

STM

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

Lausunto: Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

Kiitämme mahdollisuudesta antaa lausunto Genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta. Muistiossa on kattavasti ja asiantuntevasti kuvattu genomitutkimuksen tilannetta ja tulevaisuudennäkymiä. Muistion ehdotukset käsittelevät neljää toisiinsa liittyvää kokonaisuutta

1. Genomilaki
2. Genomikeskus
3. Genomitietokanta
4. Menettelyt tuotetun tiedon palauttamiseksi yksilölle

Veripalvelun biopankki painottaa vastauksensa koskemaan kohtaa 2. eli ehdotettua genomikeskusta.

Ehdotetun genomilain osalta – kuten muistiossa todetaan - on aiheellista ottaa huomioon vielä osittain tarkentumattomat EU:n tietosuoja-asetuksen kansallisen toimeenpanon piirteet sekä EN Biolääketiedesopimuksen geenitestejä koskeva lisäpöytäkirja. Yksilönsuojan ja geneettisen tiedon kautta tuotettavan hyödyn punninta on keskeinen aiheeseen liittyvä perusoikeudellinen kysymys, jonka tulkinta voi muuttua yhteiskunnallisen ja kansainvälisen kehityksen myötä.

Genomikeskuksen osalta muistio herättää joitain kysymyksiä, joita on kuvattu alla.

Genomikeskuksen tehtävät. Muistiossa ehdotetaan perustettavaksi Genomikeskus. Tämä sinällään on perusteltua, mutta voidaan kysyä, onko kaikki sille osoitetut tehtävät sellaisia, että niiden paras hoitaminen onnistuu Genomikeskuksen kautta. Osa tehtävistä, esimerkiksi genomitiedon käyttö terveyden ja TKI-toiminnan edistämiseksi, ovat sellaisia, että tehtävää hoitavat jo muutkin toimijat kuten yksityiset yritykset, yliopistot, klinikat tai biopankit. Luodaanko turhaan mahdollisia päällekkäisiä toimintoja? Osa ehdotetuista tehtävistä sen sijaan ovat hyvinkin perusteltuja: kansallinen variaatitietokanta, genomitiedon käytön linjaukset, kansalaiskeskustelun aktivoiminen ja asiantuntijoiden koulutus ovat tällaisia. Niille ei ole tällä hetkellä luonnollista kotipaikkaa ja niiden hoitaminen on erittäin keskeistä koko biolääketieteen kehityksen kannalta. Voisiko tehtävien rajoittaminen selventää tilannetta.

Genomikeskuksen rahoitus. Muistio ei ota kantaa millä tasolla keskuksen rahoitus täytyisi olla ja mistä rahoitus saadaan. Koska todennäköisesti tutkimustoimintaan (laajasti nähtynä) ei olla osoittamassa lisää rahoitusta, on Genomikeskuksen rahoitus jostain muualta pois. Keskus on tärkeä toimija ja siten tämä rahoituksen siirto lienee perusteltua, mutta tällöin on keskeistä pohtia Genomikeskuksen tehtävien laajuutta. Rajaamalla tehtävät selkeästi niihin toimintoihin, joita tällä hetkellä ei keskitetysti kukaan hoida, voidaan saavuttaa tehokkaampi ja hyväksyttävämpi ratkaisu.

Genomikeskuksen vaatima erityisosaaminen. Vaikka Suomi on aktiivinen genomitutkimuksen maa, on senioritason genomiosaajien joukko kovin pieni. Jälleen kerran, jos Genomikeskuksen tehtäviksi annetaan hyvin laaja kenttä genomitiedon hyödyntämisestä ja tutkimuksesta alkaen, voidaan kysyä löytyykö tällaista osaajakuntaa Suomesta. Lisäksi tarvitaan korkean tason bioinformatiikan osaajia, joita myöskään ei ole vapaana työmarkkinoilla. Tätä haastetta voidaan todennäköisesti purkaa, mikäli Genomikeskus sijoitetaan jo nyt aktiivisesti huippuluokan genomitutkimusta tekevien laitosten yhteyteen. Näitä lienee vain THL ja Helsingin yliopiston FIMM.

Genomitiedon käyttö. Muistiossa ehdotetaan, että Genomikeskus kerää Suomessa tuotetun genomitiedon (jopa raakatiedon) ja käyttäisi sitä esimerkiksi potilaan terveyden hyväksi tai TKI-toimintaan. Muistiosta ei tule selväksi, miten tiedon käyttöön liittyvät lupa-asiat varmistetaan, eikä ole selvää millä ammattitaidolla voidaan varmistaa Genomikeskuksen muualta saaman genomisen raakadatan tai tulkitun tiedon luotettavuus potilaan hoidossa.

Genomitiedon poikkeuksellisuus. On varmasti perusteltua ajatella, että genomitieto, ihmisen perimä, on siinä mielessä ainutlaatuista, että se kertoo jotain pysyvää kantajastaan ja hänen sukulaisistaan. Kuitenkin pelkän genomitiedon avulla, ilman fenotyyppi ja muuta omiikka tietoa, ei voida juurikaan viedä terveyttä eteenpäin. Biopankkien tehtävänä on kerätä tutkittua tietoa henkilön näytteisiin ja fenotyyppiin liittyen. Pitäisikö tätä tehtävää ja sen rajapintoja vielä pohtia tarkemmin.

Genomikeskuksen toiminnan valvonta. Mikäli ajatellaan että genomitieto on poikkeuksellista ja erityisen arkaluonteista ja Genomikeskuksen kautta Suomen väestön genomitieto kerätään yhteen paikkaan, pitäisi työryhmän pohtia selkeämmin miten Genomikeskuksen toimintaa valvotaan.

Genomitietokantaa koskien arviomuistiossa ehdotetaan keskitettyä ratkaisua, jossa keskeisenä käyttöön tarjottavana elementtinä olisi variaatitietokanta. Tekniikan kehityksen myötä näissä ratkaisuissa voi tapahtua muutoksia, joiden takia olisi luultavasti perusteltua jättää tietokantaratkaisun arkkitehtuurinkin tasolla määriteltäväksi erillisellä asetuksella.

Työryhmä esittää, että Genomikeskus toimisi yhteyspisteenä ja asiantuntijaelimenä genomitiedon käytön ohjauksessa. Ajatus on esitettyin perusteiden ymmärrettävä mutta kuten edellä on Genomikeskusta koskien esitetty, se on haasteellinen resurssien näkökulmasta. Lisäksi

terveydenhuollon toiminnan ohjaamiseen ja valvontaan on olemassa useita muitakin asiantuntija- ja viranomaistahoja eikä genomitieto kaikilta osin rajaudu selvästi muusta terveystiedosta.

Muistiossa esitetyt kysymykset:

1. Miten genomilainsäädäntö tulisi rajata? Genomilain on ajateltu rajautuvan...?

Rajaus on perusteltu mutta ei ongelmaton. Rajaus mahdollistaa tulkinnosta riippuen hyvin monimuotoiset käyttötarkoitukset eikä genomikeskuksen toimivallan rajautuminen esimerkiksi tietosuojaviranomaisiin ole selkeä. Lain perusteluissa tulisi varsin laajasti käsitellä viranomaistahojen asemaa erityisesti perusoikeuksien toteutumisen näkökulmasta.

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

Nykyisen tieteen tilan perusteella olisi suotavinta määritellä genomitieto tiedoksi, joka on tuotettu nukleiinihappojen biokemiaan liittyvillä tutkimuksilla. Tämä kattaa eri nukleiinihappotyypit sekä niiden kemialliset modifikaatiot. Geneettistä tietoa voidaan tuottaa myös kliinisellä havainnoinnilla ja proteiinitutkimuksilla sekä monilla muilla tavoilla. Kuten edellä kohdassa 1 viitattu olisi hyvä pyrkiä esittämään rajauksia lainsäädännön perusteluissa.

3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?

Menossa oleva prosessi on asianmukainen. Se sisältää uuden lain lisäksi joukon aiempien säädösten päivittämistä esimerkiksi sukututkimusta, isyytutkimusta ja potilastietojen käsittelyä koskien.

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

Kansallisen genomitietokannan hallintaan keskittyvä rajaus on sopiva.

Ohjaus ja valvonta

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

Ks. edellä. Genomikeskukselle ei kannata rakentaa erillistä itsenäistä sanktio-oikeutta vana olisi järkevämpää määritellä sen suhde sanktio-oikeuden omaaviin viranomaisiin.

6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?

Kansainvälisten toimijoiden valvonta ja palautuvan tiedon käsittely tulisi tarkentaa.

7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?

Genomitietokannan tietojen perusteella tehtyjen päätelmien leviämisen ja niihin liittyvien immateriaalioikeuksien hallinta.

Vaikutukset eri väestöryhmien ja kotitalouksien asemaan

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

Pienten vähemmistöryhmien (vammaisryhmät, maahanmuuttajaryhmät, saamelaiset) oikeudet anonymiteettiin ja itsemääräämiseen voivat vaarantua ellei genomitietokannan kokoamisessa oteta erikseen huomioon näitä ryhmiä.

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

Ei suoranaisesti.

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

Genomitiedon ja siihen liittyvien biologisten sekä sosiaalisten muutoksien vaikutus yksilöiden ja yhteisöjen käyttäytymiseen on lyhyellä tähtäimellä luultavasti varsin pieni, pitkällä tähtäimellä vaikeasti arvioitava mutta todennäköisesti suuri.

Yritysvaikutukset

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?

Vain yhteistyötahojen ja sidosryhmien muutoksen kannalta.

12. Merkitsevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?

Riippuu genomikeskuksen toiminnan rahoituksesta. Lähtökohtaisesti toiminnan ei pidä aiheuttaa alan toimijoille lisäkustannuksia.

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

Ehdotusten voi katsoa poistavan kilpailunrajoituksia, jos lainsäädännön toimeenpano toteutetaan oikein. Yrityksien lisäksi olisi aiheellista tarkastella kansalaisjärjestöjen ja tutkimuslaitosten asemaa tästä näkökulmasta. Vaikka genomikeskus liittyy terveystieteen kasvustrategiaan sillä tulisi olemaan myös kansalaisyhteiskunnan kannalta merkittäviä vaikutuksia.

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

Ks. aiemmat vastaukset. Genomikeskukselle ei tulisi asettaa erillisiä vastuita markkinoinnin valvonnasta tai kuluttajansuojasta tai terveystieteen palvelujen laadun valvonnasta mutta sen asema ao. viranomaisiin tulisi esittää.

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

Yritystoiminnan luonteesta riippuen vaikutukset voivat olla erisuuntaisia. Genomikeskuksen näkeminen pääasiassa yritystoiminnan kehittämisen näkökulmasta voi olla haitallista sen pidemmän tähtäimen hyväksyttävyyden kannalta.

16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?

Ks. vastaus 15. Jos yrityksen liiketoiminta perustuu genomitiedon tuottamiseen ja hallintaan, vaikutus voi olla negatiivinen. Jos liiketoiminta perustuu genomitiedon jalostamiseen ja käyttöön, vaikutus on oletettavasti positiivinen.

17. Miten yritykset hyötyisivät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?

Yritysten tulee voida liittyä ekosysteemiin ja hyödyntää sitä.

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

Ks. vastaus 16. Vaikutus voi olla erisuuntainen asiasta riippuen mutta lähtökohtaisesti toimijakentälle tulo oletettavasti helpottuisi.

19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?

Todennäköisesti lievä positiivinen vaikutus. Kuten muistiossa on kuvattu, hanke ei ole vertailussa mitenkään ainutlaatuinen.

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?

Ks. edellä. Emme näe tämän kuuluvan genomikeskuksen ensisijaisiin tehtäviin.

21. Onko ehdotuksilla vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?

Luultavasti positiivinen vaikutus.

Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?

Riippuen genomikeskuksen rahoituksesta. Oletettavasti jossain määrin terveydenhuollon kokonaisinvestointitarvetta hillitsevä vaikutus, kun erillisiä genomijärjestelmiä tarvitaan vähemmän.

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

Järjestöstä riippuen. Osalle järjestöistä hyvinkin merkittäviä vaikutuksia.

24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?

Oletettavasti lievä positiivinen vaikutus.

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

Oletettavasti lievä positiivinen vaikutus tehostamiseen. Vaikutus työllisyyteen voi olla tehokkuuden kautta negatiivinen.

26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?

Oletettavasti lievä positiivinen vaikutus.

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

Eivät välittömästi synnytä.

26.1.2018

>turvaluokitus<

28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?

Vain toissijaisvaikutuksia.

Vaikutukset tutkimustoimintaan

29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?

Ehdotukset luovat uusia mahdollisuuksia tutkimustoiminnalle.

30. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

Ehdotukset helpottavat kansainvälistä tutkimusyhteistyötä, jos genomikeskuksen hallinto rakennetaan joustavaksi ja kiinteästi kansainvälisiin tutkimusrakenteisiin niveltäväksi.

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

Avoimen tutkimuksen linjauksien suuntaan selvästi pyritään varianttietokannan avaamisella. Linjaukset tulisi ulottaa selvemmin genomitiedon hyödyntämiseen.

Helsingissä 26.1.2018

Jukka Partanen, tutkimusjohtaja

(Veripalvelun Biopankin johtaja)

SPR Veripalvelu

26.1.2018

>turvaluokitus<