Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry.

Asiantuntijalausunto aiheesta: StV HE 247 Biopankkilaki

Osastonylilääkäri Maria Haanpää

LT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri

Perinnöllisyyslääkärit

- Erikoissairaanhoitoa (vain yliopistosairaaloissa)
- LL + 5 vuoden erikoistumiskoulutus (yliopistosairaalassa sekä klinikassa että genetiikan laboratoriossa)
- Suomessa noin 50 työikäistä perinnöllisyyslääkäriä
- työnkuvaan sisältyy;
  - harvinaisten **perinnöllisten sairauksien diagnosointi**, geneettisten analyysien tarpeen arviointi ja analyysimenetelmien valinta
  - geenianalyysien **tulosten tulkinta** ja **kliinisen merkityksen arviointi**
  - **tulosten selittäminen** potilaalle ja perheelle/suvulle ymmärrettävästi ja selkeästi, hoitosuositusten antaminen ja jatkotutkimusten suunnittelu
  - perheenperustamiseen liittyvä neuvonta, alkio- ja sikiödiagnostiikka

Huolenaihe 1: Suostumuksen sivuuttaminen

- Nykyinen käsittelyn peruste: rekisteröidyn suostumus
- Ehdotettu käsittelyn peruste: yleinen etu (hyvin laaja käsite)
- Muutos heikentää merkittävästi yksilön itsemääräämisoikeutta koskien omien tietojen (genomidata mukaan lukien) käsittelyä
- Parantaa biopankkien toimintaa – mutta millä hinnalla?

Huolenaihe 2: Poisto-oikeuden rajoittaminen

- Poisto-oikeuden voimakas rajoittaminen.
- Yleinen etu ajaa yksilön etujen edelle (käytännössä poisto-oikeus voitaisiin evätä yleisen edun perusteella lähes aina)
- Rekisteröidyn oikeudet kapenevat
- Ei mahdollisuutta peruuttaa tai muuttaa

Huolenaihe 2: Poisto-oikeus ja alaikäisen asema

- Lakiluonnoksessa ei oteta selkeästi kantaa tilanteeseen, jossa vanhemmat antavat alaikäisen henkilön näytteen biopankkiin mutta henkilö itse haluaisikin täysi-ikäistyttyään tietonsa poistettavaksi biopankista
  - Onko tämä edes mahdollista?
  - Voiko biopankki kieltäytyä tästä yleisen edun nimissä?

Huolenaihe 3: Tietojen palauttaminen

- Mitä tietojen palauttaminen tarkoittaa? ”Selvitys tiedon merkityksestä”
  - Missä muodossa ja miltä osin esimerkiksi genominlaajuisista tutkimuksista saatu tieto palautettaisiin? Koko raakadata vai jokin yksittäinen löydös?
  - Kuka päättää, mikä on tutkittavan kannalta relevanttia tietoa?
  - Kenellä on vastuu tiedon tulkitsemisesta ja mahdollisten jatko- ja varmistustutkimusten toteutuksesta? Tutkimusryhmä vai julkinen terveydenhuolto? **Millä resursseilla?**
  - Perinnöllisyyslääketiede on **erikoissairaanhoitoa**, jota säätelevät alan sisäiset kansalliset ja kansainväliset ohjeistukset ja suositukset. Biopankeissa ei työskentele perinnöllisyyslääkäreitä.
    - Biopankeilla ei ole osaamista selvittää tiedon merkitystä näytteenantajalle.

Johtopäätökset

- SPLY ry. esittää lausuntonaan, että lakiluonnosta **ei tulisi nykymuodossaan hyväksyä** sen merkittävien puutteellisuuksien vuoksi
- SPLY ry. ehdottaa, että lakiluonnos palautetaan uudelleenvalmisteluun.
- Biopankkinäytteiden keräyksen on perustuttava suostumukseen.
- Näytteenantajalla tulee olla rajoittamaton oikeus pyytää näytteensä ja tietojensa poistoa.
- Alaikäisten näytteiden käyttöön liittyvät aspektit tulee ottaa huomioon (oikeus peruuttaa vanhempiensa antama suostumus)
- Tietojen palautus on valmisteltava huolellisesti yhdessä alan toimijoiden (erikoissairaanhoidon tason osaamisen) kanssa.