



LAUSUNTO 1.2.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö  
PL 33  
00023 VALTIONEUVOSTO

VIITE: STM086:00/2016 ja STM/4454/2016

### LAUSUNTO GENOMIKESKUSTYÖRYHMÄN ARVIOMUISTIESTA

Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt Helsingin yliopistolta lausuntoa genomikeskustyöryhmän (STM086:00:2016) arviomuistiosta, joka sisältää koosteen työryhmätyöskentelystä toimikauden 2016-2017 aikana sekä työryhmän keskeiset ehdotukset. Helsingin yliopisto kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta. Helsingin yliopisto lausuu kunnioittavasti seuraavaa:

Helsingin yliopisto pitää lausuttavana olevaa arviomuistiota hyvänä lähtökohtana genomikeskuksen jatkovalmistelulle. Muistiossa esitellään ehdotuksia siitä, miten hallituksen päätös perustaa genomikeskus toteutettaisiin. Hallituksen päätöksen taustalla on laajempi tavoite Suomen kehittymisestä kansainvälisesti halutuksi yhteistyökumppaniksi yksilöllistä lääketiedettä hyödyntävälle tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle ja myös yksilöllistä lääketiedettä tehokkaasti terveydenhuollossa hyödyntäväksi edelläkävijämaaksi. Työryhmä esittää, että genomikeskus perustetaan olemassa olevan osaamisen ja rakenteiden varaan, ja että sijoittumisesta päätetään lain sosiaali- ja terveystietojen tietoturvalisistä hyödyntämisestä (toisiolaki) tultua voimaan. Toisaalta työryhmä esittää, että genomikeskus olisi uusi valtakunnallinen STM:n alainen osaamis- ja asiantuntijakeskus.

#### Organisaatio

Helsingin yliopisto toteaa, että työryhmän ehdotus genomikeskuksen organisaation ja resurssien osalta ei ole riittävän konkreettinen. Yliopiston kannalta tietokannan kansallinen kattavuus on selkeä lisäarvo, mutta arviomuistiosta ei käy selväksi, miksi erillinen viranomaislainen olisi tarpeen. Tutkimus- ja innovaatioekosysteemin toimivuuden kannalta on äärimmäisen tärkeää välttää organisaatorajojen rakentamista keskeisten ekosysteemin komponenttien välille. Viranomaistahon tulisi olla mahdollisimman lähellä tutkimusta. Muistiossa ei pohdita genomikeskuksen toimimista Terveystietojen ja hyvinvoinnin laitoksen vastuulla. Ottaen huomioon THL:n laissa määrätyt tehtävät ja sen jo nykyisin ylläpitämät valtakunnalliset rekisterit, kuten Syöpärekisteri, pohdinta olisi syytä olla arviomuistiossa. THL:ssa on jo valmiiksi merkittävää aihepiirin asiantuntemusta, mukaan luettuna biopankkitoiminta. Helsingin yliopisto toteaa, että genomikeskuksen tehtäviä voisi hyvin hoitaa joku nykyisistä viranomaisista. Helsingin yliopisto toteaa lisäksi, että olemassa olevan osaamisen, asiantun-



## LAUSUNTO 1.2.2018

tijuuden, aineistojen ja rakenteiden kannalta sopivin sijoituspaikka genomikeskukselle olisi Helsinki.

Helsingin yliopisto toteaa, että mikäli geenitiedon käyttöä tutkimuksessa halutaan lisätä, tulisi ennen kaikkea lisätä geenitutkimuksen julkista rahoitusta ja jo nyt geenitutkimusta tekevien yliopistojen perusrahoitusta. Pahimmillaan erillisen viranomaisen perustaminen pirstoisi entisestään toimijoiden kenttää ja siirtäisi tutkimusrahoitusta hallintotoimintaan.

Helsingin yliopisto kiinnittää huomiota siihen, että arviomuistiosta puuttuu esitys suunnitteilla olevan genomikeskuksen henkilömäärästä ja perustamis- ja vuosikustannuksista. Monessa maassa genomianalytiikkaan ja genomien säilyttämiseen ja analysointiin sekä asiakasrajapintoihin liittyvät toiminnot on ainakin osittain ulkoistettu kaupallisille toimijoille, joilla on yleensä ylivertainen kokemus toimintojen pystytyksestä tai ylläpitämisestä. Taustamuistiosta tämä pohdinta puuttuu. Genomikeskukselle esitetään rahoitusta erillisestä talousarvionmomentista. On suuri riski, että tällainen pysyvään, mutta ei välttämättä kustannustehokkaaseen infrastruktuurin esitetty rahoitus on poissa muista tutkimusta ja potilashoidon kehittämistä palvelevista avauksista.

Lisäksi Helsingin yliopisto kiinnittää huomiota siihen, että arviomuistiossa ei ole riittävän tarkasti selvitetty sitä, olisiko genomidatan toimittaminen genomikeskukselle vapaaehtoisuuteen vai velvollisuuteen perustuvaa, ja jos datan toimittaminen perustuisi velvollisuuteen, mitä tahoja kyseinen velvollisuus koskisi.

### **Lainsäädäntö**

Helsingin yliopisto toteaa, että genomilainsäädännössä tulisi ottaa kantaa erityisesti EU:n ulkopuolelta tulevan genomitiedon asemaan, koska esimerkiksi Yhdysvalloissa de-identifioitua genomitietoa ei pidetä henkilötietona EU:n tulkinnasta poiketen, ja genomitietoon perustuva tutkimusyhteistyö on erittäin merkittävää mm. National Institute of Healthin (NIH) kanssa. NIH:in biopankista tutkimuskäyttöön saatavat de-identifioidut genomitiedot sisältävät usein myös EU:n ja Suomen kansalaisten genomitietoja, eikä tällaisia tietoja voi rajata genomilainsäädännön ulkopuolelle EU:n yleisestä tietosuojasetuksesta johtuen. Lisäksi käsittelyn oikeusperusta voi olla Yhdysvalloista saatavan genomitiedon osalta epäselvä, ja pätevän suostumuksen edellytykset näytteiden luovuttamiseksi Yhdysvaltalaisiin biopankkeihin poikkeavat EU:n vaatimuksista, joten genomilainsäädännössä tulisi huomioida kansainväliseen yhteistyöhön liittyvät ongelmat ja riskit.

Laissa tulisi määritellä genomitieto täsmällisesti. EU:n yleisen tietosuojasetuksen määritelmä genomitiedolle on hyvä lähtökohta, mutta rajatapausten osalta tulkintaa tulisi selvittää. Esimerkiksi sekvensoimattomien kudoksen- ja verinäytteiden, osittaisen geenisekvenssin tai kuolleen henkilön genomitiedon luokittelu voi olla joskus epäselvää.

Työryhmän ehdotuksessa genomilain on ajateltu rajautuvan väestön terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen sekä sairauksien ehkäisemisen ja hoitamisen tarkoitukseen. Genomitietoa tulitaisiin käsittelemään terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Helsingin yliopisto toteaa, että genomilain sisältöä tarkem-



## LAUSUNTO 1.2.2018

min määritettäessä tulisi huomioida se, että rajanveto tutkimuksellisen toiminnan sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnan välillä ei aina ole yksiselitteinen.

Helsingin yliopisto toteaa, että genomitiedon käsittelyä koskevat nykysäännökset tulee saattaa yhteensopiviksi EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen kanssa, ja lainsäädännössä tulisi huomioida genomitiedon kansainväliset käyttötarkoitukset, myös EU:n ulkopuolella. Tietosuoja-asetuksen mukaiselle rekisteröidyn laajalle suostumukselle tieteelliseen tutkimukseen tulisi antaa selkeät käyttörajat ja tulkintaohjeet.

Lainsäätäjän tulisi ottaa kantaa rekisteröidyn edellytyksiin saattaa itseään koskevat genomitiedot julkisiksi tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 2 kohdan e-alakohdan mukaisesti. Lisäksi tulisi harkita mahdollisuutta käyttää genomikeskusta rekisteröidyn toimesta tapahtuvaan genomitietojen julkiseksi saattamiseen.

Helsingin yliopisto toteaa vielä, että genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi tarvittaisiin sääntelyn muutoksia siltä osin, että rekisteröidyn tulisi pystyä tarkastamaan yhdestä paikasta luovuttamiensa genomitietojen käsittelypaikat ja -tarkoitukset, mukaan lukien kansainvälisiin biopankkeihin tutkimuskäyttöön luovutetut tiedot. Tällä hetkellä rekisteröidyn voi olla mahdotonta selvittää luovuttamiensa genomitietojen tilanne erityisesti ulkomaisista biopankeista, koska genomitietoja on luovutettu tutkimuskäyttöön nykytulkinna mukaan vajavaisin suostumuksin hyvinkin laajoihin käyttötarkoituksiin.

#### **Tutkimustoiminta**

Helsingin yliopisto pitää genomitiedon hyödyntämistä tärkeänä kansallisena kehityskohteenä. Helsingin yliopistolla ja sen lääketieteellisellä tiedekunnalla on vahva osaaminen geenitutkimuksessa. Tästä on osoituksena Suomen Akatemian suosituksesta yliopistoon perustettu Suomen Genomikeskus (1999), ja sen jatkona 2007 aloittanut HY:n, HUS:n ja THL:n yhteinen Suomen molekyyli- ja lääketieteen instituutti FIMM. FIMM toimii nykyisin Helsingin yliopistossa osana HiLIFE erillislaitosta ja yhteistyössä HUS:n ja THL:n kanssa osana pohjoismaista Nordic EMBL Partnership in Molecular Medicinea. Helsingin yliopistossa toimivat myös molemmat kansalliset genetiikan huippuyksiköt. Perinnöllisyyslääketieteen professori Kristiina Aittomäki ja farmakogenetiikan professori Mikko Niemi ovat toimineet keskeisesti genomistrategian, ja nyt lausuttavana olevan arviomuistion työryhmän jäseninä.

Helsingin yliopisto myös koordinoi kansallista FinnGen hanketta, joka 60 M€ rahoituksella on laajudeltaan terveysalan suurin hanke Suomessa kautta aikojen. Sen puitteissa tullaan tekemään genomianalyysia 500 000 suomalaiselle. Hankkeessa syntyvä genomidata edellyttää merkittävän genomitietokannan muodostamista. Se muodostaa merkittävän osan lähivuosina kansallisesti tuotettavasta genomidatasta. Professori Aarno Palotien johtaman hankkeen tavoitteena on yhdistää genomidataa terveystietoon hyödyntäen suomalaisia rekistereitä. Tämä 2017 käynnistynyt kaikkien suomalaisten biopankkien ja THL:n kanssa toteutettava yhteistyöhanke toimii arvokkaana pilottina genomikeskuksen organisaatiota pohdittaessa. Helsingin yliopisto yhdessä HUS:n kanssa toimii aktiivisesti myös muilla tavoin terveysalan kasvustrategian toimeenpanossa kansallisen syöpäkeskuksen perustamisessa ja Helsingin biopankissa.



## LAUSUNTO 1.2.2018

Genomidatan käsittely ja jalostus edellyttää merkittävää asiantuntemusta. On tärkeää, että tietokantaa ylläpitävä taho on uskottava sekä kansalaisten tietoturvan, että genomitiedon laadun osalta. Biopankin yhteydessä toimiva genomitietokanta integroituu luontevasti biopankin muihin terveystietoihin ja tutkimusdataan. Suomessa biopankit ovat toistaiseksi organisoituneet yliopistollisten sairaanhoitopiirien yhteyteen, ja lisäksi biopankkeja ylläpitää mm. THL sekä terveystietopalveluja tarjoava yhtiö. Lisäksi biopankkien omistajat ja taustaorganisaatiot ovat muodostaneet biopankkipalveluita tarjoavan biopankkiosuuskunnan (FinBB). Kansallisen genomitietokannan organisoiminen tähän yhteyteen edellyttäisi joko tietokannan rajaamista biopankkinäytteisiin tai biopankkien toimenkuvan laajennusta nykyisestä. Lisäksi se edellyttäisi joko biopankkien yhdistämistä nykyistä tiiviimmäksi kansalliseksi toimijaksi tai toiminnan vastuuttamista yhteen biopankkiin.

Genomitietokannan ylläpidon lisäksi genomikeskukselle esitetään työryhmän muistiossa rajatusti keskitettyjä tehtäviä. Tämä on perusteltua tilanteessa, jossa genomikeskuksen suhde muihin toimijoihin on vielä määrittämättä. On vaikea ajatella, että genomikeskus ainakaan keskitettynä toimintana toimisi kliinikon tukena päätöksenteossa; olisi tietenkin mahdollista että olemassa olevan kliinisen genetiikan ja perinnöllisyyslääketieteen järjestelmä toimisi osin genomikeskuksen osana.

**Liitteet:**

Suomen molekyyli lääketieteen instituutti FIMM:n lausunto  
Finngen –hankkeen tieteellisen johtajan Aarno Palotien lausunto

Jukka Kola  
Rehtori

Iiris Malinen  
Lakimies