



Sosiaali- ja terveysministeriö  
Kirjaamo, [kirjaamo@stm.fi](mailto:kirjaamo@stm.fi)

**Asia: Sosiaali- ja terveysministeriön lausuntopyyntö genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta  
STM086:00/2016 ja STM/4454/2016**

Orion Pharman lausunto sosiaali- ja terveysministeriölle genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta.

Yleisiä kommentteja

Genomikeskuksen arviomuistio sisältää ehdotuksia ja alustavia toteutusmalleja genomitiedon hyödyntämisen edistämiseksi laaja-alaisesti terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Arviomuistiosta käy selkeästi ilmi suunnitteilla olevan genomikeskukselle kaavailut tehtävät ja sen toimintaa ohjaavaksi suunnitellut säännökset.

Työryhmä on tehnyt laajan kansainvälisen lainsäädäntövertailun maissa, joissa on meneillään vastaavanlaisia genomitiedon hyödyntämiseen liittyviä ratkaisuja tai kehityshankkeita. Tämä kooste antaa tärkeää vertailutietoa yksilöllistetyn lääketieteen strategioista ja lainsäädännöllisistä ratkaisuista eri maissa. Arviomuistiosta on käyty läpi Suomessa voimassa olevat terveystietojen käyttöä ohjaavat säännökset. Muistioon koottu nykytilan kuvaus antaa selkeän raamin siitä mihin uutta genomilakia tarvitaan ja mitä sillä olisi tarkoitus säätää.

Genomikeskuksen on tarkoitus rakentua olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Tämä ratkaisu tuntuu hyvin rationaaliselta. Genomikeskuksen keskeisin tehtävä tulee olemaan kansallisen genomitietokannan luominen, ylläpito ja hallinnointi. Tästä syystä on varsin luontevaa, että tämä tehtävä tulee olemaan viranomaistehtävä, jonka toiminta perustuu lakiin.

Arviomuistion lopussa on esitetty toteutusehdotuksiin liittyviä kysymyksiä, joihin erityisesti toivottiin näkemyksiä. Orion Pharman asiantuntijoiden huomiot on koottuna oheisessa liitteessä.

Kunnioitavasti

Professori  
Antti Haapalinna, FaT, Dosentti, eMBA  
Johtaja, Harvinaissairaudet terapia-alue

Elina Serkkola, FT  
Osastopäällikkö, Biomarkkerit ja Bioinformatiikka

Biologiset lääkkeet, Biomarkkerit ja uudet hoitomuodot yksikkö  
Tutkimus ja Tuotekehitys  
Orion Oyj Orion Pharma

Orion Oyj Orion Pharma

Rekisteröity kotipaikka:  
Orionintie 1  
02200 Espoo  
PL 65, 02101 Espoo

Puh. 010 4261  
[www.orion.fi](http://www.orion.fi)

Tengstöminkatu 8  
20360 Turku  
PL 425  
20101 Turku

ALV Rek.  
Y-tunnus 1999212-6

Biokatu 10  
33520 Tampere

Volttikatu 8  
70700 Kuopio  
PL 1780  
70701 Kuopio

Kiviharjuntie 11 A 5  
90220 Oulu

**Liite**

Orion Oyj:n, Orion Pharman asiantuntijoiden kommentit genomikeskustyöryhmän arviomuistiossa esittämisiin kysymyksiin

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 rajausta mielestänne sopiva?*

Rajaus on mielestämme kattava, mutta esitämme työryhmälle pohdittavaksi, olisiko syytä selkeämmin kuvata geneettisen tiedon hyödyntäjätahot. Määritelmä ”kehittämis- ja innovaatiotoiminta” ei riittävän selvästi tuo esiin, että tavoitteena on mahdollistaa myös yritysveitoista (esim. lääke ja diagnostiikka) tutkimus- ja tuotekehitystoimintaa.

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

Genomitiedon täysimääräinen hyödyntäminen tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa edellyttää, että genomitieto voidaan yhdistää muihin terveystietorekisteritietoihin. On erityisen tärkeää, että yksilöllä on selkeä käsitys, miten hänen terveystietojaan käsitellään. Tämän johdosta on erityisen tärkeää, että lailla on selkeästi määriteltä, että genomitietoon sisältyy integraatio muihin sähköisiin potilasasiakirjoihin tai rekistereihin.

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

Lähtökohtana säännöksiä päivittämisessä tulisi olla asioiden selkiyttäminen. On toivottavaa, että yksilön oikeudet henkilötietojen suojaan perustetaan Euroopan Unionin yleiseen tietosuojaa-asetukseen eikä siinä säädetyistä oikeuksista poiketen kansallisessa lainsäädännössä säädetä tiukempia linjauksia, jotka kaventaisivat tieteellistä tutkimustoimintaa harjoittavien toimijoiden toimintamahdollisuuksia.

Arviomuistiossa on käsitelty varsin kattavasti genomitiedon käyttöä rajoittavat kansainväliset sopimukset ja muu lainsäädäntö. Muistiossa ei ole erikseen otettu esiin lääketieteellistä tutkimusta tai lääketutkimusta ohjaavia säädöksiä ja lakeja, jotka vaativat hyvän kliinisen käytännön (ICH-GCP (Good Clinical Practice)) toteuttamista. Ohjeistus ihmisistä koskevan tutkimuksen eettisesti oikeasta suorittamisesta (ICH-GCP), huomioiden tutkimustietojen standardoitu käsittely, olisi hyvä sisällyttää sääntelyn nykytilaan arviointiin ja genomitiedon käyttöä ohjaavaan toimintaan.

Kliinistä tutkimusta tekevän tahon tulee itse myös varmistaa, että se lainsäädännön ja eettiset toimintaohjeet. Tämä edellyttää selkeää eri lakien sisällön ja riippuvuuksien tuntemusta ja tulkintaa, joka voi olla kaupallisen tutkimustoimintaan hyödyntävän tahon kannalta vaikeaa. Tästä syystä yritysveitoista tutkimusta tekevän toimijan kannalta olisi edullista, jos lain valmistelija laatisi selkeän tulkintayhteenvedon siitä kuinka eri lakien sisältö ohjaa ja säätelee toimintaa. Tämä olisi omiaan vahvistamaan luottamusta väestön ja yksilön tasolla, että kaikkia terveystietoja käsitellään asianmukaisella tavalla.

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

Genomitiedon ylläpitoon ja hallintaan liittyen genomikeskuksen tulisi luoda toimintamallit ja standardit, joilla varmistetaan tietokantaan tulevien tietojen luotettavuus. Suunnitelman mukaan genomitietoa tuottavat eri tahot eri teknologioita käyttäen. Genomikeskuksen tehtäviin pitäisi sisältyä vastuu genomitietokantaan siirrettävien genomitulosten laadullisesta tuottamisesta ohjeistamisesta (mm.

Orion Oyj Orion Pharma

Rekisteröity kotipaikka:  
Orionintie 1  
02200 Espoo  
PL 65, 02101 Espoo

Puh. 010 4261  
www.orion.fi

Tengstöminkatu 8  
20360 Turku  
PL 425  
20101 Turku

ALV Rek.  
Y-tunnus 1999212-6

Biokatu 10  
33520 Tampere

Voltttikatu 8  
70700 Kuopio  
PL 1780  
70701 Kuopio

Kiviharjuntie 11 A 5  
90220 Oulu

laboratoriolaatukriteerien hyväksyminen) ja tiedonsiirrossa käytettävien yksilöntietojen katkeamaton yhteen pitävyys. Tämän lisäksi keskeinen tehtävä on rakentaa ratkaisuja, jotka mahdollistavat sujuvat yhteydet myös kansainvälisiin tietokantoihin.

#### *Ohjaus ja valvonta*

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

Kansalaisten luottamus genomitietojen tietoturvallisesta hyödyntämisestä vaatii selkeää tiedottamista. Yksilölle jaettavan informaation tulee olla niin selkeää, että tietojen luovuttaminen todella perustuu tietoiseen suostumukseen.

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

-----

7. *Mitkä tarpeet olisivat valvonnessa erityisen tärkeitä?*

Olemassa olevien säädösten ja lakien tulkinta, joka edesauttaa genomitiedon hyödyntäjän ja yksilön luottamuksen siihen, että yksilön suoja ja oikeudelliset periaatteet toteutuvat.

#### *Vaikutukset eri väestöryhmien ja kotitalouksien asemaan*

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

Ehdottoman tärkeää on, että yksilön terveystiedot ovat suojassa eikä niitä voi käyttää väärin. Selkeä tiedottaminen, jotta saavutetaan kansalaisten luottamus, on kaiken perusta.

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

Kaikkien terveystietojen ja henkilökohtaisen talouden välillä ei saa olla mitään yhteyttä. Esim. tiedon luovuttamisesta ei tule maksaa korvausta eikä tietoa saa luovuttaa sellaisiin tarkoituksiin, joilla olisi vaikutusta esim. yksilön työpaikan tai vakuutuksen saantiin.

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

Yksilöiden kiinnostus terveydentilaan vaikuttavista tekijöistä on kasvanut merkittävästi viime vuosina. Kuluttajille suunnattuja geenitestejä on tullut kansainvälisille markkinoille ja ne ovat lisänneet ihmisten kiinnostusta geenejä kohtaan. Kansallisessa viestinnässä on tuotu esiin, että Suomen keskeisiä vahvuuksia on korkeatasoinen terveydenhuolto ja luotettavat terveydenhuollon rekisterit. Näihin liitettävä genomitieto luo hyvät edellytykset tutkia perimän vaikutusta terveyden hoitoon ja hoidon vaikuttavuuteen. Ihmiset ovat suostuneet antamaan näytteensä ja niihin liittyvän tiedon biopankkitoimintaan. Tällä tavalla he haluavat antaa oman panoksen tieteelliseen tutkimukseen. Tietoisuus, että lääkehoito tulee tulevaisuudessa olemaan entistä yksilöllisempää, on kasvanut. Nämä luovat edellytyksen sille, että voimme uskoa, että ihmiset tulevat antamaan tietoisesta suostumuksesta genomitiedon tallentamiselle genomikeskukseen. Tärkein asia toteutumiselle on yksilön suojaan liittyvät asiat toteutuvat laissa määritellyllä tavalla. Tietoja käytetään vain ihmisen terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen sekä sairauksien ehkäisyyn ja hoitamiseen. Tiedoista ei makseta korvausta.

#### *Yritysvaikutukset*

11. *Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?*

Lääkeliiketoiminnassa tulee tapahtumaan muutoksia pitkällä tähtäimellä yksilöllisemmän ja kohdennetun lääkehoitojen yleistyessä. Tällä muutoksella nähdään olevan vaikutuksia mm. lääkkeiden

Orion Oyj Orion Pharma

Rekisteröity kotipaikka:  
Orionintie 1  
02200 Espoo  
PL 65, 02101 Espoo

Puh. 010 4261  
www.orion.fi

Tengströminkatu 8  
20360 Turku  
PL 425  
20101 Turku

ALV Rek.  
Y-tunnus 1999212-6

Biokatu 10  
33520 Tampere

Volttikatu 8  
70700 Kuopio  
PL 1780  
70701 Kuopio

Kiviharjuntie 11 A 5  
90220 Oulu

korvattavuuteen. Tutkimuksen näkökulmasta genomitiedon ja siihen liitettyjen erilaisten terveystietojen hyödyntäminen tukee uusien lääkevaikutuskohteiden identifiointia, lääkkeestä hyötyvän tai haittavaikutuksia saavan potilasryhmän identifioinnissa.

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

Julkisuudessa on esitetty arvioita, että geneettisesti validoitu lääkevaikutuskohde parantaa lääkekehitysprojektin onnistumistodennäköisyyttä kaksinkertaisesti. Rekisteritutkimusten avulla olemassa olevan lääkehoidon vaikuttavuuden arviointi parantuu. Varianttietokanta ja tietojen yhdistäminen muihin terveystietoihin luo ainutlaatuisen mahdollisuuden ymmärtää paremmin geenien merkitystä lääkevasteessa ja tunnistamaan uusia keinoja, kuinka hoitaa niitä potilaita, jotka eivät hyödy nykyhoidosta. Tällä tavoin päästään lähemmäksi yksilöllistetyä lääkehoidon toteutumista.

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

Ei vaikuttaisi siltä. Suunniteltu toimintamalli mahdollistaa kaikkien terveystietojen mahdollisuuden hyödyntää samalla tavalla genomitietoja toiminnassaan eettiset säädökset ja lait huomioiden. Yksi huolenaihe on se kuinka genomipalvelut tullaan resursoimaan niin, että se mahdollistaa tutkimusta tekevien sidosryhmien tasapuolisen kohtelun.

*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?*

Keskittetty varianttietokanta ja rekisteritutkimuspalvelut edesauttaisivat palveluyritysten ja erilaisten tutkimustietojen käsittelyyn keskittyneiden yritysten syntymistä tai ylipäättään jo olemassa olevan toiminnan laajentumista esim. geenitesti-/palvelualueella.

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

Laadukkaat tietovarannot ja sen ympärillä hyvin toimiva, tutkimusta tukeva infrastruktuuri houkuttelee kansainvälisiä yrityksiä ja tutkimusryhmiä. Tämä mahdollistaa myös kotimaisten yritysten / palveluiden syntymistä.

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

Organisoitu tieto helpommin saatavilla ja tutkimusta tukeva verkosto.

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

Kyllä, tärkeää, että sidosryhmät seuraavat valmistelua koko ajan ja kehittävät toimintaansa reaaliaikaisesti, jotta ovat sitten valmiina, kun toiminta alkaa.

*19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?*

Kansainvälistyminen on tärkeä ottaa yhdeksi strategian painopistealueeksi liiketoimintasuunnittelussa.

**Orlon Oyj Orlon Pharma**

Rekisteröity kotipaikka:  
Orionintie 1  
02200 Espoo  
PL 65, 02101 Espoo

Tengströminkatu 8  
20360 Turku  
PL 425  
20101 Turku

Biokatu 10  
33520 Tampere

Volttikatu 8  
70700 Kuopio  
PL 1780  
70701 Kuopio

Kiviharjuntie 11 A 5  
90220 Oulu

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?*

Genomikeskuksen ydintehtäväksi kaavaillaan toimiminen kansallisena yhteyspisteenä ja asiantuntijana. Olisiko luontevaa, että genomikeskus tässä roolissa voisi seurata / kartoittaa ympärille syntyvää palvelutarjontaa? Jos räikeitä ongelmia tai vääränlaista arvolutapausta näkyy, pyrkisi proaktiivisesti asiantuntijatahona vaikuttamaan tarvittavien viranomaistahojen reagointiin.

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

Genomitiedon ja siihen liitetyn rekisteritiedon yhdistäminen kiinnostaa varmasti kansainvälisesti edellyttäen, että genomikeskuksen genomipalvelut saadaan laadukkaaksi ja sujuvaksi. Tiedon hyödyntäminen ei välttämättä johda investointeihin, jos tieto on vapaasti käytettävissä kansainvälisesti. Tärkeää on, että terveystietojen ympärille rakentuu vahva palvelutarjoajien verkosto (sekä kotimaisia toimijoita että kansainvälisiä yrityksiä).

*Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen*

22. *Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?*

Ratkaisulla tavoitellaan ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä sekä sairauksien ehkäisyä ja tehokasta hoitamista. Toteutuessaan hyödyt näkyvät kuntataloudessa paremmin kohdistettuna hoitoina mm. yksilöllistetty lääkehoito.

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

Esimerkiksi voisiko potilasjärjestöjen toiminta laajentua myös terveysvalistuksen suuntaan: jakamalla tietoa esim. sairauksien riskitekijöitä ja kannustamalla ihmisiä edistämään omaa terveyttään tai hakeutumaan terveyspalveluiden piiriin, jossa mahdolliset sairastumisen riskit voitaisiin tunnistaa aikaisemmin?

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

Eivät saa vaikuttaa, vaan tavoitteena, että terveydenhuollon sektorin palveluiden kohdistaminen parantuu, joka johtaa hoitojen parempaan vaikuttavuuteen. On tärkeää huolehtia, että kansalaiset eivät joudu eriarvoiseen asemaan esim. hoidon kannalta merkittävien geenitestien saatavuuden suhteen (julkinen terveydenhuolto ja yksityinen sektori) tai ettei tietoja käytetä terveyden ja hyvinvoinnin sektorin ulkopuolella (esim. vakuutusyhtiöt).

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

Laajojen terveystietomateriaalien käytön myötä avautuu uusia mahdollisuuksia ymmärtää paremmin ihmisten sairauksien taustoja ja näin tunnistamaan tekijöitä, jotka vaikuttavat sairastumisriskiin tai lääkehoidon vaikuttavuuteen. Hoitojen parempi vaikuttavuus muuttaa tarvittavien palvelujen sisältöä. Sairauksien hoidon lisäksi syntyy tarvetta erilaisia neuvontapalveluille. Tämän lisäksi on nähtävissä, että sairauksien riskiin tai tunnistamiseen liittyvien seulontapalveluiden määrä, joko kohdennettu tai väestötaso, voisi nousta. Näillä voidaan olettaa olevan vaikutusta terveysalan palvelurakenteeseen ja kustannuksiin.

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

Kun sairauksia pystytään diagnosoimaan aiemmin, tunnistamaan riskipotilaita ja neuvontaan lisäämällä vähentämään elintapoihin liittyviä sairauksia sekä kohdentamaan hoidot tai lääkkeet

Orion Oyj Orion Pharma

Rekisteröity kotipaikka:  
Orionintie 1  
02200 Espoo  
PL 65, 02101 Espoo

Puh. 010 4261  
www.orion.fi

Tengstömininkatu 8  
20360 Turku  
PL 425  
20101 Turku

ALV Rek.  
Y-tunnus 1999212-6

Biokatu 10  
33520 Tampere

Volttikatu 8  
70700 Kuopio  
PL 1780  
70701 Kuopio

Kiviharjuntie 11 A 5  
90220 Oulu

paremmin niistä hyötyville potilaille, voidaan olettaa, että tämä auttaa hillitsemään terveyskuluja tai terveyskulujen nousua.

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

Rekisteritutkimukset mahdollistavat lääkkeiden kustannusvaikuttavuustutkimukset, joiden kautta lääkkeiden käyttö voidaan paremmin kohdistaa ja lääkehoidon kustannuksia arvioida.

Yksilön kiinnostus omasta terveydentilasta on kasvanut. On oletettavaa, että myös yksilölle suunnattujen geenitestien määrä kasvaa ja yksilöt niitä myös teettävät omalla kustannuksellaan. Jo nyt on nähtävissä, että yksityissektori on alkanut tarjota erilaisia geenitestejä ja neuvontaa. Yksityissektorin terveyspalveluja kustannetaan osin vakuutusrahoilla. Tulevatko henkilökohtaiset vakuutukset kattamaan jatkossa geenitestit? Onko tässä riski, että yksilöt joutuvat eriarvoiseen asemaan sen perusteella onko terveysvakuutus vaiko ei?

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

-----

*Vaikutukset tutkimustoimintaan*

*29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?*

Antaa tutkimusryhmille mahdollisuutta tehdä tutkimusta laajemmassa kontekstissa (maailmanlaajuiset tietovarannot) eikä pelkästään nojata omaan tietoaaineistoon, joka on monesti rajallinen selkeiden johtopäätösten tai vahvojen havaintojen tekoon.

*30. Onko ehdotuksella vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?*

Kyllä, houkuttelevuus lisääntyy erityisesti siinä tapauksessa, että genomitietoa voidaan yhdistää muihin terveys- ja rekisteritietoihin. Tietojärjestelmäratkaisut, jotka takaavat joustavan yhteyden kansainvälisiin tietokantoihin lisää houkuttelevuutta.

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

Suunnitelma keskittää genomitieto genomikeskuksen hallintaa mahdollistaa tutkimustietojen laaja-alaisemman hyödyntämisen ja on näin avoimen tutkimuksen periaatteiden hengen mukainen. Kuinka tutkimusryhmät sitten tähän tiedon jakoon veloitetaan ei käy esiin arviomuistiosta.