



LAUSUNTO HALLITUKSEN ESITYKSESTÄ LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA GENOMITIETOJEN KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ

Viite: STM:n lausuntopyyntö 9.5.2019

Harvinaiset-verkosto pitää pääosin hyvänä hallituksen esitystä laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä. Harvinaisia sairauksia tunnistetaan maailmanlaajuisesti eri arvioiden mukaan 6 000 - 8 000 ja n. 80 % niistä on perinnöllisiä. Suomessa harvinaissairaus on noin 300 000 ihmisellä, joille vastuullisen ja tietoturvallisen genomitiedon käytöstä on merkittävää hyötyä. Diagnosoinnin ja hoitoon pääsyn viivästyminen, puutteet lääkehoidossa sekä hoitopoluissa ovat tuttuja monille harvinaissairaille. Genomitietoa käyttämällä voidaan vaikuttaa edistävästi sekä ihmisten terveyteen ja hyvinvointiin että palvelujen ja hoitopolkujen kehittämiseen.

Harvinaiset-verkosto haluaa painottaa tietosuojakysymysten ja yksityisyyden suojan turvaamista, koska tiedon tulee olla palautettavissa yksilötasolle. Tulee varmistaa, että tietosuojaan liittyvä osaamisen taso ja tietoturallinen ympäristö turvataan myös olosuhteiden ja toimintaympäristön muuttuessa. Genomitietoon liittyvän suostumuksen kirjaamista Kanta-palveluun pidämme hyvänä. SOSTEn ja Syöpäjärjestöjen tavoin Harvinaiset-verkosto kuitenkin esittää, että ihmisen tulisi myös voida hallinnoida suostumustaan palvelun kautta.

Geneettisen neuvonnan käsitettä ja sisältöä tulisi selventää ja laajentaa. Tähän tulee varata myös riittävät resurssit ja varmistaa, että terveydenhuollosta löytyy riittävästi koulutettuja ammattilaisia, joilla on laaja ja monipuolinen kokemus sekä yhteys potilasjärjestöihin. On tärkeää, että ihmiselle luodaan joka tilanteessa ymmärrys siitä, mihin pyritään ja mikä on neuvonnan tarkoitus. Geneettistä neuvontaa tulisi saada myös muulloin kuin ennen analyysia. Henkilön ja tämän läheisten tulee saada arjessa tarvittava tuki. Tässä voidaan hyödyntää myös potilasjärjestöjä, joista löytyy kokemusta vaikeiden tilanteiden käsittelyyn ja tiedon jakamiseen. Geenitiedon lisäksi tarvitaan myös tuki mahdolliseen sairauteen ja sopeutuminen sen myötä muuttuvaan arkeen. Vaikka on tärkeää, että neuvonnasta vastaa erikoislääkäri, on tarvittaessa hyödynnettävä muidenkin sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten osaamista.

Kansalaisvuoropuhelun toteutumiseksi tulisi potilasjärjestöjen edustus huomioida myös Genomikeskuksen ohjausryhmässä. Keskuksen toiminnan kehittämiseen ehdotettua asiakasraatia Harvinaiset-verkosto pitää hyvänä, mutta muistuttaa, että lueteltujen ammattiryhmien lisäksi mukana tulisi olla myös potilasjärjestöjen edustajia.

Harvinaiset-verkosto kiittää valmistelijoita siitä, että hoito- ja muiden suositusten nopeamman päivittämisen tarve on tuotu esille. Suositusten käyttöönotto vaatii luonnollisesti toteutuakseen koordinoitua sekä riittäviä resursseja ja riittävää tiedotusta.

Kansainvälinen yhteistyö ja tietojen vaihto korostuvat harvinaissairauksissa. Tiivis yhteistyö yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden ja ERN-osaamiskeskusten kanssa on harvinaissairaiden hoidon ja tutkimuksen kehittämisen vuoksi välttämätöntä. Yhteistyön rakenteiden vahvistaminen harvinaissairauksien kansallisen ohjelman linjausten mukaisesti tukee myös alueellista yhdenvertaisuutta.