

LAUSUNTOPALAUTETIIVISTELMÄ: GENOMIKESKUSTYÖRYHMÄN ARVIOMUISTIO 22.12.2017

Sosiaali- ja terveysministeriö lähetti genomikeskustyöryhmän arviomuistion lausuntokierrokselle 22.12.2018 tarkoituksena kuulla lausunnonantajia mm. genomitiedon käytön eettisten ja oikeudellisten periaatteiden suunnittelua varten. Arviomuistiossa esiteltiin ehdotukset genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi ja genomitietokannan luomiseksi sekä menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi yksilöille. Muistio sisälsi myös alustavaa vaikutusten arviointi. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena on ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja valmistelua hallituksen esitystä varten. Lausuntoaika oli kuusi viikkoa, päättyen 2.2.2018.

Lausuntoja saapui yhteensä 50, joista 7 oli viranomaisilta, 8 yrityksiltä, 12 sairaanhoitopiireiltä, yliopistoilta ja biopankeilta, 12 järjestöiltä, 3 institutionaalisilta rahoittajilta, 1 Ahvenanmaan maakuntahallitukselta sekä 4 kappaletta yksittäisiltä henkilöiltä. Kaksi toimijaa ilmoittivat jättävänsä lausumatta. Lausuntopyyntö ja saadut lausunnot ovat julkisesti nähtävillä lausuntopalvelu.fi –sivustolla ja valtioneuvoston hankeikkunassa (diaarinumero STM086:00/2016 ja STM4454/2016).

Lausuntopalautteissa kiitettiin avointa ja sidosryhmät huomioivaa valmistelua. Lähtökohtaisesti genomikeskustyöryhmän ehdotukset saivat kannatusta. Yleiskuva arviomuistiosta oli positiivinen, joskin useiden yksityiskohtien osalta kaivattiin tarkennuksia. Genomitiedon laajempi hyödyntäminen tulisi lausuntojen mukaan näkyä ensisijaisesti potilaiden parempana ja yhdenvertaisena hoitona. Tästä näkökulmasta pidettiin tärkeänä, että myös sukulaisia koskevat tiedot olisivat laissa säädetyin edellytyksin ja rajoituksin hyödynnettävissä osana potilaan hoitoa. Myös ahvenanmaalaisilla tulisi olla mahdollisuus hyödyntää ehdotettuja palveluja. Sairauksien ennaltaehkäisemisestä ja kansanterveyden edistämisestä toivottiin konkreettisempia ehdotuksia. Jatkovalmistelun osalta toivottiin myös, että taloudellisten vaikutusten arvioinnissa huomioitaisiin tarkemmin yrityksiin ja viranomaisiin liittyvät vaikutukset. Muutamissa lausunnoissa toivottiin tutkimusnäkökohtien lisäämistä, toisissa puolestaan korostettiin klinisen toiminnan merkitystä. Arviomuistion sanastoa pidettiin joiltain osin virheellisenä ja siihen ehdotettiin lausunnoissa yksilöityjä muutoksia.

Genomilaki

Genomilakia koskevan ehdotuksen tarkoituksena olisi luoda oikeudellinen pohja uuden asiantuntijaorganisaation, genomikeskuksen perustamiselle ja säätää sille kuuluvista tehtävistä. Lisäksi ehdotetulla lailla säädettäisiin genomitietokannan luomisesta ja geenitestien käytön edellytyksistä terveydenhuollossa.



Genomilain esitettyä *rajausta* pidettiin pääosin sopivana. Lainvalmistelussa tulisi erityisesti huomioida perustuslain (731/1999), henkilötietolain ja potilaslain säännökset. Lausunnoissa viitattiin mm. perustuslain 19 §:ssä turvattujen terveyspalveluiden toteutumiseen sekä väestön terveyden edistämiseen. Genomitiedon käyttötarkoituksia ja suhdetta EU:n yleiseen tietosuojasetukseen tulisi lausuntopalautteen mukaan selventää. Tietosuojasetuksen mukainen vaikutustenarviointi nähtiin kannatettavana toteuttaa suoraan osana ehdotettua lainsäädäntöä. Jatkovalmistelussa tulisi perehtyä syvemmin tietosuojasetuksen asettamiin vaatimuksiin ja analysoida tietojenkäsittelyä asetuksen periaatteiden mukaisesti. Kertyvän tietomassan käsittelyn lisäksi tulisi tarkastella tietosuojalainsäädännön valossa sitä, millä edellytyksillä, missä määrin ja mihin käyttötarkoituksiin genomitietoa voidaan luovuttaa. Tässä tulisi huomioida toisilain mukaiset tarkoitukset, joihin tietoja on asiallisesti perusteltua käyttää.

Useissa lausunnoissa painotettiin tarvetta perustella uuden genomilain *säätämistä*. Moni lausunnonantaja katsoi tärkeäksi, ettei syntyisi päällekkäistä tai ristiriitaista lainsäädäntöä ja että laintulkinta olisi yhtenäistä. Genomitiedon hallinta, säilyttäminen ja muu käsittely ehdotetulla tavalla edellyttäisi tietosuojasetusta ja kansallista lainsäädäntöä täydentävää sääntelyä.

Lausuntopalautteissa otettiin kantaa ehdotetun lain *soveltamisalakysymykseen* ja sen yksittäisiin *käyttötarkoituksiin*. Arviomuistiossa ehdotettiin, että genomikeskukseen tallennetun genomitiedon käsittely ei olisi sallittua lainvalvonnan, rikostutkinnan, vakuustustoiminnan, oikeuslääketieteen tai puhtaasti vanhemmuuden taikka sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin. Lain soveltamisalan ulkopuolelle rajautuisivat myös ennen syntymää alkioista tai sikiöistä tuotetun genomitiedon käsittely. Joissakin lausunnoissa todettiin, että myös kuolleen syntyneen lapsen tai ennen syntymää alkioista tai sikiöstä tuotetun genomitiedon tallentaminen tulisi olla tietyin edellytyksin mahdollista raskaana olevan naisen suostumuksella. Alkioiden ja sikiöiden genomitiedon keräämisessä tulisi noudattaa korkeita eettisiä ja laadullisia vaatimuksia. Genomitiedon käyttöä oikeuslääketieteellisten kysymysten selvittämiseksi pidettiin pääosin tärkeänä. Muilta osin ehdotettuja rajoituksia pidettiin pääosin kannatettavina.

Genomitiedon määritelmää toivottiin mahdollisimman täsmälliseksi ja tarkkarajaiseksi. Toisaalta palautteissa määritelmään kaivattiin väljyyttä, jotta se ei kangistaisi toimintaa. Lausunnoissa korostettiin, että laissa tarkoitettussa genomitiedon määritelmässä tulisi huomioida tietosuojasetuksen määritelmä geneettisistä tiedoista, jonka kansalliseen soveltamiseen ei sisälly tietosuojasetuksesta poikkeavaa liikkumavaraa. Termien selkeyttämisellä nähtiin lausuntojen mukaan olevan vaikutusta myös asukkaisiin ja todettiin, että kansantajuista viestintää tulisi olla enemmän. Lisäksi tiedon tuottajan sekä käyttäjän määritelmiä toivottiin selkeämmäksi.



Genomilaissa olisi annettujen lausuntojen mukaan olennaista säätää genomitiedon käyttöä koskevista erityisistä *suojatoimenpiteistä* sekä edellytyksistä genomitiedon pitkäaikaiselle tallentamiselle ja asianmukaiselle käytölle. Esimerkiksi genomitiedon yhdistämistä muihin tunnisteellisiin tietoihin, käyttötarkoituksen rajoituksia sekä kansainvälisen yhteistyön näkökohtia pohdittiin useissa lausunnoissa. Kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksia varten tapahtuvan genomitiedon käsittelyn sitominen suostumukseen nähtiin hyvänä asiana väestön luottamuksen vahvistamista ja ylläpitämistä ajatellen. Muiltakin osin toivottiin mahdollisuutta tehdä henkilöä itseään koskevien tietojen käyttöön liittyviä kieltoja ja rajoituksia sekä valtuutuksia ja toimeksiantoja. Lausunnoissa toistettiin kansainvälisen biolääketiedesopimuksen vaatimus, jonka mukaan ihmisillä on oikeus olla tietämättä geeniperimäänsä. Tietoturvan osalta kannatettiin lokitietojen seuraamista ja tarkastamista

Lausunnoissa kannatettiin genomikeskustyöryhmän ehdotusta *geenitestejä* koskevasta sääntelystä osana ehdotettua genomilakia. Lausunnoissa korostettiin perinnöllisyysneuvonnan antamista geenitestin suorittamisen edellytyksenä ja osittain myös ankarampaa sääntelyä kuluttajille suunnattujen geenitestien osalta. Ehdotettiin myös, että geenitestin suorittamiseen ei tarvittaisi henkilön suostumusta silloin, kun testi tehdään perheenjäsenen hyväksi, eikä henkilö itse ole tavoitettavissa.

Genomikeskus

Genomikeskuksen tehtävien ehdotettiin arviomuistiossa rakentuvan olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Genomikeskuksen keskitettyihin viranomaistoimintoihin olisi työryhmän arvion mukaan tarkoituksenmukaista sisällyttää genomitietokannan luominen, ylläpito ja hallinta sekä erityiseen asiantuntijuuteen nojaava ohjeistus ja arviointi. Muita tehtäviä olisivat erilaiset asiantuntijatehtävät, geneettisen tiedon hyödyntämisen edistäminen terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Genomikeskuksen tehtävänä olisi myös parantaa ihmisten edellytyksiä hyödyntää geneettistä tietoa ja aktivoida kansalaisvuoropuhelua. Lisäksi genomikeskus tekisi yhteistyötä kansallisten ja kansainvälisten toimijoiden kanssa. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi toimia läheisessä yhteistyössä sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa lakiehdotuksessa (HE 159/2017 vp) tarkoitetun kansallisen lupaviranomaisen kanssa.

Keskitettyä tallennusratkaisua pidettiin lähtökohtaisesti hyvänä ratkaisuna. Genomitietokantaa ylläpitävän tahon tulisi olla uskottava sekä kansalaisten tietoturvan, että genomitiedon laadun kannalta. Vaihtoehtoisista ratkaisuista kaivattiin lisätietoa ja esimerkkejä.

Yleisesti ottaen viranomaistehtävien rajausta kannatettiin lausuntopalautteessa. Viranomaistehtävien vuoksi tulisi huomioida erityisesti

perustuslain 124 § (julkiset hallintotehtävät) sekä hallinnon yleislait. Genomikeskuksen viranomaistehtävät kuuluisivat ylimpien laillisuusvalvojen piiriin. Lisäksi tulisi huomioida perustuslain 21 §:n oikeusturvaa koskevat vaatimukset.

Genomikeskuksen toiminnoista tunnistettiin kolme erityyppistä tehtävää: viranomaistehtävät, muuten julkiset hallintotehtävät sekä muut palvelutehtävät. Yleisesti ottaen tehtäviä toivottiin vielä tarkennettavan ja erotettavan selkeästi taloudellisesta toiminnasta. Lisäksi viranomaistehtävien ja asiantuntijatehtävien erottelulle kaivattiin oikeudellisten ja käytännöllisten merkitysten analysointia ja maksullisten palveluiden osalta tarkennusta siihen, mitkä toiminnot ovat lakisääteisen yksinoikeuden piirissä ja mitä myös muut toimijat voivat tarjota. Lausunnoissa kaivattiin tarkempaa analyysiä siitä, mitkä palvelut ovat maksullisia, miten genomikeskuksen toimintaa valvotaan ja mikä asema genomikeskuksella on muihin viranomaisiin. Genomikeskuksen toiminta tulisi olla läpinäkyvää ja avointa.

Viranomaistoimintaan liittyen lausuntopalautteissa nousi esiin kysymys siitä, onko tarpeellista luoda uusi viranomainen vai olisiko mahdollista liittää toiminnot jo olemassa olevalle viranomaiselle. Tätä tulisi arvioida erityisesti taloudellisuuden ja tehokkuuden näkökulmasta. Joitakin ehdotetuista toiminnoista hoidetaan jo esimerkiksi biopankeissa, yliopistoissa ja yrityksissä.

Asiantuntijatehtävät nähtiin osin ongelmallisina, sillä viranomaisen puolueettomuusvaatimus ei tue maksullisten palvelujen tarjoamista. Ehdotetut asiantuntijatehtävät koulutuksen edistämisessä nähtiin erittäin tarpeellisenä. Palautteissa kaivattiin tarkempaa tietoa siitä, millä tavoin koulutusta annettaisiin, kenelle ja mikä olisi genomikeskuksen osuus koulutustarjonnassa. Genomikeskuksen asiantuntijuuteen perustuvan ohjeistuksen suhdetta muuhun viranomaisohjeistukseen tulisi tarkentaa.

Lausuntopalautteissa ehdotettiin toisaalta, että genomikeskuksen tehtäviä voisi hoitaa biopankit yhdessä tai Biopankkien osuuskunta FinBB. Toisaalta palautteissa korostettiin, että genomitietokannan tulisi olla viranomaisen hallinnassa. Asiantuntijatoimintaa ehdotettiin toteutettavaksi myös osaamisverkostomallina, joka kattaisi vähintäänkin yliopistosairaanhoitopiirit ja mahdollisesti myös muita toimijoita. Koordinoiva toimija voisi hallinnoida genomitietokantaa. Ehdotettu ratkaisu tukisi lausuntopalautteen mukaan terveydenhuollon tavoitteita, joihin genomikeskuksen toiminta tulisi sitoa.

Lausunnoissa huomioitiin, että tutkimuksessa ja kliinisessä tutkimuksessa tuotetaan erilaista dataa. Huolta kannettiin siitä, että miten varmistetaan tutkimuksessa syntyneen tiedon turvallinen käyttö potilaan hoidossa. Lisäksi toivottiin pohdittavan, voitaisiinko erilaisten DNA- ja geenitestien tulokset tallentaa genomikeskukseen ja millä edellytyksin. Genomitiedon lisäksi pidettiin olennaisena mahdollistaa myös muun omiikkatiedon tallentaminen genomikeskukseen.



Arviomuistiossa ehdotettiin, että genomikeskus toimisi sosiaali- ja terveysministeriön hallinnonalalla, mutta muuten muistiossa ei otettu kantaa genomikeskuksen tarkempaan sijoittautumisesta. Lausuntopalautteissa Helsinkiä pidettiin toisaalta asiantuntijuuden kannalta parhaimpana sijoittautumispaikkana, toisaalta uutta viranomaista ei haluttu eteläpainotteiseksi. Keskeistä olisi, että genomikeskus palvelisi koko maata, mukaan lukien Ahvenanmaata.

Yleisesti lausuntopalautteissa oltiin huolissaan genomikeskukselle varattavista resursseista ja eri rahoitusmalleista. Henkilöstön määrästä, maksullisesta toiminnasta ja hahmotetusta asiakaskunnasta kaivattiin lisätietoja. Rahoituspohja olisi tärkeää rakentaa kestäväksi.

Muita yksittäisiä kysymyksiä esitettiin mm. genomitietokannan suhteesta potilastiedon arkistoon, ohjausryhmästä, kaupallisten toimijoiden kiinnittymisestä genomikeskuksen tietokantoihin sekä lupamenettelyistä.

Vaikutustenarviointi

Lausunnonantajat näkevät, että genomitiedon käytöllä ja sairastumisriskiä koskevalla tiedolla olisi vaikutuksia sekä potilaiden hoitoon, että myös terveiden yksilöiden elintapavalintoihin. Esimerkiksi lääkehoidon soveltuvuuden arvioinnilla ja annostuksen täsmentämisellä olisi mahdollisuus parantaa hoidon tuloksia. Lausunnoissa arvioitiin yleisellä tasolla, että genomitiedon hyödyntäminen voisi tulevaisuudessa tuoda säästöjä julkiseen talouteen, kun diagnostiset polut lyhentyvät ja riskiryhmään kuuluvat henkilöt tunnistetaan ennen vakavien sairauksien puhkeamista.

Lausunnoissa korostettiin itsemääräämisoikeutta, suostumusta, tarkastusoikeutta sekä yksilöiden oikeutta määrätä itseään koskevien tietojen käytöstä. Keskeinen osa yksilöiden oikeuksien toteutumisesta on riittävän perinnöllisyysneuvonnan antaminen. Tämä olisi mahdollista toteuttaa esimerkiksi laillistettujen geenineuvojen uuden ammattiryhmän luomisen kautta. Lausunnonantajat painottivat valmistelun avoimuuden ja tiedottamisen merkitystä kansalaisten luottamuksen vahvistamisessa ja ylläpitämisessä. Järjestöille haluttaisiin vahva rooli kansalaistiedottamisessa ja -neuvonnassa. Kansalaisille ehdotettiin mahdollisuutta ottaa käyttöön oma liittymä genomitiedon käsittelyä varten.

Lausunnoissa nostettiin esille myös huolia genomitiedon käytön vaikutuksista ihmisten asemaan. Esimerkiksi harvinaissairaiden yksityisyydensuojan turvaaminen, alaikäisten asema, hoidoista kieltäytyminen, kustannusten kasvu ja hoitojen korkea hinta sekä sukulaisuussuhteiden ennakoimaton paljastuminen herättivät huolia ja kysymyksiä. Esimerkiksi yksilölliset hoidot syöpäsairauksissa ovat jo nykyisin kalliita. Lausuntopalautteissa korostettiin riskianalyysin vaatimusta henkilötietojen käsittelyn edellytyksenä. Akkreditointi- ja sertifiointijärjestelmä saattaisi kasvattaa asukkaiden



luottamusta toimintaan. Lausunnoissa ehdotettiin myös kattavaa sosiaali- ja terveysalan julkista laadunseurantarekisteriä, jonka mukaan kuka tahansa voisi seurata palveluntarjoajan laadullista sijoittautumista yleisessä tarjonnassa.

Vaikutuksia kansantalouteen, tuotteiden kysyntään ja tarjontaan sekä julkisen talouden rakenteeseen ei monessa lausunnossa arvioitu. Yleisesti nähtiin, että ehdotuksilla voisi olla näihin myönteisiä vaikutuksia. Lisäksi arvioitiin, että työllisyys saattaisi kasvaa. Lausunnonantajat eivät pystyneet arvioimaan ehdotuksen vaikutuksia yritystoiminnassaan arviomuistion yleisluontoisuuden vuoksi. Arviointia varten olisi kaivattu tietoa esimerkiksi datan tallentamisen kustannuksista ja infrastruktuuriratkaisuista. Lausunnoissa katsottiin, että sääntelyn ja genomikeskuksen toiminnan lähtökohtana tulisi olla kilpailuneutraali teetti.

Lausunnoissa nähtiin tärkeäksi rakentaa genomikeskuksen toiminta toimivaksi kokonaisuudeksi erityisesti sairaanhoitopiirien (jatkossa SOTE-alueiden), biopankkien ja muiden osaamiskeskusten kanssa. Yritysten tulisi voida liittyä ekosysteemiin ja hyödyntää sitä. Genomikeskus nähtiin myös toiminta-alustana suomalaisille yrityksille sen sijaan, että se itse harjoittaisi palveluliiketoimintaan.

Joissakin lausunnoissa genomikeskuksen toiminta ehdotettiin toteutettavaksi Open science & MyData –periaatteiden hengessä. Avoin rajapinta väestötasoiseen viitetietoon nähtiin suurena hyötynä tutkimukselle. Toimivat tietojärjestelmät kasvattaisivat myös kiinnostusta. Avoimen tutkimuksen periaatteiden osalta nähtiin ristiriitaisuuksia tutkimustulosten julkistamista ja lähdedatan avoimuutta koskevien vaatimusten suhteen. Lisäksi tutkimuskentältä esitettiin huolia siitä, että tutkimushankkeen keräämät arvokkaat aineistot tulisivat uuden genomilain myötä hyödynnettäväksi myös toisessa tutkimuksessa. Lausuntopalautteessa korostettiin, että kansallinen lainsäädäntö ei saisi asettaa esteitä tutkimusyhteistyölle. Lausunnoissa nähtiin, että ehdotukset tukisivat Suomen hyvää mainetta ja houkuttelevuutta yhteistyökumppanina kansainvälisissä tutkimuksissa.