

Luonnos hallituksen esitykseksi eduskunnalle uudeksi biopankkilaiksi sekä eräksi siihen liittyviksi laeiksi

Lausuntopyynnön diaarinumero: STM110:00/2015 & VN/27805/2020

Esitys selkiyttää biopankkitoimintaan liittyviä käytäntöjä ja näytteen antajan asemaa. On kannatettavaa, että näytteen käsittely perustuu nimenomaiseen suostumukseen. On hyvä, että käytäntöjä tutkimustiedon luovuttamisesta tutkittavalle selkiytetään. On hyvä, että kliinisesti merkittävistä geneettisistä löydöksistä tehdään lista ja tällaisen tiedon luovuttaminen ja siihen liittyvä neuvonta organisoidaan. Tämä voi ehkäistä perusteetonta huolta, parantaa mahdollisuutta saada asiantuntevaa neuvontaa, sekä takaa tarvittaessa mahdollisuuden päästä hoidon tarpeen arviointiin.

On huomioitava, että kattavan informaation välittämisestä huolimatta suostumuksen antamisen ja seurausten merkitystä voi olla vaikea ymmärtää. Kliinisesti merkittävä geneettinen löydös herättää kysymyksen myös biologisten lähisukulaisten vastaavista riskeistä ja vastuu tällaisen tiedon kantamisesta voi olla raskas. On välttämätöntä, että kliinisesti merkittävät löydökset varmistetaan terveydenhuollossa ja että näitä koskevat yhteydenotot tulevat sellaisilta terveydenhuollon tahoilta, jotka pystyvät antamaan riittävää neuvontaa tutkittavalle. Biopankkitutkimusta tekevien tutkijoiden osaaminen, koulutus ja ajankäyttö eivät ole tällaiseen tehtävään tarkoituksenmukaisia.

On ensiarvoisen tärkeää varmistaa, että analyysit kliinisesti merkittävien löydösten tunnistamiseksi tehdään sellaisilla menetelmillä, joilla saadaan riittävällä luotettavuudella harvinaiset geneettiset variantit tunnistettua. Vaikuttaa siltä, että esimerkiksi yleisesti käytössä olevan niin sanotun SNP-sirutekniikan (SNP; single nucleotide polymorphism) kyky tunnistaa luotettavasti hyvin harvinaisia geneettisiä varianteja on huomattavan heikko (vrt. esimerkiksi Weedon et al, BMJ 2021 Feb 15;372:n214 <https://doi.org/10.1136/bmj.n214>), jolloin näiden löydösten varmistamisesta julkisen terveydenhuollon toimesta voisi koitua merkittäviä ylimääräisiä kustannuksia. Väärät positiiviset tulokset voivat myös aiheuttaa tarpeetonta huolta.

On toivottavaa kehitystä, että jatkossa asiakkaan ja potilaan antamat suostumukset (mukaan lukien biopankkisuostumus) ja kiellot keskitetään Kanta-palveluihin. On tärkeää, että suostumukset löytyvät helposti, niiden sisältö on helposti ymmärrettävissä, ja että niiden muuttaminen on asiakkaalle ja potilaalle yksinkertaista. On tärkeää määrittää selkeät menettelyt siihen, miten toimitaan lapsen aikuistuesssa niiden suostumusten osalta, jotka on annettu lapsen puolesta.

Biopankkilain kokonaisuuteen kiinteästi liittyviä lakeja, kuten toisiolakia sekä laadittavaa genomilakia, tulee arvioida suhteessa toisiinsa niin, että muodostaa mielekäs ja yhtenäinen kokonaisuus.

Esityksessä säädetään tietojen luovutuskiellosta esimerkiksi luotto- ja vakuutuslaitosten päätöksentekoon. On kuitenkin huomioitava, että mikäli kliinisesti merkittävät löydökset varmennetaan terveydenhuollossa ja niiden perusteella esimerkiksi kartoitetaan mahdollinen hoidon tarve, siirtyvät tiedot henkilön potilastietoihin. Kuten esityksessä mainitaan, vakuutusyhtiöillä on lainsäädännössä erikseen määritellyin perustein tiedonsaantioikeus potilasasiakirjasta, jolloin biopankista palautunut tieto on myös vakuutusyhtiön käytettävissä. On myös arvioitava, syntyykö henkilölle itselleen velvoite ilmoittaa sairauden puhkeamista merkittävästi ennustava tieto esimerkiksi vakuutusyhtiölle (esimerkiksi uutta vakuutusta otettaessa), vaikka tieto ei potilasasiakirjoista selviäisi. Yleisesti olisi selvennettävä, käsitelläänkö kliinisesti merkittävää geneettistä riskiä sairauteen verrattavana potilastietona.

Pykäläkohtaiset kommentit

6 §

On hyvä, että näytteet ja niihin liittyvät tiedot tulee säilyttää Suomessa. Väliaikaisen käsittelyn salliminen Suomen ulkopuolella on kannatettavaa edellyttäen, että suostumuksen antajaa tiedotetaan huolellisesti käsittelystä ja siihen liittyvistä mahdollisista riskeistä.



9 §

Pykälässä todetaan, että "biopankkitoiminnassa käsitellään henkilötietoja yleisen edun ja tärkeän yleisen edun mukaisesti 4 §:ssä säädettyissä tilanteissa, kun käsittely on välttämätöntä näyttöiden ja niihin liittyvien tietojen käsittelemiseksi biopankkitutkimusta varten". Biolääketiedesopimuksen mukaan yksilön etu tulee asettaa ristiriitatilanteissa yhteiskunnan edun edelle. Olisi vielä pohdittava, takaako kirjaus riittävän hyvin yksilön oikeuksien toteutumisen.

10 §

Suostumus välttämättömänä ennakoedellytyksenä on tarpeellinen, kuten myös se, että suostumusta ei ole annettu asiakaspalvelutilanteessa tai viranomaismenettelyssä. Suostumuksen antaminen ainoastaan kansalaisen käyttöliittymässä on kannatettavaa esityksessä kuvatuilla perusteilla, eikä biopankkien omia suostumuskanavia voida pitää perusteltuina.

11 §

Ehdotettu muotoilu vaikuttaisi turvaavan alentuneen itsemääräämiskyvyn omaavien henkilöiden autonomian hyvin.

12 §

Olisi vielä varmistettava, turvaako oikeus peruuttaa tai muuttaa suostumus riittävästi yksilön autonomiaa genomitietonsa suhteen silloin, kun huoltaja tai muu laillinen edustaja on antanut suostumuksen (katso tarkemmin 21 §). Kysymys koskee myös aikuisia, jotka haluavat peruuttaa suostumuksensa sen jälkeen, kun näytteestä on jo ehditty määrittämään genomitieto. Olisi myös määriteltävä, minkälaisia ovat ne käytännön tilanteet, joissa biopankkitutkimukseen osallistumisen voidaan katsoa olevan lapsen etu. Jos lapsi tarvitsee diagnostiikkaa tai seulontaa, tapahtuvat tällaiset toimenpiteet terveydenhuollossa. Diagnostiikan harjoittamisen ei voi ajatella kuuluvan biopankkien velvollisuuksiin eikä oikeuksiin.

Lapsen itsemääräämisoikeutta ja osallisuutta on painotettu aikaisempaa enemmän viime vuosina lainsäädäntöäkin kehitettäessä. On hyvä, että lapsella on mahdollisuus vaikuttaa häntä koskeviin asioihin. Olisi silti hyvä vielä arvioida, voiko 15-18-vuotias olla kykenevä ymmärtämään 14 §:ssä kuvattua selvitystä kaikkine yksityiskohtineen, ja päättämään siitä, haluaako hän vastaanottaa tietoa kliinisesti merkittävistä perimää koskevista löydöksistä, joita ei alaikäisten kohdalla tavallisesti tutkita. On huolellisesti arvioitava, minkälainen psyykinen rasite voi aiheutua siitä, että alaikäisille tai heidän huoltajilleen ilmoitetaan sellaisista kliinisesti merkittävistä löydöksistä, joista ei ole välitöntä hyötyä mukaan lukien esimerkiksi vasta aikuisiällä ilmaantuvien sairauksien geenivirheet. On huomattava, että biopankkitutkimukseen osallistuminen poikkeaa merkittävästi tilanteesta, jossa lapsi saa terveydenhuollossa välittömästi häntä hyödyttävää hoitoa tai apua.

13 §

Esityksen mukaan raskaana olevasta, vasta synnyttäneestä, sikiöstä tai vastasyntyneestä lapsesta ei saa ottaa näyttettä biopankkitoimintaa varten, jos siitä aiheutuu raskaana olevalle, vasta synnyttäneelle, sikiölle tai vastasyntyneelle merkittävä fyysinen riski ja rasitus. Sana merkittävä jäädessä tarkemmin määrittelemättä, voi jäädä tulkinvaraiseksi, onko esimerkiksi sikiönäytteen ottamiseen liittyvä noin 0,5 %:n keskenmenoriski merkittävä. Em. näytteen ottaminen vain biopankkitutkimusta varten suostumuksesta riippumatta sisältää merkittäviä eettisiä varauksia. Riskin ja rasituksen määrittäminen vain fyysiseksi jättää huomiotta sen, että esimerkiksi biopankkinäytteestä tehtävät genomianalyysit, niiden seurauksena syntyvän tiedon säilyttäminen ja käsittely tutkijoiden ja viranomaisten toimesta, kliinisesti merkittävien tietojen palauttaminen seurauksineen ja näistä informointi tarkoittavat voivat tarkoittaa myös psyykkistä interventiota (vrt. biolääketiedesopimus).

14 §

Ennen näytteen ottamista mahdollisen suostumuksen antajalle olisi pykälässä mainittujen seikkojen lisäksi selvitettävä kliinisesti merkittävien löydösten mahdollisuus Palveluvalikoimanuovoston (Palko) listaukseen perustuen, ja kuvattava löydösten mahdolliset käytännön seuraukset. Esimerkiksi syövissä, joihin liittyy merkittävä perinnöllinen alttius, ainoa syöpäriskiä tehokkaasti pienentävä hoito on syöpäriskin kannalta oleellisten elinten, kuten rintojen, munasarjojen tai mahalaukun kirurginen poisto terveeltä henkilöltä nuorella aikuisiällä. Löydösten mahdollisista merkityksestä muille sukulaisille, niiden periytymisestä jälkeläisille ja vaikutuksista lasten hankkimiseen on myös informoitava etukäteen. Suostumuksen antajaa olisi myös informoitava siitä, että löydösten vastaanottamisen yhteydessä ne kirjataan potilastietoihin. Informointivelvoite perustuu biolääketiedesopimuksen 5 artiklaan, jonka mukaan suostumuksen antajan tulee olla tietoinen asiaan vaikuttavista seikoista.



21 §

Pykälään on kirjattu, että suostumuksen antaja saa milloin tahansa peruuttaa suostumuksensa, mutta jos suostumuksen koskee itsemääräämiskyvyltään alentuneen täysi-ikäisen tai alaikäisen taikka vastasyntyneen puolesta annettua suostumusta, on suostumuksen peruuttamiseen itsenäisesti kykenemättömän henkilön mielipidettä tai tahtoa noudatettava. Mikäli henkilön mielipiteestä tai tahdosta ei ole selvyyttä, tulee suostumuksen peruuttamisen tai muuttamisen perustua hänen objektiivisesti arvioituun etuunsa. Objektiivisesti arvioitua etua ei ole esityksessä määritelty ja tällaista henkilökohtaiseksi katsottavaa etua on vaikea hahmottaa. Jos biopankkien tarkoituksena on tutkimustoiminnan lisäksi myös henkilökohtaisen lääketieteen ja geneettisen diagnostiikan harjoittaminen, sitä pitäisi lainsäädännössä käsitellä sen mukaisesti. Jos diagnostiikan ja hoidon edellytyksenä olisi biopankkisuostumuksen antaminen, biopankkisuostumuksen antaminen ei olisi vapaaehtoista. Esimerkiksi lapsella on rajalliset mahdollisuudet ymmärtää suostumuksen merkitystä ja täten muodostaa asiasta mielipidettä, jolloin lapsen vanhemmille tulisi varata mahdollisuus lapsen puolesta antamansa suostumuksen peruuttamiseen.

Toiseksi viimeisessä momentissa todetaan, että näytteestä ja siihen liittyvistä tiedoista muodostettuja aineistoja, jotka on aikaansaatu ennen kuin suostumuksen perumista, muuttamista tai käsittelyn rajaamista tai kieltämistä koskeva tahdonilmaus on tullut, saa edelleen käyttää, jos se on tutkimustulosten oikeellisuuden tai aineiston eheyden tai luotettavuuden osoittamiseksi välttämätöntä. Edellä mainitun määritelmän epätasällisyydestä johtuen avoimeksi jää, minkälaisilla perusteilla suostumuksen peruminen voitaisiin evätä lapsen vanhemmalta. Biopankkitoiminnalle olisi hyvä määrittää systemaattinen prosessi siihen, että lapsi saa täysi-ikäisyyden saavutettuaan tiedon hänen puolestaan annetuista suostumuksista, ja selkeät ohjeet niiden muuttamiseksi näin tahtoessaan. Harkittavaksi voisi myös tulle Ruotsin tavoin edellyttää uutta suostumusta lapsen saavuttaessa täysi-ikäisyyden.

Sivulla 189 kerrotaan genomilain tarkoituksena olevan säätää siitä, että biopankkitoiminnassa syntyvä genomitieto tallennettaisiin lain velvoittamana Genomikeskuksen genomitietorekisteriin. Jää avoimeksi, minkälaisia mahdollisuuksia yksilöllä on halutessaan estää biopankkitutkimuksessa määritetyn genomitietonsa rekisteröinnin viranomaisen tietokantaan. Genomitieto on luonteeltaan pysyvä ja sisältää tietoja ihmisen yksilöllisistä biologisista ominaisuuksista ja sairastumis- ja joissakin tapauksissa ennenaikaisen kuoleman riskeistä. Tiedon synnyttäminen, käyttö ja käsittely voidaan nähdä myös psyykkisenä interventiona, joka on huomioitava riskejä arvioitaessa.

Genomitiedon määrittämistä lasten biopankkinäytteistä tulee arvioida suhteessa biolääketiedesopimuksen 17 artiklan edellytyksiin niiden suojelusta, jotka eivät voi antaa suostumustaan tutkimukseen. 17 artiklan kappaleen 1 ii) –kohdan mukaan tutkimuksesta tulisi olla tosiasiallista ja välitöntä hyötyä kyseisen henkilön terveydelle. Jos lapsella on jokin sairaus, se diagnosoidaan terveydenhuollossa. Lapsuusiällä ilmaantuvien varhaisdiagnostiikasta hyötyvien sairauksien pitäisi kuulua vastasyntyneiden seulontaan, kun taas aikuisiällä ilmaantuvien sairauksien havaitsemisesta ei ole lapselle välitöntä hyötyä. 17 artiklan kappaleen 1 iii) –kohdan mukaan tutkimuksen tekemisen edellytyksenä on, että tutkimusta ei pystytä tekemään yhtä tehokkaasti sellaisilla henkilöillä, jotka voivat antaa suostumuksensa. Genomitieto on luonteeltaan pysyvää eikä lastentauteihin liittyvä tutkimuksen voi lähtökohtaisesti ajatella aina vaativan nimenomaan lasten genomitiedon määrittämistä. Kappaleen 2 ii) –kohdassa mainittu psyykinen riski ja rasitus tulevat myös huomioitaviksi arvioinnissa.

24 §

Näytteen ja tiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset ovat tarpeellisia.

46 §

Kliinisesti merkittävän tiedon antaminen näytteenantajalle on suunniteltu eettisestä ja käytännön näkökulmasta hyvin, paitsi että tiedon luovuttaminen "näytteenantajan tahdonilmaisun yhteydessä ilmoittamaan terveydenhuollon toimintayksikköön tai henkilön terveydenhuollosta alueellisesti terveydenhuoltolain nojalla vastuussa olevalle toimintayksikölle" ei ota huomioon terveydenhuollon hoidonpörrastusta ja löydösten varmentamisen ja ilmoittamisen edellyttämää osaamista. Palkon listaus kliinisesti merkittävistä löydöksistä voi sisältää myös sellaisia, joista kertominen, löydöksen varmistaminen uudesta näytteestä ja jatkohoidon suunnittelu voivat tapahtua kotikunnan terveyskeskuksessa. Verraten suuri osa ilmoitettavista löydöksistä lienee kuitenkin sellaisia, että yleislääkärin osaaminen ei riitä asian hoitamiseksi. Löydöksistä kertomisen, varmistustutkimusten ja jatkohoidon suunnittelun tulisi tapahtua sillä terveydenhuollon tasolla, missä kyseisiä löydöksiä yleensäkin diagnosoidaan ja hoidetaan. Pykälää voisi tarkentaa siten, että löydös ilmoitetaan alueellisen hoidonpörrastuksen mukaan kyseisten löydösten diagnostiikasta



vastaavalle terveydenhuollon toimintayksikölle. Palko voisi esimerkiksi päätöksessään ottaa kantaa tarvittavaan hoidonporrastukseen tasoon ja asianmukaiset toimintayksiköt olisivat kirjattuina tietolupaviranomaisen ilmoitusjärjestelmässä.

On kannatettava ajatus, että Palko toimii tahona, joka määrittää kliinisesti merkittävät löydökset. Sivulla 172 mainitaan, että esimerkiksi valmisteilla oleva Genomikeskus voisi tehdä ehdotuksia ja "antaa Palkolle asiantuntijatehtäväänsä liittyen tieto ja asiantuntijatukea siinä, mitkä tai minkälaiset löydökset perustuvat suomalaiseen tautiperimään" ja sivulla 81 myös todetaan, että Genomikeskus "voisi asiantuntijana tuottaa tietoa Palkon suosituksia varten". Löydösten perustuminen suomalaiseen tautiperimään ei luonnollisesti suoraan tarkoita löydösten kliinisestä merkittävyttä. Terveydenhuollossa käytettävien menetelmien arvioinnin tulee lähtökohtaisesti perustua julkaistuun ja vertaisarvioituun tieteelliseen tietoon. Genomikeskuksen riittävä asiantuntijuus sekä systemaattinen yhteistyö esimerkiksi erikoissairaanhoidon kanssa, jossa on osaamista ja tietoa kliinisesti merkittäviksi katsottaviksi geenilöydöksistä, on varmistettava. Lakiesityksen olisi hyvä sisältää myös pohdintaa kansallisesta HTA-koordinaatioyksiköstä (FinCCHTA), jolle keskittämisasiäsetuksen mukaan kuuluvat terveydenhuollon menetelmien arviointia sairaanhoitopiireissä koskevat koordinaatiotehtävät.

Näytteenantajan mahdollisuutta saada käyttöönsä biopankkitutkimuksessa tuotettu niin sanottu raakadata, ei ole esityksessä ilmaistu yksiselitteisesti. Sivulla 81 todetaan, että tietosuojasetuksen 15 artiklan mukaan tiedonsaanti-oikeuteen kuuluu myös biopankissa säilytettävä raakadata. Sivulla 170 puolestaan todetaan, että tiedonsaantioikeus ei koski raakadataa. Jos raakadata luovutetaan näytteenantajille, heillä on halutessaan mahdollisuus sen perusteella yleisesti saatavilla olevilla tai kaupallisten toimijoiden avustuksella selvittää kliinisesti merkittävät löydökset. Tämä kyseenalaistaa jossain määrin Palkolle suunnitellun toiminnan merkityksen. Löydösten todellisen käytännön merkityksen määrittäminen on yksittäiselle näytteenantajalle vaikeaa ja löydöksiin voi sisältyä virheitä. Löydökset antavat myös näytteenantajan lisäksi jossain määrin tietoa myös hänen biologisista sukulaisistaan. Tutkimushankkeissa tehtäviä genomianalyyssejä koskee myös erilainen laadunvalvonta, kuin terveydenhuollossa. Vahingon aiheuttamisen mahdollisuus ja juridiset mahdollisuudet sen välttämiseksi olisi hyvä selvittää tarkemmin.

53 §

Olisi hyvä määrittää tarkemmin, miksi terveydenhuollon toimintayksiköille halutaan varata pitkä, vuoden 2026 loppuun asti ulottuva oikeus siirtää tutkimuksen ja hoidon yhteydessä syntyneitä näytteitä ja niihin liittyviä tietoja biopankkiin entisen lain mukaisesti.

