

**Lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä**

Lausuntopyynnön diaarinumero: VN/24821/2021

ETENE kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Esitys on osa suurempaa uudistusta, johon liittyvät ainakin biopankkilaki, toisiolaki, genomistrategia ja genomitietorekisteri. Käsillä olevassa esityksessä käsitellään Genomikeskuksen perustamista ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiä. Esityksen perusteluissa viitataan suunniteltuun genomirekisteriin, joka on kuitenkin tarkoitus kuvata tarkemmin vasta seuraavassa asiakokonaisuutta koskevassa hallituksen esityksessä. **ETENE katsoo, että esitykset tulisi tuoda yhtenä kokonaisuutena käsittelyyn.**

Genomistrategia julkaistiin vuonna 2015, jonka jälkeen geneettinen tutkimus on kehittynyt, biopankkitoiminta laajentunut ja lainsäädäntö osin muuttunut. **Genomistrategia tulisi näiden muutosten valossa päivittää ja vasta tämän jälkeen arvioida genomirekisterin ja Genomikeskuksen tarpeellisuutta.** Esityksestä ei käy täsmällisesti ilmi, minkälaista tarkoitusta varten erillistä viranomaista tarvitaan.

Silloin kun geneettisiä analyysejä tarvitaan kliinisen diagnoosin selvittämiseksi tai varmistamiseksi, tieto geenitestin tuloksesta, tuloksen merkityksestä tai tuloksen perusteella mahdollisesti tarvittavista toimenpiteistä tai hoidosta annetaan potilaalle terveydenhuollon ammattihenkilön toimesta. Harvinaissairauksien diagnostiikka on keskittynyt erikoissairaanhoidon, kun taas yksinkertaisempien geenitestien tuloksia käsitellään myös perusterveydenhuollossa. Edellä mainituissa tilanteissa potilaalla voidaan katsoa olevan hyvä mahdollisuus esittää kysymyksiä ja saada asiantuntevaa tietoa ja neuvontaa tulosten merkityksestä. Perinnöllisyystieteen erikoislääkäreiden osaamisen ylläpidon ja kehittämisen voidaan ajatella tapahtuvan samaan tapaan kuin muillakin erikoisaloilla. Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisuus tätä palvelujärjestelmän toimintaa varten ei ole selvää.

Genomitiedon eli varsinaisen datan koostamisen tarpeellisuus erilliseen Genomikeskukseen ei ole selvää, sillä kyseessä olisi väistämättä valtava (biopankkien ja tutkimushankkeiden kanssa rinnakkainen) tietoaaineisto, jonka koostaminen, hallinnointi ja hyödyntäminen tulisi vaatimaan merkittäviä taloudellisia resursseja. Odotukset genomitiedon huomattavasta merkityksestä esimerkiksi ns. kansantautien ehkäisemisen kannalta eivät valitettavasti näytä toteutuneen odotetusti. Harvinaissairauksien diagnostiikassa ei vaikuta olevan erityisiä puutteita, eivätkä kaikki genomitutkimuksissa käytetyt koko genomien kartoitukseen tarkoitetut menetelmät sovellu harvinaissairauksien tunnistamiseen. Jos genomitietorekisterin tavoitteena on tuottaa tilasto- ja muuta hyödyllistä tietoa tutkijoille ja esimerkiksi terveydenhuollon ammattilaisille, tulisi Genomikeskuksessa olla esimerkiksi tutkimus- ja bio-informatiikan laajaa osaamista, jolloin saattaisi muodostua tutkimussektorin kanssa päällekkäistä toimintaa. Tutkimuslaki ja valmisteilla oleva biopankkilaki määrittänevät ne reunaehdot, joissa genomitutkimusta on mahdollista tehdä, eikä

esityksen perusteella ole selvää, minkälaiseen tarkoitukseen Genomikeskusta tarvittaisiin tutkimustoiminnan näkökulmasta.

Kaupallisten geenitestien tulokset herättävät joskus kuluttajissa kysymyksiä. Niiden avulla voi toisinaan löytyä esimerkiksi adoptoidun tai hedelmöityshoitojen tuloksena alkunsa saaneen henkilön biologisia lähisukulaisia tai henkilön biologiseksi isäksi voi paljastua aikaisemmasta oletuksesta poiketen toinen henkilö. Tulokset kertovat joka tapauksessa henkilön keskimääräistä suuremmista riskeistä sairastua joihinkin sairauksiin. Suurin osa sairauksien riskejä kuvaavista tiedosta on kliiniseltä merkitykseltään vähäistä, mutta toisinaan voi paljastua myös voimakkaasti vakavan sairauden riskiä lisääviä geenitietoja. Kuluttajan voi olla vaikeaa ymmärtää tulosten merkitys itsensä ja myös biologisten lähisukulaistensa kannalta ja jotkut voivat huolestua myös kliiniseltä merkitykseltään vähäpätöisistä löydöksistä. Sopivaa tahoja neuvomaan tulosten tulkinnassa voi olla vaikea löytää. Tämä puoltaa jonkunlaisen asiantuntijatahon perustamista, joka voisi tarjota yleisluontoista neuvontaa esimerkiksi verkkosivujensa välityksellä.

**ETENE:n näkemyksen Suomesta puuttuu laajapohjainen asiantuntijaelin, jonka vastuulla olisi koordinoita, seurata, käsitellä ja ottaa kantaa ihmisen genomitietoihin liittyviin asioihin.** Asiantuntijaelin voisi myös tarjota verkkosivujensa välityksellä yleistasoista neuvontaa esimerkiksi geenitestien merkityksistä, riskien tulkinnasta ja siitä, mihin voi ottaa yhteyttä, jos kaupallisesta geenitestistä paljastuu kliinisesti merkittävä löydös. Asiantuntijatahon vastuulla olisi osallistua yhteiskunnalliseen keskusteluun ja edistää eri toimijoiden yhteistyötä ja vuoropuhelua. On huomattava, että genomitietoa voidaan käyttää yksilön tunnistamiseen, jolloin sen hyödynnettävyyden käyttöaiheet eivät rajaudu vain terveydenhuollon kysymyksiin (esimerkiksi rikospaikalta saadun DNA-näytteen genomitiedon vertaaminen kaupallisiin tietokantoihin rikoksesta epäillyn lähisukulaisten löytämiseksi). Erillisen viranomaisen tarve ei kuitenkaan ole esityksen perusteella selvää.

Esityksessä tulisi arvioida Genomikeskuksen perustamisen taloudellisia vaikutuksia. Rajallisilla julkisilla varoilla rahoitettavan toiminnan hyötyjä tulee huolellisesti arvioida suhteessa siitä aiheutuviin kuluihin.

Valtioneuvoston asettaman terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvoston (Palko) tehtävänä on antaa suosituksia siitä, mitkä palvelut kuuluvat terveydenhuollon palveluvalikoimaan. Esityksessä tulisi huomioida Genomikeskuksen ja Palkon mahdollinen päällekkäinen rooli sen osalta, minkälaisia geenitutkimuksia tai geeniseulontoja suositellaan.