

Viite: lausuntopyyntö 8.6.2018 (STM/4454/2016 ja STM086:00/2016)

ASIA: HELSINGIN JA UUDENMAAN SAIRAANHOITOPUIRIN LAUSUNTO GENOMILAKIESITYKSESTÄ

HUS on antanut 31.1.2018 lausuntonsa (HUS/1826/2017) genomityöryhmän loppuraportista.

HUS esittää hallituksen esitysluonnoksesta seuraavat kommentit.

1. Yleiset huomiot

Hallituksen esityksessä olisi hyvä tuoda jo alussa selkeästi esille ja kerrottuna se, mikä on genomi ja mikä on genomitieto. Tämä ei ole välttämättä kaikille selvää eikä yksiselitteistä. Esityksessä ei oikeastaan kerrota tai selvennetä tätä perusasiaa ollenkaan, vaikka sillä on suuri merkitys lain kannalta. Käytetty määritelmä löytyy vasta lakiesitystä koskevista yksityiskohtaisista perusteluista. Hallituksen esitysluonnoksessa korostuu muutoinkin vaatimus selkeästä ja ymmärrettävästä kielestä, kun asia koskee varsin vaikeaa ja yksilöiden oikeussuojalle tärkeää asiaa. Varsinkin, koska genomitiedon määrittely on haasteellista, kuten olemme esittäneet yksityiskohtaisissa perusteluissamme.

Osiossa 2.1 on käyty läpi esitykseen vaikuttavaa lainsäädäntöä ja käytäntöä. Lainsäädäntöä käydään läpi usean eri lain osalta. Olisi tärkeää, että jokaisen selostettavan lainsäädännön yhteydessä tulisi ilmi selkeästi se, miten kyseinen lainsäädäntö liittyy nyt esitettävään genomilakiehdotukseen. Esityksessä löytyy tällaisia linkityksiä hyvin harvaan (esimerkiksi sivulla 8 koskien DNA-testejä ja henkilökohtaista vapautta), jolloin suurelta osin jää avoimeksi se, miten selostettava lainsäädäntö käytännössä liittyy genomilakiehdotukseen. HUS esittää, että jokaisen selostettavan lainsäädännön osalta lisätään selostus siitä, miten kyseinen lainsäädäntö linkittyy ja mikä on sen vaikutus genomilakiesitykseen.

Esityksessä viitataan jonkin verran erilaisiin tutkimuksiin ja selvityksiin. Näiden suhteen olisi tärkeää mainita ko. tutkimuksen tai selvityksen kulloinenkin lähde. Esimerkki lähdemainintoja kaipaavasta osiosta on esimerkiksi sivulla 77 otsikon ”farmakogenetiikka” otsikon alla oleva kappale.

Esityksen sivulla 21 mainitaan, että ”viranomaisnäkemysten” mukaan muu rekisterinpitäjä voi olla yksittäinen tutkija ...olisi hyvä tarkentaa, mikä viranomainen on ko. viranomaisnäkemysten antaja.

Käytetyn terminologian olisi hyvä olla samanlaista aina, kun mahdollista. Esityksessä puhutaan jonkin verran vaihtelevasti yksilöistä, ihmisistä, kansalaisista, kotitalouksista ja asukkaista (esimerkkinä sivu 79, kohta 4.2, vaikutukset kotitalouksien asemaan, kolmas kappale).

Parhailtaan valmisteilla oleva kansallinen kokonaisuus (mm. toisiolaki, biopankkilainsäädännön uudistus, osana suurempaa sote-uudistusta) ja genomikeskus-konsepti yhtenä sen osana on erittäin

kunnianhimoinen. Kokonaisuuden toteuttaminen on vaativa tehtävä, mutta onnistuessaan vaikutukset ovat huomattavia positiivisella tavalla.

Genomitiedon kokonaisuuteen liittyvä ekosysteemi on hahmotettu onnistuneesti taustateksteissä, mutta siinä olevien eri toimijoiden roolit vaativat edelleen selkeyttämistä (ainakin: biopankit – FinBB – Genomikeskus – lupaviranomainen – palveluoperaattori – Kanta – sairaanhoitopiirien omat tietoaaltaat ja tietojärjestelmät – näytteistä analysoitu muu biologinen data). Ylipäättänsä tulevia uusia toimijoita on lukuisa määrä, ja kaikkien rooli tulisi olla selkeä. Ihmisillä tulee olla selkeä kuva siitä, kuka ja missä heidän tietojaan käsittelee. Kun toimijoita tulee useita, on myös kokonaisuuden ymmärtäminen haastavampaa. Toimijoita tulisi olla vain välttämätön määrä – jo senkin vuoksi, että Suomi on hyvin pieni maa pienellä väestömäärällä.

Jos genomikeskus perustetaan esitetyn kaltaisesti THL:n yhteyteen, on merkittävään tärkeää turvata genomikeskuksen taloudelliset ja toiminnalliset resurssit. Tämä erityisesti, koska juuri THL:ään on kohdistunut viime vuosina mittavia, jopa historiallisen suuria säästöjä. Vaikka keskus olisikin erillinen yksikkö THL:ssä, vaikuttaa sen toimintaan ja kyvykkyyksiin välillisesti myös THL:n oma resurssointi, erityisesti budjettirahoitus. Lisäksi tulee huolehtia keskuksen omasta rahoituspohjasta. Nyt tämä asia jää esityksen perusteella vielä ainakin osittain epäselväksi. On sinänsä luonnollista, että palvelujen käyttäjät kustantavat (ainakin osaa?) toiminnasta. Kuitenkin on huomattava, että esimerkiksi biopankkien mahdollisuudet rahoittaa keskuksen asiantuntijapalveluita ovat hyvin rajoitetut – biopankkien perusrahoituspohjaa ei ole mitoitettu nyt esitetylle laajuudelle. Biopankkien rahoitus on alisteista biopankin perustajajäsenien päätöksille ja lisäksi näitä rahoituspäätöksiä tehdään yleensä vain kerran vuodessa. Esityksestä ei selviä, kuka ja miten kuka ja miten hinnoitellen laskuttaa aineistojen käytöstä (biopankit/Kela/palveluoperaattori/lupaviranomainen/FinBB/Genomikeskus?)

Ylipäättänsä voidaan kysyä, onko mielekästä pyörittää julkista rahaa toiselta julkiselta toimijalta toiselle erilaisina (keskinäisinä) palvelumaksuina, varsinkin kun laskutus ja muu hallinnointi vie sekin aikansa. Julkistoimijoiden ristiin rahoituksen sijasta voisi olla järkevämpää se, että julkiset toimijat toimivat ilman keskinäistä laskutusta ja varsinainen laskutus kohdistuisi ainoastaan taloudellisuonteisiin toimintoihin.

Toimintojen sijoittaminen Meilahteen on välttämätöntä keskuksen palvelutoiminnan sekä kansainvälisten yhteyksien mahdollistamiseksi ja toteuttamiseksi. Sen sijaan genomikeskuksen asiantuntijatehtävän toteuttamiseksi on välttämätöntä hyödyntää paljon laajemmin koko kansallista asiantuntija- ja osaamisresurssia.

Kyberturvallisuus on huomioitu sen tärkeyden edellyttämällä tavalla. Genomikeskuksen kyberturvallisuusjohtaja ja ko. toimessa olevien resurssien riittävyys ovat merkittävään tärkeitä keskuksen toiminnan kannalta.

Olisi luontevaa, että raakadata siirretään genomikeskukselle tallennettavaksi ja hyödynnettäväksi, mutta tieto todetuista variaatiosta ja niiden kliininen tulkinta voidaan säilyttää edelleen terveydenhuollon tietojärjestelmissä. Näin molemmat osapuolet hyötyvät. Esityksessä ei ole mainittu kliinisten / diagnostisten laboratorioden oikeudesta/velvollisuudesta säilyttää tuotettua raakadataa. Koskeeko ”kopionsäilytyskielto” myös terveydenhuollon tuottamaa sekvenssietoa. Perusteluissa kuitenkin mainitaan (sivulla 88), että jatkossa ei olisi taloudellisesti rationaalista ylläpitää useita genomitiedon rinnakkaisia tallennusjärjestelmiä. Tämä ilmeisesti tarkoittaa sitä, että esimerkiksi HUSissa oleva data siirtyisi säilytykseen genomikeskukseen, josta tieto tulisi voida siirtää takaisin HUSiin potilaan hoitoa häiritsemättä.

Tähän liittyen nousee seuraava kysymys: Jos hoitavan terveydenhuollon yksikön tulisi myöhemmin tarkistaa esimerkiksi antamansa lausunnon oikeellisuus, jolloin voisi tulla tarve itse tuotettuun raakatietoon, voiko potilas kieltää tämän(kin) tiedon siirtämisen ko. yksikköön lain 26 § mukaisesti? Eli onko potilaan kiello voimakkaampi kuin raakadatan tuottajan oikeus tallentamaansa tietoon.

Koska termi ”genomitieto” tässä esityksessä käsittää sekä muuttumattoman sekvenssiraakatiedon, että jatkuvasti muuttuvan jalostustiedon, on vaikeaa hahmottaa mitä saa säilyttää ja mitä ei.

Geenitiedon hyödyntämiseksi biopankkitoiminnassa on oleellista kyetä yhden toimijan (”luukun”) kautta toimittamaan sekä geenitieto että fenotyyppitieto / kliininen data + elintapatiehto yms. Tämän toteutumistapa jää epäselväksi. Tähän ei esitettyä muodossa nykyisin kyettäisi, vaan tulisi kohtaamaan huomattavia haasteita isojen tietomäärien yhdistämisessä eri lähteistä.

Esityksessä mainittu Kanta-järjestelmän yhdistäminen geenitiedon hyödyntämiseen on looginen malli, mutta vaatii toimiakseen Kanta-järjestelmän ripeän kehittämisen kattamaan laajemmin mm. biopankkitutkimuksessa tarvittavaa kliinistä, elintapa- jne. ja näytteistä analysoitua muuta biologista dataa. Yhdistäminen Kanta-järjestelmään jää lisäksi pitkälti vain kuvailun tasolle. Jos tätä tavoitellaan, olisi ratkaistava, mitä seuraa siitä, että Kannassa olisi saatavissa mm. kaikkien biopankkien dataa. Tulisi ratkaista mm. kuka välittää koko tietoaaineiston, miten ja miten siitä luovutuksen saajaa laskutetaan- vai laskutetaanko. Entä mikä olisi toisilaisissa säädettävän palveluoperaattorin rooli asiassa?

Esityksessä ei suoraan oteta kantaa siihen, miten ja kuka genomikeskusta valvoisi. STM, jolla on hallinnonalansa virastojensa tulosohjaus, ei ole varsinainen valvontaviranomainen. Esityksen mukaan genomikeskus ei olisi terveydenhuollon toimija/palvelunantaja, mutta kuitenkin Genomikeskus toimisi hyvin tiivistä ja viranomaisen roolissa osana terveydenhuoltoa. Koska toiminto on uusi ja koskee äärimmäisen arkaluonteisia terveystietoja ja niiden käyttöä yhteiskunnassa, olisi perusteltua, että keskusta valvoisi jokin nimetty taho. Valvojana voisi toimia Valvira – tämä toki edellyttäisi Valviran toimivaltuuksien muuttamista.

Genomitietorekisteri esitetään perustettavaksi omana rekisterinä genomikeskuksen yhteyteen, ei osaksi potilastietoja ja Kanta-järjestelmää. Tälle ratkaisulle on esityksessä useita perusteita. Kuitenkin aina rinnakkaisen rekisterin perustaminen luo myös riskejä sekä tuo esille sen tärkeyden, että potilastietojen/Kanta-järjestelmän ja uuden rekisterin on keskusteltava keskenään. Riskinä on esitetty, että mikäli erillistä yhtenäistä rekisteriä ei perustettaisi, syntyisi useita erillisiä osatietokantoja erilaisine määritteyksineen. Eikö tätä uhkaa voisi kuitenkin ehkäistä määrittämällä valtakunnallisesti yhtenäiset ja pakottavat standardit genomitiedon tallentamiselle ja muodolle? Sekä keskitetyllä että hajautetulla mallilla on etunsa ja haittansa. Keskitetyn mallin etuja toki ovat hinta, tietojen helpompi harmonisointi ja päivittäminen, mutta haittapuolena etäyhteyksien hankaluus ja toiminnan hitauden riskit.

Esityksessä myös todetaan, että terveydenhuollon ammattilaiset eivät vielä ole suurelta osalta riittävän tietoisia genomitiedosta ja sen käytöstä/käsittelystä. Kun terveydenhuolto kehittyy ja genomitieto on tulossa osaksi terveyden huoltoa, tarve perustietojen kasvattamiseen osana lääketieteellistä koulutusta kasvaa.

Genomikeskus toimisi viranomaisena, mutta se voisi esityksen mukaan hoitaa myös (ilmeisesti) kaupallisuonteisia, maksullisia palvelutehtäviä. Esityksessä todetaan, että ko. palvelutehtävien maksuista voitaisiin säätää asetuksella tarkemmin. Toisaalta todetaan, että vaihtoehtoisesti kyseessä voisi olla

kilpailulaissa tarkoitettu taloudellinen toiminta. Yksityiskohtaisissa perusteluissa todetaan, että ”palvelutoiminnassa ei saa soveltaa kilpailua vääristäviä tai estäviä menettelyitä”.

Maksullisten palvelutehtävien suhteen esityksessä olisi analysoitava nykyistä ja tulevaa tilannetta tarkemmin kuin mitä nyt esityksessä on tehty. On oltava alusta saakka mahdollisimman selvää, mitkä tehtävät ovat luonteeltaan viranomaistehtäviä ja mitkä tehtävät ovat jotain muuta – ja miltä osin Genomikeskuksella ylipäänsä voi ja on syytä olla muita kuin viranomaisluonteisia tehtäviä. On myös se vaihtoehto, että tiettyjä (ei-julkisoikeudellisia) tehtäviä annettaisiin suoraan lainsäädännöllä genomikeskukselle (yksinoikeudella) tehtäväksi. Tällaiset yksinoikeudet tulee luonnollisesti perustella hyvin huolellisesti ja niiden antamiselle tulee olla perustellut syyt (jos kyseessä ovat sellaiset tehtävät, joita periaatteessa voisivat hoitaa myös yksityiset toimijat). Joka tapauksessa perusteluihin tarvitaan tältä osin lisää analyysia. Esimerkiksi nykyinen markkinatilanne kaupallisten analyysipalveluiden ja geenitestausten tarjoajien suhteen olisi hyvin tärkeä, jotta voitaisiin hahmottaa se, onko jo nykyisin tarjottavissa palveluissa jotain sen tyyppisiä palveluita, joita genomikeskukselle kaavailaan maksullisina – ja joiden osalta olisi kyseessä jo tämän hetkisen tiedon mukaan taloudellinen toiminta. Viranomaisten hoidettavaksi on syytä antaa vain suurella harkinnalla sellaisia tehtäviä, joita jo hoitavat yksityiset yritykset - ja joita ne voisivat tulevaisuudessa hoitaa. Jos lainsäädännöllä pyritään edistämään kilpailua kyseisellä toimialalla, tulisi viranomaisen roolin olla kaupallisuusluonteisten palvelutehtävien suhteen mieluummin pidättyvä kuin laaja. Näin jää enemmän tilaa markkinatoimijoille. Toisaalta Genomikeskuksen asiantuntijuus ja ohjausrooli voi osaltaan estää markkinoiden villiintymisen ja tuoda kuumenevilla ”genomimarkkinoilla” tasapainoileville kuluttajille puolueetonta tietoa, jota on vaikea muualta saada. Näin kaikki voivat hyötyä.

On myös kyseenalaista, riittääkö kirjanpidollinen eriyttäminen tilanteessa, jossa viranomainen harjoittaa taloudellista toimintaa. Varmempaa olisi eriyttää selkeästi taloudellinen ja ei-taloudellinen toiminto toisistaan. Näin on tehty esimerkiksi Business Finland ja Business Finland Oy:n suhteen (kts. laki Innovaatorahoituskeskus Business Finlandista ja Business Finland -nimisestä osakeyhtiöstä 1146/2017), jossa tarkoitus tuntuu olevan (tosin toinen toimiala) lähellä sitä, mitä nyt koskevassa ehdotuksessa esitetään: *2 § Toiminnan tavoite: ”Rahoituskeskuksen ja yhtiön muodostaman kokonaisuuden toiminnan yleisenä tavoitteena on auttaa elinkeinoja uudistumaan ja kehittymään teknologian ja innovaatioiden keinoin, edistää kansainvälistä verkottumista sekä parantamaan työelämän laatua. Lisäksi toiminnan tavoitteena on kasvattaa arvonlisää, vahvistaa elinkeinoelämän kasvua ja kansainvälistä kilpailukykyä, lisätä vientiä ja Suomeen suuntautuvia ulkomaisia investointeja ja pääomasijoituksia sekä Suomeen suuntautuvaa matkailua sekä pitkällä aikavälillä parantaa tuottavuutta sekä luoda työllisyyttä ja hyvinvointia”.*

Lakiesityksessä on eräit yksilöiden oikeuksia mainittuna. Ollee selvää, että erikseen mainittujen oikeuksien lisäksi ihmisten käytettävissä ovat kaikki tietosuoja-asetuksessa mainitut muut oikeudet.

2. Yksityiskohtaisia kommentteja säännöksiin

3 § määritelmät

Kohdassa 1 on määritelty genomitieto. Määritelmä esitetyssä muodossa on ongelmallinen, koska geneettinen tieto perimän toiminnasta ja vaikutuksesta fysiologiaan muuttuu jatkuvasti, mutta lakiesityksessä lukuisissa kohdissa (mm. 3.1.2, joka melko selvästi viittaa sekvenssoinnin tuloksena saatuun raakatietoon, § 12, § 18) pyritään takaamaan genomitiedon muuttumattomuus. Eräs genomikeskuksen

tärkeimmistä tehtävissä on jatkuvasti päivittämällä säilyttää tallentamansa genomitieto ajantasaisena ja tämä edellyttää jo tallennetun genomitiedon jatkuvaa muutosta. Raakadata tulee toki säilyttää muuttumattomana, mutta jo geenirakenteissa ja varsinkin varianttiedoissa tapahtuu jatkuvaa muutosta. Kun siirrytään uuteen ihmisen referenssigenomiin, koko numerointi voi muuttua. Siksi on äärettömän tärkeää, että kaikenikäiset genomitiedot ovat aina ajantasaiselle tiedolle päivitettyinä. Perusongelma on määritelmä, jossa yhdistyvät sekvensoinnin tulokset, jotka eivät muutu, ja siitä tehtävät tiedon jalostuksen tuotteet, jotka ovat jatkuvassa muutostilassa. Variaatioiden päivitystarpeen osalta asia on tuotu esiin mm. s.116. Määritelmän ongelmana on se, että lähes kaikki käyttökelpoinen ja hyöyllinen genomitieto on tätä jatkuvasti päivittyvää, joten saman termin käyttö on hyvin haasteellista.

Yhtenä ratkaisuna ehdotamme tekstiin vaatimuksia genomitiedon "suunnittelemattoman" muuttumisen estämiseksi ja tietojen tehokasta versiokontrollointia.

Sen yhteydessä viitatussa tietosuoja-asetuksessa olisi kai hyvä käyttää ensimmäisen kerran mainitessa asetuksen täyttä nimeä – nyt tietosuoja.asetuksen nimi mainitaan 4 §:ssä.

kohta 4 (geenitesti). Geenitestin määritelmä "yhden geenin tai muutaman geenin tasolla" ei ole linjassa, ehdotetun lain soveltamisalasäännöksen kanssa (2 § kohta 4 ("Tässä laissa säädetään ... geenitestien suorittamisen edellytyksistä."), 6 § kohdan 7 genomikeskuksen tehtäviin ja lain luvun 5 otsikkoon "geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset").

HUS esittää, että jos geenitestin määritelmä jätetään nykyiseksi, tulisi lain soveltamisala kuvata esimerkiksi seuraavalla tavalla: "geenitestien ja genomitiedon tuottamisen edellytyksistä". Lisäksi geneettinen tutkimus tulisi olla määritelty 3 §:ssä. Geneettinen tutkimus voisi olla yläkäsite sekä geenitestille että genomitiedon tuottamiselle.

Lisäksi lain 6 § kohtaa 7 tulisi muuttaa seuraavaan muotoon "antaa genomitiedon käsittelyä sekä geneettisten tutkimusten käyttöä koskevia..."

5 § "Genomikeskus"

Esitetään, että 5 §:n otsikkoon lisätään nimi kokonaisuudessaan eli "Suomen Genomikeskus"

6 § Tehtävät

Kohdat 4) ja 5) eivät ole loogisia. Variaatiotietoja pitää muodostaa myös hoitotarkoituksiin.

Selkeintä olisi poistaa teksti "tieteellisen tutkimuksen sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnan" kohdasta 4)

§ 28

Tietojen luovutusvelvollisuus on haasteellinen, koska taas törmäämme tähän tallennettu raakasekvenssitieto vs. siitä genomikeskuksessa jalostettu tieto. Henkilö voi vaatia omia tietojaan, mutta genomikeskus ei voi luovuttaa raakasekvenssitietoa, jonka joku on sinne tallentanut. Vain tallentaja itse voi

sitä noutaa. Genomikeskuksen tulee ohjata pyytäjä tallentajan luokse ja voi luovuttaa vain itse jalostamansa osan tietoa.

38 §

Edellytys suostumuksesta ennen geneettistä tutkimusta on sinänsä kannatettava. Ehdotuksessa ei sitä vastoin ole huomioitu tilannetta, jossa potilas on niin vakavasti sairas, ettei hän ennen hoidon kannalta välttämätöntä tutkimusta pysty antamaan suostumustaan. Tällaisia tilanteita varten tulisi olla selkeä säännös tai viittaus potilaslain yleisiin säännöksiin siitä, miten menetellään.

Helsingissä 6 elokuuta 2018

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Aki Linden".

Aki Linden
Toimitusjohtaja

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Anne Pitkäranta".

Anne Pitkäranta
Tutkimusjohtaja