



Sosiaali- ja terveysministeriö

Ref. STM/071:00/2018 ja STM/2688/2018

Suomalainen Lääkäriseura Duodecim kiittää mahdollisuudesta lausua näkemyksensä hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä.

Kuten aikaisemmin, pidämme lakiesitystä sinänsä tarpeellisena ja useimpia sen tavoitteita periaatteessa kannatettavina. Perusteluosa on edelleen hyvin seikkaperäinen, osin epäselvä ja mahdollisesti myös ristiriitainen. Yli 200 sivun teksti polveilee siinä määrin että punainen lanka hukkuu. Välillä syntyy vaikutelma, että lain säätäjiltä on unohtunut realismi tai puuttuu tieto asioiden nykytilanteesta tai mahdollisuuksista.

Lakiehdotuksen perusteella Suomeen perustetaan ihmisen perimää eli genomia koskeva lainsäädäntö, genomirekisteri, sekä genomikeskus. Genomitieto nostetaan muun ihmisperäisen tietotyypin yläpuolelle asemaan, joka jättää avoimeksi kysymyksen esimerkiksi geenien koodittamien proteiinien roolista tietolähteenä. Geenitiedon arkaluonteisuuden ja riskien korostaminen lakiluonnoksessa johtaa tiukkaan säätelyyn, joka jatkossa aiheuttanee merkittäviä tulkintavaikeuksia. Tämä laki voi halvaannuttaa – ei mahdollistaa - suomalaista lääketieteellistä tutkimusta, jota perinteisesti on tehty potilaan ja kansakunnan parhaaksi.

Lakiehdotuksessa viitataan paljon biopankkitoimintaan ja muihin olemassa oleviin rakenteisiin, kuten syöpäkeskuksiin. Näitä on perustettu sairaaloiden yhteyteen, jotta ne voisivat niveltää tutkimustietoa lähemmäksi potilaiden hoitoa. Tällaista osaamista ja mahdollisuutta ei Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksella ole. Ehdotuksesta syntyy kuitenkin vaikutelma irrallisesta rakennettavasta, kalliista saarekkeesta, joka ei juurikaan kytkeydy edellä mainittuihin, jo toimiviin rakenteisiin ja joka ei ole synkronissa mm. biopankkilain kanssa. Nähdäksemme genomirekisterin tietojen anonymisointi ei ole mahdollista kuten esimerkiksi



vastaavan biopankkitiedon. Olisiko sittenkin mielekkäämpää ja kustannusvaikuttavampaa sijoittaa tämä yksi tutkimustietotyyppi osaksi em. rakenteita ?

Esitämme, että selvitetään mahdollisuudet kehittää biopankkitoimintaa ja tallettaa genomitietoa julkisiin biopankkeihin. Genomikeskukselle jäisivät koordinaatio- ja kehittämistehtävät ja biopankeissa olevien genomitietojen talletusrekisterin ylläpito.

Perusteluosassa käsitellään genomitiedon hyödyllisyyttä ja hyödyntämistä sairauksien ehkäisyssä, diagnostiikassa ja hoidossa. Tässä yhteydessä käytetään käsitettä ”ihminen” ilman selvyttä siitä, viitataan ihmiseen lajina vai siihen yksilöön, jonka genomitiedosta on kyse. Yksi genomistrategian lähtökohdista on mahdollistaa sellainen tutkimus, joka voi hyödyttää myös ja ennen kaikkea tulevia sukupolvia, ihmistä lajina.

Hämmentävä ristiriita yksilön ja yhteisen edun välillä on nähtävissä koko esityksessä: toisaalta genomitietoa halutaan tuotettavan ja kerättävän yhteen paikkaan tutkimus- ja innovaatiotoimintaa varten ja toisaalta lakiluonnoksessa asetetaan rajoituksia ja myös vaatimuksia terveyteen liittyville analyyseille (14 § - 18 §). Näissä korostetaan analyysien tarvetta olla jopa välittömästi hyödyllisiä tutkittavalle yksilölle, vaikka toisaalla tekstissä todetaan ”genomikeskuslain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi”. Tieteellinen tutkimus voi vain harvoin tuottaa tutkittavalle välitöntä terveydellistä hyötyä.

Mahdollista potilaskohtaista hyötyä vesittää se, että genomitieto pitää esityksen mukaan irrottaa potilaskertomustiedoista ja tallettaa vain erilliseen tietokantaan. On ilman muuta selvää, ettei tämä palvele nykyisiä ja tulevia mahdollisuuksia yksilölliseen hoitoon, jossa genomitietoa tarvitaan jokapäiväisessä kliinisessä työssä.



Lääketieteessä tulee tiedon palauttamisen potilaalle ja avoimuuden olla keskiössä ja myös lääketieteellisen tutkimuksen potilasta osallistavaa. Lakiehdotuksen perusteella Genomikeskus on itsenäinen yksikkö THL:ssä, sairaalan palomuurien ulkopuolella. Ehdotuksesta puuttuu käytännön näkökulma siihen, miten oleellinen terveystieto voidaan palauttaa takaisin terveydenhuollon yksikköön, potilaalle ja potilaan hyväksi.

Esitämme, että genomitietoa tulee jatkossakin pystyä säilyttämään myös potilastietojärjestelmissä, osana potilaskertomustietoja.

3.3.4 Asiantuntijatehtävät

Duodecim pitää todennäköisenä ja huolestuttavana sitä, että Genomikeskukselle lakiesityksessä annettujen tehtävien edellyttämät asiantuntijavoimavarat siirtyvät todennäköisesti pois nykyisiltä toimijoilta.

Luonnoksen perusteella Genomikeskuksen toimialaansa liittyvien suositusten antamisen ja päivittämisen tulee olla jatkuvaa. Tämä vaatii hyvin paljon erilaisia voimavaroja, joita ei ole näköpiirissä. Olemme luonnollisesti erityisen huolestuneita siitä, miten tämä tulee vaikuttamaan muiden näyttöön perustuvien suositusten laatimisen ja ylläpidon resursseihin.

Lakiehdotuksessa Genomikeskuksen tehtäväksi ei määritellä toimialueeseen liittyvän tieteellisen tutkimuksen tekemistä. Koska tieteellinen tutkimus on tärkeä keino kartuttaa asiantuntemusta, voi keskuksen asiantuntemus jäädä toissijaisen tiedon varaan ja olla siten myös toissijaista verrattuna alan tutkimusryhmiin ja -laitoksiin.

Esitämme, että Genomikeskuksen ajantasainen toiminta neuvovana viranomaisena tulee varmistaa jatkuvalla yhteydenpidolla toiminta-alueen tiedeyhteisöihin.



Sivulla 132 olevan lauseen sisältö jää hyvin epäselväksi: ”Genomikeskuksen ohjeissa ja suosituksissa olisi mahdollista ottaa huomioon sairauksien seulonnan diagnostiikan, hoidon ja seurannan muut menetelmät, joita kehitetään esimerkiksi Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin yhdessä erikoislääkäriyhdistyksen kanssa laatimissa Käypä hoito -suosituksissa sekä muissa, kuten yliopistosairaaloiden tuottamissa ohjeissa.” Käypä hoito -suosituksissa ei kehitetä mitään menetelmiä, vaan dokumentoidaan ja arvioidaan eri menetelmien vaikuttavuuteen liittyvä tieteellinen näyttö.

Helsinki 3.7.2019

Leo Niskanen	Matti Rautalahti
Puheenjohtaja	Pääsihteeri