteydessä.

Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus ja sen geneettistä testausta koskeva lisäpöytäkirja eivät tunnista ”korkeariskisiä” geneettisiä analyysejä, vaan sääntelevät kaikkia terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä yhtenäisesti. Hallituksen lakiluonnos mahdollistaa varsin laajan tulkinnan korkeariskisille geneettisille analyyseille. Riski kansalliselle ylisääntelylle ja sen aiheuttamille ongelmille on ilmeinen.

Suostumus

Lakiluonnoksen 7–9 §:ssä säädettäisiin terveyteen liittyvän geneettiseen analyysiin liittyvästä suostumuksesta. Suostumusta koskeva sääntely on muuten pääosin biolääketiedesopimuksen ja geneettistä testausta koskevan lisäpöytäkirjan mukainen pois lukien 7 §:n 2 momentin vaatimus kirjallisesta suostumuksesta, kun analyysi on koko genomin laajuinen. Positiivista on, että suostumus voidaan antaa myös sähköisesti. Ehdotettu kirjaus tekee kuitenkin suullisesta suostumuksesta asiakaspalvelutilanteessa mahdotonta. Tämän takia ehdotettu vaatimus on tarpeetonta kansallista ylisääntelyä, jonka säätämisestä voidaan hyvin pitäytyä.

On erittäin tärkeää, ettei suostumuksesta tehdä tarpeettoman hankalaa prosessia myöskään Genomikeskuksen antamilla ohjeistuksilla. Esimerkiksi laktoosi-intoleranssitestin toteuttaminen

tuskin tarvitsee nykyistä enempää byrokratiaa. Terveysthuollon sujuva toiminta ja palvelujen saatavuus on oltava lainvalmistelun ja Genomikeskuksen toiminnan keskiössä.

Perinnöllisyysneuvonta

Lakiluonnoksen 10 §:ssä säädettäisiin perinnöllisyysneuvonnasta. Terveysthuollon resurssien järkevän käytön näkökulmasta on hyvä, että lakiluonnoksen mukaan neuvontaa saisi pyynnöstä, ja neuvonnan voisi toteuttaa kirjallisena, kun se on tarkoituksenmukaista. Perinnöllisyysneuvonnan valtakunnallisetkin resurssit erityisesti perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärien osalta ovat varsin rajalliset.

Lakiluonnoksen sivulla 82 todetaan, että biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevan pöytäkirjan selitemuistiossa (kohta 81) on erikseen otettu kantaa perinnöllisyysneuvojan pätevyyteen todeten, että tehtävä ei edellytä perinnöllisyyslääketieteen erityisosaamista. Tämä on aivan oikein. Lakiluonnoksessa kuitenkin jatketaan (jo edellä mainitusti) todeten, että ”käsillä olevassa lakiehdotuksessa on kuitenkin katsottu, että korkeariskisissä geneettisissä analyyseissä, joihin genomilaajuiset analyysit kuuluvat, neuvontaa saisi antaa vain perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri”.

Vaatus perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäristä ei sisälly lakiluonnoksen tekstiin, perusteluihin, biolääketiedesopimukseen tai sen geenitestausta koskevaan lisäpöytäkirjaan. Terveysthuollon resursseja riskeeraava vaatimus on syytä poistaa myös lakiluonnoksen sivulta 82. Voidaan myös kysyä, onko lakiluonnoksen 10 §:n perustelutekstin vaatimus henkilökohtaisesta perinnöllisyysneuvonnasta korkeariskisten geneettisten analyysien kohdalla tarkoituksenmukainen. Mikäli geneettiset analyysit tulkitaan laajasti korkeariskisiksi, voi vaatimus henkilökohtaisesta neuvonnasta muodostua terveysthuollon kannalta ongelmalliseksi.

Toisen vaiheen lainsäädäntö

Lausuttavana olevaan lakiluonnokseen on sisällytetty vain geneettistä analyysiä, suostumusta, perinnöllisyysneuvontaa ja Genomikeskusta koskeva sääntely. Merkittävä osa sääntelystä (mm. genomitiedon käsittely ja genomitietorekisteri) on jätetty myöhempään vaiheeseen. Tämä näkyy myös lakiluonnoksen 4 §:ssä, jossa Genomikeskukselle asetettaisiin ensivaiheessa vain asiantuntijarooli, eikä muita tehtäviä. Genomikeskuksen THL:stä eriytetty asema luo kuitenkin odotuksen uusille tehtäville myöhemmässä lainsäädäntöpakettissa.

Lakiluonnoksen tavoitteiden alla todetaan, että genomi-, variaatio- ja viitetietorekisterien perustaminen Genomikeskuksen alle olisi perusteltua genomitietojen yhtenäisen hallinnan kannalta.

Aiemmat genomilakiluonnokset ovat saaneet laajaa, perusteltua kritiikkiä, mm. keskusjohtoisuuden, tallennusveloitteen ja kopiointikiellon osalta. STM:n on harkittava tarkoin, millainen lainsäädäntö edistää genomidatan vastuullista ja tehokasta käyttöä, ja milloin ylisääntely tukahduttaa kehityksen.

Sote-, biopankki- ja tutkimuskentän kuuleminen on tässä tilanteessa erittäin tärkeää. STM:n tulisi tiiviisti hyödyntää biopankkilainsäädännön kokonaisuudistuksen ohjausryhmää ja alaryhmää toisen vaiheen lainsäädännön valmistelussa. Lisäksi myös muita sidosryhmiä on kuultava tiiviisti valmistelun edetessä.

Kunnioitavasti,

Ulla-Maija Rajakangas

toimitusjohtaja

Hyvinvointiala HALI ry

Lisätiedot:

Joel Kuuva

talous- ja veroasiantuntija

050 414 6444

joel.kuuva@hyvinvointiala.fi

Kuuva Joel
Hyvinvointialan liitto