



MKa/KM

24.11.2021

Lausuntopalvelu.fi

VN/24821/2021
STM071:00/2018

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

Suomen Lääkäriliitto kiittää mahdollisuudesta lausua otsikon esityksestä.

Esitysluonnoksen mukaisessa laissa säädettäisiin genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä. Genomitietorekisteristä säädettäisiin vasta myöhemmin.

Lääkäriliitto katsoo, että vaikka em. erottelu ja eri aikataulu on ymmärrettävä genomitietorekisterin vaatimien lisävalmistelujen vuoksi, se vaikeuttaa kokonaisuuden hahmottamista. Lisäksi kokonaisuuden hahmottamista vaikeuttaa se, että lakiesitykseen olennaisesti liittyvä biopankkilaki ja toisiolaki ovat arvioitavana ja niitä tultaneen muuttamaan. Samaan aikaan ollaan myös päivittämässä genomistrategiaa. Tästä herää kysymys, pitäisikö ensin saada päivitetty ja selkeä genomistrategia ja vasta sitten tehdä strategian mukaiset toimenpiteet mukaan lukien tarvittavien lakien säätäminen?

Kokonaisuuden keskeneräisyys vaikeuttaa myös potilaiden/näytteen antajien mahdollisuutta ymmärtää, mihin kaikkeen he suostuvat, jos esimerkiksi antavat suostumuksen biopankkinäytteen ottamiseen. Kytkökset biopankkinäytteiden ja genomitiedon keräämisen ja tallentamisen sekä toisiolain mukaan sallitun hyödyntämisen välillä eivät ole selkeitä alan ammattilaisillekaan, saati sitten väestölle yleensä. Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ovat esittäneet huolen potilaan itsemääräämisoikeuden toteutumisesta, kun yksilön koko perimä on tallennettu ja sen tulevaa käyttöä potilas ei voi tietää eikä hallita. Liitto korostaa, että genomitiedon hyödyntämisen vastapainona on väestön luottamuksen säilyttäminen tietojen turvalliseen säilyttämiseen ja sellaiseen käyttöön, minkä kukin henkilö on valmis hyväksymään.

Hallituksen esitysluonnoksen tekstit genomitiedon rinnastamisesta yhtäältä rekisteritietoon (jonka käyttämiseen ei tarvita suostumusta) ja toisaalla taas EU:n tietosuojaasetuksen tarkoittamaan erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvana tietona, jonka käsittelyn perusteista on säädetty asetuksessa ja joka pääsääntöisesti edellyttää henkilön suostumusta, herättävät kysymyksiä. Eri käsityksiä näyttää olevan siitä, onko genomitiedon



anonymisointi mahdollista ja miltä osin. Näitä asioita tulisi vielä selventää esityksessä kansantajuisesti ja yhtenäisesti.

Genomikeskus

Ehdotetun lain 2 luku sisältää säännökset genomikeskuksesta, joka toimisi itsenäisenä yksikkönä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksessa. Genomikeskus voisi hyvin toteutessaan tuoda mahdollisuuden kansalliseen koordinaatioon ja parantaa potilaiden diagnostiikkaa yhteisen varianttietokannan myötä. Sen perustamiseen liittyy kuitenkin vielä alla kuvattavia kysymyksiä, minkä vuoksi Lääkäriliiton näkemyksen mukaan genomikeskusten tarvetta ja kerättävän genomitiedon laajuutta olisi syytä vielä tarkemmin selvittää.

Geenitutkimuksia on jo pitkään käytetty harvinaissairauksien diagnosoinnissa. Genomitiedosta on hyötyä tiettyjä lääkkeitä suunniteltaessa ja tätä tietoa voitaisiin hankkia ja hyödyntää nykyistä enemmän. Myös syöpäsairauksissa on joitakin harvinaisia periytyviä syöpätyyppejä, joissa perimän selvittämisestä on hyötyä. Kuitenkin suuri osa syöpäsairauksista on uusia mutaatioita, joissa geenitiedosta ei ole vastaavaa hyötyä.

Tutkimukset ja tiedon tallentaminen on tähän asti hoidettu yliopistosairaaloiden perinnöllisyyspoliklinikoilla. Perinnöllisyysneuvontaa ovat säädelleet pitkälti kansainväliset suositukset ja toisaalta erikoisalain sisällä sovitut käytännöt. Olisiko Genomikeskuksessa riittävä osaaminen ja asiantuntemus antaa näitä ohittavia kansallisia ohjeistuksia, ja miltä osin sellaiset olisivat tarpeen? Yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen ja harvinaissairauksien yksiköiden osaaminen on keskeistä jatkossakin ajatellen potilaiden hoitoa. Siksi tulisi pohtia kohdennetaanko lisäresurssit genomikeskukseen vai sairaaloiden yksiköihin, jotka hoitavat ja tapaavat nämä potilaat ja heidän perheenjäsenensä. Onko genomikeskuksen perustamista vs. nykyinen toiminta arvioitu saavutettavissa olevan terveyshyödyn näkökulmasta?

Hallituksen esitysluonnoksessa mainitaan, että genomitiedon hyödyntäminen yleisten sairauksien, kuten sepelvaltimotaudin, diabeteksen ja monien syöpien ennaltaehkäisyssä on yksi tulevaisuuden terveydenhuollon suurista mahdollisuuksista. Nykytiedon valossa näyttää kuitenkin siltä, että genomitiedon osuus kansansairauksien ennaltaehkäisemisessä on jäämässä odotettua vähäisemmäksi. Kansantautien tavalliset riskitekijät tupakointi, ylipaino, sukulaisten valtimosairaudet ja perusseulonnat kuten verenpaineen ja kolesterolin mittaaminen antavat jokseenkin yhtä hyvän riskiarvion ja perusteet terveysneuvonnalle kuin mitä genomitieto antaisi. Lääkäriliitto katsoo, että genomitiedon keräämisessä ja käytössä tulisi panostaa niihin toimenpiteisiin, joissa siitä on lisäarvoa.

Esitysluonnoksen mukaan tavoitteena on, että genomitietoon perustuva riskitieto saadaan terveydenhuollon arkikäyttöön ja että terveydenhuollon ammattilaiset voisivat aktiivisesti ohjata genomitiedon hyödyntämistä Genomikeskuksen asiantuntijatuella. Samoin todetaan, että tällä hetkellä Suomessa on vain vähän perinnöllisyyslääketieteeseen tai kliiniseen genetiikkaan erikoistuneita lääkäreitä. Lääkäriliiton tietojen mukaan työikäisiä perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreitä on hieman alle viisikymmentä. Genomitiedon tulkinta ja potilaan informointi vaatii syvällistä osaamista, eikä ole realistista olettaa, että jokainen klinikko pystyisi tämän lisätehtävän ottamaan oman erikoisosaamisensa lisäksi. Potilaalla on oikeus saada osaavaa tulkintaa ja tukea genomitutkimuksen tuloksista. Jotta lakiesityksen hahmottelema genomitiedon laajempi hyödyntäminen toteutuisi, lääkärit tarvitsisivat systemaattista koulutusta ja tietojen päivitystä osana perus- ja jatkokoulutusta sekä myöhemmin urallaan kehittäessään osaamistaan.



Ehdotuksen mukaan genomikeskuksen perustaminen rahoitettaisiin kansallisia osaamiskeskittymiä koskevalta talousarviomomentilta 33.03.25. Esitykseen ei sisälly euro-määräistä arviota genomikeskuksen aiheuttamista kustannuksista. Esitykseen ei myöskään sisälly arviota genomitiedon laajemman hyödyntämisen edellyttämästä terveydenhuollon ammattihenkilöiden koulutuksen kustannuksista. Näitä voi toki olla vaikea arvioida, mutta olisi hyvä, jos esitys sisältäisi jonkinlaisen arvion tarvittavasta henkilömäärästä ja osaamisen lisäämistarpeiden kustannuksista verrattuna nykyiseen. Lääkäriliitto esittää huolensa siitä, että osa jo perustetuista, tähän kokonaisuuteen jollain tavalla liittyvistä toimijoista kuten kansallinen syöpäkeskus (FICAN), palveluvalikoimaneuvosto, THL:n laaturekisterit ja Findata kärsivät resurssivajeesta. Miten turvataan sen vision toteutumisen, jota lakiesitys osaltaan toteuttaisi, jos nykyisillekään toimijoille ei riitä tehokkaan toiminnan edellyttämiä resursseja?

Lääkäriliitto kiinnittää huomiota siihen, että esitysluonnoksen pääasiallisessa sisällössä kerrotun mukaisesti lain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Vastaavaa sanamuotoa ei kuitenkaan ole käytetty ehdotuksen 1 §:ssä eikä sen yksityiskohtaisissa perusteluissa. Liitto pitää tärkeänä, että laki tukee myös genomitiedon tietoturvallista käyttöä ja esittää sanan lisäämistä pykälätekstiin.

Geneettisten analyysien edellytykset

Terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä säädettäisiin lain 3 luvussa. Lääkäriliitto kannattaa lainsäädännön kehittämistä tältä osin ja pitää ehdotettuja säännöksiä pääsääntöisesti hyväksyttävänä. Yksilön itsemääräämisoikeuden näkökulmasta pidämme tärkeänä esityksen mukaista suostumusedellytystä geneettisten analyysien suorittamiseen. Kannatettavaa on, että suoraan kuluttajille tarjottavat geneettiset tutkimukset tulisivat lain myötä säätelyn ja valvonnan piiriin. Näemme hyvänä myös, että laki koskisi kaikkia toimijoita. Lisäksi myönteistä on, että perinnöllisyysneuvontaa saisi antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö.

Lakiehdotuksen 7 §:n 5 momentissa säädetään geneettisen analyysin tekemisestä kiiretilanteessa ilman potilaan suostumusta tai hänen informointiaan. Lääkäriliitto katsoo, että henkilöä/potilasta tulisi informoida jälkikäteen tehdystä geneettisestä analyysistä. Ehdotamme säännöksen sanamuotoa muutettavan seuraavasti:

7 § 5 mom: Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi voidaan suorittaa henkilölle ilman edellä tarkoitettua suostumusta ja selvityksen antamista, jos suostumusta ei asian kiireellisuuden ja henkilön terveydentilan vuoksi voida saada ja analyysin tuloksesta on odotettavissa merkittävää välitöntä hyötyä henkilön terveydelle. *Henkilölle on jälkikäteen annettava tarvittava selvitys ja tieto tehdystä geneettisestä analyysistä.*

Yhteenvetona

Genomikeskuksen perustaminen on osa isoa ja monimutkaista kokonaisuutta. Tämän kokonaisuuden vaikutusarviointi ja mahdollisten riskien tunnistaminen on vaikeaa, kun genomistrategian päivitys on vielä kesken ja olennaisen muun säädöspohjan päivittäminen (mm. toisiolaki, biopankkilaki) on vielä kesken. Olisi tärkeää arvioida uudistuksen



kokonaiskustannukset ja pohtia resurssien kohdentamista suhteessa esimerkiksi kansallisen syöpäkeskuksen voimavaroihin.

Ystävällisin terveisin

Tuula Rajaniemi
puheenjohtaja

Heikki Pärnänen
johtaja