7.11.2022

Sosiaali- ja terveysvaliokunta
StV@eduskunta.fi

HE 110/2022 vp

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin lausunto hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri kiittää mahdollisuudesta lausua hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta.

Lausuttavana olevassa esityksessä ehdotetaan säädettäväksi laki Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Esityksessä kuvataan genomilain tavoitteiksi tukea genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Tässä lakiehdotuksessa säädetään uuden Genomikeskuksen perustamisesta ja sen tehtävistä. Genomikeskuksen olisi tarkoitus toimia itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena geneettisen tiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyyseja koskevissa asioissa.

Edellisessä vaiheessa genomilainsäädäntöön liittyvän lakipaketti jaettiin kahteen osaan ja nyt käsiteltävästä esityksestä on poistettu edellisen lausuntokierroksen jälkeen pykälät terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysista, suostumuksesta ja perinnöllisyysneuvonnasta, joihin HUS lausunnossaan kiinnitti erityisesti huomiota (6 § - 10 §). HUS toteaa, että lain selvästi supistettu muoto hankaloittaa tulevan kokonaisuuden ymmärtämistä ja vaikutusten arviointia. Lisäksi suhde biopankki- ja toisiolakeihin sekä myöhemmin säädettävään lain toiseen osaan ovat vaikeasti hahmotettavissa. Nämä seikat hankaloittavat lakiehdotuksen kommentointia sekä mahdollistavat ristiriitaiset tulkinnat ehdotuksesta.

HUS huomauttaa, että geenidiagnostiikka on viime vuosina mennyt eteenpäin valtavin harppauksin. Alan toimijoiden, kuten yliopistosairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköiden ja diagnostisten laboratorioiden, käytännön kokemukset tulevat vain niukasti esiin perusteluosiossa. Lisäksi perusteluissa on edelleen löydettävissä joitakin ensimmäisen lakiehdotuksen kohtia, joiden ajantasaisuus on kyseenalaista.

Monet Genomikeskukselle esitetyistä tehtävistä on jo saatu järjestymään terveydenhuollossa muilla tavoin. HUS toteaa, että Genomikeskuksen perustamisen esitetyt

HUS Helsingin yliopistollinen sairaala
Yhtymähallinto

PL 200
Stenbäckinkatu 9, Helsinki
00029 HUS

(09) 4711

etunimi.sukunimi@hus.fi
www.hus.fi
Y-tunnus 1567535-0

vaikutukset kansantalouteen, investointeihin, talouskasvuun tai työllisyyteen eivät arviomme mukaan perustu realistisiin odotuksiin tai kustannuksiin. HUS asiantuntijat pohtivat myös, onko aika ajanut Genomikeskuksen perustamisen ohi. Ajateltu kaupallinen toimintaympäristö on jo muuttunut ja tulee jatkossakin muuttumaan nopeasti ja voimakkaasti.

HUS haluaa myös kiinnittää huomion siihen, onko esityksen mukaiselle kansallisen erityislainsäädännön kokonaisuudelle aidosti tarvetta. Voisiko lakiehdotuksen tavoitteisiin päästä muuten sekä vain noudattamalla EU-tasoista lainsäädäntöä (mm. yleinen tietosuoja-asetus, GDPR).

Lain kohtiin liittyvät kommentit

Lakiesityksen säädöskohtaisissa perusteluissa Genomikeskuksen tehtäväksi määritetään toimialaan lukeutuvien suositusten antaminen (2 § 2 momentti). Tarkempi kohdan perusteluteksti (s. 51) avaa tämän tarkoittavan arviointia mm. geneettisten analyysien kehitystä, kliinistä merkittävyyttä, riskiluokitteluja ja potilaiden neuvontaa koskevissa kysymyksissä. Vastaavaa määritelmää laajennetaan perusteluosan tavoitteissa kattamaan mm. geneettisen tiedon tulkintaa, terveydenhuollon ammattihenkilöiden ohjausta ja geneettisten analyysien tehokasta ja vaikuttavaa käyttöä (s. 22). Ohjausvastuun alle jäisivät valtaosa elleivät kaikki yliopistosairaalan genetiikan toiminnot, mukaan lukien potilaiden kliiniseen diagnostiikkaan ja diagnostisen laboratorion toimintaan liittyvät toiminnot. HUS toteaa, että tällainen ohjausvastuu vaatii merkittävää asiantuntemusta, ja viranomaisen suunniteltu resursointi (alkuvaiheessa kolme henkilöä) on tehtävään nähden vahvasti alimitoitettu, jolloin sillä ei voi olla riittävää perinnöllisyyslääketieteen ja kliinisen laboratoriotoiminnan tuntemusta. Lisäksi geneettisten analyysien osalta kliinisiä laboratorioita säätelee jo tarkasti mm. IVD-asetus sekä laboratorioiden akkreditointi. Neuvontaa ja geenitestien käyttöä koskeva ohjeistus olisi tehokkaampaa ja taloudellisempaa tehdä Käypä/kelpo hoito -tyyppisenä, tiuhaan päivittyvänä asiantuntijoiden ryhmätyönä.

Mikäli tämä ohjausvastuu haluttaan sisällyttää esitykseen, HUS ehdottaa edelleen pohdittavaksi vielä vahvemmin verkostomallista toiminnan rakentamista yliopistosairaaloiden ympärille Kansallisen syöpäkeskuksen tapaan muut tarvittavat toimijat huomioiden, kuten perusteluiden kohdassa 5.1 on kuvattu. Toisena vaihtoehtona suositusten ohjausvastuu tulisi suunnata rajoitetummin niihin kohteisiin, joita ei vielä säädellä. Perustelutekstin määrittelemän tehtävän suorittaminen vaatisi HUS näkemyksen mukaan Genomikeskukselta nyt esitettyä asiantuntijakokoonpanoa huomattavasti laajemman kliinisten laboratoriotutkimusten ja perinnöllisyyslääketieteen osaamisen, joita ei ole yliopistosairaaloiden ulkopuolella, eikä Genomikeskus tässä toisi parannusta nykytilaan.

HUS huomioi, että genomilääketieteen asiantuntijaryhmän kokoonpanoon on lisätty julkisen terveydenhuollon asiantuntija. HUSin aikaisemman lausunnon mukaisesti muu harvinaissairauksien osaaminen tulisi myös olla huomioituna asiantuntijaryhmässä.

Perusteluosaan liittyvät muut kommentit

HUS jakaa huolen alan ammattilaisten riittävyydestä tulevaisuudessa, jota on avattu perusteluissa (mm. s. 5). Tästä syystä HUS ja muut yliopistosairaalat ovat pyrkineet kouluttamaan genetiikan ammattilaisia kasvavassa määrin. Perinnöllisyyslääketieteeseen erikoistuvien lääkäreiden ja erikoistuvien sairaalageneetikkojen määrä on kasvanut. HUS kuitenkin lisää, että tällä hetkellä suurimmat akateemisen henkilökunnan rekrytoinnin haasteet eivät liity puuttuviin virka/vakanssipohjiin, vaan ennemminkin diagnostisten, ei-päivystävien alojen palkkaukseen ja yleisiin henkilöstön riittävyysongelmiin terveydenhuollossa. Tässä suhteessa Genomikeskus ei yliopistosairaalan näkökulmasta vastaa mihinkään selkeään nykytarpeeseen.

HUS toteaa, että genomin varianttien luokitteluun ja merkitykseltään epäselvien löydösten (variant of unknown significance, VUS) arviointiin on kattavia kansainvälisiä ohjeistuksia eikä kansallisen toimintatavan tulisi erota niistä. Luotettava varianttiluokittelu vaatii kattavaa tietoa potilaan kliinisestä kuvasta ja sukutiedoista. Perusteluosassa esitetty ajatus siitä, että luokittelua voitaisiin tehdä geneettisen tiedon osaamiskeskittymässä (tarkoittaen ilmeisesti Genomikeskusta), ei vastaa HUS käsitystä asiasta. Sen sijaan tarvitsemme jatkossa luotettavan suomalaisen genomiviitetietokannan mm. geneettisten sairauksien diagnostiikan tueksi ja siten harvinaissairaiden yhdenvertaisuuden edistämiseksi. Tietokannan tulisi kuitenkin kunnioittaa yksilön vapautta päättää geenitiedoistaan ja niiden toisiokäytöstä.

Edelleen suuren huomion lain perusteluosassa saa genomitiedon hyödyntäminen riskiprofiloinnissa ja yleisten sairauksien ennaltaehkäisyssä. Tätä visioidaan Genomikeskuksen valvomana jokaisen perusterveydenhuollon potilaan ja lääkärin hyödynnettäväksi. Käytettävissä oleva tutkimustieto ei tue tällaisia odotuksia, menetelmä ei sovellu yksilötasolla harvinaisten variaatioiden tutkimiseen ja vaatisi voimakkaampia näyttöjä tullakseen rutiinidiagnostiikkaan kliinisessä, akkreditoidussa laboratoriossa.

Korjattavana lisähuomiona perusteluosassa s. 29 on viitattu HUS Diagnostiikkakeskuksen genetiikan ammattilaisten määrään ja toiminnan järjestämiseen. Henkilökuntaa on tällä hetkellä noin 135 henkilöä ja myös muut tiedot kaipaavat päivitystä. Muutostarpeet kohtaan ovat voidaan toimittaa erillisessä PDF-dokumentissa.

Muut huomiot

7.11.2022

Perusteluosassa todetaan, että Genomikeskukseen suunniteltu kansallinen genomitietorekisteri vaatii vielä lisävalmistelua. Samoin todetaan lausuntopalautteen perusteella geneettisen analyysin toteuttamisen edellytysten sopivan paremmin käsiteltäväksi lain toisessa osassa. Vaikka nyt annetusta lakiesityksestä on poistettu kohdat liittyen suostumukseen ja genomitietorekisteriin, nämä asiat tulevat todennäköisesti uudelleen arvioon myöhemmässä vaiheessa lain toista osaa esitettäessä. Tästä syystä HUS haluaa tässäkin vaiheessa nostaa esiin edellisen lausuntokierroksen huomioita. Potilaan antamassa suostumuksessa geenitestiin tulisi olla mahdollisuus vastustaa syntyvän geenitiedon toisiokäyttöä. Perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien kannalta on selvää, että yksilöllä tulee olla oikeus päättää siitä, miten hänen omia genomitietojansa käytetään etenkin toisiokäytössä. Samalla kysymysten asettelu ei kuitenkaan tyhjentävästi palaudu vain yksilöön, genomitiedoilla on myös vaikutusta mahdollisten tulevien sukupolvien elämään. Nämä seikat tulisi selkeästi huomioida tulevassa lakiesityksessä.

HUS kantaa huolta myös aiemmista arvioista genomitietorekisteriin tarvittavien tietovarantojen koosta ja siitä, tuleeko tallennus lopulta olemaan maksullista tiedon tallentavalle organisaatiolle. Suomalaisten viitegenomin luotettava tallennus uusimmilla genomin pitkälukumenetelmillä veisi huomattavasti arvioitua enemmän tilaa, mikä nostaisi kustannuksia erittäin merkittävästi.

Lopuksi

HUS pitää ehdotettua Genomikeskusta monelta osin ongelmallisena tilanteessa, jossa niin julkisen terveydenhuollon rahoitus kuin henkilöstön saatavuuskin on isoissa vaikeuksissa. Nyt käsiteltävänä oleva ehdotus ei vastaa tulevaisuuden haasteisiin geenitiedon hyödyntämisen osalta, vaan vain lisää hallintoa ja julkisia menoja. HUSin käsityksen mukaan tulisikin arvioida, olisiko järkevintä edistää genomilainsäädäntöä EU-tasolla kansallisen erityissääntelyn sijasta.

Markku Mäkijärvi
johtajaylilääkäri
HUS