

Huomioiko lainsäädäntö genomitiedon käytön?

Genomiikka muuttaa terveydenhuoltoa -seminaari 2.10.2013

VT Sirpa Soini



TERVEYDEN JA HYVINVOINNIN LAITOS



Genomitiedon käyttö sääntelyn kohteena

- Mitä on genomitieto? Onko väliä *miten* sitä saadaan?
- Mistä käytöstä puhutaan?
 - Lääketieteellinen (hoito/diagnoosi)
 - Lääketieteellinen tutkimus / biopankit
 - Rikostutkinta, viranomaistoiminta
 - Kuolemansyyntä selvittäminen
 - Vakuutus, työnantaja
 - Sukututkimus, henk.koht intressit
 - Suoraan kuluttajille tarjottavat testit
- Kenellä on pääsy genomitietoon?

Sääntelyn puitteita

- Kansainväliset lähteet
 - Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus Suomessa velvoittavaa oikeutta
 - Euroopan neuvoston geenitestausta koskeva lisäpöytäkirja (ei ratifioitu)
 - Lukuisia julistuksia, suosituksia jne. (UNESCO)
- EU:ssa ei geenispecificia lainsäädäntöä
 - Perusoikeuskirja: syrjintäkielto
 - Mm. IVD-sääntely (asetusluonnos 2012) – geenitestit
 - ATMP-asetus (geeniterapiatuotteiden kehittäminen)
- **Suomessa ei erityistä geenitestejä koskevaa lainsäädäntöä**, mutta monia soveltuvia säännöksiä

Keskeinen kotimainen lainsäädäntö

- Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (785/1992), ns. potilaslaki.
- Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä (559/1994)
- Henkilötietolaki (523/1999)
- Laki yksityisyyden suojasta työelämässä (759/2004)
- Laki ihmisen elimien ja kudosten lääketieteellisestä käytöstä (101/2001) ns. kudoslaki.
- Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999), ns. tutkimuslaki.
- Biopankkilaki (688/2012).
- Hedelmöityshoitolaki (1237/2006)
- Rikoslaki (39/1889) 11:11 Syrjintä perimän perusteella

Perus- ja ihmisoikeussäännöksiä

- Yhdenvertaisuus: syrjintäkielto perimän perusteella ilman hyväksyttävää syytä
 - Rikoslaki 11:11, Biolääketiedesopimus 11 artikla
 - Mitä on syrjintä, mikä on hyväksyttävä syy (esim. hoitojen kohdentaminen genomitiedon perusteella?)
- Yksityiselämän suoja
 - Itsemääräämisoikeus, henkilötietojen suoja, arkaluonteisten tietojen lähtökohtainen käsittelykielto*, salassapitosäännökset
- Oikeus (riittävän) korkeatasoiseen terveydenhoitoon (YK TSS 12 artikla, biolääketiedesopimus 3 artikla)
- Oikeus tietää, oikeus olla tietämättä (biolääketiedesopimus 10 artikla)

Genomitiedon käsittely

- Henkilötietolaki ei erittele genomitietoa
- Henkilötietolaissa arkaluonteisten tietojen käsittelykielto (poikkeuksia mm. jos suostumus, tutkimuskäyttö, hoitosuhde)
- Kaikki genomitieto ei ole arkaluonteista tietoa
- Genomi-, genealogia ja muuta metadattaa julkisissa tietokannoissa yhdistelemällä tunnistettu henkilöitä (Science 2013;339:321-324): absoluuttinen tunnistamattomuus harhaa, mikä pitäisi huomioida suostumusprosessissa
- Tukija/eettiset toimikunnat edellyttää yleensä erityistä tiedotetta tai tiedoteosaa, jos tutkitaan myös geneettisiä asioita (ks. Tukijan mallitiedote www.tukija.fi)

Biolääketiedesopimus

- **11 artikla Syrjinnän kieltö**

Kaikenlainen henkilön syrjintä hänen perimänsä perusteella on kielletty.

- **12 artikla Ennustavat geenitestit**

Testejä, joilla voidaan ennustaa perinnöllisiä sairauksia tai selvittää, onko henkilöllä jonkin sairauden aiheuttava geeni tai geneettinen taipumus tai alttius sairastua, saa suorittaa **vain terveydellistä tarkoitusta tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta** varten, ja testaukseen tulee liittyä **asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa**.

- **13 artikla Perimään kohdistuvat toimenpiteet**

Toimenpide, jonka tarkoituksena on muuttaa perimää, voidaan suorittaa vain ennalta ehkäisyä, diagnosointia tai hoitoa varten ja vain, jos toimenpiteen tarkoituksena ei ole muuttaa jälkeläisten perimää.

Kuka päättää terveydenhuollossa genomitiedon käytöstä?

- Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä 22 §: laillistettu lääkäri päättää potilaan lääketieteellisestä tutkimuksesta, taudinmäärittämisestä ja hoidosta
- Potilaslaki: ”yhteisymmärryksessä potilaan kanssa”
- Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä 15 §: ammattitoiminnassa sovellettava yleisesti hyväksytyjä ja kokemusperäisiä perusteltuja menettelytapoja
- Terveydenhuoltolaki: laatu, palvelujen yhdenvertainen saatavuus, yhtenäiset hoidon perusteet, tarve ja tarkoituksenmukaisuus
-> julkisen puolen ohjaus
- Biolääketiedesopimus 4 art velvoittaa noudattamaan ammatillisia standardeja

Incidental findings in genetics research using archived DNA – a cold call

Clayton, Ellen Wright. J Law Med Ethics 2008;36(2):286-212. Abstract:

You were a patient at Hospital A several years ago when you were suffering from disease X, which has long since resolved. You have just arrived home from a long day's work when the phone rings. When you answer, a soothing voice says, *“I am a scientist at Research Institution B two time zones away. I was examining your DNA and found a variant associated with Disease Y that may be really important for your health. Do you want to know about it?”* If the scientist were particularly thoughtful, she might ask, *“Can you come here for genetic counseling?”* You wonder, What is DNA? How did she get mine? What is a variant? What is Disease Y? What is genetic counseling? Who is going to pay for me to go to Research Institution B? Most important, you think, What choice do I have?

Kliinisesti merkittävien löydösten käsittely

- Hoitotilanne / taudinmääritys (hoitosuhde) – löytyy muutakin kuin mitä etsitään
- Lääketieteellinen tutkimus, biopankit (ei hoitosuhdetta) – löytyy kaikenlaista
- Oikeus tietää / oikeus olla tietämättä –periaate

-> huomioitava jatkossa suostumusprosessissa

-> ei ratkaise ongelmaa vanhojen näytekokoelmien osalta

-> entä muut löydökset; esim. väärä isyys tai kantajuus ja taudit, joihin ei hoitoa –mitä kerrotaan? Voi olla merkitystä perhesuunnittelun kannalta.

Biopankkilaki ja -asetus

- Rekisteröidyllä oikeus pyynnöstä saada terveydentilaa koskeva näytteestä määritetty tieto (biopankkilaki 39 § 2 mom.) ja tiedon merkityksestä
- Hallituksen esityksen 39 § 2 momentin perustelutekstiä:
 - ”geenikartan osa tai geenisekvenssitietoa..”,
 - ”kun kyse geneettisestä tiedosta, annettava selvitys myös tiedon merkityksestä”,
 - ”jos viitteitä geneettisestä poikkeamasta, henkilö ohjattava tarkempiin tutkimuksiin”
- Haasteita:
 - Tiedon merkitys nyt ja tulevaisuudessa?
 - Tuloksen validointiprosessi?
 - Kuka antaa selvityksen?
 - Hoitosuhteen puuttuminen: hoitoon ohjaus (minne ja kenen kustannuksella?)
 - Asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan toteutuminen ennen ja jälkeen?
- Asetus biopankkilain suostumusasiakirjasta: saatava suostumus, että biopankki saa ottaa yhteyttä ja kertoa kliinisesti merkittävistä löydöksistä.

Oikeus tietää tai olla tietämättä

Potilaslaki 5 § 1 mom.

Oikeus tietää

Potilaan tiedonsaantioikeus. Potilaalle on annettava selvitys hänen terveydentilastaan, hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehtoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hänen hoitoonsa liittyvistä seikoista, joilla on merkitystä päätettäessä hänen hoitamisestaan.

Oikeus olla tietämättä

Selvitystä ei kuitenkaan tule antaa vastoin potilaan tahtoa tai silloin, kun on ilmeistä, että selvityksen antamisesta aiheutuisi vakavaa vaaraa potilaan hengelle tai terveydelle.

Sukulaisten ja läheisten tiedonsaantioikeus

- Potilaslaki 13 § salassapito, ellei potilaan suostumus
 - Eduskunnan apulaisoikeusasiamiehen ratkaisu dnro 1241/4/00
20.8.2001: ei ilman suostumusta, vaikka voisi olla hyödyllistä muulle henkilölle.
- Lääkärin salassapitovelvollisuus tiukka. Velvollisuus/oikeus toimia henkeä uhkaavissa tilanteissa, jos pelastettavissa? (viimeinen keino, intressipunninta). Vrt. Sveitsin laki.
- Kudoslaki 20 § 3: Kliinisten tai tutkimusnäytteiden käyttäminen toisen ihmisen todetun sairauden perinnöllisyyden selvittämiseksi. Lähtökohta näytteenantajan suostumus. Jos henkilö kuollut, ao. th-yksikkö voi antaa luvan, ellei ko. henkilö vastustanut eläessään.

Genetiikka ja perhesuunnittelu

- Alkiodiagnostiikka (PGD) säännelty hedelmöityshoitolain 4 ja 5§:
 - Hed.hoidossa ei saa käyttää alkioita tai sukusoluja joiden perimään puututtu
 - Tulevan lapsen terveyteen voidaan vaikuttaa valikoimalla perimältään terveeksi todettuja sukusoluja tai alkioita (indikaatio olemassa)
- Sikiödiagnostiikka: ei lainsäännöstä
 - Keskeytysperuste aborttilain 5 a §: luotettavalla tutkimuksella todettu sikiön vaikea sairaus tai ruumiinvika (->24rv).

Geenitestit työelämässä

Laki yksityisyyden suojasta työelämässä (759/2004) 15 §:

Työnantaja ei saa edellyttää työntekijältä osallistumista geneettiseen tutkimukseen työhön otettaessa tai työsuhteen aikana, eikä työnantajalla ole oikeutta saada tietää, onko työntekijälle tehty geneettinen tutkimus.

Geenitestit ja vakuutusyhtiöt

- Ei nimenomaista säännöstä
- Vakuutuslakilaki 10 § terveydentilaa koskien:
Ehdot **hakemusajan terveydentilan** perusteella.
 - Olemassa olevat tiedot ja testitulokset kerrottava.
 - Piilevät sairaudet – ei huomioida.
 - Ennakoivat geenitestit?
 - Määrittele terveydentila..
- Käytäntö: ei pyydetä testiä (mutta mikään ei estäkään toistaiseksi)

Geenitestit viranomaistoiminnassa

- Pakkokeinolaki 5 luku 11-12 § henkilönkatsastus (450/1987) esitutkinnassa
- Biopankkilaki 19 §: *Biopankkinäytteitä ei saa käyttää rikostutkintaan eikä hallinnolliseen tai muuhun henkilöä koskevaan päätöksentekoon* (esim. isyystutkimukset, kuolleen tunnistus).
- Laki oikeusgeneettisistä isyystutkimuksista 378/2005
- Kudoslaki 20 § 4 mom. kliinisten ja tutkimusnäytteiden luovutus *biologisten vanhempien* selvittämistä varten tuomioistuimen tai muun viranomaisen määräämälle tutkimuslaitokselle tai *kuolleen tunnistamista* varten poliisille (1.9.2013 voimaan tullut säännös)

Euroopan neuvosto

- Biolääketiedesopimus (1997, Suomessa voimaan 2010)
- Geenitestejä koskeva lisäpöytäkirja 2008 (Suomi allekirjoittanut)
- Suositus (2010) 11 genetiikan vaikutuksesta terveystalouden järjestämiseen ja terveysalan ammattilaisten koulutukseen
- Suositus R (1997)5 lääketieteellisestä tiedosta
- Suositus R (1992)3 geenitestin ja geeniseulonnan käytöstä terveystarkoituksiin
- Taustaselvitys ja julkinen kuuleminen 2012 (Predictivity, genetic testing and insurance); jatkotyö johtaa ehkä ei-sitovaan ohjeasiakirjaan

Euroopan neuvoston Geenitestejä koskeva lisäptk

Suomi allekirjoittanut 2008, mutta ei ratifioinut, joten ei velvoita

- Art 5 ja 6: Laatu ja kliininen hyöty *sekä lääketieteellinen indikaatio*
- Art 7: Henk.koht. lääketiet. valvonta
- Art 8: Informointi ja perinnöllisyysneuvonta
- Art 9: Suostumus
- Art 10: Alaikäisen osalta geenitestiä viivytettävä kunnes itse voi antaa suostumuksen, ellei viivytys vahingoita terveyttä.
- Art 13-15: Vajaakykyisille, heidän näytteilleen tai kuolleille tehtävät testit mahdollisia muiden perheenjäsenten hyväksi tietyin edellytyksin
- Art 18: kerrottava potilaalle, jos tulokselle voi olla merkitystä myös tämän perheenjäsenelle.

Jatkopohdinnan paikka

- Tasa-arvoinen pääsy geenitesteihin?
- Tarvitaanko geenispecificiä lainsäädäntöä?
- Lasten genomitiedon selvittämisen pelisäännöt sekä hoidossa että biopankkityyppisessä tutkimuksessa
- Kliinisesti merkittävien tietojen ja muiden löydösten käsittelyprosessi ja suostumusprosessi