

Eduskunnan sosiaali- ja terveysvaliokunta

Asia: HE 110/2022 vp Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta
Lausuntopyyntö, professori Juha Kere, Karolinska Institutet, Ruotsi

Eduskunnan sosiaali- ja terveysvaliokunnan pyytämänä lausuntona hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi genomikeskuksesta totean kunnioittaen seuraavaa; pääasiat lausunnosta on korostettu vahvennetulla kirjasimella, ja käytetyt viitteet on linkitetty lähteisiin:

Yleistä

Genomikeskuksen ja siihen tähtäävän lain suurin ongelma on se, että aika on ajanut koko hankkeen ohi. Kun tavallisten, monitekijäisten kansantautien geenejä alettiin etsiä tehokkaasti vuodesta 2007 alkaen, tutkimusyhteisön valtasi suuri innostus (esim. Collins 2010: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5101928/>). Suomessa laadittiin tästä innoittuneena kansallinen genomistrategia, joka valmistui vuonna 2015 (<https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/74514>).

Sen jälkeen kuluneen vuosikymmenen aikana kansainvälisesti nopeasti kertyneet tutkimustulokset ovat kuitenkin osoittaneet, että **geenitutkimukset eivät tuo parhaimmillaankaan paria prosenttia enempää lisäarvoa perinteisiin kliinisiin riskitekijöihin verrattuna** (esim. Mars ym. 2020; Sakaue ym. 2020; näissä molemmissa mukana myös suomalaisia tutkimusaineistoja; ks. näiden tulosten arviointi: <https://blogit.ts.fi/terveys-tiede/kansantauteja-ei-voida-seuloa-genomitiedon-avulla/>). Yli 90% syövästä ei ole ennustettavissa genomien avulla; tällä hetkellä lupaavimpia tuloksia yksilöllistettyä lääketiedettä ajatellen on luvassa syövän varhaisasteiden seulonnasta verinäytteistä etsittävien merkkiaineiden avulla (ns. nestebiopsia). Äskettäinen katsausartikkeli listasi yli 1300 kliinistä tutkimusta, joiden tulokset ovat lupaavia (Cisneros-Villanueva ym. 2022; <https://www.nature.com/articles/s41416-021-01696-0>).

Genomikeskus ei tavoitteeltaan eikä rakenteeltaan vastaa edistyneen yksilöllisen lääketieteen tarpeita, resursseja tai menetelmiä. Toteututessaan genomikeskus olisi menneen ajan mausoleumi, joka parhaimmillaan herättäisi kummastusta kansainvälisesti, mutta söisi julkisia resursseja paremmin kansanterveyttä palvelevilta tavoitteilta.

Yksityiskohtainen kritiikki: Lain tavoitteet ja tuotokset STM:n mukaan

Kyseessä on laki, jota on valmisteltu vuodesta 2018 (hankenumero STM071:00/2018). STM:n sivuilla (<https://stm.fi/hanke?tunnus=STM071:00/2018>) luetellaan hankkeen Tavoitteet ja tuotokset seuraavasti (numerointi alkuun lisätty viittauksien helpottamiseksi tässä tekstissä):

- 1- perustaa Genomikeskus (1. vaihe) ja kansalliset säännökset terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä sekä geneettisen tiedon käsittelyä ja tallentamista koskien (2. vaihe)
- 2- Genomikeskus olisi itsenäinen ja riippumaton asiantuntijaviranomainen, joka antaisi suosituksia geneettisen tiedon käsittelystä ja geneettisistä analyyseistä (1. vaihe)
- 3- tehostetaan ja yksilöllistetään terveydenhuoltoa: oikea diagnoosi, lääke ja hoito oikeaan aikaan oikealle potilaalle

4- tuetaan alan tutkimusta ja luodaan siltaa tutkimustyön ja terveydenhuollon käytänteiden välille

5- lisätään ihmisten edellytyksiä ymmärtää geneettistä tietoa ja tehdä tietoon perustuvaa päätöksentekoa omasta terveydestään

6- lisätään terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan osaamista ja edistetään alan koulutusta

Alla tiivistetyt kommenttini **paksuilla kirjaimilla** kuhunkin luetelluista tavoitteista ja tuotoksista:

- perustaa Genomikeskus (1. vaihe) ja kansalliset säännökset terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä sekä geneettisen tiedon käsittelyä ja tallentamista koskien (2. vaihe)

Genomikeskus on tarpeeton kansallisten säännösten laatimiseksi, koska geneettisiä analyyseja on jo useita vuosia tehty ja tehdään rutiininomaisesti osana erikoissairaanhoitoa. Tämä on ongelmatonta eikä edellytä uuden viranomaisen perustamista. 2. vaiheen osalta viitataan erityisen genomitietorekisterin perustamiseen, joka on kansanterveyden kannalta tarpeeton, tietosuojan kannalta erittäin ongelmallinen, ja tarvittavan kokonsa vuoksi hyvin kallis investointi. Käsittelen tätä yksityiskohtaisemmin alla s. 2 alkaen.

- Genomikeskus olisi itsenäinen ja riippumaton asiantuntijaviranomainen, joka antaisi suosituksia geneettisen tiedon käsittelystä ja geneettisistä analyyseistä (1. vaihe)

Erikoissairaanhoidossa perinnöllisyyslääketieteen alalla (viisi yliopistosairaala) on täysin riittävä ammatillinen asiantuntemus geneettisen tiedon käsittelyyn ja geneettisten analyysien suorittamiseen potilastyön ja terveydenhuollon tarpeisiin. Uutta asiantuntijaviranomaista ei tarvita.

- tehostetaan ja yksilöllistetään terveydenhuoltoa: oikea diagnoosi, lääke ja hoito oikeaan aikaan oikealle potilaalle

Tämä on erikoissairaanhoidon arkea. Oikea diagnoosi, lääke ja hoito oikeaan aikaan oikealle potilaalle, yksilöllistetyllä tavalla, on juuri sitä, mitä monien eri erikoisalojen lääkärit totetuttavat päivittäin omassa työssään lääketieteellisen asiantuntemuksensa perusteella. Genomikeskus ei tuo mitään lisäarvoa tähän työhön.

- tuetaan alan tutkimusta ja luodaan siltaa tutkimustyön ja terveydenhuollon käytänteiden välille

Genomikeskus ei voi millään käsitettävissä olevalla tavalla tukea alan tutkimusta. Jo nyt kliinistä ja translationaalista lääketieteellistä tutkimusta tekevät tutkijat ja tutkijalääkärit varmistavat tiedon siirtymisen. Suomessa erityisesti Helsingin yliopiston, Business Finlandin ja useiden ylikansallisten lääketehneiden rahoittama FinnGen-hanke (<https://www.finnngen.fi/fi>) on jo usean vuoden ajan toimittanut suomalaista genomitietoa lääkekehityksen tarpeisiin. Julkaisutietokannan mukaan FinnGen-aineistoa on käytetty jo 243 tieteellisen julkaisun pohjana, joista valtaosa on jo muiden kuin suomalaisten tutkimusryhmien tuloksia (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=finngen&sort=pubdate>).

- lisätään ihmisten edellytyksiä ymmärtää geneettistä tietoa ja tehdä tietoon perustuvaa päätöksentekoa omasta terveydestään

Tämä tehtävä kuuluu peruskoulun ja lukion biologian ja terveystiedon opetustavoitteisiin sekä neuvolatyön, perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon arkeen.

- lisätään terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan osaamista ja edistetään alan koulutusta **Terveydenhuollon ammattilaiset saavat jatko- ja täydennyskoulutusta omien erikoisalojensa edellyttämässä puitteissa jo nyt erilaisten koulutuspäivien, kuten Lääkäripäivien ja erikoisalakohtaisten koulutuspäivien puitteissa. Pieni viranomaistaho ei kykene seuraamaan lukuisien eri erikoisalojen koulutustarpeiden muutoksia, eikä terveydenhuollon ammatilliseen jatko- ja täydennyskoulutuksen osa-alueisiin tähänkään mennessä ole tarvittu erityistä viranomaista.**

Näiltä osin olennaista on, että nyt esitetyssä muodossaan, noin kolmen virkahenkilön laajuusena yksikkönä, genomikeskus olisi ymmärrettävästi vakavasti aliresursoitu vastaamaan mitenkään tavoitteisiin 2-6. Ainoaksi mielekkääksi tehtäväksi jäisi 1-tavoitteen mukaisen 2. vaiheen genomitietorekisterin valmistelutyö. Juuri tämä olisi kaikkien vahingollisin lain seurauksista, kuten alla perustelen.

Lakiesityksen epämääräisyys koskien genomitietorekisteriä

Lakiesitys on käynyt vuosina 2018-2021 neljällä lausuntokierroksella (8.6.-3.8.2018; 9.5.-5.7.2019; 26.6.-21.8.2019; ja 18.10.-3.12.2021). Alun perin lakiluonnokset sisälsivät myös määräyksiä erityisen genomitietorekisterin perustamiseksi, mutta tämä sisältö on poistettu nyt käsittelyssä olevasta hallituksen esityksestä. Yllä olevan Tavoitteet ja tuotokset -kohdan mukaisesti on kuitenkin selvää, että tavoitteena on nyt perustettavaksi aiotun genomikeskuksen avulla edistää kansallisen genomitietorekisterin perustamista (1. kohta):

”Perustaa Genomikeskus (1. vaihe) ja kansalliset säännökset terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä sekä geneettisen tiedon käsittelyä ja tallentamista koskien (2. vaihe)”.

Tähän viitataan myös nyt esillä olevan lakiesityksen sivuilla 9, 33, 34 ja 49.

Sivulla 9 lukee seuraavasti:

”Genomilain valmistelun edetessä on käynyt ilmeiseksi, että erityisesti valmisteilla olevaan kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvät seikat vaativat vielä lisävalmistelua. Tästä syystä johtuen aiemman mallinen genomilakiluonnos päätettiin vaiheistaa kahteen toisistaan erilliseen, mutta rinnakkain valmisteltavaan lakiesitykseen, jotta Genomikeskukseen asiantuntijaviranomaisena liittyvän sääntelyn antaminen sekä Genomikeskuksen perustaminen eivät kohtuuttomasti viivästyisi. Lisäksi genomitietorekisterin valmistelun kannalta katsottiin suotavaksi perustaa ensin varsinainen Genomikeskus, jotta valmiudet mahdollisen genomitietorekisterin perustamiseen lujittuisivat, kun Genomikeskus itse voisi osallistua tähän valmistelutyöhön.”

Sivulla 34 genomitietorekisteristä lausutaan seuraavasti:

”Genomikeskus myös olisi edellytys mahdollisesti myöhemmin perustettavalle kansalliselle genomitietorekisterille. Genomikeskuksen hyötyjä arvioitaessa on otettava huomioon epävarmuus siitä, kuinka merkittäväksi genomikeskuksen vaikutukset muodostuvat ilman kansallista genomitietorekisteriä. On mahdollista, että arvioidut hyödyt realisoituisivat konkreettisesti vasta, kun vasta kun kansallinen genomitietorekisteri mahdollisesti perustetaan.”

Ensimmäisessä, vuoden 2018 lakiesityksessä ([Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi.pdf](#)) on esitetty arvio genomitietorekisterin tarvittavasta laajuudesta:

sivulla 60:

”Genomitietorekisterin muodostamiseen tarvittavat ICT-palvelut ovat koko genomikeskuksen toiminnan keskeinen kivijalka, jonka pitää edustaa maailman huippua. Teknologia-alustan kyvykkyys, toimintavarmuus ja nopeus vaativat jatkuvaa innovaatiota ja investointeja. Lisäksi ajanmukaiseen tietoturva- ja sertifiointitasoon pääseminen ja sen jatkuva ylläpitäminen ja uudistaminen vaativat investointeja ja osaamista.” ... ”ICT-palveluihin olisi luettavissa ainakin säilytysjärjestelmän fyysiset järjestelmät, joita ovat konesali, tietoliikenneyhteydet, tallennuspalvelimet, tietokantapalvelin, käsittelypalvelimet, genomitietokannan määrittely ja ohjelmisto, genomitiedon vastaanottoprosessi, metatietomalli, säilytysformaatit, laatukriteerit, laadunarviointi ja tiedon siirto säilytysjärjestelmään.”

sivulla 61:

”Yhden henkilön koko genomi on suuruusluokaltaan 200 gigatavua (GB). Genomista johdetun yhden varianttiedoston suuruus on noin 100 GB henkilöä kohden. Sadantuhannen henkilön varianttikuvaukset edellyttäisivät siten tilaa noin 10 petatavua (PB). Kansaneläkelaitoksella on lainsäädäntöön pohjautuva Kanta-palvelu terveydenhuollossa syntyvien potilastietojen arkistointia varten ja noin 800 hengen ICT-osasto järjestelmän ylläpitämistä varten parhaiden ICT-alan käytäntöjen ja teknologioiden avulla.” ... ”Kanta-järjestelmässä on tällä hetkellä noin 1,5 PB tietoa, mikä on suuruusluokaltaan huomattavasti vähemmän kuin mitä genomitiedon tallennus edellyttäisi. Kantaan olisi kuitenkin mahdollista tallentaa myös genomitietoa, mutta tallennustekniikkaan tulisi käyttää eri teknologiaa kuin Kanta-palveluissa ja pakatun tiedon avaamiseen tarvittaisiin algoritmeja.”

Kuten yllä olevasta lakiesityksen laskelmasta ilmenee, vain sadantuhannen yksilön genomidata edellyttäisi talletustilaa yli kuusinkertaisesti koko nykyisen Kanta-järjestelmän verran (10 petatavua verrattuna 1,5 petatavuun). Tällainen julkinen kustannus on mahdoton perustella, sillä genomitietorekisteristä ei olisi kansanterveydellistä hyötyä, kuten yllä on perusteltu. Sen sijaan tällainen rekisteri muodostaisi tietomurtojen ja väärinkäytön kannalta suuren riskin toiminnon, jonka turvaamiseen täytyisi suunnata erityisen korkean tietoturvan kalliita ratkaisuja sen lisäksi, että tarvittava tallennustilavuus ylittäisi sen kattavuudesta riippuen moninkertaisesti-monikymmenkertaisesti nykyisen koko maan väestöä palvelevan Kanta-järjestelmän käyttämän tilan.

Jostain syystä juuri tähän perustavanlaatuiseen ongelmaan koko genomikeskushankkeen kannalta ei tarjota mitään arviointia tai vastauksia nyt käsillä olevassa lakiesityksessä. Tämän taloudellisten vaikutusten arvioinnin puutteeseen kiinnittivät useat lausunnonantajan huomiota lakiesityksen ollessa viimeksi lausuntokierroksella 18.10.-3.12.2021.

Erityisen huomionarvoinen on apulaisprofessori Antti Honkelan lausunto ([Honkela, lausunto Linkki toiselle sivustolleAvautuu uudessa välilehdessä](#)). Apulaisprofessori Honkela johtaa Suomen tekoälykeskus FCAI:ssa Privacy-preserving and Secure AI-tutkimusohjelmaa ja toimii varajohtajana vastuullista sote-tiedon käyttöä tutkivassa poikkitieteellisessä Datalit-projektissa. Hän on lisäksi pysyvänä asiantuntijana STM:n nimittämässä sote-tiedon toisiokäytön ohjausryhmässä.