

26.11.2021

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

Diaarinumero VN/24821/2021, säädösvalmisteluhankkeen tunniste STM071:00/2018

**Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellisen eettisen toimikunnan lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä**

Sosiaali- ja terveysministeriö pyytää 18.10.2021 päivätyssä lausuntopyynnössä lausuntoa luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta kiittää ministeriötä mahdollisuudesta lausua ehdotuksesta. Eettinen toimikunta toteaa lausuntonaan seuraavaa:

Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta katsoo, että lakiesitys pitää vielä sisällään useita tarkennusta vaativia kohtia, jotka tulisi ratkaista ennen kuin lakiesitys annetaan eduskunnalle.

## **Eettisen toimikunnan kommentit lakiehdotukseen Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä**

Lain tarkoituksena on säätää Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Lakiesityksen tekstissä (3 §) kuvataan, että Genomikeskus on THL:n yhteydessä toimiva itsenäinen ja riippumaton yksikkö. Pykälässä 4 kuvataan Genomikeskukset tehtäviä ”...toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä koskevissa asioissa.” Lisäksi keskuksen tulee osallistua tehtäviensä toimialan mukaiseen kansainväliseen toimintaan. Lakiehdotukseen sisältyvät tehtäväkuvaukset (3–4§) kuvaavat Genomikeskuksen toimintaa ja sen henkilökunnan ja asiantuntijoiden tehtäviä kuitenkin hyvin yleisellä tasolla, jonka perusteella on hyvin vaikea muodostaa käsitystä Genomikeskuksen toiminnan tarkoituksesta ja sen kokonaisuudesta. Keskuksen tehtäväkenttä kokonaisuudessaan ei selviä lakiesityksestä.

Annettu yleisluonteinen Genomikeskuksen tehtäväkuvaus jättää nyt avoimeksi, mitkä ovat Genomikeskuksen muut mahdolliset tehtävät ja sen laajempi tehtäväkenttä mainitun asiantuntijaelimenä toimimisen lisäksi. Myös Genomikeskuksen toimivaltuudet jäävät täysin epäselviksi ja se, mitä oikeuksia laki luo perustettavalle Genomikeskukselle ja vastaavasti mitä velvoitteita se mahdollisesti luo yksilöille, joiden genomitietoja kerätään ja käsitellään Genomikeskuksen toiminnan yhteydessä. Myös Genomikeskuksen oikeudet ja sen toimintaan liittyvät velvoitteet alan muille toimijoille (kuten yliopistolliset sairaalat, sairaanhoitopiirit ja biopankit), jotka analysoivat ja käsittelevät genomitietoa oman terveyteen liittyvän toimintansa yhteydessä, jäävät epäselviksi. Erityisesti yksilöiden ja niiden alan toimijoiden näkökulmasta, joille säädettävän lain nojalla syntyy velvoitteita tai oikeuksia suhteessa Genomikeskukseen, tämän kaltaiset keskuksen toimintaan liittyvät keskeiset seikat ovat hyvin merkittäviä. Ne olisi siksi hyvä olla kuvattuna selkeästi ja läpinäkyvällä tavalla laintasolla laissa, jolla Genomikeskus perustetaan.

Genomikeskuksella on monia yhtymäkohtia aikaisemmin lailla sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (552/2019) eli toisiolailla perustetun käyttölupaviranomaisen ja sen tehtävänkuvan kanssa. Tämä käyttölupaviranomainen toimii myös THL:n yhteydessä, siitä

eriytettynä yksikkönä ja STM:n tulosohjauksessa. Toisiolailla käyttölu-paviranomaisen kansallisesta tehtäväkentästä, sen asemasta ja suhteesta muihin alan toimijoihin on toisiolaissa kuitenkin säädetty huomattavasti yksityiskohtaisemmin ja läpinäkyvämmiin kuin nyt lausuttavana oleva lakiesityksen yhteydessä on säädetty Genomikeskuksesta ja sen toiminnasta. Mikäli Genomikeskuksella on tarkoitus olla ohjausvaltaa tai perustettavan keskuksen toiminnan yhteydessä syntyy velvoittavaa oikeutta luonnollisia henkilöitä kohtaan, joiden genomitietoa käsitellään keskuksen toiminnan yhteydessä tai velvoittavaa oikeutta syntyy muita organisaatioita kohtaan, jotka omassa toiminnassaan analysoivat ja käsittelevät terveyteen liittyvää genomitietoa, tästä kokonaisuudesta tulisi säätää yksiselitteisesti ja läpinäkyvästi laintasolla jo Genomikeskuksen perustamisen mahdollistavan lainsäädännön yhteydessä. Lakiin, jolla säädetään Genomikeskuksen perustamisesta ja sen tehtävistä, olisi siksi tärkeää sisältyä tieto Genomikeskuksen toiminnan tarkoituksesta ja koko tehtäväkentästä eri tehtävineen sekä keskuksen toimivaltuuksista ja suhteista luonnollisiin henkilöihin ja alan muihin organisaatioihin sekä niille tämän toiminnan yhteydessä mahdollisesti syntyvistä velvoitteista tai oikeuksista.

Lakiesityksen sivulla 21 on kuvattu perustuslain esitöihin (HE 1/1998) liittyen, että julkisen hallintotehtävän tulee pääsääntöisesti kuulua viranomaiselle ja perustua lakiin. Lähtökohtana on myös, että julkisen hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle tulee säätää lailla. Hyvän hallinnon oikeusperiaatteisiin (mm. tarkoitussidonnaisuuden periaate, suhteellisuusperiaate ja objektiviteettiperiaate) sisältyy keskeisenä myös viranomaistoiminnan läpinäkyvyys ja tarkkara-jaisuus, jotka osaltaan tukevat myös luottamusta viranomaisen toimintaa kohtaan.

Lakiesityksen perusteluosiossa Genomikeskuksen tehtäväkenttää ja siihen liittyvän toiminnan tarpeita kuvataan myös huomattavasti laajempänä kokonaisuutena liittyen mm. terveystieteen kasvuun ja genomistrategiaan, joiden yhteydessä esiin nousivat tarpeet käyttää genomitietoa esimerkiksi myös innovaatiotoiminnan ja tuotekehityksen yhteydessä. Lakiluonnoksen säännöskohtaisissa perusteluissa (s. 94, 1 §) myös kuvataan, että lailla on tarkoitus edistää myös tieteen vapautta ja elinkeinovapauden toteutumista geneettistä tietoa hyödyntävillä aloilla. Tämä viittaa tarkoitukseen geenitiedon hyödyntämiseen myös tieteellisen tutkimuksen ja yritystoiminnan yhteydessä osana

Genomikeskuksen toimintaa. Näitä em. genomitiedon käytön tarkoituksia ei ole kuitenkaan otettu mukaan tähän lakiesitykseen, jonka keskeisenä tarkoituksena on genomikeskuksen perustaminen ja sen tehtävien kuvaus. Tämän perusteella syntyy siten kuva, että Genomikeskus ei osallistu näihin edellä mainittuihin kokonaisuuksiin. Muun muassa tietosuojalainsäädäntö edellyttää luonnollisen yksilön henkilötietojen käsittelyn yhteydessä, että käsittelylle on selkeä, lainmukainen tarkoitus tai tarkoituksia. Genomikeskuksen perustamisen yhteydessä olisi siten hyvä tästäkin syystä säätää keskuksen tehtäväkentästä ja sen toiminnan eri tarkoituksista riittävän tarkasti, kattavasti ja läpinäkyvästi.

Laki ei tässä muodossaan sisällä vielä mitään tietoa Genomikeskuksen toiminnan ja sen suorittaman geneettisen tiedon käsittelyn tarkoituksista, toiminnan tavoitteista ja muista kokonaisuuksista, joissa Genomikeskus yksilöiden genomitietoa käsittelee. Tällaiset kokonaisuudet ovat sen toiminnan ydinaluetta. Lakitekstin pohjalta ei ole tässä muodossa mahdollista saada selville, mitä tehtävää tai tehtäviä varten keskus perustetaan ja millaista toimintaa sen on tarkoitus suorittaa. Esimerkiksi tieto siitä, että lailla on tarkoitus perustaa kansallinen genomitietorekisteri Genomikeskukseen ja että keskus on genomitietojen rekisterinpitäjä ja vastaa niiden käsittelyn lainmukaisuudesta on keskuksen toiminnan ja myös rekisteröityjen, joiden genomitietoja käsitellään, kannalta merkittävä tieto. Tällaisen Genomikeskuksen toimintaan liittyvän lähtökohdan ja tiedon olisi siksi tärkeää ilmetä selkeästi laista, jolla Genomikeskus perustetaan. Tällä hetkellä asiasta on maininta vain lakiehdotuksen perusteluosiossa, s. 95.

Terveysteen liittyvä geneettinen analyysi (6 §) on lakiluonnoksessa kuvattua hyvin laajana kokonaisuutena, joka kattaa lähinnä kaikenlaisen muun toiminnan paitsi tieteellisen perustutkimuksen. Laissa ei ole kuitenkaan kuvattu, mistä eri lähteistä genomitieto tulee Genomikeskukseen ja sen rekisteriin. Lakiehdotus ei myöskään sisällä tietoa siitä, millä oikeudellisella perusteella terveyteen liittyvää luonnollisten henkilöiden genomitietoa luovutetaan Genomikeskukseen eri tyyppisiä lähteistä. Lakiehdotuksesta puuttuu myös keskeinen tieto siitä, mitä eri tarkoituksia varten ja millä oikeudellisella perusteella Genomikeskuksessa ja sen toiminnan yhteydessä on lähtökohtaisesti mahdollista käsitellä yksilön henkilötietoja ja varsinkin erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia genomitietoja. Esimerkiksi uudessa tutkimuslaissa

(984/2021) on selkeästi säädetty (21a ja 21b §) oikeusperusteet, joilla henkilötietoja tulee käsitellä lääketieteellisen tutkimuksen yhteydessä.

Avoimeksi jää myös, siirretäänkö tai luovutetaanko yksilön genomitiedon lisäksi heidän muitakin henkilötietojaan Genomikeskukseen ja millaisia muita henkilötietoja ja mistä lähteistä niitä mahdollisesti kerätään tähän rekisteriin? Lakiluonnos ei sisällä tietoa myöskään siitä, voidaanko yksilön genomitietoja siirtää tai luovuttaa keskukselta edelleen muille toimijoille? Jos näin on mahdollista tehdä, niin millaisia tarkoituksia varten ja millä oikeusperusteilla ja suojatoimilla tämä on mahdollista suorittaa?

Koska suurin osa keskeisistä Genomikeskuksen toimintaan liittyvistä ja sitä myös rajaavista tiedoista puuttuu vielä tässä vaiheessa lakiluonnoksen tekstistä, jää epäselväksi myös, millaisia velvoitteita ja oikeuksia Genomikeskuksen toiminnan yhteydessä syntyy yksilöille, joiden genomitietoja tallennetaan Genomikeskuksen rekisteriin. Samoin epäselväksi jää, miten biopankkisuostumuksella tehtävän biopankkitutkimuksen yhteydessä kansallisiin biopankkeihin kertyvää genomitietoa mahdollisesti siirretään tai luovutetaan Genomikeskukseen. Myös biopankkitutkimukseen suostumuksensa ja näytteensä antaneen yksilön asema ja oikeudet suhteessa Genomikeskukseen jäävät epäselväksi, koska lakiluonnos ei tässä muodossa sisällä säännöksiä näistä kokonaisuuksista.

Edellä mainitut tekijät ovat olennainen osa perustettavan keskuksen toimintaa ja sen toiminnan läpinäkyvyyttä, jotka tulisi kuvata jo lainsäädännössä keskusta perustettaessa. Mikäli genomitiedon siirtämiseen Genomikeskukseen liittyy myös muilta alan toimijoita koskevia velvoitteita luovuttaa niissä olevaa genomitietoa Genomikeskukseen, näistä velvoitteista tulisi säätää yksiselitteisesti lailla, mukaan lukien tällaisessa toiminnasta syntyvistä kuluista vastaava taho, genomitiedon siirtoon liittyvistä aikarajoista ja henkilötietojen suojauksen periaatteista siirron yhteydessä. Luonnostekstin pohjalta jää nyt epäselväksi, miten esim. terveyden huollon yksiköt, jotka tarvitsevat potilaanhoidon liittyvässä toiminnassaan yksilön genomitietoja, saavat ne viivytystä käyttöönsä, tilanteessa, jossa tämän genomitiedon rekisterinpitäjä on Genomikeskus, eikä terveydenhoidon yksikkö itse.

Lausuttavana olevassa lakiluonnoksessa ei ole nyt määriteltyjä aikarajoja tai kriteereitä sille, kuinka kauan yksilön genomitietoja ja mahdollisesti muita, niihin liitettyjä yksilön henkilötietoja on mahdollista säilyttää ja muuten käsitellä Genomikeskuksessa. Yleisessä tietosuojasetuksen mukaan (art. 5(1) e) henkilötietojen pidempiaikainen säilyttäminen tunnisteellisessa muodossa on mahdollista vain hyvin rajatuissa tilanteissa ja toimia soveltaen, mutta pysyvä säilyttäminen ei tällöinkään ole mahdollista.

Lakiesityksen perusteluosiossa (s. 16) kuvataan, että erityisten henkilötietojen käsittely on tietosuojasetuksen (art. 9 kohdan 1) perusteella kiellettyä, mutta tietosuojalain 6 § perusteella tästä on mahdollista poiketa. Henkilötietojen käsittelylle on aina oltava lainmukainen tarkoitus ja tietosuojasetukseen perustuva oikeusperuste. Silloin kun yksilön henkilötietojen käsittely sisältää myös erityisten henkilötietojen käsittelyä, kuten genomitietoja, oikeusperusteet tulee olla sekä yleisen tietosuojasetuksen artikloista 6 että 9. Henkilötietojen käsittelyn tarkoituksilla on myös yhteys toimintaan soveltuviin oikeusperusteisiin. Näillä oikeusperusteilla on puolestaan yhteys henkilöllä/rekisteröidyllä käytössä oleviin tietosuojaan liittyviin oikeuksiin. Genomitietojen käsittelyyn Genomikeskuksen toiminnan yhteydessä liittyy sekä velvoitteita henkilötietojen rekisterinpitäjälle ja käsittelijöille että oikeuksia rekisteröidyille, joiden henkilötietoja käsitellään.

Pykälissä 7 – 9 kuvataan geneettisen analyysin suorittamiseen vaadittavaa suostumusta eri henkilöryhmillä. Suostumuksen antamisen yhteydessä, oikeus sen peruuttamiseen on nyt kuvattu vain tilanteissa, joissa geneettistä analyysiä ei ole vielä tehty. Keskeinen osa yksilön lakisääteistä oikeussuojaa on saada tieto myös siitä, mitä tapahtuu kudosnäytteen ottamisen jälkeen ja kun geneettinen analyysi on jo tehty ja genomitieto on olemassa. Kaikenlainen tieto siitä, mistä lähteistä genomitieto tulee Genomikeskuksen rekisteriin, puuttuu lakiehdotuksesta, kuten myös tieto siitä, onko yksilön genomitietoihin tarkoitus yhdistää muitakin hänen henkilötietojaan. Luovutetaanko genomitietoa esimerkiksi terveyden huollon yksiköistä tai biopankeista, vai suorittaako Genomikeskus analysoinnit itse?

Lakiluonnoksen tarkoituksena on perustaa toimintaa suorittava Genomikeskus, joka perusteluosiossa (s. 95, 3 §) kuvataan, että Genomikeskus on genomitietorekisterin rekisterinpitäjänä, joka vastaa siihen

liittyvistä velvoitteista. Yleisen tietosuojasetuksen periaatteet (art. 5) edellyttävät mm. henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuutta, asianmukaisuutta ja läpinäkyvyyttä. Yleisen tietosuojasetuksen artikloissa 12 – 14 on myös kuvattu rekisterinpitäjää koskevat laajat informointivelvoitteet yksilön henkilötietojen käsittelyyn liittyen. Näihin liittyy rekisteröidyn lakisääteisiä oikeuksia saada esimerkiksi informaatiota omien henkilötietojensa käsittelystä Genomikeskuksen suorittaman käsittelyn (mukaan lukien tietojen tallentaminen ja säilyttäminen ko. rekisterissä) yhteydessä tai toteuttaa muita tietosuojaoikeuksiaan.

Jos Genomikeskuksen perustamisen yhteydessä syntyy yksilöitä kohtaa, joiden terveytyyn liittyviä genomitietoja on analysoitu, joitakin lakisääteisiä velvoitteita (esim. heidän genomitietojensa lakisääteisestä luovuttamisesta terveydenhoidon yksiköstä, biopankista tms. Genomikeskukseen tai säilyttämisestä siellä tietyn määräajan) tällainen tieto on yksilön kannalta hyvin merkittävä. Se olisi silloin hyvä ilmetä läpinäkyvästi lainsäädännöstä, jolla Genomikeskus perustetaan. Jos ennen näytteen ottamista on jo tiedossa, että näytteestä analysoituja genomitietoja on tarkoitus siirtää tai luovuttaa muuta tarkoitusta varten, kuin mihin näyte on alkuaan otettu, tähän liittyvistä asioista tulee GDPR:n mukaan (art. 12 – 14) informoida rekisteröityä. Tällainen tieto on tarpeen merkittävyytensä vuoksi sisältyä myös tiedotteeseen, jolla pyydetään tietoon perustuvaa suostumusta geneettisen analyysin tekemiseen. Henkilön tulisi tällöin saada myös tietoa genomitietorekisteriin liittyvistä tietosuojaoikeuksistaan ja mahdollisuudestaan esim. antaa suostumus tietojen luovutukseen Genomikeskukseen tai kieltää se.

Yksilön käytössä olevat tietosuojaoikeudet (Yleinen tietosuojasetus III luku) henkilötietojensa käsittelyyn ovat keskeinen osa rekisteröidyn oikeussuojaa. Esimerkiksi biolääketiedesopimus (24/2010) edellyttää henkilön tiedonsaantioikeutta, ”Jokaisella on oikeus saada tietoonsa terveydentilastaan kerätyt tiedot”, jota on mahdollista rajoittaa vain poikkeustapauksissa (art. 10). Tiedonsaantioikeuden lisäksi luonnollisella henkilöllä on käytössään useita muitakin tietosuojasetuksen luvun III tietosuojaoikeuksia, joista tulee antaa tieto yksilölle määräajassa. Tähän liittyvä kokonaisuus puuttuu tällä hetkellä vielä kokonaan lakiluonnoksesta, jolloin jää myös epäselväksi, miten yksilön, jonka genomitietoja tallennetaan Genomikeskuksen pitämään rekisteriin, saa tiedon tästä ja tietosuojaoikeuksistaan ja pystyy käyttämään hänelle kuuluvia lakisääteisiä oikeuksiaan.

Lakiesityksen pykälässä 5 kuvataan keskuksen sisäistä hallinnollista rakennetta ja siinä toimivia henkilöstön jäseniä ja elimiä (johtaja, muu henkilöstö ja korkean tason asiantuntijaryhmä). Genomikeskuksen tehtäväkenttä edellyttää alan laajaa ja korkeatasoista asiantuntemusta ja siihen liittyvää alan koulutusta ja erityisosaamista. Genomitiedon ja perinnöllisyyslääketieteen lisäksi keskuksen toimintaan liittyy oleellisesti myös mm. yleisen lainsäädännön ja erityisesti tietosuojalainsäädännön asiantuntemusta sekä biolääketieteeseen liittyvien eettisen lainsäädännön, viranomaisohjeiden ja erilaisten kansainvälisistä lähteistä tulevien eettisten suositusten tuntemusta kuten lakiehdotuksen perusteluissa onkin todettu. Tässä muodossa lakiluonnos ei kuitenkaan ota kantaa Genomikeskuksen johtajan ja muun henkilöstön osaamisen ja koulutuksen vaatimuksiin tai sen minimitasosta.

Pykälässä 5 kuvataan myös korkean tason asiantuntijaryhmä, joka on tarkoitettu pysyväksi osaksi Genomikeskusta. Sen henkilöstön osaamisalat on ainoana määritelty lakiesityksessä. Tämän asiantuntijaelimen tehtäväkenttä ja tarkempi rooli jää kuitenkin epäselväksi lakiluonnoksessa, lukuun ottamatta Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjausten laatimista. Samoin korkean tason asiantuntijaryhmän suhde ja asema muuhun keskuksen henkilökuntaan jää myös epäselväksi lakiesityksessä. Tällaisen asiantuntijaelimen tehtäväkentän ja toiminta-alueen kattavampi määrittely laintasolla ja myös ko. elimen asema ja suhde muuhun Genomikeskuksen henkilökuntaa olisi hyvä sisällyttää lainsäädäntöön. Tämä selkeyttäisi perustettavan organisaation hallinnollista rakennetta ja toimintaa ja toisi myös Genomikeskuksen toimintaan läpinäkyvyyttä. Esimerkiksi toisiolain säätämisen yhteydessä lain piiriin kuuluvien eri toimijoiden ja niiden elinten asema, tehtäväkenttä ja suhteet on määritelty huomattavasti tätä tarkemmin ja läpinäkyvämmiin (HE 159/2017).

Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueen alueellinen eettinen toimikunta

Tampereella 26.11.2021

Professori (emer.) Matti Korppi  
Puheenjohtaja