

Sosiaali- ja terveysministeriö

Viite Lausuntopyyntö 8.6.2018; STM086:00/2016, STM/4454/2016

Jyväskylän yliopiston lausunto luonnoksesta esitykseksi genomilaiksi

Jyväskylän yliopisto ilmoittaa lausuntonaan kunnioittavasti seuraavaa.

Jyväskylän yliopiston tutkijat yhdessä käytännön lääkärintyötä tekevien klinikoiden kanssa ovat nähneet sinänsä arvokkaan ja ansiokkaan genomilain ehdotustekstissä seuraavia haasteita tai ongelmakohtia.

Lain 3§:ssä esitetty variaatiotiedon määritelmä on epätarkka. Määritelmä on kirjattu näin: "variaatiotiedolla ihmisen perimän muutosten kokonaisuutta kuvaavaa henkilötietoa". Tarkoitetaanko kirjatulla "perimän muutoksella" yksittäisen henkilön genomien yksittäisten kohtien muutoksia ajan X kuluessa vai tarkoitetaanko muutoksella sitä, että yksittäisen henkilön genomissa on eroja (muutoksia?) suhteessa johonkin referenssigenomiin? Jos, niin mikä/miten muodostettu kyseinen referenssigenomi on ja miten rajataan se mikä on variaatiotietoa?

Genomikeskuksen tehtäviksi on lain 6§:ssä määritelty muun muassa genomitiedon käytön edistäminen ja variaatiotiedon muodostaminen genomitiedosta. Onko tarkoituksenmukaista rajata Genomikeskuksen tehtävistä varsinaisen genomitiedon tuottaminen ulos? Ellei genomikeskuksella ole asiantuntemusta genomitiedon tuottamiseen, miten voidaan varmistaa, että sillä on asiantuntemusta vastaanottamansa genomitiedon laadunvarmistukseen ja tarkkailuun?

Edelleen lain 6§ Genomikeskuksen tehtävistä toteaa mm:

5) luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksiin;

9) parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa;

Ymmärrämme että lain sisältö kohdistuu Genomikeskuksen toimintaan, mutta laajemmin tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenmukaista käyttöä. Lain pykälässä 6 ei mainita mitään lääkäreiden ja terveydenhuollon ammattihenkilöiden mahdollisuuksista perehtyä variaatiotiedon merkitykseen yksittäisen potilaan hoitosuhteessa. Laissa ei määritellä, onko rekisteröidyllä luovuttajalla oikeus vaatia hoitavaa lääkäriä hankkimaan hänen variaatiotietonsa ja soveltamaan sitä hoitoon.

Metatieto on kuvattu lakiehdotuksen perustelujen luvussa 3 sivulla 105 näin: "Metatiedolla tarkoitetaan genomikeskuksen määrittelemiä tarpeellisia tietoja esimerkiksi genomitiedon löydettävyydestä ja saatavuudesta (mistä ja mitä tietoa löytyy), pääsynhallinnasta (kuka voi päättää tiedon luovutuksesta käyttäjille), yhteen toimivuudesta (miten varmistetaan yhteiset tiedostomuodot ja tiedonsiirtoprotokollat) sekä uudelleen käytettävyydestä (millä

ehdoilla tiedon voi saada esimerkiksi toisiolaissa tarkoitettuun käyttötarkoitukseen). Lisäksi metatietoihin kuuluisivat tiedot sekvensoinnin ajasta, paikasta ja laadusta.” Metatietoa ei ole määritelty itse lakiin. Lain 11§ todetaan metatietoa syntyvän 1) biopankkitoiminnassa, 2) terveydenhuollossa, 3) lääketieteellisessä tutkimuksessa ja 4) yritystoiminnassa. Metatieto tulisi määritellä laissa.

Lain 14§:ssä säädetään genomitietojen tallentamisesta kansalliseen genomitietorekisteriin. Genomikeskus ei itse tuota genomitietoa vaan tiedon tuottajia ovat 11§:n mukaan biopankit, terveydenhuolto, lääketieteelliset tutkimukset ja yritystoiminta. 14§:n mukaan, silloin kun tuotettu genomitieto koskee Suomen asukkaita, on tiedon tuottajilla velvollisuus toimittaa genomitieto Genomikeskukselle ja tiedon tuottajan on samalla liityttävä kansallisen genomitietorekisterin käyttäjäksi ja yhteisrekisterinpitäjäksi. Genomitietokeskus puolestaan tuottaisi raakadatasta rekisterinpitäjien käyttöön varianttikuvauksen, päivittäisi tietoa ja huolehtisi sen laadukkaasta pitkäaikaissäilytyksestä (lain perustelut, s. 106). Toisaalta lain perusteluissa (s. 106) todetaan myös, että ”Genomikeskukselle ei syntyisi tallentamisen myötä oikeutta luovuttaa sen rekisterissä olevaa raakadataa eivätkä siten rekisterinpitäjälle kuuluvat oikeudet heidän tuottamansa datan käyttöön siirtyisi Genomikeskukselle. Genomitietoa ei oteta alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä pois, eikä sen palauttamista tarvitsisi erikseen arvioida, vaan käyttö ja hallinta säilyisivät aina alkuperäisellä rekisterinpitäjällä.” Lisäksi lain 15§ säädetään tallennettavista genomitiedoista, että ”Genomitiedosta tulee olla kansallisessa genomitietorekisterissä vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale.” ja, että ”Alkuperäisestä genomitiedosta voidaan sen käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös, josta tulee ilmetä genomitiedon olevan jäljennös.” Lisäksi lain perusteluissa avataan tätä kohtaa seuraavasti (s. 107): ”Genomitietorekisterissä tulisi ehdotetun pykälän 1 momentin mukaan olla vain yksi alkuperäinen, tunnisteella yksilöity kappale genomitiedosta. Genomikeskus huolehtisi tiedon turvallisesta toisintamisesta ja sen säilyttämisestä. Rekisterinpitäjällä, jolla on velvollisuus tallentaa genomitieto genomikeskukseen ei olisi oikeutta pitää genomitiedosta jäljennöksiä muualla kuin genomitietorekisterissä.” Kun huomioidaan 25§:n sisältämä teksti tieteellisestä tutkimuksesta ja kehittämis- ja innovaatiotoiminnasta, jossa puhutaan ainoastaan variaatietojen, ei genomitietojen, luovuttamisesta tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin, jää epäselväksi, miten genomitietoa voidaan luovuttaa ulos Genomikeskuksesta vai onko ulosluovutettava tieto ainoastaan variaatietietoa. Miten siis turvataan genomitiedon käyttö esim. tutkimuksessa, jos sellaista tietoa ei voi alkuperäinen tiedon tuottaja säilyttää eikä saada ulos Genomikeskuksesta? Lisäksi toiminnan kustannuksia genomitiedon tuottajille ei ole vielä määritelty. Myöskään aikataulua missä ajassa genomitiedon tuottamisesta se tulee toimittaa Genomikeskukseen ja muut kopiot tiedosta hävittää, ei ole yksiselitteisesti määritelty.

Lain 26§:ssä todetaan henkilöllä olevan oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen koskien kutakin yksittäistä luovutustapahtumaa. Tämä edellyttäisi sitä, että hänen täytyy olla tietoinen kustakin yksittäisestä luovutustapahtumasta voidakseen harkita sen kieltämistä. Tietoisuuden varmistaminen voi osoittautua käytännössä työlääksi tai jopa mahdottomaksi.

§28 Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle toteaa

- Genomikeskuksen on luovutettava genomitieto sitä pyytävälle henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Genomitietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa.

Suomessa on tavoitteena 500 000 genomitiedon luovuttajaa. Tämä genomitieto on parhaimmillaankin yleisten riskialleeliin assosiaatiotietoa. Näiden riskiassosiaatioiden yhdistäminen kliinisiin riskitietoihin suomalaisessa väestössä on vasta alkutekijöissä. Näiden tietojen tulkkaminen ja soveltaminen potilaiden hoitoon tulee olemaan haastavaa, eikä sitä voi pitkään aikaan vaatia klinikoilta – ei edes perinnöllisyyslääkäreiltä, jotka eivät ole rutinoituneet soveltamaan geenitietoa esim. sydän- ja verisuonisairauksien tai mielenterveysongelmien hoitoon. Spesifistä ennustavaa geenitietoa genomikeskuksesta (esim. periytyvän syöpäriskin suhteen) ei tulla saamaan ennen kuin geenien sekvenointi on toteutettu. Mitkä siis ovat tutkittavan/potilaan oikeudet ja tutkijan/hoitavan lääkärin velvollisuudet?

Jyväskylän yliopiston lausunnon ovat valmistelleet professori Urho Kujala, tutkimusprofessori Jukka-Pekka Mecklin, akatemiutkija Eija Laakkonen, ja laboratoriopäällikkö Vuokko Kovanen (Keski-Suomen biopankin ohjausryhmän varapuheenjohtaja).



Marja-Leena Laakso
Vararehtori