

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

LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSESTÄ GENOMILAIKSI

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä esittää genomilakiluonnoksesta lausuntonaan seuraavaa.

Lakiluonnos sisältää viittauksia (mm. 4 §) tällä hetkellä valmisteilla oleviin tietosuojalakiin ja terveystiedon toissijaisen käytön lakiin, joten lakiluonnoksesta on vaikea vielä tehdä kokonaisvaltaista arviota näiden kannalta. Lisäksi lakiluonnoksen arviointiin vaikuttaa myös moni muu säädös, joka on päivityksen alla tai vasta laadintavaiheessa: mm. kliinisen tutkimuksen laki/lait, biopankkilaki, kudoslaki, EU:n asetukset kliinisistä lääketutkimuksista sekä laitetutkimuksista. Tämä samanaikaisesti valmisteilla oleva tutkimuksen lainsäädäntökokonaisuus on tutkijoille ja alan toimijoille erittäin haastava, eikä genomilaki tulisi sitä ainakaan helpottamaan.

Genomikeskus

Genomikeskuksen perustamista pidetään kannatettavana hankkeena ja se on saanut suurta kannatusta tutkijoiden keskuudessa. Genomikeskuksen sijoittuminen Helsinkiin ja Meilahden kampukselle on perusteltua johtuen luonnoksen perusteluissa esitetyistä asioista. Huomiota kuitenkin kiinnittää se, että sivulla 64 kerrotaan lakiehdotuksen yhteydessä arvioidun sijoittamispaikkana kaikkia muita yliopistosairaaloita, paitsi Turku. Onko tässä tehty arvio siitä, että Turussa ei tehdä lukumäärällisesti tai laadullisesti tarpeeksi arvokasta (genomi)tutkimusta tai ylipäättään tueta tieteellisen tutkimuksen tekemistä? Muiden yliopistosairaalakaupunkien puolesta puhuvat tekijät ovat monilta osin myös Turussa, ja Turun tuottamilla palveluilla on myös paljon käyttöä Varsinais-Suomen ulkopuolellakin olevissa tutkimusyhteisöissä.

Genomikeskuksen tehtävät

Lakiluonnoksen 6 §:ssä on määritetty genomikeskukselle kuuluvat tehtävät. Genomikeskuksen tavoitteena on variaatio- ja viitetietokannan luominen terveyden edistämiseksi, geenitestien käyttöön liittyvä ohjeistaminen ja suositusten anto, ihmisten geenitiedon lisääminen, ammattihenkilöiden osaamisen kehittäminen, kansalaisvuoropuhelu ja kansainvälinen toiminta. Näihin asioihin on perehtyneisyyttä perinnöllisyyslääkäreillä ja genetiikan alan korkeakoulutuksen saaneilla osaajilla. Genomikeskuksessa ja sen ohjausryhmässä tulee olla sekä perinnöllisyyslääketieteen alan että korkeakoulutasoista laboratoriogenetiikan perehtyneisyyttä ja osaamista.

Luonnoksen sivulla 101 toisessa kappaleessa sanotaan: ”Keskus ei toimisi itse tutkimuslaitoksena”. Genomikeskukselta edellytetään vahvaa asiantuntijaosaamista

ja asiantuntemuksen ylläpidon ja kehittymisen kannalta aktiivinen tutkimustyö katsotaan yleensä välttämättömäksi. Jos tätä verrataan Suomen syöpärekisteriin, niin siellä tehdään omaa tutkimusta ja mahdollistetaan tutkimus ulkopuolisten tahojen kanssa, ja tämä toimii oikein hyvin. Syöpärekisteritiedon hyödyntäminen olisi todella vaikeaa ilman rekisterin omaa vankkaa tutkimusosaamista. Rekisteritiedon hyödyntäminen edellyttää ihan omanlaistaan osaamista ja tätä rekisterien ulkopuolisilla tahoilla ei oikein yleensä ole. Pitäisiköhän miettiä, että genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi ainakin ”osallistua aktiivisesti genomitiedon tutkimukseen” tms?

Genomitietorekisterin tietokanta

Lakiluonnoksen 11 §:ssä esitetyn valtakunnallisen yhteisrekisterin tarpeellisuus on kyseenalainen. Onko tarpeen olla erillinen yhteisrekisteri sen sijaan, että Genomikeskus ylläpitäisi saatavuustietokantaa? Tällöin tiedot olisivat sen alkuperäisellä tuottajalla, kuten sairaalalla tai biopankilla. Tiedot saisi terveystiedon toissijaisen käytön lain mukaisella menetelmällä erittäin toimivasti käyttöön. Vaihtoehtoisesti voisi hyödyntää Kanta-järjestelmää, jonne voisi kyseiset tiedot koota, jos ne pitää olla yhdessä rekisterissä.

Genomidataa tulisi voida luovuttaa myös yliopistojen, sairaaloiden ja tutkimuslaitosten ylläpitämiin tietoturvallisiin käyttöympäristöihin (lakiluonnos 25 §, 29 §). Samoin näiden instanssien tuottamaan tietoon kohdistuvat oikeudet pitäisi lakitasolla todeta. Pitäisi myös olla oikeus käyttää itse tuotettua tietoa jatkossakin, eikä ”menettää” siihen kohdistuvaa oikeutta Genomikeskukselle.

Suuri kysymys on tuotetun genomitiedon laatu. Vain osa tieteellisissä tutkimuksissa tuotetusta geenitiedosta on tarpeeksi laadukasta ja ylipäättään laadultaan sopivaa terveydenhuollon tarkoituksiin. Lisäksi miten laatu todetaan, tarkistaako joku laadun ennen kuin tieto tallennetaan järjestelmään? Kuka vastaa tällaisen tarkistustoiminnasta sekä sen kustannuksista? Jos tällaisia kustannuksia aiheutuu tieteellisten tutkimusten tutkijoille tai toimeksiantajille, tulee tämän suoraan vaikuttamaan kansainvälisten lääketieteellisten tutkimusten lukumäärään Suomessa. Jo nyt on nähtävissä kehitys, jossa kansallisesti asetetut lisävelvoitteet aiheuttavat lääketieteellisten tutkimusten ohjautumista muihin maihin. Erytyisesti olisi tärkeää, että EU-mailla olisi samanlaiset velvoitteet lääketieteellisten tutkimusten toteuttamisessa, eikä näiden lisäksi olisi lisävelvoitteita tai –kustannuksia. Muutoin tutkimukset suoritetaan jossain toisessa maassa, sillä pääsääntöisesti tutkittavia henkilöitä ja sairauksia löytyy joka maasta. Tällöin ratkaiseva tekijä on tutkimuksen hallinnolliset kustannukset sekä velvoitteet. On myös syytä huomioida se seikka, että kansainväliset lääkeyhtiöt eivät suhtautuisi positiivisesti lääketutkimusten yhteydessä syntyneen genomitiedon pakolliseen tallentamiseen genomitietorekisteriin.

Genomikeskukselle ei ole tulossa omaa sekvensointitoimintaa. Luonnoksen 15 §:ssä mainitaan, että genomitiedosta tulisi olla vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale genomitietorekisterissä. Tämä käsite vaatii täsmennystä. Toisaalta, jos laissa nyt määritellään sääntelyn alainen genomitieto äärimmäisen yksityiskohtaisesti, voi olla se vaara, että nopeasti muuttuvassa toimintaympäristössä teknisen kehityksen vuoksi lainsäädäntö muuttuu tekemistä pahoin jarruttavaksi.

Tällä hetkellä yksilöistä kerättävän sekvenssidatan laatu on väistämättä vaihteleva esimerkiksi tutkimusmenetelmien erojen vuoksi. Suurikokoisen sekvenssidatan lähettäminen edellyttää tiedoston pakkaamista, mikä voi korruptoida tiedoston vaikuttaen haitallisesti jatkossa tiedoston lukukelpoisuuteen. Tiedostoformaattit kehittyvät ja muuttuvat, mikä voi estää tiedoston lukemisen uudemmilla menetelmillä. Alan kiihtyvä kehitys edellyttää syvällistä asiaan perehtyneisyyttä. Korkeakoulutasoinen laboriogenetiikan alan osaaminen on välttämätöntä genomikeskuksessa ja ohjausryhmässä.

Miten tullaan keräämään sekvenssidataan liittyvä rekisteritieto? Nykyään ei yleensä ole saatavilla kehittyneitä tietokantojen ja -järjestelmien louhintajärjestelmiä potilastietojen keräämiseksi esimerkiksi tutkimustyöhön, vaikka yleisesti ottaen tekniset edellytykset järjestelmän kehittämiseen olisivatkin olemassa. Riittävä resursointi tietotekniikan osaamiseen on välttämätöntä.

Lakiluonnoksen johdannossa on hyvää pohdintaa lakiluonnoksen 19 §:n genomitietojen säilytysajasta. Kun tätä asiaa tullaan lisää pohtimaan, tässä asiassa tulisi huomioida laboriogeneetikkojen, perinnöllisyyslääkärien ja eettisten kysymyksiä asiantuntijoiden kanta.

Tietoturva

Tietoturva aiheuttaa ison haasteen, koska tarkoitus on säilyttää dataa, joka voidaan henkilöidä. Sekä tiedon säilyttämisen että tiedonsiirron tulee tapahtua turvallisesti. Tarvitaan selkeät ohjeet siitä, miten tietoja luovutetaan lain edellyttämällä tavalla. Tietoturva saataisiin taattua esimerkiksi jo olemassa olevan Kanta-järjestelmän kautta, jonne tieto voitaisiin tarvittaessa kerätä, jos on välttämätöntä saada yksi yhteinen rekisteri. Parempi vaihtoehto olisi, että tieto olisi ns. alkuperäisessä lähteessä, esim. sairaalassa, ja terveystiedon toissijaisen käytön lain mukaisesti tieto kerättäisiin tarvittaessa alkuperäisestä lähteestään.

Genomilaki lääketieteellisen tutkimustyön kannalta

Edellä on esitetty kritiikkiä ja syitä lakiehdotuksen negatiivisille vaikutuksille lääketieteelliselle tutkimukselle. Lakiehdotuksella olisi kuitenkin varmasti myös myönteisiä vaikutuksia kansainvälisiin investointeihin. Arvo tulee yhdistettävistä rekisteritiedoista, ei pelkästä genomidatasta. Kansainvälisen yhteistyön kautta hanke voi vauhdittaa myös lääkekehitystä.

Lakiehdotus tavoittelee entistä parempaa genomitiedon käyttöä lääketieteellisessä tutkimustyössä ja biopankkitoiminnassa lääketieteen kehittämiseksi. Kohdassa 4.5.3 tuodaan esille se, ettei genomitiedon tutkimuskäytön tulisi olla liian raskaasti säädeltyä, mikä on hyvä asia. Tutkijan työn sujuvuuden kannalta olisi tärkeää, että kaikki byrokratia voitaisiin hoitaa ns. yhden luukun periaatteella. Pelkona on sellainen työn vaikeutuminen, joka ei ole tarkoituksenmukaista. Miten jatkossa huomioidaan tutkimuksen linjaukset ja yhteistyö myös Euroopan ulkopuolelle, esimerkiksi USA:n kanssa, joka kuitenkin on maailman isoimpia tutkimusrahoittajia?

Genomikeskuksen suositukset yhtenäisten perusteltujen käytäntöjen aikaansaamiseksi ovat hyvä asia myös tutkimustyötoiminnassa ja esimerkiksi sekundaaritiedon palauttamista koskeva suositus olisi tärkeä.

Genomilaki tuottajan kannalta

Miten määritellään julkisessa terveydenhuollossa toimivan genomidatan tuottajan asema ja velvollisuudet? Tuleeko datan tallentamisesta genomitietokantaan velvoite tulevaisuudessa? Mitä tämä tarkoittaa laboratorioiden toiminnan kannalta? Esityksen sivujen 90-91 vaihteessa olevassa lauseessa mainitaan, että genomitietorekisteriin talletetaan myös genetiikan laboratorioiden tuottama genomitieto. Toisaalla mainitaan, että genomitiedosta voi olla kopio. Tässäkin kohdassa tulee vastaan aiemmin mainittu ongelma ”alkuperäisen kappaleen” ja ”kopion” –käsitteistä.

Genomilaki potilastyön kannalta

Genomilaki velvoittaa Genomikeskusta edistämään terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamista ja parantamaan ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa (lakiluonnoksen 6 §). Lakiluonnoksessa on mainittu, että jokaisella yksilöllä on oikeus genomitietoonsa ja pyytää Genomikeskuksesta tietoa ja saada siihen liittyen geneettistä neuvontaa. Tiedon saamiseen liittyvä neuvonta on olennainen asia. Geenitiedon merkityksen tulkitseminen sekä tiedon selittäminen potilaalle vaatii asianmukaista koulutusta ja perehtyneisyyttä. Koska geenitieto on luonteeltaan sellainen, että se antaa tietoa myös lähisuvun riskistä, asianmukaisen osaamisen vaatimus vain korostuu. Tätä tietoa voi siis antaa vain asianmukaisen koulutuksen saanut henkilö. Mikä osa tallennetusta genomitiedosta tullaan palauttamaan kysyjille? Tämä vaatii lisätarkennusta lakiin. Todennäköisesti lääketieteen kehitys vaikuttaa tähän asiaan, mikä olisi hyvä huomioida lakia säätäessä, jotta laki olisi käyttökelpoinen pidemmänkin ajan kuluttua.

Terveille henkilöille annettavan ennustavan geenitutkimuksen etukäteisneuvonta tulisi tarkemmin yksilöidä laissa, jotta henkilön eettiset oikeudet ovat turvatut: perinnöllisyysneuvonta tulisi antaa kansainvälisten periaatteiden mukaisesti ja perinnöllisyyslääketieteen yksikön ohjauksessa.

Esityksessä mainitaan, että laissa huomioidaan riskissä olevien henkilöiden oikeus suvun geenitietoon, mikä on hyvä ja tärkeä asia.

Lakiluonnoksen 39 §:ssä otetaan kantaa siihen, miten lapsen ikä vaikuttaa geenitutkimusta edeltävään suostumuksen kirjaamiseen. Ikäraja 12 mainittuun tarkoitukseen vaikuttaa sopivalta. Sen sijaan, onko 15-vuotias kypsä antamaan itsenäisen suostumuksensa genomilaissa kuvatuissa tilanteissa? Tässä olisi hyvä huomioida henkilön oikeus saada omat geneettiset tietonsa eli onko 15-vuotias myös kypsä saamaan tietoonsa jonkin itseensä liittyvän vakavan sairauden tai muun elämänlaatuun tai –pituuteen tulevaisuudessa vaikuttavan asian?

Eettiset kysymykset

Genomilaki on tarpeellinen. Se täydentäisi aikaisempia sopimuksia geenitutkimuksiin liittyvistä eettisistä näkökohdista. Lakiluonnos painottaa yhteisen hyvän tavoitetta

lääketieteen kehittämiseksi ja edellyttää yksilön omaa suostumusta, jotta tieto voidaan tallentaa genomikeskukseen. On hyvä asia, että suostumus genomidatan tallentamiseksi genomitietorekisteriin pyydetään myös siinä tapauksessa, että aikaisemmin on annettu suostumus toiseen tieteelliseen tutkimukseen osallistumisesta, ja tämä on myös tietosuojasäännösten mukainen tapa. Lisäksi tietojen käytön kieltäminen on tarpeellinen ja hyvä.

Kehittämis- ja innovaatiotoiminta

Kehittämis- ja innovaatiotoiminnan osalta rajapinta pitäisi olla erittäin selkeästi määritelty, myös annettavan tiedon luonteen suhteen. On tärkeää, että liiketoiminta tehdään kaikin puolin eettisesti kestäväällä tavalla. Turvaako laki Genomikeskukselle mahdollisuuden valvoa genetiikan alalla olevaa liiketoimintaa ja vaikuttaa siihen? Sellainen liiketoiminta, jossa itse tilattavia geenitestauspalveluja lääketieteellisiin tarkoituksiin suunnataan kansalaisille ilman asianmukaista ammattipätevyyttä ja asiallista neuvonnan saantimahdollisuutta, pitäisi lain puitteissa olla kielletty. Esimerkiksi vakuutusyhtiöt eivät saisi kyetä pääsemään tietoihin käsiksi missään olosuhteissa, ei myöskään välikäsiä tai esimerkiksi omien tutkimusyrittäjänsä kautta. Yritysten, jotka tarjoavat tuotteita ja palveluja tulisi olla akkreditoituja tai kyetä jollain muulla yhtenäisellä ja yhteisesti sovitulla tavalla osoittamaan riittävä laatu. Nykyään kaupallinen taho on usein tutkimuksen rahoittaja, jolloin potentiaalista tutkimushyötyä tulee yhteiskunnalle ja lisähyötyä kaupalliselle taholle. Onko tulossa jokin toimikunta, joka käsittelee yritystoimintaa ja kaupallisesti rahoitettuihin tutkimuksiin liittyviä suunnitelmia samaan tapaan kuin biopankeissa on eettinen toimikunta, joka käsittelee tutkimuksia koskevat hakemukset ennen kuin biopankin materiaalia ja tietoja luovutetaan?

Kouluttaminen

Tällä hetkellä ns. terveystietojen toissijaisen käytön laki ei vielä ole valmis ja biopankkilaki on päivityksen alla. Genomilaki kytkeytyy näihin sekä muihin aiemmin mainittuihin lakeihin, joten yhteisvaikutusta on vaikea arvioida. Genomilaki on tarpeellinen, jotta teknisen kehityksen edetessä voidaan myös eettisiä kysymyksiä tarkastella ajantasaisesti. Siksi lakiluonnoksen 6 §:n 7–kohdassa Genomikeskukselle määritetty tehtävä on erityisen tärkeä, koska se antaa mahdollisuuden vaikuttaa ohjeistuksilla ja suosituksilla siihen, mitä genomitiedon käsittelyssä ja geenitestien käytössä tulisi huomioida. Genomikeskuksella on mahdollisuus tulla merkittäväksi vaikuttajaksi yhteiskunnassa. Toiminnan pitkäjänteinen kehittäminen on hyvin tärkeä asia. Toimijoiden kouluttamiseen ja ohjeistukseen olisi kiinnitettävä erityistä huomiota kaikissa ammattiryhmissä maan laajuisesti.

VARSINAIS-SUOMEN SAIRAANHOITOPIIRIN KUNTAYHTYMÄN PUOLESTA

Katariina Sirén
Tutkimuslakimies