

Sosiaali- ja terveysvaliokunnalle

Viite: Kutsu asiantuntijakuulemiseen, 16.11.2022

Asiantuntijalausunto hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta (HE 110/2022)

Eduskunnan sosiaali- ja terveysvaliokunta on pyytänyt Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:ltä asiantuntijaa valiokuntaan kuultavaksi ja asiantuntijalausuntoa otsikossa mainitusta hallituksen esityksestä. Yhdistyksen johtokunta kiittää yhdistykselle osoitetusta pyynnöstä ja on osoittanut asiantuntijatehtävän allekirjoittaneelle. Olen kokeellisen perinnöllisyyslääketieteen dosentti ja perinnöllisyyslääketieteen ja lastentautien erikoislääkäri ja työskentelen sekä osastonylilääkärinä HUS Sikiölääketieteen keskuksessa että lääketieteellisen genetiikan ja perinnöllisyyslääketieteen kliinisenä opettajana Helsingin yliopiston lääketieteellisessä tiedekunnassa. Annan valiokunnalle seuraavan asiantuntijalausunnon.

Taustaksi

Perinnöllisyyslääkärin koulutus edellyttää kuusivuotisen lääketieteen lisensiaatin tutkinnon lisäksi viisivuotista erikoistumista yliopistosairaalassa ja genetiikan palvelulaboratoriossa. Perinnöllisyyslääkärien joukko on pieni: Suomessa on vain noin 50 työikäistä perinnöllisyyslääkäriä. Perinnöllisyyslääkärin työnkuva käsittää harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnosoinnin, geneettisten analyysien tarpeen arvioinnin ja analyysimenetelmien valinnan, geenianalyysien tulosten merkityksen arvioinnin yhdessä sairaalageneetikkojen kanssa ja analyysien tulosten selittämisen potilaalle ja perheelle ja tilanteesta riippuen myös muille sukulaisille ymmärrettävästi ja selkeästi sekä tähän liittyen hoitosuositusten antamisen ja jatkotutkimusten suunnittelun. Perinnöllisyyslääkärit antavat myös perhesuunnitteluun liittyvää neuvontaa mukaan lukien alkio- ja sikiödiagnostiikkaan sekä geneettiseen raskaudenkeskeytykseen liittyvät neuvonnat.

Esille nousevat kysymykset lakiehdotuksesta

Lakiehdotuksesta nousee esille kolme keskeistä huolenaihetta, jotka olennaisesti vaikuttavat perinnöllisyyslääkärien toimintaedellytyksiin ja sitä kautta niihin edellytyksiin, joilla voidaan tarjota väestölle heidän tarvitsemiaan palveluja.

1. Ensimmäinen huolenaihe koskee tarvetta koko Genomikeskukselle. Lakiehdotuksessa tai sen perusteluissa ei vastata kysymykseen siitä, mitä varten on välttämätöntä perustaa uusi viranomainen, ja mitkä olisivat sen oleelliset tehtävät. Perustelutekstissä luetellaan esimerkinomaisesti asioita, joita Genomikeskus voisi tehdä, mutta näitä samoja asioita tehdään jo nyt muiden tahojen toimesta. Merkittävää osaa Genomikeskukselle osoitetuista tehtävistä hoidetaan maan yliopistosairaaloiden perinnöllisyysklinikoiden ja niissä toimivien perinnöllisyyslääkärien toimesta. Tiivistetysti hallituksen esitys ei vastaa siihen, mitkä ovat ne puutteet ja ongelmat, joiden korjaamiseen Genomikeskus tarvittaisiin, ja miksi sen perustamisesta olisi välttämätöntä säättää lailla.

Hyvään lainvalmisteluun kuuluu vaihtoehtojen tarkastelu, joista ensimmäisenä arvioitava vaihtoehtona on lain säätämättä jättäminen ja tavoitteisiin pyrkiminen muiden vaihtoehtojen keinojen kautta. Tämän tyyppinen analyysi puuttuu lain perusteluista käytännössä kokonaan. Lain perustelut ovat kokonaisuudessaan varsin epämääräiset ja osin vanhentuneetkin, koska säännönmukaisesti perusteluissa viitataan alkuperäisessä lakiesityksessä olleisiin Genomikeskuksen tehtäviä koskeviin sisällöllisiin kysymyksiin.

Tällä hetkellä perinnöllisyyslääkäreiden ja -hoitajien tehtäväkenttään kuuluu varsinaisen potilashoidon ohella hoitoprosessien suunnittelu ja hoidon ohjeistaminen. Yliopistosairaaloiden perinnöllisyyspoliklinikoissa tuotetaan yleistajuista neuvontamateriaalia potilaille (esimerkiksi Terveyskylä) ja terveydenhuollon ammattilaisille (esimerkiksi Terveysportti). Yksiköiden sisäisissä ja kansallisissa työryhmissä (esim. Suomen Rintasyöpäryhmä) laaditaan hoitopolkuja ja suosituksia. Yksiköiden ammattihenkilöt huolehtivat alan koulutuksesta ja opetuksesta, kuten lääkärikoulutuksesta, perinnöllisyshoitajakoulutuksesta ja kättilöiden ja sairaanhoitajien täydennyskoulutuksesta sekä antavat yleisöluentoja ja asiantuntijaluentoja eri toimijoille, kuten erikoislääkäriyhdistyksille, potilasyhdistyksille ja Harvinaiskeskus Noriolle. Yksiköiden ammattihenkilöt osallistuvat myös yhteiskunnalliseen vaikuttamiseen, moniammatilliseen yhteistyöhön ja kansainväliseen verkostoitumiseen. Nämä ovat pitkälti samoja tehtäviä, mitä Genomikeskukselle nyt ollaan esittämässä ja tällä hetkellä näitä tehtäviä hoidetaan erikoisalalähtöisesti pääosin ilman erillistä korvausta. Olennaista kuitenkin on, että näiden tehtävien hoitaminen edellyttää vahvaa asiantuntemusta, joka on saavutettavissa vain kliinisen työn kautta. Ei ole realistista, että näitä tehtäviä yritettäisiin hoitaa erillisessä keskuksessa erillään käytännön työtä tekevistä yksiköistä.

2. Toinen huolenaihe koskee lääketieteen ja lääkärin työn ohjeistusta ilman lääketieteellistä asiantuntemusta. Perinnöllisyyslääketiede on lääketieteen erikoisala ja osa erikoissairaanhoidoa, jota säätelevät alan sisäiset kansalliset ja kansainväliset (mm. ACMG, American College of Medical Genetics) ohjeistukset ja suositukset. Kuten muutenkin lääkärintyössä, on lopullinen päätösvalta annettavasta hoidosta kuitenkin hoitavalla lääkärillä.

Nyt ehdotettua lakiluonnosta voidaan tulkita siten, että se antaa Genomikeskukselle valtuudet ohjeistaa kliinistä potilastyötä. Vaikka varsinaisessa lakitekstissä viitataan vain ”suositusten antamiseen”, perustellaan tätä tehtävää esityksessä mm. sivulla 51 Genomikeskuksen tehtävien yksityiskohtaisissa perusteluissa siten, että Genomikeskus ”ohjeistaa geneettisen neuvonnan muotoa ja laajuutta”, joka viittaa jonkinasteiseen sitovuuteen. Tästä huolimatta Genomikeskuksen johtajalta ei edellytetä lääketieteellistä pätevyyttä, vaan tehtävään kelpoinen on henkilö, jolla on ”riittävä lääketieteen ja genetiikan osaaminen”. Genomikeskuksen asiantuntijaryhmässäkin olisi mahdollisesti vain yksi perinnöllisyyslääkärjäsen.

Kuten edellä on todettu, on työikäisiä perinnöllisyyslääkäreitä Suomessa vain noin viisikymmentä ja lähes kaikki heistä osallistuvat kliiniseen työhön joko suoraan potilashoidon

tehtävissä tai niitä tukevilla diagnostisissa palveluissa. Ohjeistamisen edellyttämä osaaminen karttuu näissä tehtävissä ja sitä ei ole mahdollista säilyttää tai ylläpitää ilman säännöllistä kliinistä työtä, mikä johtuu erikoisalalan nopeasta kehityksestä. Genomikeskuksen kaltainen erillinen ”ohjeistusyksikkö” ei tule suomalaisessa palvelujärjestelmässä toimimaan, koska sinne ei ole mahdollista muodostaa riittävää osaajapoolia.

Merkille pantavaa on myös se, että tämänkaltaista ulkopuolista ohjeistusta ei ole käytössä millään muulla lääketieteellisellä erikoisalalla Suomessa ja tilanne olisi kansainvälisestikin tarkastellen poikkeuksellinen. Kaikki tähän saakka eri erikoisaloille muodostetut yhteistyörakenteet (mm. Kansallinen syöpäkeskus, Neurokeskus) ovat muodoltaan verkostomaisia, ja perustuvat kyseisen erikoisalalan yhteisen osaamisen kokoamiseen ja yhteisten linjausten muodostamiseen verkostoissa. Nyt Genomikeskukselle esitettävä rakenne poikkeaa tästä olennaisesti, kun erikoisalalle esitetään käytännön toiminnasta erotettua erillistä ja ilmeisesti myös toimivaltaista yksikköä.

Genomikeskuksen perustaminen sekoittaisi myös hoidon vastuukysymyksiä, joka korostuisi etenkin ristiriitatilanteissa. Viime kädessä hoidosta päättää suomalaisessa järjestelmässä hoitava lääkäri yhteisymmärryksessä potilaan kanssa. Hoitava lääkäri soveltaa ammattitoiminnassaan ”yleisesti hyväksyttyjä ja kokemusperäisiä perusteltuja menettelytapoja koulutuksensa mukaisesti, jota hänen on pyrittävä jatkuvasti täydentämään” (L terveydenhuollon ammattihenkilöistä, 15 §). Yleisesti hyväksytyillä ja kokemusperäisesti perustelluilla menettelytavoilla tarkoitetaan erikoisalalan sisällä muodostettua ja tutkittuun tietoon perustuvaa konsensusta hyvästä hoitokäytännöstä. Hän huomioi myös yksikön vastaavan lääkärin antaman ohjeistuksen. Nyt tähän kokonaisuuteen oltaisiin lisäämässä Genomikeskuksen viranomaisroolissa antamaa ohjeistusta, jonka yhdenmukaisuutta muiden ohjeistusten kanssa ei pystytä mitenkään etukäteisesti varmistamaan. Epäselvää on, tulisiko hoitavan lääkärin noudattaa ristiriitatilanteessa yleisesti hyväksyttyjä käytäntöjä, vastaavan ylilääkärin ohjeita vai Genomikeskuksen ohjeita.

3. Kolmas huolenaihe liittyy resurssikysymyksiin, joita on jo sivuttu edellä. Käytännössä kaikki perinnöllisyyslääketieteen osaajat tarvitaan ylläpitämään nykyistä palvelujärjestelmää, ja Suomen perinnöllisyyspoliklinikoiden nykyinen resursointi ei riitä edes vastaamaan nykyiseen palvelutarpeeseen. Ainakaan lyhyellä tähtäimellä uusia osaajia ei ole saatavissa toteuttamaan Genomikeskuksen tehtäviä. Lakiesitys johtaisi siis joko Genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseen puutteellisella asiantuntemuksella tai vaihtoehtoisesti tehtävien säilyttämiseen jo nykyisin ylikuormitetun osaajajoukon harteille. Kummassakin vaihtoehdossa kärsijänä olisi perinnöllisyyslääkärin palveluja tarvitseva potilas.

Genomikeskukselle ehdotettu rahoitus kuluu oletettavasti pääosin keskuksen johtajan ja muun ydinhenkilökunnan palkkakuluihin, tilavuokriin ja muihin vastaaviin kuluihin. Sama raha osoitettuna suoraan perinnöllisyyspoliklinikoille ja mahdollisesti myös kolmannen sektorin toimijoille toisi välittömästi suoria terveyshyötyjä!

Geenitieto on potilastietoa

Lakiesitys perustuu vahvasti ajattelutavalle, jonka mukaan geenitietoa ei osata vielä hyödyntää terveydenhuollossa, geenitiedon käyttö on kontrolloimatonta eikä geenitiedon käytöstä ole ohjeistusta. Tämä edustaa kuitenkin vanhentunutta ajattelutapaa eikä pidä enää paikkaansa. Esityksen taustalla vaikuttaa myös idea ”geenitietopankista”, jonne varastoitaisiin potilaiden geenitietoja ja josta voitaisiin tutkimuksen keinoin löytää uutta tietoa potilashoidossa hyödynnettäväksi. Tämäkään ajattelutapa ei ole nykypäivää, vaan potilashoidossa syntyvä geenitieto on potilastietoa aivan vastaavasti kuin ovat potilaiden laboratorio- ja kuvantamistutkimusten tulokset. Erikseen on toki täysin mahdollista perustaa tutkimustarkoituksiin geenitiedon varastoja, joista on hyvänä esimerkkinä esim. suomalainen FinnGen -tutkimus. Tätä kysymystä tulisi kuitenkin käsitellä erillisenä potilashoidossa syntyvästä geenitiedosta.

Perinnöllisyyslääketieteessä geenianalyysijä tehdään aina potilaslähtöisesti eli geenitutkimusten tarve, laajuus ja aikataulu määräytyvät ensisijaisesti kliinisin perustein. Analyysien tulkinta tapahtuu kliinikon ja palvelulaboratorion yhteistyönä, tarvittaessa myös ulkopuolisia asiantuntijoita ja yhteistyöverkostoja konsultoiden. Koska tulkinnat yksittäisten geenivarianttien kliinisestä merkityksestä tyypillisesti muuttuvat tutkimustiedon lisääntyessä, on myös tärkeää, että geenitieto säilyy potilasta hoitavassa yksikössä, jotta sitä voidaan uudelleenarvioida ja tarvittaessa teettää lisätutkimuksia potilaan kliinisen tilanteen niin edellyttäessä.

Kun kyse on suppeista potilasryhmistä ja erittäin harvinaisista sairauksista, on hoidon kehittäminen ja uusien hoitovaihtoehtojen etsiminen riippuvaista siitä, että hoitavalla lääkäriellä on mahdollisuus joustavasti konsultoida yhteistyötahoja tai tarvittaessa jatkaa asian selvittämistä tutkimuksellisessa asetelmassa. Geenitietoa käytetään muun potilastiedon tavoin potilaan hoidon tukena, eikä sitä voi erottaa hoitavasta yksiköstä. Tämä ei tarkoita sitä, etteikö geenitietoa kuten muutakin potilastietoa voisi käyttää tutkimustarkoituksessa, mutta tämä käyttö ei voi tapahtua omilla ehdoillaan vaan potilashoidon tarkoituksen turvaten.

Yhteenveto

Katson edellä sanotuista perusteluista, että hallituksen esitystä ei tulisi nykymuodossaan hyväksyä sen merkittävien puutteellisuuksien vuoksi. Tämä näkemys on myös Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:n jäsenistön keskuudessa hyvin yhtenäinen. Lakiluonnos tulisi palauttaa uudelleenvalmisteluun, jonka yhteydessä kartoitettaisiin vaihtoehtoisia tapoja tukea ja koordinoida genomitiedon tehokasta ja asianmukaista käyttöä. Tämä voisi tapahtua esimerkiksi yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen poliklinikoiden ja genetiikan palvelulaboratorioiden välistä yhteistyötä tiivistämällä.

Helsingissä, 20. marraskuuta 2022

Laura Tanner

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry:n johtokunnan jäsen

LT, dosentti, erikoislääkäri (lastentaudit, perinnöllisyyslääketiede)

laura.tanner@hus.fi