Helsingin yliopiston lausunto genomilakiehdotuksesta 8.11.2022 Sosiaali- ja terveysvaliokunnan kuulemiseen

Helsingin yliopisto on lausunut genomilakiehdotuksesta 23.11.2021 antamassaan lausunnossa. Nämä näkemykset ovat edelleen ajankohtaisia. Pidämme hyvänä, että genomiikasta pyritään saamaan alan toimijoille linjauksia ja ohjeistuksia. Emme kuitenkaan näe tarvetta erilliselle genomilaille ja Genomikeskukselle, sillä nämä tavoitteet ovat paremmin saavutettavissa muilla keinoilla.

Yliopisto kiinnittää huomiota seuraaviin seikkoihin:

1) **Oman erillislainsäädännön tarve?** Genomitieto ei itsessään poikkea ominaisuuksiltaan olennaisesti muista diagnostisista menetelmistä ja/tai henkilötietojen muodoista. Ihmisen perimän sekvenssitiedon perusteella ei voida suoraan tunnistaa henkilöä ilman oikeaa vertailutietoa samasta henkilöstä tai lähisukulaisesta. Pikemminkin genomitieto antaa ennusteen henkilön perinnöllisestä alttiudesta jollekin sairaudelle tai ominaisuudelle muuhun väestöön nähden.

2) **Nykyinen lainsäädäntötilane on muutoinkin hyvin haastava** Tällä hetkellä olemme tilanteessa, jossa yritetään tieteellisen tutkimuksen kohdalla yhteensovittaa montaa uutta lainsäädäntöä. Nykyisin ongelmia aiheuttaa myös kansallisten viranomaisten erilaiset tulkinnat EU-asetuksista, kuten EU:n yleisestä tietosuoja-asetuksesta. Tähän lainsäädäntökehikkoon ollaan tuomassa jälleen aivan uutta lainsäädäntöä, johon liittyisi myös kokonaan uusi viranomainen. Käytännön toimijoiden kannalta tilanne näyttää erittäin vaikealta, pohjautuen esimerkiksi kokemuksiin sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetusta laista eli ns. toisiolaista.

3) **Vaihtoehto** erilliselle genomilaille olisi, että säädettäisiin siitä muun lainsäädännön yhteydessä tarvittavin osin, kuten esim. työterveydenhuoltolaissa, toisiolaissa ja lääketieteen tutkimuslainsäädännössä. Tällöin vältyttäisiin myös siltä ongelmalta, mikä olisi genomilain suhde muuhun lainsäädäntöön. Tällä hetkellä suuri haaste lääketieteen tutkimusten lainsäädäntöjen kohdalla on se, ettei niiden suhde toisiinsa ole selkeä.

4) **Mistä resurssit uuteen viranomaiseen?** Uuden viranomaisen perustaminen edellyttää resursseja. Onko Suomella todella varaa perustaa uusia viranomaistoimintoja? Kokemusta tulisi ottaa saaduista. Kokemuksista viimeaikaisien uusien viranomaisten perustamisesta, kuten Findata. Findatalla on ollut haasteita mm. käsittelyaikojen ja resurssiensa riittävyyden suhteen perustamisesta alkaen. Mihin niukkenevat varat yhteiskunnassa käytetään?

5) **Miten turvataan uuden keskuksen asiantuntemus?** Genomikeskuksen ei olisi tarkoitus tehdä omaa tieteellistä tutkimusta. Jos Genomikeskuksessa ei tehdä omaa tutkimusta, ei sille myöskään kerry merkittävää tieteellistä asiantuntemusta, jota saadaan vain tieteellisen tutkimuksen kautta.

Tällaista asiantuntemusta pitäisi ehdottomasti olla viranomaisella, joka rooli on ohjata ja neuvoa alan toimijoita ja asiantuntijoita. Esimerkiksi Suomen Syöpärekisterillä on velvoite kerätä tietoja ja samaan aikaan harjoittaa omaa tutkimusta, mikä takaa heillä olevan asiantuntemuksen tason. Genomikeskus toimisi asiantuntijakeskuksena ja asiointipisteenä tutkijoille ja terveydenhuollon yksiköille. Miten käytännössä voidaan varmistaa, että viranomainen, joka ei tee tutkimusta, pystyisi toimimaan ylimpänä asiantuntijana genomitiedon käsittelyssä?

6) **Miten käytännön tasolla huolehditaan, että kustannukset eivät nouse niin suuriksi, että tutkimusryhmät eivät pysty aineistoja hyödyntämään.** Raskaat järjestelmät tulevat kalliiksi tutkijoille ja pysäyttää tutkimuksen.

7) **Genomikeskukselle kaavailuissa toiminnoissa on myös kliinisten laboratorioiden osalta useita ongelmakohtia.** Kliinisten laboratorioiden osalta toimintamalli, jossa Genomikeskukselle alistetaan esimerkiksi diagnostisessa tutkimuksessa todetun harvinaisen variantin tulkinta ja selvittely, halvaannuttaa kliinisen genomidiagnostiikan kokonaan ja vaarantaa potilaiden hoidon. Osa kliinisistä laboratorioista tekee useita kymmeniä ellei satoja genominlaajuisia tutkimuksia kuukaudessa, ja vastaukset potilaille annetaan nopeimmillaan muutamien päivien (vastasyntyneiden genomitutkimukset) ja hitaimmillaankin muutamien viikkojen sisällä. Kliinisessä diagnostiikassa ei ole mahdollista jäädä siten odottamaan mahdollisia Genomikeskuksen tulkintoja todetuista varianteista. Vaatimuksena ei mitenkään voi olla se, että variantteja ei voida raportoida potilaalle ennen Genomikeskuksen mahdollista tulkintaa.

8) **Eettisyys?** Lakiehdotus edellyttää suostumusta vain geneettisen analyysin suorittamiseen (mikä on kannatettavaa), mutta ei siihen mihin kaikkeen kerättyä tietoa voi käyttää. Samoin tietojen jatkokäytön osalta pitäisi tarkentaa miten lain myötä syntyvässä uudessa tilanteessa kerättyjen tietojen tallennus ja mahdollinen jatkokäyttö tapahtuu/kehittyy (esim mihin kokonaisuus kehittyy sen jälkeen kun Genomikeskus on laiilla perustettu?) Kuitenkin juuri geneettisen tiedon suhteen nämä ovat seikkoja jotka usein huolestuttavat ihmisiä. Kuten ehdotuksen sivulla 48 todetaan valmistelun yhteydessä tehtyyn Ota kantaa-kyselyyn viitaten "Yhdeksän kymmenestä (94 %) vastanneesta haluaisi, että heiltä kysytään lupa genomitietojen tallentamiseksi Genomikeskukseen.” Jää kuitenkin epäselväksi millä tavoin lakiehdotus suhtautuu tähän toiveeseen, mikäli Genomikeskukselle esim jatkossa tällaista roolia harkitaan?

Katariina Sirén
Lakimies
Helsingin yliopisto, tutkimuspalvelut
Puh. +358 (0)50 443 1345
PL 53 (Fabianinkatu 32), FI-00014 Helsingin yliopisto