



Luonnos hallituksen esityksekseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Lausuntotiivistelmä

Sisällys

1 Tiivistelmä	2
2 Johdanto	2
3 Yhteenveto lausunnoista	3
4 Yleiset arviot hallituksen esityksestä	4
4.1 Genomikeskuksen perustaminen.....	4
4.2 Lain soveltamisala ja Genomikeskuksen suhde muihin toimijoihin.....	6
4.3 Genomikeskuksen tehtävät	7
4.4 Genomikeskuksen asiantuntijoilta vaadittava asiantuntemus ja yhteistyö	7
4.5 Vaikutustenarviointi.....	8
4.6 Genomitieto, geneettiset analyysit ja perinnöllisyysneuvonta	9
4.6.1 Genomitieto.....	9
4.6.2 Geneettiset analyysit	10
4.6.3 Perinnöllisyysneuvonta	11
4.7 Yksityisyyden suoja ja tietosuoja.....	12
4.8 Suostumus	13
5 Lausunnonantajat	15

1 Tiivistelmä

Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi 18.10.-3.12.2021 lausuntoa luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Ehdotetun lain tarkoituksena olisi tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Ehdotetussa laissa säädettäisiin Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta, mutta toimisi siitä itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä ja genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa. Ehdotettu laki sisältäisi myös säännökset terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Aiempiin luonnoksiin hallituksen esitykseksi nähden lausuttavana olleessa luonnoksessa ei ole genomitietorekisteriä koskevaa sääntelyä, vaan tämä sääntelyehdotus sisältyy jälkimmäiseen laki-esitykseen. Tästä esityksestä on tarkoitus järjestää lausuntokierros myöhemmin ilmoitettavana ajan-kohtana.

Lausuntokierroksella saatiin runsaasti ja monipuolisesti palautetta luonnoksen kokonaisuudesta ja yksityiskohdista. Lausunnonantajat eivät olleet arvioistaan yksimielisiä, ja useita vastakkaisia näkemyksiä esitettiin. Useat lausunnonantajat pitivät hallituksen esitysluonnoksen tavoitteita kannatettavina. Toisaalta useat lausunnonantajat kritisoivat lakiehdotuksen tarpeellisuutta.

Lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että hallituksen esitysluonnoksessa esitetty kokonaisuus on tässä vaiheessa vaikeasti hahmotettava. Kokonaisuuden arviointia vaikeuttaa lausunnonantajien mukaan Genomikeskusta ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä sekä genomitietorekisteriä koskevan sääntelyn erottaminen kahdeksi eri kokonaisuudeksi, jonka todettiin vaikeuttavan arviointia myös Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisuudesta. Toisaalta lakiehdotuksen vaiheistamista pidettiin perusteltuna toimena erityisesti Genomikeskuksen perustamisen edistämiseksi.

2 Johdanto

Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi lausuntoa luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Esitysluonnos lähetettiin lausuntokierrokselle 18.10.2021 ja lausuntoja pyydettiin 3.12.2021 mennessä 90 taholta. Sosiaali- ja terveysministeriö vastaanotti 54 pyydettyä lausuntoa, jonka lisäksi 14 muuta tahoa toimitti lausunnon. Lausuntoja vastaanotettiin yhteensä 68. Lausunnonantajien luettelo on tämän tiivistelmän liitteenä, ja lausunnot löytyvät Lausuntopalvelusta (www.lausuntopalvelu.fi). Tähän yhteenvetoon on koottu hallituksen esitysluonnoksen ehdotukset ja niistä saatu palaute. Lausumia on tiivistelmää varten lyhennetty ja ryhmitelty uudestaan.

Ehdotetun lain tarkoituksena olisi tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Ehdotetussa laissa säädettäisiin Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta, mutta toimisi siitä itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä ja genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa. Ehdotettu laki sisältäisi myös säännökset terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Sosiaali- ja terveysministeriö on aiemmin pyytänyt lausunnon lakiehdotusta edeltäneistä genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta sekä kahdesta luonnoksesta hallituksen esitykseksi. Näiden lausuntokierroksien aikana saadun lausuntopalautteen sekä muiden lainvalmistelun edetessä ilmenneiden seikkojen myötä on käynyt ilmeiseksi, että erityisesti kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvät seikat vaativat vielä lisävalmistelua. Tästä johtuen genomitietoon liittyvä lainvalmistelu on perhe- ja peruspalveluministeri Krista Kiurun tekemällä päätöksellä päätetty vaiheistaa kahteen rinnakkain valmisteltavaan lakiesitykseen, joista lausuntokierroksella ollut luonnos on ensimmäinen.

Vaiheistamisen myötä Genomikeskukseen asiantuntijaviranomaisena liittyvän merkittävän sääntelyn antaminen sekä Genomikeskuksen perustaminen eivät kohtuuttomasti viivästy genomitietorekisteriin liittyvien seikkojen jatkovalmistelutarpeesta johtuen. Lisäksi genomitietorekisterin valmistelun kannalta on katsottu suotavaksi perustaa ensin varsinainen Genomikeskus, jotta valmiudet genomitietorekisterin perustamiseen ovat vahvemmat, kun Genomikeskus voi itse osallistua tähän valmistelutyöhön. Genomikeskuksen tarve kansallisena asiantuntijaviranomaisena on lainvalmistelun yhteydessä tehtyjen selvitysten perusteella ilmeinen.

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä olisi ehdotuksen mukaan tietoon perustuva suostumus, johon keskeisesti liittyy myös perinnöllisyysneuvonta. Alaikäisten ja alentuneesti itsemääräämiskykyisten henkilöiden suostumuksen osalta annettaisiin tarkemmat säännökset.

Aiempiin luonnoksiin hallituksen esitykseksi nähden lausuttavana olleessa luonnoksessa ei ole genomitietorekisteriä koskevaa sääntelyä, vaan tämä sääntelyehdotus sisältyy jälkimmäiseen lakiesitykseen. Tästä esityksestä tullaan järjestämään lausuntokierros myöhemmin ilmoitettavana ajankohtana.

3 Yhteenveto lausunnoista

Lausuntokierroksella saatiin runsaasti ja monipuolisesti palautetta hallituksen esityksen kokonaisuudesta ja yksityiskohdista. Lausunnonantajat eivät olleet arvioistaan yksimielisiä, ja useita vastakkaisia näkemyksiä esitettiin. Useat lausunnonantajat pitivät hallituksen esitysluonnoksen tavoitteita kannatettavina (kuten HARSO ry, Harvinaiset-verkosto, Itä-Suomen yliopisto, Jyväskylän yliopisto, Kuluttajaliitto, Oulun yliopisto, Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitra, Suomen Kuntaliitto ry, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos THL, Terveysteknologia ry, Turun yliopisto, Vammaisten henkilöiden oikeuksien neuvottelukunta VANE). Toisaalta useat lausunnonantajat kritisoivat lakiesityksen tarpeellisuutta.

Lausuntopalautteessa toivottiin, että sosiaali- ja terveysministeriö hyödyntäisi genomilakien valmistelussa biopankkilainsäädännön kokonaisuudistuksen ympärille perustettuja työryhmiä ja muita sidosryhmiä (Hyvinvointialan liitto, Itä-Suomen yliopisto, Lääketeollisuus ry).

Osassa lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että hallituksen esitysluonnoksessa esitetty kokonaisuus on tässä vaiheessa vaikeasti hahmotettava. Kokonaisuuden arviointia vaikeuttaa lausunnonantajien mukaan Genomikeskusta ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä sekä genomitietorekisteriä koskevan sääntelyn erottaminen kahdeksi eri kokonaisuudeksi (Bioetiikan instituutti, FINBB, Invalidiliitto ry, Lapsiasiavaltuutettu, Lääketeollisuus ry, Lääkäripalveluyritykset ry, SOSTE Suomen sosiaali ja terveys ry, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Suomen Terveystalon Biopankki, Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan eettinen neuvottelukunta ETENE, Varsinais-

Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä). Tämän todettiin vaikeuttavan arviointia myös Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisuudesta.

Lisäksi kokonaisuuden hahmottamista vaikeuttavat joidenkin lausunnonantajien mukaan myös lakiehdotukseen läheisesti liittyvät biopankkilain (688/2012) kokonaisuudistus ja parhaillaan selvitetävät toisiolain (laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä, 552/2019) kehitystarpeet (Bioetiikan instituutti, HUS-kuntayhtymä, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Turun yliopisto).

Osa lausunnonantajista piti lakiesitysten vaiheistamista kahteen asiakokonaisuuteen hyvänä ratkaisuna (CSC Tieteen tietotekniikan keskus Oy, Itä-Suomen yliopisto, Kela, THL, opetus- ja kulttuuriministeriö OKM, Oulun yliopisto, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri, Sitra, Suomen lähi- ja perushoitajaliitto SuPer). Vaiheistamisella nähtiin olevan hyötyä siinä, että se jouduttaa genomitiedon keräämisen ja käytön tarkempaa sääntelyä ja edistää Genomikeskuksen perustamisen etenemistä, joka taas edistäisi genomitiedon laajamittaista käyttöä osana kansallista terveydenhuoltoa (CSC, Itä-Suomen yliopisto, THL).

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota siihen, että esitysluonnoksessa tulisi tarkemmin määritellä lakiehdotuksessa käytetyt käsitteet (Eduskunnan apulaisoikeusasiamies EOA, Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea, OKM, Oikeuskanslerinvirasto OKV, Sitra, Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta TUKIJA). Esimerkiksi Oikeuskanslerinvirasto ehdotti, että lakiesitykseen lisättäisiin erillinen määritelmäpykälä.

4 Yleiset arviot hallituksen esityksestä

4.1 Genomikeskuksen perustaminen

Lausunnoissa esitettiin useita erilaisia kantoja Genomikeskuksen perustamisesta. Osa lausunnonantajista piti Genomikeskuksen perustamista itsenäiseksi ja riippumattomaksi viranomaiseksi ja sen sijoittamista THL:n yhteyteen perusteltuna ratkaisuna (Business Finland, CSC, Jyväskylän yliopisto, Sitra, SuPer, Tampereen yliopisto, työ- ja elinkeinoministeriö TEM). Genomikeskuksen perustaminen nähtiin tärkeänä esimerkiksi genomitiedon laajamittaisen hyödyntämisen edistämiseksi terveydenhuollossa ja sen tutkimustoimintaa ja liiketoimintaa edistävän vaikutuksen vuoksi (Business Finland Oy, CSC, Jyväskylän yliopisto).

Genomikeskuksen perustamista perusteltiin myös sen roolilla kansallisen toiminnan koordinoimisessa, kansainvälisessä yhteistyössä ja lisäresurssien kohdentamisella genomitiedon tutkimukseen (Business Finland Oy, CSC, Itä-Suomen yliopisto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Terveysteknologia ry). Terveysteknologia ry:n mukaan Genomikeskuksen avulla olisi mahdollista lisätä Suomen painoarvoa EU:ssa genomilainsäädännön eettisten ja oikeudellisten kysymysten pohdinnassa. Itä-Suomen yliopiston mukaan Genomikeskus tuo mahdollisuuden selkeään kehitysaskeleeseen kohti yksilöllistettyä lääketiedettä.

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota Genomikeskuksen mahdolliseen hyötyyn kansallisessa koordinaatiossa ja potilaiden diagnostiikassa ja näistä saatavalla merkittäväällä terveydellisellä hyödyllä erityisesti erilaisten perinnöllisten ja harvinaisten sairauksien diagnostiikassa (Harvinaiset-verkosto, Turun yliopisto, SuPer).

Genomikeskus nähtiin myös mahdollisena tärkeänä uutena osaamiskeskuksena Kansallisen syöpäkeskuksen, kansallisen Neurokeskuksen, Lääkekehityskeskuksen, sekä Harvinaissairauskeskuksen lisäksi (Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry).

Useat lausunnonantajat myös kyseenalaistivat erillisen Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisuuden (Bioetiikan instituutti, Biopankkien osuuskunta Suomi FINBB, Helsingin yliopisto, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri, Samfundet Folkhälsan i svenska Finland rf, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, THL, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta). Lausunnonantajat toivoivatkin, että Genomikeskuksen perustamisen tarvetta selvitettäisiin tarkemmin (Suomen Lääkäriliitto, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta).

Yhtenä kritiikkinä Genomikeskuksen tarpeellisuudelle esitettiin, että geneettinen diagnostiikka on vakiintunut osaksi nykyaikaista erikoissairaanhoitoa ja genomianalyysijä käytetään monilla erityisaloilla muun diagnostiikan ohessa (FINBB, Helsingin yliopisto, Suomen molekyyli-lääketieteen instituutti FIMM, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta). Lisäksi koettiin, että esitysluonnoksen tavoitteet olisivat saavutettavissa yliopistollisten sairaaloiden ja laboratorioiden yhteistyötä tiivistämällä ja resurssien kohdentamisella perinnöllisyyslääketieteen klinikoiden toimintaan (Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry).

Lausunnoissa pohdittiin, olisiko kevyempi sääntelyratkaisu ja viranomaistoteutus parempi keino toteuttaa esitysluonnoksen tavoitteet (Bioetiikan instituutti, Helsingin yliopisto, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta). Lausunnoissa ehdotettiin Genomikeskuksen perustamisen sijasta muun muassa Kansallisen syöpäkeskuksen ja Neurokeskuksen kaltaista kevyempää asiantuntijaroolia, kansallista geneettisen tiedon osaamisverkostoa, jonka toimijoina olisivat yliopistosairaalat, yliopistot ja biopankit tai puolueettomista asiantuntijoista muodostettavaa genomiikan neuvottelukuntaa (Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri). Lisäksi tuotiin esille Käypä hoito-suositukset genomitiedon diagnostiikan ohjeistamisessa joustavana käytäntönä viranomaisorganisaation verrattuna (FIMM).

THL ehdotti lausunnoissaan, että esitysluonnoksessa esitetyn hallintomallin sijaan Genomikeskus voitaisiin perustaa THL:n hallinnolliseksi yksiköksi ja esitysluonnoksessa kuvatut tehtävät voitaisiin hoitaa THL:n alaisuudessa. Myös FINBB ja Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta katsoivat lausunnoissaan, että THL:n viranomaistehtäviä voitaisiin tarvittaessa täsmentää esitysluonnoksessa esitettyjen tehtävien toteuttamiseksi. THL:n mukaan kyseisiä tehtäviä varten tulisi varmistaa riittävät resurssit osana THL:n budjettia. THL:n yhteyteen perustettava Genomikeskus voisi tukea suosituksillaan ja kannanotoillaan tutkijoita ja biopankkeja tutkimustiedon palauttamisessa tutkittaville ja näin auttaa biopankkilain määräysten ja kansainvälisten suositusten toteuttamisessa.

Lausunnonantajat toivat esille huolta siitä, onko Genomikeskukselle mahdollista saada riittävää rahoitusta ja resursseja nykyisessä taloudellisessa tilanteessa, jotta se voisi toteuttaa tavoitteitaan (FIMM, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri, Suomen Lääkäriliitto, Vammaisfoorumi.). Lausunnonantajat perustelivat huoltaan sillä, että osa kokonaisuuteen liittyvistä toimijoista, kuten Kansallinen syöpäkeskus, Terveystieteiden tutkimuskeskus (Palko), THL:n laaturekisterit sekä Sosiaali- ja terveysalan tietolupaviranomainen Findata kärsivät resurssivajeesta (FINBB, Suomen Lääkäriliitto).

Lisäksi esitettiin huolta siitä, että erillinen viranomaistoimija lisäisi byrokratiaa ja näin ollen huonontaisi potilaan asemaa uuden tiedon soveltamisessa (FINBB, FIMM, Lääkäripalveluyritykset ry, Suomen Terveystalon Biopankki, Vammaisfoorumi).

Kommentteja esitettiin myös kansallisesta genomstrategiasta ja useat lausunnonantajat katsoivatkin, että genomstrategia tulisi päivittää ennen uuden lainsäädännön säätämistä (ETENE, Lääketeollisuus ry, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry).

4.2 Lain soveltamisala ja Genomikeskuksen suhde muihin toimijoihin

Eduskunnan apulaisoikeusasiamies, Oikeuskanslerinvirasto ja oikeusministeriö kiinnittivät lausunnoissaan huomiota siihen, että esitysluonnoksesta ei käy selkeästi ilmi sääntelyn soveltamisala. Oikeuskanslerinvirasto huomauttikin, että lakiesityksen 2 §:ssä olisi perusteltua säätää lain soveltamisalasta ja mihin pykälässä lueteltuja lakeja sovelletaan. Eduskunnan apulaisoikeusasiamies, Oikeuskanslerinvirasto ja oikeusministeriö katsoivat, että esitysluonnoksessa jätetään avoimeksi, onko lailla tarkoitus antaa EU:n asetuksia täydentävää kansallista sääntelyä ja onko kyse kansallisen liikkumavaran käytöstä. Oikeuskanslerinviraston mukaan esitysluonnoksessa tulisi selventää asiaa koskevan EU:n lainsäädännön osalta, kuten lääkinnällisiä laitteita koskevien MD- (EU:n asetus 2017/745 lääkinnällisistä laitteista) ja IVD-asetusten (EU:n asetus 2017/746 in vitro-diagnostiikkaan tarkoitettuja lääkinnällisistä laitteista), yleisen tietosuoja-asetuksen (EU:n asetus 2016/679 luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta) ja EU:n kuluttajansuojasääntelyn antama kansallinen liikkumavara ja kansallisen sääntelyn reunaehdot.

Oikeusministeriö kiinnitti huomiota lakiehdotuksen 3 lukuun, jossa säädettäisiin terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. Oikeusministeriö katsoo, että esitysluonnoksessa on epäselvää, säädetäänkö lakiehdotuksen 3 luvussa yleisistä edellytyksistä, jotka koskevat henkilö-tietojen ja erityisesti genomitietojen käsittelyn lainmukaisuutta ja olisiko ehdotuksissa kyse tältä osin tietosuoja-asetusta täydentävän kansallisen sääntelyn antamisesta.

Lausunnonantajat katsoivat, että Genomikeskuksen suhde muihin toimijoiden on keskeistä esitysluonnoksessa esitettävien tavoitteiden saavuttamiselle (Business Finland, HUS, Itä-Suomen yliopisto). Lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että Genomikeskuksen suhde biopankkitoimintaan ja biopankkien osuuskuntaan jää esitysluonnoksessa vielä epäselväksi (HUS, Lääketeollisuus ry, Oulun yliopisto). Useat lausunnonantajat katsoivat myös, että Genomikeskuksen asema suhteessa Terveystalon palveluvalikoimaneuvosto Palkoon jää epäselväksi ja riskinä olisi, että näiden kahden asiantuntijaorganisaation tehtävät olisivat päällekkäisiä esimerkiksi terveydenhuollon korvattavuuteen liittyvissä kysymyksissä (ETENE, Invalidiliitto, Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Palko, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Vammaisfoorumi). Lausunnonantajat katsoivatkin, että Genomikeskuksen suhdetta muihin toimijoihin tulisi esityksessä selkeyttää ja näin ollen varmistaa yhteistyön sujuvuus.

Lausunnonantajat korostivat lausunnoissaan, että lakiehdotuksen vaatimukset ja Genomikeskuksen tehtävät eivät voi olla ristiriidassa tai päällekkäisiä IVD-asetuksen säännöksiin ja lääkinnällisten laitteiden toimivaltaisen viranomaisen Fimean tehtävien kanssa ja ehdottivat arvioimaan ja selkeyttämään lakiesitystä tältä osin (FINNB, Fimea, Lääketeollisuus ry, Sailab – MedTech Finland ry).

Lausunnonantajat toivoivat täsmennettävän, miltä osin esitettävällä lailla on tarkoitus säätää lääketieteellisen tutkimuksen edellytyksistä ja mitkä olisivat Genomikeskuksen tehtävät liittyen tieteellisen tutkimustoimintaan (Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin tutkimuseettinen toimikunta, Turun yliopisto). Lisäksi ehdotettiin täsmennystä siitä, miten esitettävä laki vaikuttaa alueellisten eettisten toimikuntien tehtäviin ja kliinisten lääketieteellisten- ja laitetutkimusten eettisiin arviointimenetelyihin (Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta). Lisäksi esitysluonnoksessa toivottiin kuvailtavan, miten esitettävässä laissa on huomioitu lääketieteellisestä tutkimuksesta annetun lain tulevat muutokset (Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin tutkimuseettinen toimikunta).

4.3 Genomikeskuksen tehtävät

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota siihen, että Genomikeskuksen tehtäviä ei ole vielä tarkasti määritelty esitysluonnoksessa ja niitä toivottiinkin tarkennettavan, ottaen erityisesti huomioon, että esitysluonnoksen perusteluissa Genomikeskukselle esitetään laajempia tehtäviä, kuin ehdotetun lain 4 §:n sanamuodosta ilmenee (EOA, Findata, Itä-Suomen yliopisto, Sailab – MedTech Finland ry, Suomen Kuntaliitto ry, Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta, Terveysteknologia ry). Lausunnonantajat toivoivat, että esitysluonnoksessa avattaisiin myös Genomikeskuksen mahdollisia valvontatehtäviä ja päätöksiä (Suomen Kuntaliitto ry, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, valtiovarainministeriö VM). Tietosuojavaltuutetun toimisto huomautti lausunnossaan, että lakiehdotuksen 4 §:ssä Genomikeskukselle esitetty tehtävä toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa vaikuttaisi olevan päällekkäinen tietosuojavaltuutetulle yleisestä tietosuojasetuksesta seuraavien tehtävien ja toimivaltuuksien kanssa ja lakiehdotusta tulee tältä osin arvioida uudelleen.

Lausunnonantajat korostivat, että Genomikeskukselle tulee varmistaa riittävät resurssit sen tehtävien hoitamiseksi (Business Finland Oy, Itä-Suomen yliopisto, Sitra, TEM, Terveysteknologia ry). Esitysluonnoksessa tulisikin käydä ilmi, olisiko Genomikeskuksella maksullista toimintaa ja millä tavoin viranomaisen toiminta tullaan rahoittamaan.

Kela toi esille lausunnossaan, että sen mahdollinen rooli genomirekisterin osalta tulisi tunnistaa ja kuvata lainvalmistelussa mahdollisimman nopeasti. Kela korostaa, että mikäli lakiesityksen seuraavassa vaiheessa säädettäisiin Kelalle genomirekisteriin tai Genomikeskuksen tietoteknisiin ratkaisuihin liittyviä tehtäviä, sen tulisi olla mukana ekosysteemin suunnittelussa ja valmistelulle tulisi varata myös rahoitus, jotta varautuminen tarvittavassa aikataulussa olisi mahdollista.

4.4 Genomikeskuksen asiantuntijoilta vaadittava asiantuntemus ja yhteistyö

Lausunnonantajat korostivat sitä, että Genomikeskuksessa tulisi olla käytössään tarvittava asiantuntemus, jotta sen päätökset perustuisivat tieteelliseen näyttöön ja kansainvälisiin suosituksiin (Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry). Erityisesti lausunnonantajat korostivat Genomikeskuksen johtajalta edellyttävää pätevyyttä. Lausunnonantajat katsoivat, että Genomikeskuksen johtajalta tulisi edellyttää ammattitaitoa ja kokemusta genetiikasta ja tutkimuksesta, tohtorin tutkintoa tai perinnöllisyyslääkärin pätevyyttä (Itä-Suomen yliopisto, Samfundet Folkhälsan i svenska Finland rf, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, THL). Lisäksi THL ehdotti, että Genomikeskukselle nimitettäisiin lääketieteellinen johtaja tai ylilääkäri, joka olisi Suomessa laillistettu erikoislääkäri soveltuvalta alalta. Lääketieteellinen johtaja olisi erityisen tärkeä tilanteessa, jossa Genomikeskuksen johtajalta ei vaadittaisi lääketieteellistä pätevyyttä.

Osa lausunnonantajista toi esille huolta siitä, että Genomikeskuksen johtajalle keskitetään esitysluonnoksessa huomattavaa valtaa ja tämä voisi mahdollisesti aiheuttaa riskejä geneettisen tiedon käytölle varsinkin, jos keskuksen johtajalta ei edellytä tieteellistä pätevyyttä (Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry). Samfundet Folkhälsan i svenska Finland rf esittääkin, että Genomikeskuksen johtamista tulisi tukea Suomen yliopistosairaaloiden geneettisten klinikoiden edustajien muodostamalla verkostolla. Lausunnoissa pidettiin tärkeänä, että Genomikeskus olisi tiiviissä yhteistyössä yliopistosairaaloiden perinnöllisyysklinikoiden sekä muiden alojen ammattilaisten kanssa (Business Finland Oy, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry).

Lausunnonantajat kannattivat esitysluonnoksessa esitettyä verkostomallista yhteistyörakennetta (Kuluttajaliitto, Sailab- Medtech Finland, Terveysteknologia ry). Turun yliopiston mukaan verkostomallin avulla voitaisiin tuoda yhteen genetiikan alan parhaimmat asiantuntijat muun muassa yliopistollisista sairaaloista.

Findata ehdotti, että esitysluonnoksessa arvioitaisiin tarkemmin esitetyn verkostomallin ja ympäröivän ekosysteemin käytännön toteutukseen liittyviä seikkoja. Findatan mukaan tulisi arvioida, kuinka paljon Genomikeskuksen verkostolta olisi todennäköisesti saatavissa Genomikeskuksen toimintaa hyödyttävää asiantuntija- ja muita resursseja sekä tultaisiinko Genomikeskukselle tehtävä asiantuntijatyö korvaamaan Genomikeskuksen rahoituksesta.

THL kiinnitti huomiota siihen, että Genomikeskuksen olisi tärkeää olla mahdollisimman paljon vuorovaikutuksessa tutkimusryhmien ja laboratoriopalvelujen tuottajien kanssa, koska tietotaito niistä olisi välttämätöntä Genomikeskuksen asiantuntijatoiminnoille. THL myös katsoi, että Genomikeskuksen työntekijöillä olisi hyvä olla mahdollisuus tehdä osa-aikaista työtä tutkimuksessa ja laboratoriotyössä.

FIMM ja Helsingin yliopisto esittivät launnoissaan huolen siitä, voiko Genomikeskus löytää riittävän monipuolista ja ajantasaisella tiedolla varustettua henkilöstöä genomitiedon suppeasta erityisalueesta. Genomitiedon tuottaminen ja käytön ymmärtäminen edellyttävät FIMM:n mukaan aktiivisen otteen alan tutkimustyöhön ja näin ollen omaa aktiivista tutkimusta ja kliinistä soveltamista.

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä korosti sitä, että Genomikeskuksessa tulisi työkennellä asiantuntijoita kaikista yliopistosairaaloista ja yliopistoista. Monipuolisen asiantuntijajoukon hyödyntämisen mahdollistaisi monipaikkainen työskentely etäyhteyksien tuella eri paikkakunnilta käsin. Monipaikkainen Genomikeskus helpottaisi Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymän mukaan myös kansainvälistä rekrytointia.

4.5 Vaikutustenarviointi

Useat lausunnonantajat kiinnittivät huomiota esitysluonnoksen vaikutustenarviointeihin. Lausunnonantajat katsoivat, että esitysluonnoksessa tulisi olla tarkempi kustannusarvio Genomikeskuksen perustamisen ja toiminnan osalta sekä kustannusarvio esitysluonnoksen vaikutuksista terveydenhuollon toimijoille ja yrityksille (ETENE, OKM, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Sailab – MedTech Finland ry, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen Lääkäriliitto, VM, Vammaisfoorumi, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta). Lisäksi lausunnonantajat toivat esille huolta siitä, että esitysluonnos tulisi lisäämään Findatalle annettavia tehtäviä, joiden vuoksi Findata tulisi tarvitsemaan lisäresursseja (Lääkäripalveluyritykset ry, Terveystalon Biopankki).

Oikeuskanslerinvirasto kiinnitti lausunnossaan huomiota siihen, että esitysluonnoksessa ei ole vielä käsitelty kattavasti sitä, turvaavatko lakiehdotuksen säännökset perus- ja ihmisoikeuksien ja kansainvälisten ihmisoikeusvelvoitteiden toteutumisen Genomikeskuksen toiminnassa. Erityisesti esitysluonnokseen kaivattiin lisää perustuslakivaliokunnan aiheeseen liittyvää lausuntokäytäntöä. Oikeuskanslerinvirasto katsoo, että esitysluonnoksen säätämisyjärjestysperusteluissa tulisi huomioida ihmisarvon erilaiset tulkintaperinteet oikeuskirjallisuudessa ja oikeudellisessa ajattelussa. Lisäksi esitysluonnoksessa tulisi tarkemmin käsitellä lakiehdotuksen merkitystä yksilön itsemääräämisoikeuden kannalta, erityisesti perustuslakivaliokunnan lausuntojen kautta.

Oikeusministeriön mukaan on myönteistä, että vaikutustenarvioinnissa ja nykytilan arvioinnissa on käsitelty sitä, miten lakiehdotuksella turvattaisiin perustuslain 6 §:n mukainen yhdenvertaisuus ja erityisesti tosiasiallinen yhdenvertaisuus. Invalidiliitto näki myönteisenä, että harvinaissairauksien asema on erityisesti huomioitu vaikutustenarviointien yhteydessä.

Lapsiasiavaltuutetun mukaan esitysluonnoksen lapsivaikutusarvioinnin perusteella jää epäselväksi, miten lakiehdotus vaikuttaisi lasten asemaan ja miten sääntely tulisi vahvistamaan lasten oikeuksia. Lapsiasiavaltuutettu huomauttaakin, että esitysluonnoksessa tulisi arvioida, miten ehdotettava sääntely muuttaisi lapsen asemaa suhteessa nykytilaan. Lapsiasiavaltuutettu myös katsoo, että biopankkilain kokonaisuudistusta ja tätä lakiehdotusta tulee tarkastella kokonaisuutena lapsen oikeuksien näkökulmasta.

Vammaisfoorumi kiinnitti lausunnossaan huomiota siihen, että esitysluonnoksen valmistelussa ei ole tehty kattavaa eettisten periaatteiden selvitystä, jolla voitaisiin paremmin taata, että toimenpiteiden toteutus ei johda vammaisten tai muiden henkilöiden syrjintään. Lisäksi lausunnonantajat toivoivat, että esitysluonnoksessa arvioitaisiin lakiehdotuksen vaikutuksia tieteellisen tutkimukseen (OKM, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta).

Terveysteknologia ry toi esille lausunnossaan huolen siitä, että esitysluonnoksessa ei ole huomioitu kattavasti teollisuuspoliittisia näkökulmia. Esitysluonnoksesta tulisikin ilmetä, miten esitettyjen vaikutusten investointeihin, talouskasvuun ja työllisyyteen odotetaan syntyvän. Terveysteknologia ry:n mukaan esityksessä tulisi arvioida lakiehdotuksen vaikutukset kotimarkkinoiden toimivuuteen, yritysten kasvuun ja kansainvälistymiseen, uusien vientituotteiden lisääntymiseen, uuden osaamisen käyttöönottoon sekä varmistaa, että ehdotuksen tavoitteet ovat linjassa kotimaisen ja eurooppalaisen teollisuuspolitiikan kanssa. Terveysteknologia ry korostaa, että lainsäädäntö ei saisi asettaa kotimaisia yrityksiä heikompaan tai epäedullisempaan asemaan verrattuna kansainvälisiin yli rajojen toimiviin kaupallisiin toimijoihin.

4.6 Genomitieto, geneettiset analyysit ja perinnöllisyysneuvonta

4.6.1 Genomitieto

Lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että esitysluonnoksessa tulisi täsmentää koskevatko säännökset nimenomaan ihmisen genomitietoa (Itä-Suomen yliopisto). Lisäksi lausunnonantajat toivoivat täsmennystä genomitiedon määrittelyyn. Esitysluonnoksessa tulisi muun muassa selvittää, rajoittuuko lakiehdotuksen soveltamisala yksinomaan tuman ja mitokondrioiden genomiin ja kuuluuko ihmisen mikrobiomi lain soveltamisalaan (Itä-Suomen yliopisto, Geenitekniikan lautakunta). Geenitekniikan lautakunnan mukaan lakiehdotuksessa tulee määritellä täsmällisesti, mitä ihmisen

solun tai elimistön eri genomeista lakiehdotus koskee, jotta vältettäisiin lakiehdotuksen ja geeniteknikkalain (377/1995) soveltamisalaa ja toimivaltakysymyksiä koskevat epäselvyydet eri toimijoiden ja kansalaisten keskuudessa.

Oikeuskanslerinviraston mukaan lakiehdotuksessa tulisi määritellä genomitieto pykälätasolla ja selvittää, tarkoitetaanko genomitiedolla samaa kuin EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 13 kohdan geneettisillä tiedoilla. Oikeuskanslerinvirasto ja OKM yhtyvät näkemykseen siitä, että tunnistettavuus genomitiedon avulla ei ole yksiselitteistä ja näin ollen genomitieto ei aina ole tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa henkilötietoa. Lausunnoissa kiinnitettiin kuitenkin huomiota siihen, että yleisen tietosuoja-asetuksen mukaiset geneettiset tiedot ovat erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia tietoja, joita voidaan käsitellä vain tietosuoja-asetuksen 9 artiklan poikkeusperusteella (Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta). Tietosuojavaltuutetun toimisto huomautti launnonssaan, että ratkaisun siitä, milloin geneettisiä tietoja voidaan pitää yleisen tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuina henkilötietoina tekee viime kädessä Euroopan unionin tuomioistuin.

4.6.2 Geneettiset analyysit

Lausunnonantajat esittivät eriäviä näkemyksiä lakiehdotuksen 3 luvun terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä ja 6 §:n terveyteen liittyvän geneettisen analyysin määritelmästä. Suomen Lääkäriliitto kannatti 3 luvussa säänneltyjä edellytyksiä ja piti ehdotuksia pääsääntöisesti hyväksyttävänä. Hyvinvointialan liitto piti lakiehdotuksen 6 §:n terveyteen liittyvän geneettisen analyysin laajaa määritelmää perusteltuna, mikäli ensimmäisen ja toisen vaiheen genomilainsäädännöt ja alemman asteinen sääntely eivät ylisääntele genomitiedon käyttöä.

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota lakiehdotuksen suhteeseen EU:n in vitro diagnostiikkaa koskevaan IVD-asetukseen (Fimea, Lääketeollisuus ry, Sailab – MedTech Finland ry, Terveysteknologia ry). Terveysteknologia ry:n mukaan kyseistä IVD-asetusta sovelletaan kaikkiin IVD-laitteisiin, joilla on lääketieteellinen käyttötarkoitus ja näin ollen lakiehdotuksen 6 §, jossa määritellään terveyteen liittyvät geneettiset analyysit, tulisi poistaa lakiehdotuksesta kokonaan. Terveysteknologia ry korostaa, että IVD-asetuksen kanssa ristiriitaisia säännöksiä ei saa laatia kansallisessa lainsäädännössä ja kansallisesti voidaan antaa vain asetusta täydentävää sääntelyä, mikäli se on perusteltua asetuksesta ilmenevien toimivaltuuksien kautta. Myöskään riskitasoa ei tulisi Terveysteknologia ry:n mukaan määritellä kansallisessa laissa asetuksesta poikkeavalla tavalla, sillä IVD-asetus sisältää laitteiden luokitussäännöt, mukaan lukien riskinarviointia koskevat säännöt.

Terveysteknologia ry huomauttaa lakiehdotuksen 6 §:n liittyen, että markkinoilla saa EU-sääntelyn nojalla myydä ja markkinoida lääketieteellisiin käyttötarkoituksiin sellaisia geneettisiä analyysijä, jotka ovat IVD-sääntelyn mukaisia ja CE-merkittyjä. Terveysteknologia ry:n mukaan IVD-asetuksen kanssa ristiriitainen kansallinen sääntely on omiaan aiheuttamaan EU-sisämarkkinaperiaatteiden vastakkaisia esteitä kilpailuilla markkinoilla.

Jyväskylän yliopiston mukaan tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavien analyysien jättäminen pääsääntöisesti 6 §:n 1 momentin terveyteen liittyvän geneettisen analyysin määritelmän ulkopuolelle on tarkoituksenmukaista. TUKIJA taas ehdottaa lakiehdotuksen 6 §:n 2 momenttiin selkeytystä niin, että mikäli tieteellisessä tutkimuksessa tehtäisiin havainto, henkilö ohjattaisiin asianmukaisen hoidon ja neuvonnan pariin, jolloin havainnon vahvistaminen tehtäisiin asianmukaisessa hoidossa ja tutkittava saisi tarvittaessa neuvontaa lakiehdotuksen mukaisesti.

Eduskunnan apulaisoikeusasiamies, Suomen Lääkäriliitto ja Findata ehdottavat, että lakiehdotuksen 7 §:n 5 momenttiin lisättäisiin velvollisuus toimittaa henkilölle jälkikäteen tarvittava selvitys ja tieto kiiretilanteessa tehdystä geneettisestä analyysistä.

Oikeusministeriö kiinnittää huomiota lakiehdotuksen 6 §:n 4 momenttiin, jonka mukaan henkilölle saisi suorittaa vain sellaisen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin, jonka tuloksen arvioitu terveydellinen hyöty on suurempi kuin analyysistä aiheutuva riski tai haitta. Oikeusministeriön mukaan säännöksen perusteluissa tulisi kuvaila mahdollisia analyysistä aiheutuvia haittoja ja miten niitä voi ilmetä. Jyväskylän yliopisto huomauttaa, että 6 §:n 4 momentin osalta jää epäselväksi, kenen vastuulla mahdollisten hyötyjen sekä haittojen tai riskien arviointi on. Kuntaliitto ehdottaa, että kyseistä kohtaa muutettaisiin yhdensuuntaiseksi terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetun lain 15 §:n 1 momentin kanssa.

Lausunnonantajat katsoivat, että korkeariskisen geneettisen analyysin määritelmä on esitysluonnoksessa vielä epäselvä ja määritelmä tulisi kuvata riittävän tarkalla tasolla erityisesti siitä seuraavien oikeusvaikutusten vuoksi (EOA, HUS, Kuntaliitto, Lapsiasiavaltuutettu, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry). Luokittelu vaikuttaa merkittävästi esimerkiksi siihen, kenen suostumus lapsen geneettiseen analyysiin tarvitaan. Osa lausunnonantajista katsoi, että korkeariskisen geneettisen analyysin käsite tulisi poistaa esitysluonnoksesta, muun muassa siksi, että käsitettä ei käytetä Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksessa ja sen geneettistä testausta koskeva lisäpöytäkirjassa, vaan terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä arvioidaan yhtenäisesti (HUS, Sitra). Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry huomautti lausunnossaan, että esitysluonnoksessa tulisi tunnistaa predikttiivisten ja diagnostisten tutkimusten ero ja tämän tulisi olla lakiehdotuksessa selkeästi tulkittavissa.

Lausunnonantajat pitivät kannatettavana, että suoraan kuluttajille tarjottavat geneettiset tutkimukset tulisivat sääntelyn ja valvonnan piiriin ja että käytäntöjä olisi noudatettava myös yksityisen puolen palveluntarjoajien toimesta (HUS, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Turun yliopisto). Toisaalta esitysluonnos koettiin epäselväksi, sillä lakiehdotuksen pykälistä ei suoraan ilmene, onko soveltamisalan tarkoitus kattaa kaikki kuluttajille suunnatut geenitestit, kuten esimerkiksi toimijat, jotka tarjoavat geenitestejä, mutta eivät niiden tulkintaa terveyteen liittyen (Terveysteknologia ry, THL). Terveysteknologia ry:n mukaan asian käsitteleminen ainoastaan esitysluonnoksen perusteluissa on riittämätöntä ja on omiaan aiheuttamaan epävarmuutta lain soveltamisessa. Lakiehdotusta toivottiinkin selkeytettävän tältä osin.

4.6.3 Perinnöllisyysneuvonta

Lausunnonantajat kannattivat lakiehdotuksen vaatimusta siitä, että perinnöllisyysneuvontaa saisi antaa vain tietyt edellytykset täyttävä terveydenhuollon ammattihenkilö (Harvinaiset-verkosto, Suomen Lääkäriliitto). Osa lausunnonantajista kannatti terveydenhuollon resurssien järkevän käytön näkökulmasta sitä, että lakiehdotuksen 10 §:n mukaan perinnöllisyysneuvontaa saisi pyynnöstä, ja neuvonnan voisi toteuttaa kirjallisena, jos se on tarkoituksenmukaista (Elinkeinoelämän keskusliitto EK, Hyvinvointialan liitto). Toisaalta perinnöllisyysneuvonnan vapaaehtoisuutta myös kritisoitiin erityisesti tiettyjen vakavien sairauksien kohdalla (HUS, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry). THL katsoi lausunnossaan, että Genomikeskus voisi yhteistyössä asiantuntijoiden kanssa määrittää vaadittavan tietotason ja muodon perinnölliselle neuvonnalle.

Terveysteknologia ry ehdotti lausunnossaan, että lakiehdotuksen 10 §:ssä termi perinnöllisyysneuvonta muutettaisiin ”geneettiseksi neuvonnaksi” tai ”genetiikan neuvonta- ja tulkintapalveluiksi”,

jolloin se kuvaisi tarkemmin kyseessä olevan toiminta-alueen laaja-alaisuutta. Terveysteknologia ry:n mukaan genetiikan tulkintapalveluissa on alueita, joissa henkilö tulisi aina ohjata neuvonnan piiriin, kuten esimerkiksi monogeeniset harvinaiset sairaudet ja perinnölliset syövät. Farmakogeenettisten tulosten tai kansantauteihin liittyvien löydösten tulkinnassa voisi perinteisen perinnöllisyysneuvonnan sijasta antaa geenineuvontaa geneetikon tai lääkärin toimesta.

Lausunnonantajien mukaan esitysluonnos on ristiriitainen korkeariskisen geneettisen analyysin neuvonnan vaatimuksien osalta (EK, HUS, Hyvinvointialan liitto). Hyvinvointialan liitto huomauttaa, että lakiesityksen perusteluissa todetaan, että korkeariskisten geneettisten analyysien yhteydessä neuvontaa saisi antaa vain perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, mutta perinnöllisyysneuvontaa koskevan 10 §:n perustelujen mukaan korkeariskisten analyysien suorittaminen ja niihin liittyvän genomitiedon kommunikointi yksittäiselle henkilölle kuuluvat useimmiten perinnöllisyyslääkärin hoidettavaksi, kun taas itse 10 §:ssä vaatimusta perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäristä ei ole.

Osa lausunnonantajista huomautti, että koska lakiehdotus mahdollistaa varsin laajan tulkinnan korkeariskisille geneettisille analyyseille, terveydenhuollon resurssit eivät riitä, jos ainoastaan perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit voisivat antaa neuvontaa esimerkiksi sydän- ja verisuonitautien riskiä koskevan geenitestin yhteydessä (EK, Hyvinvointialan liitto).

Turun yliopiston mukaan perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreiden resurssit eivät tule riittämään kaikkien potilaiden kohdalla genomilaajuisten tutkimusten tilaamiseen ja tämän vuoksi tulisi säilyttää mahdollisuus genomilaajuisten analyysien tilaamiseen kaikkien asiaan perehtyneiden lääkärin toimesta.

4.7 Yksityisyyden suoja ja tietosuoja

Lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että esitysluonnoksessa tulisi tarkemmin määritellä lakiehdotuksen säännösten suhde EU:n yleiseen tietosuoja-asetukseen. Oikeuskanslerinviraston mukaan esitysluonnoksen perusteluissa tulisi selkeämmin todeta, onko lakiehdotuksessa tarkoitus säätää tietosuoja-asetuksen tarkoittamasta henkilötietojen käsittelystä ja sikäli kun laissa ei ole tarkoitus säätää henkilötietojen käsittelystä, tulisi selkeästi kuvata, missä säädöksissä kyseisten henkilötietojen käsittelystä säädetään.

Oikeusministeriö kiinnittää huomiota launnossaan siihen, että esitysluonnoksen perusteluissa ei määritellä, mihin tietosuoja-asetuksen 6 artiklan 1 kohdan ja 9 artiklan 2 kohdan tarkoittamaan henkilötietojen käsittelyperusteeseen Genomikeskuksen oikeus käsitellä henkilötietoja perustuisi ja missä roolissa se toimisi tietosuojasääntelyn näkökulmasta. Oikeuskanslerinvirasto ja oikeusministeriö katsoivat, että Genomikeskuksen rekisterinpitäjyyttä tulisi selkeyttää esitysluonnoksessa, sillä Genomikeskus olisi rekisterinpitäjä myös muiden kuin genomitietorekisterin osalta. Erityisesti rekisteröityjen oikeuksien näkökulmasta esitysluonnoksessa tulisi kuvata myös muiden toimijoiden, kuten terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittajien tietosuojaoikeudellisia rooleja ja oikeusperusteita.

Oikeusministeriön mukaan esitysluonnoksessa on pääosin kattavasti kuvattu genomitietojen käsittely ja perustuslakivaliokunnan lausuntokäytäntö henkilötietojen suoja osalta. Oikeusministeriön mukaan esitysluonnoksen säätämisperusteluissa tulisi tarkemmin arvioida perustuslakivaliokunnan lausuntokäytäntöä arkaluonteisten henkilötietojen käsittelyn osalta.

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota genomitiedon erityislaatuuteen ja arkaluonteisuuteen. Osa lausunnonantajista katsoikin, että genomitietoa ei voida rinnastaa muuhun henkilön potilas- tai

terveystietoon, vaan genomitiedon tulisi olla erityisasemassa ja sen suojaaminen tulisi määritellä laissa (Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri, Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Suomen). Lausunnonantajat korostivatkin, että kun on kyse harvinaisista geneettisistä sairauksista, tietoturvakysymyksiin tulee kiinnittää erityisesti huomiota, sillä yksityisyyden suoja ei voida taata tiedon anonymisoinnilla tai pseudonymisoinnilla (HARSO ry, Harvinaiset-verkosto, Lihastautiliitto ry, Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri). EOA, Liikenne- ja viestintävirasto Traficom ja Suomen Lääkäriliitto ehdottavatkin, että lakiehdotuksen 1 §:ään lisättäisiin esitysluonnoksen perusteluissa mainittu lain tarkoitus tukea genomitiedon tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi.

4.8 Suostumus

Lausunnonantajat esittivät esitysluonnoksen suostumusta koskeviin säännöksiin useita kommentteja. Lausunnonantajat pitivät esitysluonnoksen mukaista suostumusedellytystä geneettisten analyysien suorittamiseen yksilön itsemääräämisoikeuden näkökulmasta tärkeänä (Findata, Suomen Lääkäriliitto). Tietoon perustuvan suostumuksen ja siihen liittyvän perinnöllisyysneuvonnan katsottiin parantavan potilaan oikeusturvaa ja itsemääräämisoikeutta omasta hoidostaan (Pohjois-Suomen aluehallintovirasto). Oikeuskanslerinviraston mukaan lakiehdotuksessa tulisi kuitenkin selkeästi ilmaista, että siinä tarkoitettu suostumus on väline itsemääräämisoikeuden toteuttamiseksi, mutta ei tietosuojalainsäädännön tarkoittama henkilötietojen käsittelyperuste.

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota siihen, että esitysluonnoksessa ei ole määritelty genomilaajuista analyysiä, joka voi aiheuttaa epäselvyyttä sen suhteen, milloin suostumus vaaditaan kirjallisena (Invalidiliitto, HUS, Oikeuskanslerinvirasto, Oulun yliopisto). Hyvinvointialan liiton mukaan lakiehdotuksen suostumusta koskeva sääntely tulisi olla Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksen (Euroopan neuvoston yleissopimus ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla) ja sen geneettistä testausta koskevan lisäpöytäkirjan (Euroopan neuvoston yleissopimuksen lisäpöytäkirja terveydellisessä tarkoituksessa tehtävistä geenitesteistä) mukainen ja näin ollen 7 §:n 2 momentin vaatimusta kirjallisesta suostumuksesta, kun analyysi on genomilaajuinen, ei tulisi kansallisesti säätää. Kuntaliitto taas kannatti kirjallista suostumusta genomilaajuisten analyysien suorittamiseksi.

Oikeuskanslerinviraston mukaan esitysluonnoksessa tulisi myös selkeyttää, mihin ja miten mahdollinen kirjallinen tai suullinen suostumus kirjataan. Tähän liittyen ehdotettiin, että suostumuksia olisi mahdollista hallinnoida KANTA-palvelussa (SOSTE).

Eduskunnan apulaisoikeusasiamies ja Oikeuskanslerinvirasto katsoivat, että olisi selkeää, jos suostumuksen peruuttaminen olisi lakiehdotuksessa omana pykälänään tai omana momenttinaan. Suostumuksen peruuttamisesta tulisi säätää myös lakiehdotuksen 8 ja 9 §:ssä, sillä nyt on epäselvää, onko näissä tilanteissa tarkoitus soveltaa 7 §:n sääntelyä. Findata huomauttaa, että esitysluonnoksessa tulisi ottaa kantaa siihen, tulkitaanko suostumus pätemättömäksi, jos 7 §:n edellytyksiä ei noudateta, ja jos tulkitaan, kuinka tämä vaikuttaa analyysin perusteella saatuihin tietoihin. Oikeuskanslerinvirasto korostaa, että suostumuksen peruuttamisoikeus liittyy olennaisesti itsemääräämisoikeuteen ja sen rajoitukset tulisi säännellä tarkkarajaisesti ja täsmällisesti sekä perustella hyvin.

Oikeuskanslerinviraston mukaan esitysluonnoksessa tulisi tarkemmin perustella, miksi lakiehdotuksen 8 §:n 5 momentissa tarkoitettussa vastustamisen tilanteessa on valittu 15 vuoden ikäraja, kun taas lääketieteellisestä tutkimuksesta annetun lain (488/1999) 8 §:ssä on säädetty alaikäisen ikära-

jasta ja potilaan asemasta ja oikeuksista annetussa laissa (785/1992, potilaslaki) ei ole asetettu ikärajaa. Osa lausunnonantajista piti ikärajaa liian matalana, ja viittasi kansainvälisiin suosituksiin 18-vuoden ikärajaan (Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry).

Lausunnonantajien mukaan esitysluonnoksen arviointia vaikeuttaa se, että se jättää vielä avoimeksi genomitietorekisterin muodostamiseen ja hyödyntämiseen liittyvät yksityiskohdat, joilla voi olla suuri merkitys yksittäiselle näytteenantajalle, kun hän harkitsee suostumuksensa antamista geneettiseen analyysiin. Esitysluonnos ja kokonaisuuden vaiheistaminen jättävät epäselväksi, voidaanko geneettisen analyysin tulosta käyttää muuhun tarkoitukseen kuin potilaan terveydentilan arviointiin ja hoitoon (Findata, Harvinaiset-verkosto, Helsingin yliopisto, Lapsiasiavaltuutettu, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Suomen Lääkäriliitto).

Lausunnonantajat korostivat potilaan itsemääräämisoikeutta ja suostumusta genomitiedon tallentamiseen ja sen käyttämiseen muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen. Lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että potilaalta tulisi erikseen pyytää suostumus geneettisen analyysin suorittamiseen ja analyysistä saatujen tietojen käyttämiseen muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen. Lausunnonantajat toivat esille huolta siitä, että potilaalle merkittävä geneettinen analyysi voi jäädä suorittamatta, jos potilaalla ei ole mahdollisuutta kieltää genomitiedon käyttöä muuhun kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen (HUS, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta, Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry). Lausunnonantajien mukaan esitysluonnoksessa tulisi säätää siitä, miten potilas voi määrittellä geneettisessä analyysissä syntyvän tiedon tallennuksesta, käyttötarkoituksesta ja tiedon poistamisesta, jotta henkilöllä on mahdollisuus hallita genomitiedon käyttöä (Harvinaiset-verkosto, Vammaisfoorumi). Henkilöllä tulisi myös olla mahdollisuus suostumuksen päivittämiseen käyttötarkoituksen muuttuessa (HARSO ry).

FINNB ja THL kiinnittivät lausunnoissaan huomiota siihen, että mikäli tietoinen suostumus pyydetään 7 §:n 1 momentin perusteella jatkossa kaikista geneettisistä analyyseistä, vaikuttaa se tämänhetkiseen hoitokäytäntöön, jossa suostumusta ei pyydetä, jos tutkimus toteutetaan osana normaalia hoitokäytäntöä. THL ehdottaakin, että 1 momentti muutettaisiin vähemmän kliinistä hoitotyötä rajoittavaan muotoon, jolloin normaalista hoitokäytännöstä poikkeavaa tietoista suostumusta ei vaadita muilta kuin 6 §:n määrittelemiltä korkeariskisiltä ja genomilaajuisilta analyyseilta. Myös Pohjois-Suomen aluehallintovirasto kiinnitti huomiota siihen, että toimintakäytäntöjen muutoksen ja suostumuksen kysymiseen tulisi panostaa, jotta potilas saa asianmukaista neuvontaa osana potilaan tavanomaista diagnostiikkaa.

Lausunnonantajat kokivat epäkäytännölliseksi vaatimuksen siitä, että alaikäisen puolesta suostumuksen korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamista varten antavat hänen huoltajansa yhdessä (HUS, Oikeuskanslerinvirasto, THL, Turun yliopisto, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä). Oikeuskanslerinviraston mukaan lakiehdotuksen 8 §:n 2 momenttiin liittyen on epäselvää, jos geneettisen analyysin suorittamiseen riittää yhden huoltajan suostumus, keneltä se pyydetään ja miten toimitaan, jos huoltajat ovat asiasta erimielisiä. Oikeuskanslerinviraston mukaan on poikkeuksellista huoltajien yhdenvertaisen oikeuden ja mahdollisuuden osallistua lapsen kasvatukseen ja lapsesta huolehtimiseen kannalta säätää, että vain toisen huoltajan suostumus analyysiin on riittävä. Lapsiasiavaltuutettu katsoo, että esitysluonnoksen tulisi sisältää tarkemmat perustelut sille, miksi pääsäännöstä eli huoltajien yhteistoimintavelvoitteesta tulisi voida poiketa matalariskisten analyysien kohdalla. Turun yliopisto ehdottaa, että vaatimus kahden huoltajan suostumuksesta poistettaisiin ja asia ratkaistaisiin aina lapsen edun mukaisesti.

5 Lausunnonantajat

Sosiaali- ja terveysministeriö varasi seuraaville 90 taholle tilaisuuden lausua hallituksen esityksen luonnoksesta. Alleiviivatut tahot ovat toimittaneet lausunnon.

Aalto yliopisto

Ahvenanmaan maakuntahallitus Ålands landskapsregering

AKAVA

Alueelliset eettiset toimikunnat

Aluehallintovirastot

Arene

Biokeskus Suomi

Biopankkien osuuskunta Suomi - FINBB

Biotekniikan neuvottelukunta

Business Finland Oy

CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy

Eduskunnan apulaisoikeusasiamies

Elinkeinoelämän keskusliitto EK

Etelä-Karjalan sairaanhoitopiiri

Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri

Etelä-Savon sairaanhoitopiiri

Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan eettinen neuvottelukunta ETENE

ETLA

Geenitekniikan lautakunta

Hammaslääkäriliitto

Harvinaiset-verkosto

HARSO ry

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri HUS

Helsingin yliopisto

Itä-Savon sairaanhoitopiiri

Itä-Suomen yliopisto

Jyväskylän yliopisto

Kainuun sairaanhoitopiiri

Kansaneläkelaitos KELA

Kehitysvammaliitto

Keski-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri

Keski-Suomen sairaanhoitopiiri

Kilpailu- ja kuluttajavirasto

Kymenlaakson sairaanhoitopiiri

Kynnys ry

Lapin sairaanhoitopiiri

Lapin yliopisto

Lapsiasiavaltuutetun toimisto

Liikenne- ja viestintävirasto Traficom, Kyberturvallisuuskeskus

Länsi-Pohjan sairaanhoitopiiri

Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea

Lääketeollisuus ry

Lääketieteellisen fysiikan ja tekniikan yhdistys (LFTY)

Oikeuskanslerinvirasto

Oikeusministeriö

Opetus- ja kulttuuriministeriö

Oulun yliopisto

Pirkanmaan sairaanhoitopiiri

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueellinen eettinen toimikunta

Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri

Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin tutkimuseettinen toimikunta

Pohjois-Suomen aluehallintovirasto (Pohjois-Suomen aluehallintovirasto antoi sovitusti kaikkien aluehallintovirastojen (ESAVI, ISAVI, LAAVI, LSAVI, LSSAVI ja PSAVI) puolesta yhteisen lausunnon)

Päijät-Hämeen sairaanhoitopiiri

Rinnakkaislääketeollisuus ry

Sailab – MedTech Finland ry

Satakunnan sairaanhoitopiiri

SOSTE Suomen sosiaali - ja terveys ry

Suomalainen lääkärisseura Duodecim

Suomen Akatemia

Suomen bioteollisuus ry FIB

Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitra

Suomen Laboratorioalan Liitto ry

Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry SLGY

Suomen molekyyli- ja lääketieteen instituutti FIMM

Suomen Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry

Suomen Potilasliitto

Syöpäjärjestöt

Tampereen yliopisto

Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta

Tehy

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos THL

Terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvosto Palko

Terveysteknologia ry – Healthtech Finland

Terveystoimittajat ry

Tutkimuseettinen neuvottelukunta TENK

Tieteentekijöiden liitto

Tietosuojavaltuutetun toimisto

Valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta TUKIJA

Turun yliopisto

Työ- ja elinkeinoministeriö

Vaasan sairaanhoitopiiri

Valtiovarainministeriö

Sosiaali - ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto Valvira

Sosiaali- ja terveysalan tietolupaviranomainen Findata

Suomen Kuntaliitto ry

Suomen lähi- ja perushoitajaliitto SuPer ry

Suomen Lääkintäoikeuden ja -etiikan Seura

Suomen Lääkäriliitto - Finlands Läkarförbund

Vammaisfoorumi ry

Vammaisten henkilöiden oikeuksien neuvottelukunta VANE

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta

VATT

Ålands hälsö - och sjukvård

Alleiviivattujen lisäksi seuraavat lausunnonantajat toimittivat lausuntonsa hallituksen esityksen luonnosta koskien.

Bioetiikan instituutti

Hyvinvointialan liitto

Invalidiliitto ry

Kuluttajaliitto – Konsumentförbundet ry

Kuurojen Liitto ry

Lihastautiliitto ry

Lääkäripalveluyritykset ry

Samfundet Folkhälsan i svenska Finland rf

Suomen Terveystalon Biopankki

Viisi yksityishenkilöä