

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry.

Asiantuntijalausunto

Dosentti, osastonylilääkäri Laura Tanner

LT, erikoislääkäri (perinnöllisyyslääketiede, lastentaudit)

Perinnöllisyyslääkärit

- LL + 5 vuoden erikoistumiskoulutus (yliopistosairaalassa ja genetiikan palvelulaboratoriossa)
- Suomessa noin 50 työikäistä perinnöllisyyslääkärää
- 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: Miksi Genomikeskus?

- laki ja sen perustelut eivät vastaa kysymykseen siitä, mitä varten on välttämätöntä perustaa uusi viranomainen ja mitkä olisivat sen oleelliset tehtävät
- perustelutekstissä luetellaan esimerkinomaisesti asioita joita Genomikeskus voisi tehdä, kuitenkin samoja asioita tehdään jo nyt useiden muiden tahojen toimesta
- mitkä ovat ne puutteet ja ongelmat joiden korjaamiseen Genomikeskus tarvittaisiin ja sen perustamisesta olisi välttämätöntä säätää lailla? miksi muut vaihtoehdot eivät ole riittäviä?

Perinnöllisyyslääkäreiden
(ja –hoitajien!)
tehtäväkenttään kuuluu
myös:

- yleistajuisen neuvontamateriaalin tuottaminen
- hoitopolkujen ja suositusten laatiminen
- koulutus ja opetus
- yleisöluennot ja asiantuntijaluennot eri toimijoille
- yhteiskunnallinen vaikuttaminen, moniammatillinen yhteistyö, kansainvälinen verkostoituminen
- = **pitkälti samoja tehtäviä, kuin mitä Genomikeskukselle ehdotetaan – ja pääosin erikoisalalähtöisesti ilman erillistä korvausta!**

Huolenaihe 2: Lääkärin työn ohjeistusta ilman lääketieteellistä asiantuntemusta?

- perinnöllisyyslääketiede on **erikoissairaanhoidoa**, jota säätelevät alan sisäiset kansalliset ja kansainväliset ohjeistukset ja suositukset
- lopullinen päätösvalta hoitavalla lääkäriellä
- lakiluonnosta voidaan tulkita siten, että se antaa Genomikeskukselle valtuudet ohjeistaa kliinistä potilastyötä **vaikka sen johtajalta ei edellytetä lääketieteellistä pätevyyttä** ja asiantuntijaryhmässäkin olisi mahdollisesti vain yksi perinnöllisyyslääkärijäsen
- tämänkaltaista ulkopuolista ohjeistusta ei ole käytössä millään lääketieteellisellä erikoisalalla
- vastuukysymykset ristiriitatilanteissa?

Huolenaihe 3: Kuka tekee – ja millä rahalla?

- perinnöllisyyslääketieteen osaajia niukasti ja lähes kaikki potilastyössä, kaikki Suomen perinnöllisyyspoliklinikat kärsivät resurssipulasta
- **mistä saadaan uudet osaajat toteuttamaan Genomikeskuksen tehtäviä?** vai tarkoittaako ”verkostomalli” uusien työtehtävien säilyttämistä saman pienen ylikuormitetun osaajajoukon harteille ilman erillistä korvausta ja lisäresursointia?
- Genomikeskukselle ehdotettu rahoitusta, joka oletettavasti kuluu pääosin keskuksen johtajan ja muun ydinhenkilökunnan palkkakuluihin, tilavuokriin ym.
- sama raha suoraan perinnöllisyyspoliklinikoille (ja mahdollisesti myös kolmannen sektorin toimijoille) toisi välittömästi suoraa terveyshyötyä!

Huolenaihe 4: Mitä oikein halutaan? Joustava verkosto vai lukittu tietopankki?

- lakikokonaisuuden painopiste vahvasti suuren mittakaavan tutkimuksessa: geenitiedon kerääminen ja varastoiminen, käyttöoikeudet raskaiden lupamenettelyjen ja maksujen kautta, käyttö mahdollista lähinnä suurille toimijoille
- oletetut hyödyt pitkällä aikavälillä suurille ihmisjoukoille, yksilötaidoista etua mahdollisesti osalle joskus
- terveydenhuollossa tuotettu geenitieto on **potilastietoa**, jota tuotetaan kliinisistä lähtökohdista käsin ja joka on myös säilytettävä siten, että se on klinikon käytettävissä tulevia hoidollisia tarpeita varten; mahdollinen tutkimuskäyttö ei saa muodostua hoidollisen käytön esteeksi

Johtopäätökset

- SPLY ry. esittää lausuntonaan, että lakiluonnosta **ei tulisi nykymuodossaan hyväksyä** sen merkittävien puutteellisuuden vuoksi
- SPLY ry. ehdottaa, että lakiluonnos palautetaan uudelleenvalmisteluun, jonka yhteydessä kartoitetaan vaihtoehtoisia tapoja tukea ja koordinoida genomitiedon tehokasta ja asianmukaista käyttöä esimerkiksi yliopistosairaaloiden ja genetiikan palvelulaboratorioiden välistä yhteistyötä tiivistämällä