

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 rajausta mielestänne sopiva?

Ihmislähtöisyys on lähtökohta eli ihmisellä on oikeus tietää ja päättää, mihin hänen genomitietoaan käytetään, samoin hänellä on oikeus saada sitä tietoa itselleen. Tässä tarvitaan suostumus, kieltä, rajoitus ja valtuutus, joita kaikkia tarvitaan ja jotka kaikki pitäisi olla helposti hahmotettavissa, niin ammattilaisten kuin ihmisen itsensä kannalta.

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

Genomitiedon määritelmän tulee olla riittävän yleinen sekä teknologia- ja testimenetelmäriippumaton (standardit, formaatit, datan tallennusmuodot).

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?

-

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

-

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?

-

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

-

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

-

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?

-

12. Merkistevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?

-

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?

Tapa, jolla geenitietoa hyödynnetään potilaan hoitosuhteessa, on innovaatioita rajaava. Mikäli geenitietoa saa vain kansallisesti määritellyn yhtenäisen päätöksenteon tuen kautta, niin siitä tulee pullonkaula innovaatioille ja niiden hyödyntämiselle. Uudet mahdollisuudet tulevat hoitokäyttöön vasta silloin kuin kansallinen päätöksenteon tukijärjestelmään ne saadaan implementoitua. Lisäksi

sellaiset algoritmit, jotka vaativat "raakadataa", eivät tule mahdollisiksi, koska hoitosuhteeseen voi tehdä vain kohdennettuja kyselyitä päätöksenteon tukijärjestelmään.

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?

-

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?

-

30. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

-

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

-

Voitte kirjoittaa yleiset kommenttinne alla olevaan tekstikenttään

Muistiosta ei käy selkeästi ilmi millaisia asiakkuuksia keskuksella olisi tai mihin asiakastarpeeseen genomikeskus erityisesti vastaa. Näin ollen on vaikea arvioida keskuksen ansaintalogiikkaa ja palveluliiketoiminnan kokoa.

Genomitieto määritellään ”sen luonteen” vuoksi korkean riskin tiedoksi, vaikka tämä pätee vain osaan genomitietoa.

Mistään ei löydy perustelua sille, miksi keskitetty tiedon keruu- ja säilytysratkaisu mahdollistaisi vaikkapa genomistrategian tavoitteiden saavuttamisen. Lisäksi pääsy genomidataan näyttää olevan hankalaa. Maailmalla tehtävästä genomitutkimuksesta suurin osa perustuu avoimesti saatavilla olevaan dataan ja avoimen lähdekoodin työkaluihin.

Genomikeskus on kuvattu osaamis- ja asiantuntijaorganisaatioksi, mutta esityksessä sille on lueteltu useita tehtäviä, jotka ovat palveluorganisaatiolle tyypillisiä tehtäviä. Myös kustannukset aiotaan kattaa pitkälti palveluliiketoiminnasta.

Työryhmän tehtäväksi on asetettu tehtäväksi ehdotuksen tekeminen kansallisille geenitestien tulkintapalveluille. Tätä ehdotusta ei raportista kuitenkaan löydy.

Genomitietokanta tulisi kuvata tarkemmin ja perustella kuinka se kestää aika ja teknologisia muutoksia, ja perustella ne tapaukset joissa tieto tulee tallentaa keskitetysti ja ne joissa mahdollisesti riittäisi tiedon jäljitettävyyden varmentaminen (audit trail). Mitä kaikkea genomitietokantaan on tarkoitus kerätä?

Useaa ICT - palveluita tuottavaa toimijaa (arkaluontoisen tiedon integraattoria) tai useaa tutkimusaineistoihin liittyvää neuvontapalvelua ei tulisi luoda, vaan varmistaa että asiantuntijaverkosto (ja genomikeskus yhtenä sen rekisterinpitäjänä) muodostaa yhtenäisin käytännöin toimivan ”yhden luukun palvelun”, joka vastaa esimerkiksi ELSI-arvioinnista, kansalaiskeskustelusta ja muista neuvontapalvelusta.

Käsitteitä tulisi selventää (esimerkiksi raakadatan käsitettä ei ole määritelty) ja kuvata genomikeskuksen rooli selkeästi 1) kliinisessä genomikassa sekä 2) tutkimuksessa. Myös genomikeskuksen rooli suhteessa biopankkeihin ja toisilain lupaviranomaiseen tulisi kuvata tarkemmin.

Genomikeskuksen rooli esimerkiksi "kansallisen yhdenmukaisen tietojen tulkinnan muodostamisessa" aiheuttaa todennäköisemmin pullonkauloja kuin edistäisi tietojen tehokasta hyödyntämistä.

Muistiossa on alustava sanasto, mutta se vaatii sekä selkeyttämistä että lisää sisältöä.

Genomikeskuksen tehtävänä on mm. metatietomallin käyttöönotto. Genomitietoon liittyviä malleja on useita, onko jokin tietty valittu vai tehdäänkö oma?

Luoma-Kyyny Juhani
Suomen itsenäisyyden juhlarahasto SITRA