

10.8.2018



## **Lausuntopyyntö STM086:00/2016 ja STM/4454/2016 HALLITUKSEN ESITYS EDUSKUNNALLE GENOMILAIKSI**

Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt Terveysteknologia ry:ltä lausuntoa luonnoksesta hallituksen esityksestä eduskunnalle genomilaksi. Kiitämme mahdollisuudesta kommentoida hallituksen esitystä, koska Terveysteknologia ry:n Genomiteollisuusjaosto edustaa perustettavan Genomikeskuksen tärkeitä yhteistyökumppaneita, jotka tuottavat uudenlaisia palveluita, kuten kaupallisia DNA-laboratoriopalveluja, geenitestejä, bio-IT-teknologioita, älyteknologiaa, geenineuvontaa sekä genomitiedon ymmärrystä lisäävää koulutusta.

Haluamme myös kiittää luonnoksen laatineita virkamiehiä ja Genomikeskustyöryhmää hyvin valmistellusta ja avoimesta työstä, johon kuului myös arviomuiston lausuntokierros alkuvuonna 2018.

Kuten luonnoksessa on mainittu, esityksellä on liityntä pääministeri Sipilän hallitusohjelmaan sekä sosiaali- ja terveysministeriön yksilöllistetyn lääketieteen hankekonaisuuteen. Pidämme tärkeänä, että hallituksen esityksellä on myös kytkentä hallituksen työllisyyttä ja kilpailukykyä koskevaan kärkihankkeeseen, minkä tulisi näkyä luonnoksessa nykyistä paremmin. Esimerkiksi monessa kohdassa Genomikeskuksen ekosysteemissä yritykset on jätetty mainitsematta, eikä tulostittareissa näy kärkihankkeen tavoitteita. Yritysten rooli on tärkeä, kun pyritään edistämään genomien hyödyntämiseen liittyvien yritysten taloudellista toimeliaisuutta ja uuden liiketoiminnan kehittymistä.

Genomikeskus tulee olemaan tärkeä toimija edesauttamaan genomitiedon hyödyntämistä Suomessa. Sen toiminta tulee näkymään myös julkisuudessa, jolloin mielestämme Genomikeskuksen, Genomikeskuksen ekosysteemin ja ekosysteemin toimijoiden roolien tulee olla selkeät, ettei synny väärinkäsityksiä siitä, mitä Genomikeskus tekee.

Hallituksen esityksessä Genomikeskuksen rooli antaa kuvan liiketoiminnan harjoittamisesta. Genomikeskuksen ei kuitenkaan pidä kilpailla yritysten kanssa. Se ei myöskään ole tutkimuslaitos eikä biopankkien kanssa kilpaileva tutkimusinfrastruktuuri kuten Sandra Liede on esityksessään (4.4.2018) todennut:

Genomikeskus

- ei tarjoa analyysipalveluja,
- ei tallenna, säilö eikä hallinnoi näytteitä eikä DNA:ta,
- ei omista sekvensointilaitteita tai tutkimuslaboratorioita,
- ei koordinoi tutkimusryhmiä,
- ei hallitse biopankkien tuottamaa genomitietoa,
- ei luovuta raakadataa sivullisille,
- eikä päätä raakadatan käyttölaajuuksista.

Kiinnitimme huomiota, että asiantuntijatehtävien osalta yrityksissä työskenteleviä ei pidetä asiantuntijoina. Ihmiset kuitenkin vaihtavat työpaikkoja, jolloin asiantuntijuus ei voi olla työnantajasta kiinni, etenkin kun genomialan palveluyritykset tarjoavat uudenlaisia uramahdollisuuksia aiemmin julkisen sektorin palveluksessa olleille.

Huomiota herätti myös, että jotkut arviomuistion lausunnon antajat on nimeltä mainittu. Tasapuolisuuden vuoksi olisi syytä mainita kaikki tai ei ketään.

Hallituksen esitysluonnos antaa vaikutelman, että asiaa on valmisteltu kotimaisista lähtökohdista. On hyvä muistaa, että Suomessa on kansainvälisiä yrityksiä ja näiden lisäksi myös esimerkiksi kansainvälinen geenitestien verkkokauppa on täällä. Suomi on osa kansainvälistä yhteisöä, mikä tulisi näkyä paremmin myös hallituksen esityksessä.

Haluaisimme kiinnittää myös huomiota hallituksen esityksen pituuteen. Yleisperustelut ja yksityiskohtaiset perustelut voisi tiivistää lyhyempään muotoon. Myös terminologiaan kannattaa kiinnittää huomiota. Esimerkiksi ihmisestä puhutaan välillä kuluttajana tai potilaana ja välillä henkilönä. Ehdottaisimme käyttämään termiä ”yksilö”.

### **Yleisperustelujen osalta tuomme esiin seuraavat kommentit ja ehdotukset:**

#### **Kohta 2 (Nykytila)**

##### 2.1.9 Laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista (s.22)

Kohdasta puuttuu maininta uusista EU-asetuksista. Asetukset toki käsitellään sivuilla 47-48, mutta kohta antaa virheellisen kuvan nykytilasta, jos asetuksia ei tässä kohdassa mainita. Ehdotamme, että 2.1.9 loppuun lisätään: ”Euroopan unionin neuvosto ja Euroopan parlamentti ovat hyväksyneet uudet asetukset lääkinnällisistä laitteista ja *in vitro* -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinnällisistä laitteista huhtikuussa 2017 ja uudet asetukset ovat sovellettavissa sellaisenaan. TLT-laki, pohjautuen direktiiveihin, sekä uudet asetukset ovat voimassa siirtymäaikojen puitteissa. Uusien asetusten ensi vaiheen kansallisen täytäntöönpanon muutokset on tehty TLT-lakiin loppuvuodesta 2017 (HE/165/2017 vp ja laki 936/2017). Tarkempi kuvaus asetuksista on sivuilla 47-48.”

##### 2.2.3 Euroopan unioni: Asetukset lääkinnällisistä laitteista sekä *in vitro* -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinnällisistä laitteista (s.47-48)

Asetusten kuvaus kaipaa mielestämme vielä tarkennuksia ja selkeyttä siitä, että geenitestit ovat nimenomaan IVD-asetuksen piirissä. Ehdotamme, että muun muassa seuraavat epätarkkuudet tulee korjata:

- Ensimmäisessä kappaleessa on lääkinnällisten laitteiden asetuksen tiedot väärät, tulee olla 2017/745 (nyt: 2017/45).

- Ensimmäisen kappaleen viimeinen lause antaa väärän tiedon siirtymäajoista. MD-asetuksen (EU) 2017/745 siirtymäaika päättyy 26.5.2020 ja IVD-asetuksen (EU) 2017/746 siirtymäaika päättyy 26.5.2022.
- Toisessa kappaleessa ennusteen laatiminen kannattaa lisätä kohtaan, jossa kuvataan geenitestien sääntelyn laajentumista.
- Toisen ja kolmannen kappaleen järjestyksen voisi vaihtaa ja lisätä kolmanteen kappaleeseen, että geenitestit ovat nimenomaan IVD-asetuksen piirissä.
- Neljännen kappaleen ensimmäinen lause antaa virheellisen kuvan, sillä asetus antaa tarkan ohjeistuksen käyttäjien velvollisuuksista ja laitteiden käytöstä. Asetukset eivät kuitenkaan lähtökohtaisesti säädä, miten esim. geenitestejä kuuluu käyttää terveydenhuollossa.

### **Kohta 3 (Nykytilan arviointi, esityksen keskeiset ehdotukset ja tavoitteet)**

#### 3.2.1 Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät (s.54-56)

Genomikeskus kuvataan kohdassa ekosysteeminä, mitä pidämme tärkeänä. Ehdotamme kuitenkin, että Genomikeskuksen ekosysteemiin, joka on kuvattu sivulla 54 ensimmäisessä kappaleessa, korvataan ”innovaatiotoimijat” sanoilla ”yritykset ja rahoittajat”, koska muut innovaatiotoimijat on jo erikseen mainittu. Muualla hallituksen esityksessä tulisi tehdä vastaavat korjaukset, jotta esityksen terminologia olisi yhtenäinen.

Kiitämme, että sivun 54 viimeisessä kappaleessa on huomioitu niin julkisten kuin yksityisten toimijoiden ICT-ratkaisut, jolloin Genomikeskus voidaan toteuttaa monen ICT-toimijan tuottamana. Haluamme kuitenkin muistuttaa, että CSC Tieteen tietotekniikan keskus Oy ei saa olla erityisasemassa suhteessa muihin yrityksiin, vaikka se on opetus- ja kulttuuriministeriön omistama yhtiö. Kilpailuneutraliteetti on tärkeää tälläkin alueella.

Myöhemmin sivun 55 kolmannessa kappaleessa Kela on mainittu ekosysteemitoolijana, jonka tehtävänä on tekninen toteutus. Näemme roolin tärkeänä ja toivomme, että avoimet rajapinnat varmistetaan, koska yhteistyön lisäksi tekniset ratkaisut ovat edellytys toimivan ekosysteemin syntymiselle. Näin varmistetaan, että yritysten tuottamia modulaarisia lisäosia olisi jatkossakin. Tämä tarjoaa suuret mahdollisuudet myös uudelle liiketoiminnalle sekä mahdollisuuden Genomikeskuksen liiketoimintamallin kehittymiselle.

#### 3.2.1 Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät (s.56)

Sivun 56 neljännessä kappaleessa kuvataan, miten Genomikeskus palvelee sekä asiantuntijoita että väestöä genomitietoon liittyvissä kysymyksissä. Ehdotamme, että kappaleeseen lisätään myös yritykset.

Yritysten rooli nähdään usein vain tiedon hyödyntäjänä. Yritykset myös tuottavat tietoa ja palveluja ekosysteemiin sekä osallistuvat teknisen järjestelmän rakentamiseen. Hyvä yhteistyö Genomikeskuksen kanssa tukee esimerkiksi palvelujen kehittämistä, eikä tämä liity vain keskuksen kautta saatavaan tietoon.

### 3.2.2 Asiantuntijatehtävät (s.56)

Kiitämme, että sivun 57 toisessa kappaleessa Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät ehdotetaan toteutettavaksi laaja-alaisena valtakunnallisen yhteistyöverkoston kautta. Genomikeskuksen koordinoiva rooli on kuitenkin jäänyt vähäiselle huomiolle. Hyvä koordinaatio on edellytys toimivalle yhteistyölle.

Toisaalta verkostomalli ei saa rajoittua vain yliopistosairaaloihin, vaan siinä tulee olla koko Genomikeskuksen ekosysteemi mukana. Vaikka nykyään korkein asiantuntemus geneettisen tiedon soveltamisesta terveydenhuollossa on yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä, tulee Genomikeskuksen edistää laajemman asiantuntijuuden syntymistä myös perusterveydenhuoltoon ja esimerkiksi syövän hoitoon. Näiden osalta genomien hyödyntäminen luo erityisen suuria mahdollisuuksia.

Pidämme myös tärkeänä, että Genomikeskus voi sivun 57 neljännen kappaleen mukaisesti antaa käypähoitosuosituksiin verrattavia suosituksia ja ohjeita. Vastaavia tehdään myös muualla maailmassa, jolloin ehdotamme, että kansainvälisten ohjeiden laadinnan seuranta ja työhön osallistuminen kuulisivat myös Genomikeskuksen tehtäviin.

Ehdotamme, että ohjeistukset koskevat muun muassa geenitestejä koskien diagnostiikkaa (yhden geenivirheen aiheuttama harvinainen sairaus), kantajuutta (harvinaissairauden oireeton kantaja) sekä ennustavia geenitestejä (sairastumisalttius kansantauteihin tai perinnölliseen syöpään) ja lääkehoitoa (farmakogenetiikka eli tehokas ja turvallinen lääkehoito).

Kappaleessa on mainittu suositusten laadinnasta vastuussa oleva ryhmä, joka koostuu vain yliopistosairaaloiden edustajista. Ehdotamme, että myös potilas- ja mahdollisesti myös kuluttajajärjestöjen kuin myös yritysten edustajia kuuluisi ryhmään kokonaisvaltaisen tarpeen määrittämiseksi. On myös tärkeää, että lääkärikunnan edustajina on sekä erikoissairaanhoidon että perusterveydenhuollon edustajia.

Sivun 57 kolmas kappale vaatii ehdottomasti tarkennuksia, koska Valvira on ainoa viranomainen, joka valvoo lääkinnällisten laitteiden CE-merkkiin liittyviä vaatimuksia. Genomikeskuksen toimivalta liittyy siihen, miten yhteiskunnan näkökulmasta arvioidaan menetelmien tarpeellisuutta. Ehdotamme, että kolmannen kappaleen alkuun lisätään: "Valvira on vastuussa lääkinnällisten laitteiden valvonnasta ja siihen

liittyvästä viranomaisohjeistuksesta. Genomikeskus voi antaa ohjeita ja suosituksia laitteiden käytöstä julkisen terveydenhuollon näkökulmasta”.

### 3.2.3 Palvelutehtävät (s.58)

Palvelutehtävät eivät saa olla ristiriidassa viranomaistehtävien ja muiden hallintotehtävien kanssa, minkä käsityksen kohdasta helposti nyt saa.

Ehdotamme myös, että asiakas nostettaisiin kohdan viimeisestä kappaleesta ensimmäiseen kappaleeseen, jotta palvelutehtävien laajuus ja tarkoitus näkyisi paremmin. Kiinnitimme myös huomiota, että Genomikeskus palvelisi ammattilaisia ja heidän hoidossaan olevia henkilöitä. Epäselväksi jää, tarkoitetaanko tällä kaikkia terveydenhuollon ammattilaisia, jotka genomitiedon kanssa ovat tekemissä vai pelkästään lääkäreitä ja heidän potilaitaan. Lainsäädännön pitää varautua siihen, että lähivuosina syntyy uusia ammattiryhmiä, kuten geenineuvojat.

Ideaalitilanteessa Genomikeskus luo toimivan sisämarkkinan, jossa sen luoma ekosysteemi pystyy tarjoamaan kaikki ne genetiikan palvelut, joita tulevaisuudessa tarvitaan. Samalla turvataan toimintamahdollisuudet yrityksille, jotka voivat myös Genomikeskuksen tilauksesta tarjota maksullisia teknisiä analyysi- ja aineistopalveluita, laskentatehon välityspalveluita ja genetiikan asiantuntija- ja koulutuspalveluita.

Myös geneettinen neuvonta, koskien yksilöiden itse tilaamia ja tallentamia genomitietoja omatietovarantoon, kannattaa ulkoistaa kaupallisille geenineuvontapalveluita tarjoaville asiantuntija- ja ohjelmistoyrityksille. Näiltä yksilöt saavat neuvontaa oman tarpeensa mukaisesti. Osalle riittää sähköinen työkalu, toiset tarvitsevat henkilökohtaisen kontaktin. Joka tapauksessa genomitieto vaatii laaja-alaista ja syvää genetiikan ammattiosaamista ja hyviä kuuntelutaitoja.

### 3.2.5 ICT-palvelut (s.60)

ICT-palveluja kuvattaessa on sivulla 60 viidennessä kappaleessa otettu esiin ns. pilvipalvelut. Huomauttaisimme, että käytännössä pilvipalvelut ovat fyysisiä palvelimia, joilla on sijoituspaikka. Monikansallisilla palvelimilla (kuten Googlella) on Suomessa palvelinkapasiteettia. Toisaalta osa sairaanhoitopiirien potilastiedoista on jo nyt kansainvälisten yritysten palvelimilla ja tilaaja ei aina edes tiedä, missä palvelin maantieteellisesti sijaitsee. Rajanveto suomalaisten ja ulkomaalaisten tallennuspaikkojen välillä on siis usein epäselvää, joten palveluita ei kannata rajata palvelutarjoajan kansallisuuden mukaan. Lainsäädännön ja käytännön toimien pitää varmistaa, että genomitieto ei ajaudu ylikansallisten toimijoiden hallintaan.

### 3.3.7 Tietoturvallinen käyttöympäristö (s.72)

Tietoturvallinen käyttöympäristö on kuvattu kohdassa hyvin. Mikäli genomitietorekisteri ei ole lääkinnällinen laite, MD-asetuksen vaatimukset eivät päde. Koska kuitenkin Genomikeskuksen tehtävänä on luovuttaa tietoa hoitotarkoitusta varten, tulee Genomikeskuksen valmistelun yhteydessä selvittää, onko rekisteri silloin lääkinnällinen laite.

### 3.4 Geenitestien suorittamisen edellytykset (s.73)

Myös puhuttaessa geenitestien suorittamisen edellytyksistä Genomikeskuksen rooli korostuu. Sen laatimat ohjeet ja suositukset niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollossa varmistavat, että genomitietoa hyödynnetään potilaiden hoidossa. Kuten lausuntomme kohdassa *4.1.1 Kansanterveys: Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa* todetaan, kansantauteihin panostamisella saavutetaan merkittävät hyödyt. Tässä korostuu erityisesti perusterveydenhuolto ja yksilöiden omaa roolia tukeva palveluliiketoiminta. Ehdotamme Genomikeskukselle myös yhteistyötä terveys-taloustutkijoiden kanssa, jotta tämäkin näkökulma huomioitaisiin Genomikeskuksen toiminnassa.

Ehdotamme lisäksi, että kohtaa täydennettäisiin kansainvälisen tilanteen osalta, koska yksilöiden saatavilla olevien geenitestien globaali markkina kehittyy ja kasvaa koko ajan, mikä vaikuttaa myös Suomeen. Geenitestejä on jo nyt saatavilla muun muassa seuraavien verkkokauppojen kautta: 23andMe, MyHeritage, Amazon, Walmart, CVC Pharmacy ja Meier Pharmacy. Usealla globaalilla geenitestejä tarjoavilla yrityksellä on myös oma biopankki. Nämä kaupalliset biopankit ovat suurempia kuin tutkimusyhteisöjen biopankit.

Geenitestejä tarjoavat yritykset, kuten 23andMe, tekevät nykyään myös yhteistyötä lääketeollisuuden kanssa kehittäen geenipaneeleja sekä terveyden edistämiseksi (sairastumisalttius eri tauteihin, kuten syöpään tai muistisairauksiin) että hyvinvoinnin lisäämiseksi (unen tarve, painonhallinta, riippuvuudet).

Näissä globaaleissa yrityksissä on järjestetty myös neuvontaa, huomioiden geenitestien kliininen merkittävyys sekä sairauden vakavuus ja yleisyys. Yhdysvalloissa ja Euroopassa on jo geneettiseen neuvontaan perehtyneitä akateemisia genetiikan ammattilaisia, kuten laillistettuja geenineuvojia, lääkäreiden ohessa ja tukena.

On vain ajan kysymys, milloin globaalien geenitestiyritysten kaupallisten biopankkien tuotekehitys tuottaa tekoälyavusteisia ja yksilöllistettyjä valmennuksia, jotka auttavat yksilön ja väestön terveyden edistämisessä. Suomi on tekoälyn edelläkävijä, joten samanlaisia palveluja tultaneen tuottamaan myös Suomessa. Tällainen kehityssuunta tukee terveydenhuollon säästötavoitteiden saavuttamista, kun ennakoivilla geenianalyysillä tunnistetaan paremmin ja aiemmin riskissä olevat yksilöt.

Sairaudet voidaan ennaltaehkäistä oikea-aikaisesti ja -tasoisesti yksilön tarpeen mukaisesti.

Lisäksi huomautamme, että geenitestien käytön yleistyminen edellyttää niiden saamista sairaskorvattavuuden piiriin. On valitettavaa, että korvausjärjestelmä on päätetty lopettaa, vaikka maakunnat eivät ole vielä ottaneet vastuuta uuden soten mukaisesta toiminnasta.

#### **Kohta 4 (Esityksen vaikutukset)**

##### 4.1.1 Kansanterveys: Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa (s.76)

Kohdan mukaan kansantautien geeniriskiprofiloinnin käyttö vaatii jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laajasti terveydenhuollossa. Rajalliset resurssit tulisivat käyttämään niihin interventioihin, joista saa korkeimman marginaalisen terveyshyödyn. Kansantautien genomiikkaan panostamisella saavutetaan merkittävät hyödyt.

Suomessa on ainutlaatuiset edellytykset tällaisille satunnaistetuille kliinisille tutkimuksille. Tutkimusnäyttöä genomiikan hyödyistä elintapamuutoksen ajurina on jo saatu esimerkiksi SalWen Yksilöllistetty diagnostiikka ja hoito-ohjelman GeneRisk-osuudessa. Myös FinnGen-hankkeen myötä analysoidaan genominen riski yli 500.000 tutkimushenkilölle.

Tarkentuneen riskiprofiloinnin lisäksi Generisk-tutkimus on osoittanut, että genomiriskitiedon palauttamisella tutkittavalle on merkittävä vaikutus sepelvaltimotaudin riskien alentamiseksi. Myös kansainvälistä näyttöä tiedon palauttamisen hyödyistä tulee koko ajan lisää.

Kansallisesti tulisi varmistaa, että suurten tutkimusten tulokset myös hyödynnetään, koska ottamalla tehokkaat riskiprofilointityökalut käyttöön on mahdollista aikaansaada merkittävä terveyttä edistävä kustannusvaikutus. Esimerkiksi 500.000 FinnGen-tutkimukseen osallistuneelle riskitiedon palauttamisella saavutettaisiin 215 miljoonan euron säästöt.

Toinen hyvä esimerkki väestön geenitestauksen hyödyistä on farmakogenetiikka, joka ohjaa jo sairastuneen yksilön lääkitystä ja näin ennaltaehkäisee mahdollisia tulevia komplikaatioita (sopimattoman lääkeaineen tai toimimattoman lääkkeen seurauksena), jolla on suoranaiset yhteiskunnalliset säästöt ja yksilön terveyttä edistävät vaikutukset.

Yleisesti hyväksytyjä standardeja kansantautien geeniriskitiedon palauttamiseksi yksilölle ei kuitenkaan vielä ole, joten ehdotamme, että palauttamisen pilotointi sekä kokemusten ja vaikuttavuustietojen keräys olisivat Genomikeskuksen tehtäviä. Kun

riskitiedon jakoa on riittävästi kokeiltu, voidaan tiedonjako ja neuvonta ottaa perusterveydenhuollossa rutiininomaisiksi toimiksi ohjeiden ja suositusten avulla.

#### 4.3 Yritysvaikutukset (s.80)

Mielestämme Genomikeskuksen yhtenä päätehtävänä on luoda Suomesta kaupallisen genomitiedon hyötykäytön edelläkävijä eli mahdollistaa toimiva ja kannattava liiketoimintaympäristö, joka luo uusia työpaikkoja ja verotuloja ja joilla voidaan katata julkisia palveluja, kuten terveydenhuoltoa. On kaikin keinoin vältettävä tilannetta, jossa Genomikeskus olisi jarru, joka julkisin varoin tuettuna rajoittaisi esimerkiksi geenitestivalikoimaa tai muita genetiikan palveluita, tai että se kilpailisi yritysten kanssa. Uskomme että hyvä yhteistyö ja terve kilpailu synnyttää parhaan tilanteen kaikille osapuolille.

Jotta tämänkin tehtävän onnistumista voitaisiin mitata, tulisi Genomikeskuksen valmistelun yhteydessä laatia myös tulosmittarit, jotta voitaisiin aidosti kuvata toiminnan luoneen uutta ja kannattavaa liiketoimintaa.

Ehdotamme lisäksi sivun 80 kolmanteen kappaleeseen lisättäväksi referenssimarkkinan tarpeen. Jos suomalainen terveydenhuolto ottaa käyttöön myös pienten yritysten ratkaisut, on niitä helpompi viedä maailmalle ja siten saada kasvu aikaiseksi.

#### 4.5.2 Ammattilaisen näkökulma (s.89)

Hallituksen esitysluonnoksesta saa käsityksen, että asiantuntijat ovat pääasiallisesti lääkäreitä ja tutkijoita. Tässäkin kohdassa ammattilaisen näkökulmaa tarkastellaan lähinnä lääkärin näkökulmasta. Asiantuntijoiden joukko on kuitenkin laajempi, johon kuuluu myös esimerkiksi bioinformaatikot, sairaalageneetikot ja geneetikot. Kansainvälisen mallin mukaan Suomeen voitaisiin luoda uusi akateeminen ammattikunta – laillistetut geenineuvojat – osaksi moniammatillisia terveydenhuollon tiimejä. Laillistetut geenineuvojat tukisivat lääkäreiden ammatillista vastuuta koskien potilaiden diagnostiikkaa, hoitopäätöksiä ja hoidon seuranta.

Perinnöllisyyslääkäreiden lisäksi näemme tarpeelliseksi tuoda mukaan syöpälääkäreiden sekä perusterveydenhuollon lääkäreitä, joilla on vahva ymmärrys kansantaudeista. Kansallisella tasolla merkittävät säästöt tulevat nimenomaan kansantautien ennakoitavuudesta ja niiden yksilöllisestä ja tehokkaasta lääkityksestä, jonka geenitestaus mahdollistaa.



**Pykälien ja niiden perustelun osalta tuomme esiin seuraavat kommentit ja ehdotukset. Muihin pykäliin meillä ei ole huomautettavaa.**

**Pykälä 3 (Määritelmät)**

Ehdotamme, että selkeyden vuoksi "asiantuntija" ja "ammattilainen" määriteltäisiin. Hallituksen esityksestä saa käsityksen, että vain lääkärit ovat ammattilaisia, vaikka tämä tuskin on tarkoitus. Tulevaisuudessa esimerkiksi geenineuvoja-nimikkeellä toimivat ammattilaiset tulevat olemaan keskeisessä roolissa.

Ehdotamme muuttamaan kohtaa seuraavaan muotoon: "4) geenitestillä laboratorio-tutkimusta, jossa analysoidaan perimän rakennetta." Tällä hetkellä voidaan analysoida yhtä tai muutamaa geeniä, mutta hyvinkin pian voidaan analysoida useampia genejä. Tämän vuoksi lakitekstissä ei tarvitse ottaa kantaa lukumäärään.

**Pykälä 5 (Genomikeskus)**

Pykälä esittelee Genomikeskuksen hallintomallin, jossa sijoituspaikka on THL. Tuloso-ohjaus on sosiaali- ja terveysministeriössä. Lisäksi keskuksella on erillinen ohjausryhmä. Mielestämme hallintomalli on monimutkainen ja siksi haasteellinen. Mikäli tätä rakennetta ei saada toimimaan, Genomikeskuksen toiminta halvaantuu. Toimeenpano vaatii tämän vuoksi erityishuomiota.

**Pykälä 6 (Tehtävät)**

Kohdan 5) perusteluissa tulee mainita, että tietojen luovutus hoitotarkoitukseen tekee genomirekisteristä lääkinnällisen laitteen, jos tietoa käytetään ja muokataan yksittäisen potilaan hyväksi.

Kohdan 10) asiakasraadin osalta toteamme, että genomialan yrityksissä on osaavaa ja erittäin korkeasti koulutettuja genetiikan ammattilaisia. Heidän osaaminen kannattaa hyödyntää raadin jäsenenä ja ulkopuolisina asiantuntijoina.

**Pykälä 11 (Genomitietorekisterin tarkoitus ja tietosisältö)**

Ehdotamme lisättäväksi kolmanteen momenttiin uusi kohta: 5) yksilöiden tallentamiseen tietojaan omavarantoon.

**Pykälä 13 (Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä)**

Perusteluihin tulee lisätä rekisterinpitäjän velvollisuus huolehtia myös lääkinnällisten laitteiden asetuksen velvoitteiden täyttämistä, mikäli genomitietorekisteri todetaan lääkinnälliseksi laitteeksi.

### **Pykälä 14 (Genomitietojen tallentaminen kansalliseen genomitietorekisteriin)**

Pykälään liittyvä velvoite tallentaa genomitietoa genomitietorekisteriin, mikä koskee myös Suomessa harjoitettavaa yritystoimintaa, asettaa asianomaille yrityksille velvoitteen, joka voi olla pienille yrityksille liiketoimintariski ja siten estää liiketoiminnan syntymistä Suomeen. Mielestämme ei ole myöskään oikeudenmukaista, että yritysten pitää maksaa tietojen tallennuksesta. Periaatteessa yrityksille pitäisi maksaa siitä, että ne tallentavat tietoja rekisteriin. Ehdotammekin, että yritysten osalta ei puhuttaisi velvoitteesta, vaan mahdollisuudesta. Rekisterin pitäisi pystyä tuomaan lisäarvoa – muutakin kuin rahaa - yrityksille, jotta nämä antaisivat tietojaan rekisterille.

### **Luku 5 (Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset)**

Ehdotamme nimeämään luvun ja pykälät 32 – 36 uudelleen, koska luvun perustelutekstin lopussa todetaan, että luku ei koske geneettistä tutkimusta. "Geneettinen tutkimus", voitaisiin korvata sanoilla "Geneettinen analytiikka", jota luvun pykälät käytännössä kuvaavat. Vastaavasti korjaus tulee tehdä pykälien 32-39 momentteihin ja perusteluteksteihin.

Ehdotamme lisäksi, että "kuluttajille" suunnatut geneettiset palvelut korvattaisiin termillä "yksilöille" suunnatut palvelut, jolloin ne eroaisivat selkeästi tutkimuksista, joissa käytetään väestökohortteja.

Perustelutekstiä voisi myös selkiyttää, jotta olisi yksiselitteistä, että luku koskee sekä terveydenhuollon käyttämiä testejä että yksilöiden itse ostamia ja käyttämiä testejä.

Luku 5 on hallituksen esityksessä numerona kaksi kertaa (alkaen s. 127), joten seuraavien lukujen numerointi tulee tarkistaa.

### **Pykälä 32 (Hyötyjen ja haittojen vertailu)**

Hyötyjen ja haittojen vertailussa käytetään ajatus- ja päätösrakennelmaa, joka on kehitetty lääkeaineille. Tämän vuoksi geneettisessä analytiikassa on huomioitava, että tieto genomeista on lisääntyvää ja näytönvarmuus päivittyvää. Geenitestin jäykistämistä tiettyyn geenivariantti-valikoimaan useammaksi vuodeksi on hankalaa perustella.

### **Pykälä 34 (Terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten analyysien laatu)**

### **Pykälä 35 (Lääketieteellinen valvonta)**

Valvonnan suunnittelun osalta tulee pohdittavaksi, ketkä terveydenhuollon ammattilaiset voivat toimia lääketieteellisenä valvojina. Vastaavasti, millainen genetiikan perustietämys ja osaaminen lääketieteellisellä valvojalla on oltava? Nyt määrittelyssä näkyy perinnöllisyyslääkäreiden 'asiantuntijuustaakka': Milloin ennustetaan perinnöllisyyttä? Milloin edistetään terveyttä ja milloin hyvinvointia?

Ehdotamme, että näytteen ottaminen rajataan pois lääketieteellisestä tutkimuksesta, jotta ennustavat kaupalliset genomitestit ovat edelleen mahdollisia myös Suomessa.

Mielestämme pykälän perusteluteksteissä oleva osuus ennakoivista testeistä sivun 111 neljännen kappaleen keskellä on turha ja ehdotamme sen poistamista. Jossakin muualla hallituksen esityksessä ennakoivien testien määritelmän pitäisi kuitenkin olla, jotta eri toimijat voivat tulkita senkin yhtenäisesti.

Esimerkiksi pyydämme huomioimaan, että farmakogeneettinen tieto ei ole salaista tietoa samalla tavalla kuin esimerkiksi perinnöllisiin sairauksiin liittyvä tieto. Tämän vuoksi sitä on käsiteltävä arkaluontaisena tietona, mutta ei voida luokitella salaiseksi. Farmakogenetiikka ei ole luonteeltaan ennustavaa, vaan ennaltaehkäisevää tietoa, joten se tulee luokitella terveydelle merkittäväksi tiedoksi.

### **Pykälä 36 (Ennustavat geneettiset tutkimukset analyysit)**

Pykälän tulkintaa vaikeuttaa perustelutekstin puuttuminen. Näin kirjattuna pykälä voi tarkoittaa analyysejä, joihin varataan julkinen rahoitus. Joku toinen voi tulkita, että kyseessä rajataan tulokset pois vakuutusyhtiöiden käytöstä tai estetään syrjintä. Pykälän selkiytys ja/tai perustelutekstien kirjoitus on välttämätöntä.

Ehdotamme lisäksi, että momentissa oleva "taipumus ja alttius" tulisi tarkentaa muotoon "geneettinen taipumus ja alttius sairastua".

### **Pykälä 37 (Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta)**

Pykälän kirjaukset mahdollistavat vaihteluvälin selkokiehisestä ohjeesta aina perinnöllisyyslääkärin tarjoamaan neuvontaan. Genomikeskuksen tulisi viranomaisena ohjeistaa, mikä on riittävää neuvontaa minkäkin sairauden osalta.

### **Pykälä 38 (Suostumus)**

Ensimmäinen momentin tulisi alkaa sanalla "Ennustava", koska pykälässä on kyse ennustavista geneettisistä analyyseistä.

**Pykälä 42 (Maksut)**

Ehdotamme, että pykälä muutettaisiin muotoon "Genomikeskus voi periä maksuja, joiden perusteet määritellään asetuksessa". Genomikeskuksella ei vielä ole liiketoimintamallia, joten lakiin ei kannata kirjata, mistä tehtävistä maksu voidaan kerätä. Sen voi myöhemmin kirjata sosiaali- ja terveysministeriön asetukseen. Asetukseen tulee myös kirjata kenelle maksu osoitetaan ja kenelle lasku lähetetään.

Kunnioitavasti

Terveysteknologia ry - Healthtech Finland

A handwritten signature in blue ink that reads 'Saara Hassinen'.

Saara Hassinen  
toimitusjohtaja