

Asia: STM086:00/2016, STM/4454/2016

## Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

### Lausunnonantajan lausunto

**1. Miten genomilainsäädäntö tulisi rajata? Genomilain on ajateltu rajautuvan väestön terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen sekä sairauksien ehkäisemisen ja hoitamisen tarkoitukseen. Genomitietoa tultaisiin käsittelemään terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Onko tämä rajaus mielestänne sopiva?**

Rajaus on sopiva.

**2. Tulisiko laissa määritellä tarkemmin genomitieto, jota sääntely koskee? Jos tulisi, millainen määritelmä olisi hyvä?**

-

**3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?**

-

**4. Genomikeskuksen viranomaistehtäviksi ehdotetaan genomitietokannan ylläpitoa ja hallintaa sekä ohjeistamista ja arviointia. Tulisiko viranomaistehtävät olla laajemmat tai kapeammat, vai onko nykyinen ehdotus mielestänne sopiva?**

Nykyinen ehdotus on sopiva.

**5. Riittääkö nykyinen informaatio-ohjaus genomitiedon vastuullista käsittelyä varten? Pitäisikö ohjausta lisätä vai tarvittaisiinko myös järeämpiä valvontakeinoja yksityisyydensuojan turvaamiseksi?**

Ohjausta pitäisi lisätä, samoin valvontakeinoja, erityisesti ottaen huomioon valtakunnallisesti keskitetyn genomitiedon säilytysratkaisun tietoturva.

**6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?**

-

**7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?**

-

**8. Onko ehdotuksia mielestänne vaikutuksia eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?**

Harvinaisten sairauksien tai pienten etnisten väestöryhmien kohdalla täytyisi pitää erityisen paljon huolta siitä, että heitä koskevat tiedot ovat aidosti anonyymejä. Tietoja yhdistelemällä voi anonyymikin tieto muuttua tunnistettavaksi.

**9. Onko ehdotuksilla mielestänne vaikutuksia kotitalouksien taloudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?**

Jos tietokannasta voi saada tulkitsematonta dataa, voi tämä asettaa väestöryhmät eri asemaan heidän taloudellisesta asemastaan riippuen. Samoin voi käydä, jos tulkitulle datalle tai yksilön itse tallentaman datan säilytykselle asetetaan hinta, vaikkakin alhainen. Myös mahdollisen neuvonnan kohdalla pitäisi ottaa huomioon kotitalouksien erilaiset taloudelliset asemat.

**10. Onko ehdotuksilla mielestänne vaikutuksia ihmisten käyttäytymiseen? Jos on, millaisia?**

Ihmiset saattavat tulla tietoisemmiksi terveystietojen käyttämisestä tutkimukseen. He myös saattavat pyrkiä ottamaan selvää omasta perimästään ja tällöin olisikin tärkeää, että heille ei annettaisi ainakaan tulkitsematonta tietoa ja että neuvontaa olisi tarpeen mukaan tarjolla. Lisäksi on syytä pohtia arviomuistiossa esiin nostettua näkökohtaa siitä, luovutetaanko tietoa asioista, joihin ihmiset eivät omilla valinnoillaan voi vaikuttaa.

**11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?**

Sairaalabiopankkien liiketoimintasuunnitelma voi muuttua paljonkin, jos genomikeskus alkaa yhdistelemään tietoja ja analysoimaan niitä, sillä näytteiden ja kliinisen tiedon yhdistäminen ja analysointi on tähän asti ollut keskeistä sairaalabiopankkien toimintaa.

**12. Merkistevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?**

On vielä epäselvää, millaisia kustannuksia genomidatan säilytys ja käsittely genomikeskuksessa aiheuttaa datan tuottajalle.

**13. Aiheutuuko ehdotuksista esteitä, rajoitteita tai vääristymiä yritysten väliseen kilpailuun?**

-

**14. Miten ehdotukset vaikuttaisivat mielestänne uusien yritysten pääsyyn markkinoille ja yritysten kilpailukeinojen, kuten hinnoittelun, laadun ja mainonnan käyttöön?**

-

**15. Edistäisivätkö tai estäisivätkö ehdotukset yrittäjyyttä ja yritysten kasvuedellytyksiä? Miten?**

-

**16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?**

-

**17. Miten yritykset hyötyisivät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?**

-

**18. Edistävätkö ehdotukset innovaatiotoimintaa eli uusien tuotantomenetelmien, tuotteiden ja palveluiden kehittämistä?**

-

**19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?**

-

**20. Miten yritysten palveluiden laatua tulisi tai voitaisiin säädellä, jotta yksilöt voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi?**

-

**21. Onko ehdotuksilla vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?**

-

**22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?**

Ehkäisevä terveydenhuolto ja yksilöllistetty lääketiede (täsmälääkitys) tuovat suurella todennäköisyydellä tulevaisuudessa säästöjä.

**23. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleishyödyllisten yhteisöjen tai kolmannen sektorin toimintaan?**

-

**24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?**

-

**25. Vaikuttavatko ehdotukset julkisen sektorin työllisyyteen tai tuottavuuden edistämiseen julkisella sektorilla?**

-

**26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?**

-

**27. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia hintoihin, työmarkkinoihin tai tuotteiden ja palveluiden kysyntään ja tarjontaan?**

-

**28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?**

-

**29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?**

Suurella todennäköisyydellä lisääisivät tutkimustoimintaa Suomessa, sillä tutkittavia koskevat saatavuuspalvelut parantavat mahdollisuuksia valikoitua tutkimusten suorituspaikaksi. Myös

suuntaus yksilöllistettyyn lääketieteeseen lisäksi edellä mainitun ohella Suomen houkuttavuutta tutkimusten suorittamispaikkoina.

### **30. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?**

Henkilötietojen ja genomitiedon käyttö tutkimuksessa erityisesti EU-alueen ulkopuolella on nykyisen lainsäädännön puitteissa haastavaa.

### **31. Huomioiko ehdotus mielestänne avoimen tutkimuksen kansalliset ja eurooppalaiset linjaukset?**

-

#### **Voitte kirjoittaa yleiset kommenttinne alla olevaan tekstikenttään**

Missä genomikeskus sijaitsee hallinnollisesti? THL:n alla vai ”lähempänä” sairaanhoitopiirejä? Ajatus siitä, että genomikeskus voisi olla Biopankkiosuuskunnan yksi toiminta-ala, on varteenotettava. Mutta perusteellista kantaa siihen ei voi ottaa, koska valmistelussa ei ole otettu biopankkiosuutta huomioon ja tämä näkyy arviomuistiossa. Jos genomikeskus olisi osa Biopankkiosuuskuntaa, täytyisi lakisääteisesti ja selkeästi säätää miten genomikeskukseen voitaisiin tallentaa muidenkin kuin omistajasairaanhoitopiirien ja niiden tukiyliopistojen materiaaleja.

Genomikeskus voidaan nähdä Biopankkiosuuskunnan toimintaa täydentävänä, tallennuskapasiteetti ja asiantuntijapalvelut ovat tervetullut lisä biopankkien toimintaan, mutta yhteinen järjestäminen eli Biopankkiosuuskunnan ja genomikeskuksen välinen toimintamalli pitäisi ajatella uudestaan ja kokonaisuutena. Tämän hetkinen suunnitelma on tässä suhteessa vielä vajavainen.

Miten suostumukset, tarvitaanko niitä? Jos tarvitaan, niin valtaosa olemassa olevista tiedoista ja näytteistä jää ulkopuolelle, kaikki eivät kuitenkaan anna suostumustaan. Olisiko jatkossa erilliset tai yhteinen suostumus sekä biopankin että genomikeskuksen osalta? Yhteisen suostumuksen ollessa kyseessä pitäisi suostumuksessa tarpeeksi selkeästi tuoda esille sen koskevan kahta eri suostumusta. Ylipäättään suostumusten kerääminen on erittäin haasteellista, se on tehotonta ja lisäksi vie resursseja. Suostumusta koskeva kokonaisuus (genomilaki ja biopankkilaki) pitäisi miettiä uudestaan. Jos sairaanhoitopiirin dataa siirretään genomikeskukseen säilöön, niin se voitaneen hoitaa toimeksiantona, mutta jos genomikeskus käyttää tätä saamaansa dataa johonkin muuhun tarkoitukseen, tarvitaan tähän uusi suostumus, sillä sairaanhoitopiiri ei rekisterinpitäjänä voi enää vastata tällaisesta tiedosta. Genomikeskusdata on ideologisesti samanlaista potilaskertomusdataa kuin muutoinkin eli toisilain tulee kattaa tämänkin säädöspohja.

Tutkimus- ja diagnostiikkasekvenssien osalta pitäisi jatkossa erottaa säilyttämisen ja hyödyntämisen erot. Ja se miten käytännössä toimitaan, jos tutkimusekvenssistä löytyy potilaan hoidon kannalta merkitsevä asia. Miten asia saadaan hoitavan tahon tai yksilön itsensä tietoon, otetaanko uusia näytteitä, kuka maksaa yms. Tähän tarvitaan selkeä lainsäädäntö.

Genomikeskuksen tehtävät: Miksi viitetietokantaan kerätään tietoa? Onko perimämme niin ainutlaatuista, että tämä kannattaa vai tulisiko genomikeskuksen tehtäväksi enemmänkin tiedon kokoaminen kansainvälisistä tietokannoista, sen analysointi ja merkityksen neuvonta? Terveystieteiden henkilöstön neuvontatyö ainakin olisi erittäin tarpeen, sillä nykyisin tällaista palvelua ei pystytä tarjoamaan tarpeeksi. Olisiko hoitavalla lääkäriellä mahdollista kysyä yksittäisen potilaan tapauksessa olisiko hänellä joitain tiettyjä geenivariantteja? Viitetietokanta on osin potilashoitoa, koska potilasnäytteen löydöksen kliininen merkitys arvioidaan viitetietokantaa vastaan ja tällöin erityisen tärkeäksi nousee genomikeskuksen tulkintaosaaminen, riskin arviointi ja perinteinen perinnöllisyyslääketiede päätöksenteon tukena. Mistä genomikeskukseen löydetään asiantuntijat tähän vaativaan tulkintatehtävään?

Vastuukysymykset: Mitä jos potilaan tiedoista löytyy jotain, mistä ei informoida potilasta ja sen seurauksena potilas kuolee? Kenellä on vastuu?

Pitäisi varmistaa, että sairaanhoitopiirit tiedon tuottajana pääsee omaan aineistoonsa ja saa sen käyttöönsä ilman monimutkaisia prosesseja niin, että luovutusperuste on olemassa. Sama koskee biopankkien tietoa.

Tietojen lisääminen genomikeskuksen viitetietokantaan ja sen hakeminen sieltä pitäisi olla niin helppokäyttöistä ja edullista, että tiedon tuottajat pystyvät mahdollisimman automaattisesti kopioimaan tietoja viitetietokantaan. Muutoin koko keskuksen ja viitetietokannan olemassaolo jää torsoksi ja tavoitellut tavoitteet eivät toteudu.

Genomikeskuksen kustannusvaikuttavuuteen on vaikea ottaa kantaa, kun mistään palvelusta ei ole alustaviakaan hinta-arvioita. Hinnat kuitenkin vaikuttavat oleellisesti siihen kuinka suuri osa geneettisestä tiedosta saadaan tietokantaan tallennetuksi.

Sirén Katariina

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä - Lausunnon antajat:  
Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä ja Auria Biopankki