

Asiantuntijalausunto

Asia: Hallituksen esitys HE110/2022 vp laiksi Genomikeskuksesta

Eduskunnan sosiaali- ja terveysvaliokunnan asiantuntijan kuuleminen 22.11.2022

Carina Wallgren-Pettersson, perinnöllisyyslääkäri, LKT, dosentti, Folkhälsanin perinnöllisyysklinikan ylilääkäri 1995-2021, tutkimusryhmän johtaja, Folkhälsanin perinnöllisyystieteen laitos ja Helsingin yliopisto, Biomedicum Helsinki

Tiivistelmä: Genomikeskusta ei tarvita. Uutta viranomaista ei tarvita. Suunnitteilla olevaa Genomirekisteriä ei myöskään tarvita. Ne voisivat jopa uhata potilaiden ja kaikkien Suomessa asuvien, myös lasten oikeuksia: oikeutta yksityisyyteen, terveydenhuollon luottamuksellisuutta ja sen piirissä työskentelevien salassapitovelvollisuutta sekä potilaan itsemääräämisoikeutta. Geenisekvenssitieto on osittain erittäin arkaluontoista eikä sitä voi anonymisoida. Jos Genomikeskus kuitenkin halutaan perustaa, sen voi tehdä samalla rakenteella kuin Neurokeskus ja Kansallinen Syöpäkeskus, jolloin erillislakia ei tarvita.

Genomikeskusta ei tarvita

Lainvalmistelun yhteydessä annetuissa asiantuntijalausunnoissa on toistuvasti osoitettu, ettei annettu hallituksen esitys laiksi Genomikeskuksesta ole tarpeen esityksen perusteluissa mainittujen tarkoitusten saavuttamiseksi. En näe sille mitään muutakaan tarvetta.

Yhdessä muiden lakien kanssa nyt käsiteltävä lakiesitys uhkaa vaarantaa Suomessa asuvien perusoikeuksia. Lakiesitys ei siis ole erillinen, vaan sitä seuraavat muut suunnitellut lait (biopankkilaki, genomilaki, asiakastietolaki) ja siihen liittyy suoranaisesti myös jo voimassa oleva toisiolaki. **Jokaisen lakipaketin osan sekä osien muodostaman kokonaisuuden yhteisvaikutusten perustuslaillinen arviointi on välttämätöntä.**

Suomessa jokaisella on jo nyt mahdollisuus saada yhdenvertaisesti yksilöllistettyjä genetiikan palveluja. Ei ole olemassa mitään yhdenvertaisuusongelmaa, jota Genomikeskus voisi korjata. Perinnöllisyyslääketieteen nykytilanne on sivuutettu lakivalmistelussa. Yliopistosairaaloiden perinnöllisyysklinikat tarjoavat jo nyt yhdenvertaisesti yksilöllistettyjä genetiikan palveluita ja koulutusta. Olemassa olevien perinnöllisyysklinikoiden resurssien kasvattaminen vastaamaan nykypäivän tarvetta on laadukkaita, luotettavien ja taloudellisesti edullisin tapa turvata lakiehdotuksessa esitettyjen pyrkimysten toteutuminen.

Genetiikkaa koskevia suosituksia laatii alan terveydenhuolto itse, kuten muillakin erikoisaloilla. Sidosryhmäyhteistyö, alueellinen ja kansainvälinen toiminta ja yhteistyö toimivat jo nyt hyvin (kansalliset yhteistyöverkostot, ERN-verkostot, sairaaloiden ja biopankkien yhteistyö).

Yleistason kansalaisneuvonta genetiikasta voi sisältyä - ja monelta osin jo sisältyy - peruskoulun ja lukion opetusohjelmiin. Ei ole syytä, jonka vuoksi jokaisen tulisi olla erittäin perehtynyt genetiikkaan. Genetiikan ei odoteta olevan tulevaisuudessakaan keskeinen osa jokaisen terveydenhuoltoa. Siihen uskottiin laajalti noin 20 vuotta sitten, mutta uskomus on vanhentunut.

Yhteiskunnallista keskustelua geneettisestä tiedosta ja geneettisistä analyyseistä käydään jo, eikä ole selvää, miksi sen edistämisen pitäisi kuulua viranomaiselle.

Lainsäädännön arviointineuvostonkin otti lausunnossaan negatiivisen kannan lakiesitykseen sanoen, ettei ole ongelmaa, jonka genomikeskus ratkaisisi. Jatkokäsittelyssä arviointineuvoston esille tuomia puutteita ei ole korjattu.

Geneettisen tiedon säilyttäminen

Perinnöllisyysklinikoiden toimesta potilaat saavat perinnöllisen taudin diagnoosin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärin tutkimukseen ja usein myös geenitestiin perustuen. Heidän sukulaistensa tilanteet voidaan niin ikään heidän halutessaan klinikoissa selvittää. Kaikki tähän liittyvä tieto säilytetään terveydenhuollossa, mihin oikeus yksityisyyteen, luottamuksellisuus, salassapitovelvollisuus ja potilaan itsemääräämisoikeus ovat sisäänrakennettuja. Terveydenhuollon tietoturvajärjestelmät on luotu varmaan tietojen säilytykseen. Niissä tietojen tuleekin pysyä. **Potilaan ja hänen sukulaistensa on voitava kääntyä luottamuksella terveydenhuoltomme puoleen vastaisuudessakin, ilman että heidän ihmisoikeutensa ovat vaarassa.**

Yhdessä biopankkilain ja muiden lakipaketin osion kanssa lakiesitys vaarantaisi Suomessa asuvien perusoikeuksia. Perustelujen kansainvälisestä vertailusta näyttää puuttuvan tieto siitä, onko muissa maissa tyydytty perusoikeuksien sivuuttamiseen, vai ollaanko suomalaisille säätämässä heikompia oikeuksia kuin muualla. Biopankkilain mukaan lasten itsemääräämisoikeus jää puuttumaan, sillä jos vanhemmat kertaalleen antavat lapsen puolesta suostumuksen näytteenottoon ja hyväksynnän tietojen luovutuksille, lapsi ei ilmeisestikään itse koskaan voi saada näytettään ja siihen liittyviä tietoja poistetuksi Genomikeskuksen määrittämisestä käytöistä muihin tarkoituksiin.

Uutta, terveydenhuollon ulkopuolella olevaa, koko väestön kattavaa genomirekisteriä ei tarvita nimenomaan lain perusteluissa mainittujen tavoitteiden saavuttamiseksi, näkemykseni mukaan ei mihinkään muuhunkaan tarkoitukseen.

Ministeriöstä ohjatun, vailla asiantuntemusta olevan viranomaisen suora valta määrätä perinnöllisyysklinikoiden toimintaa vaarantaisi klinisen lääketieteen asiantuntijoiden johtaman, lääketieteelliseen tarpeeseen ja tutkittuun tietoon perustuvan diagnostiikan, hoito- ja seurantasuunnitelmat sekä perinnöllisyysneuvonnan.

Ihmisen geenisekvenssitieto sisältää erittäin arkaluontoisia tietoja ja vain osa tiedosta on ”arkipäiväistä”. Kolmenkymmenen vuoden ajan perinnöllisyyslääkärinä toimineena olen usein nähnyt, kuinka tieto jo yhdestä tautia aiheuttavasta geenivirheestä voi muuttaa ihmisen ja koko suvun elämän.

Yksilön geenisekvenssitieto **ei ole anonymisoitavissa**. Yksilön voi tunnistaa esimerkiksi vertailemalla sekvenssitietoa sukulaisten tietoihin, jotka löytyvät helposti kaupallisia geenitestejä tarjoavien yritysten tiedostoista, kuten 23andMe ja MyHeritage. Poliittisesti johdetun viranomaisen käsissä ihmisten geenitieto olisi altis väärinkäytölle, poliittisiin tai muihin tarkoituksiin.

Uutta viranomaista ei tarvita

Mikäli tämä laki kuitenkin säädetään, sen tarpeettomuudesta huolimatta ja jopa ilman asiallista arviota sen vaikutuksista kansalaisten yksityisyyden suojaan ja muihin perusoikeuksiin, **tämän lain, yhdistettynä muihin lakeihin, mahdollistama geneettisen tiedon käyttö poliittisiin tai muihin epäasiallisiin tarkoituksiin olisi laissa tehtävä rangaistavaksi teoksi. Genomikeskuksen toimintaa valvomaan, erityisesti kansainväliset lääketieteen eettiset periaatteet huomioiden, tulisi asettaa riippumaton asiantuntijaelin.**

Jos Genomikeskuksen perustamisaikeesta pidetään kiinni, malleiksi voitaisiin ottaa Terveystieteiden tutkimuskeskuksen kaksi muuta peruspilaria, Kansallinen Neurokeskus ja Kansallinen Syöpäkeskus. Nämä on rakennettu koko Suomen kattaviksi asiantuntijaverkostoiksi **eivätkä ne ole viranomaisia**. Näin ollen käsitteillä olevan lakiesityksen voi hylätä ja keskus voidaan perustaa ilman erillislakia.

On epäselvää, miksi terveydenhuollon ohjeistamiseen ja kasvustrategiainkin edistämiseen genetiikassa – toisin kuin neurologiassa ja syöpätaudeissa – tarvittaisiin nimenomaan viranomainen, jonka johdon ”noin kolmen henkilön” (s. 32) ”vahvan osaamiskeskittymän” (s. 28) henkilöistä vain yhdellä tarvitsisi olla genetiikan kliinistä lääketieteellistä osaamista. Ei ole ilmoitettu, tarvitsisiko hänenkään olla lääkäri. Esimerkiksi linjausten laatimisessa käytettäisiin ostopalveluhenkilöitä (s. 32).

Genetiikan palveluiden järjestämisen ja eettiset kysymykset erittäin hyvin hallitseva julkinen terveydenhuolto ei kaipaakaan viranomaisohjeistusta. Jos biopankit ja liiketoiminta kaipaavat sellaista, rajattakoon viranomaisen tehtävät niiden toimijoiden säätelemiseen, joita terveydenhuollon itsesääntely ja ennestään olemassa oleva sääntely eivät kata. Terveydenhuollon kasvustrategianakin näkökulmasta Genomikeskuksen olisi tarkoitus edistää TKI-toimintaa, jolloin terveydenhuollon sääntelyn ei missään nimessä pitäisi kuulua sen tehtäviin, sillä tämä loisi sisäänrakennetun intressiristiriidan.

Tutkimus

Poliittisesti ohjattu viranomainen ohjeistamassa genetiikan tieteellistä tutkimusta vaarantaisi tutkimuksen vapauden ja tutkijoiden ja tutkimuslaitosten autonomian, johon nykytietoutemme perustuu ja joka mahdollistaa myös innovaatiot.

Miksi genomikeskuslakia viedään eteenpäin kritiikistä huolimatta?

On kysyttävä, miksi tämä lakiehdotus on edelleen agendalla, vaikka vankka joukko asiantuntijoita on painavista ja ilmeisistä syistä asettunut selkeästi sitä vastaan. Ketkä hyötyisivät genomilaista?

Ministeriön pitämien asiantuntijatyöryhmien palaverien jälkeen pöytäkirjoihin jätettiin kirjaamatta niissä esitetyt kriittiset näkökohdat ja moni asiantuntija sanoutuikin irti genomistrategiasta. Sitä ei julkaistu alkuperäisen aikataulun mukaisesti loppukesästä, vaan julkistamista on lykätty ainakin kaksi kertaa. Miksi näin on menetelty?

Onko järkevää perustaa viranomainen, jonka tehtävät eivät ole tiedossa?

Lakiesityksen 2 § kohdat 1-4 ja 6 ovat selkeästi määriteltyjä, mutta kohta 5 ei: tehtävänä on

”muutoin kuin 1-4 kohdassa tarkoitetulla tavalla toiminnallaan tukea geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaista käsittelyä ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi”

Säädöskohtaisten perustelujen mukaan kohdalla 5 ”tarkoitettaisiin mahdollistaa Genomikeskuksen laajamittainen osallistuminen toimialaansa myös sellaisten tehtävien ja toimenpiteiden osalta, joita ei nimenomaisesti ole muualla 2§ lueteltu, mutta joiden voidaan katsoa olevan tarkoituksenmukaisia Genomikeskuksen asiantuntijuuden osalta”.

Kohta 5 voitaisiin siis määritellä kovin vapaasti. Genomilakiesitysten aiemmissa versioissa mainittiin mm. genomitietorekisterin pitäminen ja TKI-toiminnan edistäminen. Onko valiokunnalla tiedossa, millaisia muita tavoitteita ja tehtäviä Genomikeskukselle on esitetty STM:n ja THL:n toimesta laaditussa uudistetussa genomistrategiassa?

Onko viranomaisen perustamisesta tarkoituksenmukaista säätää, jos eduskunnalla ei ole tiedossa, mitkä sen tehtävät tulevat olemaan? Haluaako se antaa uudelle viranomaiselle *in blanco* -valtuudet määritellä itse omat tehtävänsä?

Viranomaisen asiantuntemusta, riippumattomuutta ja puolueettomuutta ei ole taattu

On erittäin huolestuttavaa ja poikkeuksellista, että suoraan ministeriön ohjauksessa toimivalle Genomikeskukselle annettaisiin valta arvioida menetelmien tai toimenpiteiden tieteellistä näyttöä ja kustannusvaikuttavuutta sekä antaa niiden käyttöä koskevia viranomaissuosituksia normaalin terveydenhuollon itse- ja viranomaissääntelyn yli. Näytön, hyötyjen ja haittojen sekä kustannusvaikuttavuuden arviointi kuuluu palveluiden järjestämisestä vastaaville terveydenhuollon ammattilaisille ja heidän verkostoilleen, Palkolle ja FinCCHTA:lle. Ei ole mitään syytä, miksi genetiikan menetelmien ja käytön arviointi pitäisi erottaa muun terveydenhuollon arvioinnista.

Asiantuntijaryhmän, sidosryhmän ja ostopalveluhenkilöihin perustuvan niin sanotun verkostomallin kuvauksesta ei löydy mitään, mikä suojaisi kansalaisia ja terveydenhuoltoa minkä tahansa epärealistisen, epäeettisen tai esimerkiksi joidenkin tutkimushankkeiden tavoitteita palvelevan vision toimeenpanolta. Mikään ei estäisi sitä, että asiantuntijaryhmään, sidosryhmään ja tilapäisiin ostopalveluhenkilöihin perustuvaan "verkostoon" nimitettäisiin vain vision toimeenpanoon myönteisesti suhtautuvia henkilöitä, sillä kaikki valittaisiin vain ministeriön tai Genomikeskuksen toimesta, jopa yksinomaan keskuksen johtajan toimesta.

Genomikeskus tekisi yhteistyötä THL:n sisällä, mutta epäilystä THL:n biopankin, Väestönterveys-yksikön, lupa-viranomaistoiminnan ja Genomikeskuksen keskinäisestä riippuvuudesta ei kuulemma syntyisi, sillä Genomikeskus olisi erillinen yksikkö, jonka rahoitus on järjestetty omalta budjettimomentiltaan (s. 25). Tämä tuskin voi riittää kansalaisten ja alan ammattilaisten luottamuksensuojan saavuttamiseen. Jos Genomikeskus perustettaisiin, sillä pitäisi olla aidosti riippumaton valvonta.

Lopuksi

Lakiesitys on tarpeeton, alan asiantuntemusta vailla ja puutteellisesti valmisteltu. Lainsäädännön arviointineuvoston esille tuomia puutteita ei ole käytännössä korjattu.

Esitys pitäisi hylätä. Jos Genomikeskuksen luomiselle vastaisuudessa tuodaan esille vankat perustelut, se tulisi suunnitella Neuro- ja Syöpäkeskusten mallin mukaisesti, jolloin mitään erillislakia ei tarvita.

Jos valmistelua kuitenkin jatkettaisiin, esitys pitäisi palauttaa takaisin valmisteluun ja valmisteluun osallistuvat tahot valita sellaisten sidonnaisuuksista vapaiden toimijoiden joukosta, joilla on asianmukainen koulutus, kokemus ja ymmärrys siitä, miten genetiikan hyödyntämistä todellisuudessa olisi hyvä edistää. Lisäksi jatkovalmistelussa ohjenuoraksi pitäisi ottaa avoimuus ja potilaiden yksityisyyden ja itsemääräämisoikeuden kunnioittaminen (pelkän yhdenvertaisuuden ja tietoturvan sijasta) sekä heitä aidosti hyödyttävän kotimaisen terveydenhuollon ja perinnöllisyyslääketieteen tutkimuksen edistäminen.