

SR/MB/TA/rm

Helsinki 13.8.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö

kirjaamo@stm.fisandra.liede@stm.fi

STM086:00/2016, STM/4454/2016

LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSEKSI GENOMILAIKSI**Yleistä**

Kiitämme sosiaali- ja terveysministeriötä mahdollisuudesta kommentoida luonnosta hallituksen esitykseksi genomilaksi ("luonnos").

Kannatamme ehdotusta, jonka mukaan Suomeen säädetään uusi genomitiedon hallintaa ja säilytystä koskeva erityislaki (genomilaki). Sillä voidaan saavuttaa kilpailuetua muihin maihin verrattuna edellyttäen, että lainsäädäntö on selkeä sekä mahdollistava, eikä aseta toimijoille kohtuuttomia lisävaatimuksia ja/tai -kustannuksia. Lain tavoitteet mm. Suomen jatkuvasta kehittämisestä edelläkävijämaana ja kansainvälisesti haluttuna yhteistyökumppanina genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle ovat kunnianhimoisia ja tuemme niitä.

Suomeen tulee luoda sote-tiedon toisiolain mukaisen viranomaistoiminnan ja palveluoperaattorin sekä biopankkien ja osaamiskeskusten kanssa yhteensopiva kokonaisuus, joka mahdollistaa ripeät ja asiantuntevat prosessit niille, jotka ovat kiinnostuneita hyödyntämään suomalaista genomitietoa. Mm. eri toimijoiden roolit, tehtävät, velvoitteet ja niihin liittyvät kustannusvastuut sekä koko ekosysteemin yhteen nivominen vaativat nähdäksemme kuitenkin vielä kirkastamista luonnoksessa. Lisäksi lääkeyritykset eivät yleensä ole kiinnostuneita pelkästä genomitiedosta, vaan genomitiedon tutkimuskäyttö edellyttää ehdottomasti myös mahdollisuutta liittää siihen muuta henkilötietoa kuten terveydenhuollon rekisteritietoa.

Luonnoksesta on vielä jossain määrin vaikea hahmottaa lopullista lainsäädäntökokonaisuutta. Genomilakiluonnoksen lisäksi tutkimus- ja innovaatiotoiminnassa tulee huomioida mm. EU:n tietosuojasetus, tietosuojalaki, toisiolaki, biopankkilaki ja kudoslaki, EU-asetukset kliinisistä lääketutkimuksista, laitetutkimuksista tai in-vitro laitetutkimuksista sekä tuleva kansallinen laki lääketieteellisestä tutkimuksesta tai laki kliinisistä lääketutkimuksista, kuten myös näiden lakien nojalla annetut asetukset ja määräykset. Useat yllä mainituista säädöksistä



ovat joko kokonaan uusia tai merkittävän uudistustyön kohteina, eikä niiden lopullisesta yksityiskohtaisesta sisällöstä ole varmuutta, mikä vaikeuttaa myös nyt lausuttavana olevan luonnoksen arviointia. Lisäksi nyt lausuttavana olevaa genomilakiluonnostakin tullaan vielä täydentämään useilta osin mm. teknisen valmistelun edetessä.

Kuten luonnoksessa todetaan, väestön luottamus on keskeinen edellytys genomistrategiaehdotuksen tavoitteiden saavuttamiseksi. Arkaluonteisten henkilötietojen saaminen tutkimuskäyttöön on mahdollista vain, mikäli ihmiset voivat luottaa siihen, että tietoja käytetään ainoastaan asianmukaisiin tarkoituksiin. Tästä ja myös yleisen tietosuoja-asetuksen näkökulmasta on tärkeää, että sääntely on selkeää ja asettaa rajoja sille, miten genomitietoa voidaan hyödyntää. Samalla lainsäädännön tulee kuitenkin olla oikeasuhtaista tavoitteidensa saavuttamiseksi, jottei tutkimusaineistojen käyttö lainsäätäjän tarkoittamiin tarkoituksiin tosiasiaassa vaaranna liiallisten vaatimusten tai kustannusten takia.

Farmakogeneettisen tiedon kerääminen kliinisten lääketutkimusten yhteydessä

Luonnos on kliinisen lääketutkimuksen osalta epäselvä ja saattaa kokonaan estää farmakogeneettisen tiedon keräämisen kliinisten lääketutkimusten yhteydessä. Tämä vaikeuttaisi samalla henkilökohtaisen lääketieteen edistämistä, jos laissa edellytetään, että kliinisten lääketutkimusten yhteydessä kerättävistä näytteistä saatava tieto tulee aina tallentaa genomitietoreksiteriin. Jos genomikeskus kehittää riittävän toimivan ja houkuttelevan tallennuspalvelun sekä tiedon käyttö- ja analyysiympäristön, on hienoa, että toimeksiantajille tarjotaan tätä tallennusmahdollisuutta, mutta toiminnan tulee ehdottomasti olla tältä osin vapaaehtoista. Mm. genomitietoreksiteriin tallentamisen aiheuttamat mahdolliset lisäkustannukset sekä epävarmuudet esimerkiksi sinne tallennetun aineiston jatko- ja käyttömahdollisuuksista ovat omiaan vähentämään yritysten kiinnostusta tehdä tällaista tutkimusta juuri Suomessa. Vuonna 2017 lääkeyritykset investoivat Suomessa noin 200 miljoonaa euroa tutkimukseen ja tuotekehitykseen, iso osa kliiniseen lääketutkimukseen, joten kliinisen tutkimuksen edellytysten heikentäminen olisi vastoin terveystalouden kasvustrategian tavoitteita.

Luonnoksessa ei mitenkään huomioida EU:n kliinisen lääketutkimuksen asetusta, joka yhdessä tulevan kansallisen lääketutkimuslain kanssa säätelee Suomessa tehtävää kliinistä lääketutkimusta. Olisi nähdäksemme selkeämpää, että kliinisten lääketutkimusten yhteydessä kerättävien näytteiden tarpeellinen kansallinen sääntely sisällytetään lakiin kliinisistä lääketutkimuksista ja lakiin lääketieteellisestä tutkimuksesta, ja että genomilaissa säädetään vain mahdollisuudesta tallentaa genominäyte-/sekvenssi.

Sinällään sääntelyn tarkentamista tarvitaan, jotta tämänhetkinen kirjava tulkinta farmakogeneettisten näytteiden keräämisestä ja tutkittavien informoimisesta selkeytyy ja lainsäädännössä mahdollistetaan nykyistä paremmat mahdollisuudet kerätä tarvittavia farmakogeneettisiä näytteitä – myös kliinisten lääketutkimusten yhteydessä. Onhan Suomi geneettisten tutkimusten mallimaa, ja on valitettavaa, että meillä näytteiden kerääminen on tällä hetkellä vaikeampaa kuin muissa EU-maissa johtuen



tulkintaristiriidoista sen suhteen, miten tarkasti suostumus näytteen tulevaan tutkimuskäyttöön tulee määritellä.

Yhteydet biopankkitoimintaan ja sote-tiedon toisiokäyttöön

Genomilainsäädäntö ja sen käytäntöjen yhteensovittaminen biopankkilainsäädännön kanssa avaa uusia mahdollisuuksia yritystoiminnalle. Genomikeskuksen yhteys terveystiedon tietoturvallisen käytön viranomaistoimijan (THL) kanssa tulee rakentaa niin, että saadaan toimiva, kilpailukykyinen, kansallinen yhden luukun kokonaisuus. Tämä on lääketieteellisuuden tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kannalta keskeinen asia.

Emme kuitenkaan ota kantaa siihen, edellyttääkö genomitietokannan luominen sitä, että tieto kerätään yhteen paikkaan, vai olisiko mahdollista ICT-ratkaisuilla tuottaa sama näennäisesti keskitetty ratkaisu, säilyttämällä tieto kuitenkin eri paikoissa, kuten Kanta-arkistossa ja muissa toisilain kattamissa rekistereissä. On syytä harkita millä tarkkuudella ja onko ylipäätään tarpeen määritellä ICT-ratkaisua laissa sellaisessa toimintaympäristössä, joka muuttuu nopeasti. Nähdäksemme Genomikeskuksen ohjausryhmä voisi päättää ICT-ratkaisuista lakiin kirjattujen perusedellytysten ja niihin pohjautuvien asiantuntijaehdotusten pohjalta, ja tietoturvallisen käyttöympäristön rakentaminen tai toiminnan ulkoistaminen voitaisiin antaa toisilaislaissa määrätylle viranomaiselle eli THL:lle.

Tutkijoille ja yrityksille sekä näytteiden että niihin yhdistettävien terveys- ym. tietojen joustava ja kustannustehokas saatavuus on kilpailukykykynäkökulmasta aivan keskeistä. On vältettävä sellaisia rakenteellisia ratkaisuja, jotka luovat uusia aitoja toimijoiden välille ja siten vaikeuttavat terveystiedon hyödyntämistä. Lakiehdotuksen on yhden luukun periaatteesta huolimatta mahdollistettava myös se, että toimijat voivat tarvittaessa asioida suoraan yksittäisen toimijan, esimerkiksi tietyn biopankin kanssa. Uusille toimijoille ja monimutkaisille tutkimuksille yhden luukun periaate on tarpeellinen, mutta jo muodostuneelle sopimus pohjaiselle yhteistyölle ei ole syytä asettaa tarpeettomia esteitä.

Genomitiedon ja siihen liitetyn terveystiedon tehokas hyötykäyttö mahdollistaa lisääntyneen innovaatiotoiminnan ja taloudellisen toimeliaisuuden ja luo siten uusia työpaikkoja, verotuloja ja kilpailukykyä. Jotta Suomi olisi tulevaisuudessa houkutteleva toimintaympäristö globaaleille toimijoille, ekosysteemin on oltava houkutteleva ja kannattava kansainvälisille ja suomalaisille yrityksille. Toimiva ekosysteemi synnyttää myös uutta innovatiivista palveluliiketoimintaa globaaleille markkinoille. Yritystoiminnan kannalta on tärkeää, että genomikeskuksen muu kuin viranomaistoiminta määritellään selkeästi ja että kilpailuneutraliteetti toteutuu. Lain toteuttamiseksi tulee hyödyntää Suomessa jo olemassa olevaa toimintaa, jota esim. Genomikeskus voi sopimusperusteisesti hankkia käyttöönsä.

Luonnoksessa tuodaan esille biopankkien merkittävä rooli genomitiedon tuottajana, mutta todellisuudessa genomitieto syntyy tutkijoiden ja yritysten biopankkitutkimuksissa. Biopankkilain mukaan syntyvistä tiedoista palautetaan **kopio**



biopankkiin uudelleen hyödyntämistä varten, ja asiaa määritellään tarkemmin toimijoiden välisissä sopimuksissa. Luonnoksessa ei huomioida tätä sopimukseen pohjautuvaa tiedonsaantia lainkaan. Ei ole realistista ajatella, että Suomeen investoivan kansainvälisen lääketieteellisuuden toimeksiannosta sopimuksin tuotettu ainoa alkuperäinen kappale/kopio siirrettäisiin kokonaan genomikeskukselle ainoana kappaleena. Tämä liittyy myös rekisteriin kertyvän laadun samankaltaisuuteen ja siihen, ettei tutkijoita ja yrityksiä tule velvoittaa tekemään ylimääräistä työtä genomikeskuksen edellyttämän laadun luomiseksi tai varmistamiseksi, eikä siitä saa syntyä lisää kustannuksia. Alkuperäisen tutkimustiedon tuottajan vastuulla ei voi olla huolehtia siitä, että tutkimustoiminnassa syntyvä tieto soveltuu sellaisenaan muihin tutkimuksiin tai terveydenhuollossa yksittäisen ihmisen hoitoon, vaan jokaisen jatkokäyttäjän vastuulla on arvioida tiedon käytettävyyttä omien tarpeidensa valossa. Kustannuksista vastaavat tällöin tiedon uudet käyttäjät.

Perusteluissa esitellään FinnGen-hanke, jonka puitteissa lääketieteellisyys on tuonut noin 40 miljoonan euron investoinnin Suomeen. Hankkeen kokemuksia julkisen terveydenhuollon ja yksityisen tutkimustoiminnan välisistä toimintamalleista genomitiedon hyödyntämisessä tulee ottaa huomioon mahdollistamaan tulevia yritysinvestointeja.

Luonnoksen perusteluosiossa viitataan useaan otteeseen biolääketiedesopimukseen, joka koskee interventiotutkimuksia. Biopankkinäytteiden otto on interventio, joka perustuu biopankkilain mukaisesti suostumukseen. Biopankkitutkimukset ja rekisteritutkimukset eivät suoranaisesti ole interventiotutkimuksia, eikä viittaus biolääketiedesopimukseen ole näiltä osin relevantti.

Kansainvälisten tutkimushankkeiden edellytykset on huomioitava

Luonnoksen perusteluissa on kuvattu kansainvälisen tutkimusyhteistyön merkitystä. Toisaalta lähtökohdana Genomikeskuksen toiminnalle se, että genomitietoja käsitellään aina kyber-tietoturvalisessa suomalaisessa käyttöympäristössä. Turvallinen suomalainen käyttöympäristö on tutkittavien luottamuksen ylläpitämisen kannalta yksi perusedellytys.

Tutkimuksen kannalta on kuitenkin ehdottoman tärkeää, että lainsäädäntö ja tekniset ratkaisut mahdollistavat eri lähteistä ja maista saatavien tietojen luotettavan yhdistämisen genomilain mukaisissa käyttötarkoituksissa. Suomi on pieni maa, ja erityisesti yksilöllisen lääketieteen tarkoituksissa tarvittavaa tieto- sekä potilasmäärää voi olla mahdoton saavuttaa vain suomalaisista aineistoista. Lain tulee siis mahdollistaa se, että suomalainen aineisto on käytettävissä kansainvälisissä tutkimuksissa ja että sitä voidaan mm. analysoida sellaisilla työkaluilla, joita suomalainen käyttöympäristö ei esim. kustannussyistä pysty tarjoamaan. Tietoturvalisuudesta huolehtiminen on äärimmäisen tärkeää, mutta ilman käyttökelpoisia ICT-ratkaisuja ja mahdollistavia lain kirjauksia ei lain tavoite tutkimus- ja investointimyönteisestä laista toteudu.



Lain laaja vaikutus eri toimintaympäristöihin ja tarvittavien ICT-ratkaisujen rakentaminen ja validointi vie paljon aikaa ja edellyttää mittavia investointeja. Lakia viimeisteltäessä on siten säädettävä riittävän pitkät siirtymäajat.

Pykäläkohtaiset kommentit

1 §

Pidämme lain 1 §:n kirjattua tarkoitusta kannatettavana ja korostamme sitä, että tämän tarkoituksen tulee kaikilta osin ohjata myös lain muuta sisältöä.

4 §

Tämänkin lain osalta on tärkeää huomioida, että valtaosa lääketeollisuuden teettämistä biopankki- ja rekisteritutkimuksista kuuluvat tieteellisen tutkimuksen piiriin, erityisesti tutkimukset, jossa hyödynnetään genomitietoa tavalla tai toisella. Myös yleisen tietosuoja-asetuksen johdantolauseessa todetaan, että myös tuotteeseen tähtäävä tutkimus voi olla tieteellistä tutkimusta.

6 §

Lain 6 §:n 3 kohtaa, jonka mukaan Genomikeskuksen tehtävänä on luoda tietoturvallinen käyttöympäristö, jossa genomitietoa voidaan käsitellä, tulisi täydentää mahdollisuudella luovuttaa tietoa (toisilain mukaisen lupaviranomaisen luvalla) edelleen lain mahdollistamiin käyttötarkoituksiin toisiin tietoturvallesiin käyttöympäristöihin. Ks. tähän liittyen myös kommenttimme 25 §:n osalta.

11 §

Genomitietorekisterin käyttötarkoitus on mielestämme hyvin määritelty, mutta pykälässä tulee selkeyttää se, että kliinisissä tutkimuksissa ja yritystoiminnassa syntyvää tietoa voi tallentaa rekisteriin, mutta sen ei tule olla pakollista.

14 §

Jos päädytään siihen, ettei keskitetty genomitietorekisteri ole välttämätön ICT-ratkaisu. vaan valitaan ratkaisu, jossa tietoa voidaan säilyttää eri paikoissa mutta se on saatavilla yhdestä paikasta kuten rekisteritieto toisilain mukaan, ei ketään tarvitse vastuuttaa siirtämään tietoa, vaan tietojärjestelmät tulee luoda yhteensopiviksi.

Perusteluissa kuvataan myös lääketutkimusten näytteet osaksi genomirekisteriä. Kuten aikaisemmin lausunnossamme olemme todenneet, ei kliinisten tutkimusten näytteitä tule sisällyttää tämän lain piiriin, paitsi tilanteissa, jossa toimeksiantaja näin toivoo. Tämä tulee kirjata selkeästi pykälään. Näissä tilanteissa toimeksiantaja todennäköisesti säilyttää osan näytteestä ja siitä saadusta tiedosta pseudonymisoituna/tuplakoodattuna omassa "biopankissaan/näytekokoelmassaan" sekä tutkimusaineistossaan.



15 §

Luonnoksen pohjalta on vaikea arvioida yhden ainoan kopion toimivuutta genomitietorekisterissä ja tiedon eri hyödyntämistarkoituksissa. Lähtökohtaisesti ratkaisu vaikuttaa ongelmalliselta.

Tutkijoiden ja yritysten kokoamien aineistojen tallennuksesta genomitietorekisteriin ja mahdollisuuksista käyttää aineistoa itse muihin tutkimuksiin tulee säätää hyvin harkitusti. Sama koskee aineiston tallentaneen oikeuksiin ja mahdollisuuksiin päättää aineiston käytöstä muiden toimijoiden tutkimuksissa ja terveydenhuollossa.

Aineiston tallennuksesta ei tule syntyä toimijoille merkittäviä lisäkustannuksia, sillä ne todennäköisesti johtaisivat siihen, ettei tutkimusta toteuteta Suomessa. Lisäksi on syytä selvittää, että kliinisten tutkimusten näytteiden sääntely tulee kliinisen tutkimuksen asetuksesta, laista lääketutkimuksista ja laista lääketieteellisistä tutkimuksista. Farmakogenomisten näytteiden osalta laissa tulee todeta, että niitä voi halutessa siirtää kansalliseen genomirekisteriin tallennettavaksi, mutta se ei ole pakollista.

Tähän asiakokonaisuuteen liittyen voisi olla tarpeen mahdollistaa tarkempien säännösten antaminen valtioneuvoston asetuksella (esim. aineiston tallentamista koskevat vaatimukset ja tallentajan mahdollisuudet rajoittaa aineiston käyttöä tietyn määräajan).

16 §

Lain 16 §:n 2 momentin viimeistä virkettä voisi selkeyttää, jos siinäkin viitattaisiin nimenomaan omatietovarannossa olevien tietojen hyödyntämiseen mm. tutkimustoiminnassa.

18 §

Kanta-järjestelmän linkkaaminen geenitietoon voi olla perusteltu ratkaisu terveydenhuollon näytteille. Tutkimustoiminnassa syntyvän tiedon systemaattisen tallennuksen mielekkyyttä ja Kanta-arkiston soveltuvuutta tulee kuitenkin arvioida uudelleen. Jos ICT-ratkaisuja ei määriteltäisi niin tarkkaan lakitasolla, voitaisiin Genomikeskukseen esimerkiksi perustaa asiantuntijaryhmä, joka arvioisi säännöllisesti genomitiedon ajantasaisia ja tietoturvallisia käytännön säilytys- ja analysointiratkaisuja ja antaisi ehdotuksensa keskuksen ohjausryhmälle, joka päättäisi lain asettamien reunaehtojen valossa lain vaatimukset täyttävien ratkaisujen hankinnasta. Tällöin voitaisiin paremmin huomioida myös alan varsin nopeasti kehittyvä toimintaympäristö.

19 §

Kuten luonnoksen perustelutekstissä todetaan, on genomitietojen säilytysaika syytä säätää pysyväksi.



22 §

Kun genominäyte tyypillisesti otetaan biopankkitoimintaa varten tai terveydenhuollossa hoidollisessa tai diagnostisessa tarkoituksessa, olisi tarkoituksenmukaisempaa, että vähintään käytännön toiminnassa genomikeskus määrittelee yhdessä muiden relevanttien toimijoiden kanssa informaation tietosisällön.

25 §

Pykälässä todetaan, että variaatitiedot tulee pseudonymisoida ennen luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen. Variaatitiedot eivät kuitenkaan yleensä ole arvokkaita itsessään, vaan ainoastaan yhdistettynä muuhun tietoon, esimerkiksi potilasasiakirja- tai rekisteritietoon. Esitetty ehdoton vaatimus on sen vuoksi ongelmallinen, eikä vastanne lainsäädännön tarkoitusta. Pykälän tulee mahdollistaa tietojen yhdistäminen ja todeta selkeästi, minkä toimijan vastuulla yhdistäminen on.

28 §

Pykälän ensimmäisen momentin mukaan ”henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa”. Viitataan tässä diagnostisiin analyysiin vai myös tieteellisessä tutkimuksessa tuotettuun genomitietoon? Velvoite geneettisen neuvonnan antamiseen tulee määritellä tapauskohtaisesti eikä ole realistista, että sitä voitaisiin toteuttaa kaikissa, mahdollisesti hyvinkin laajoissa tieteellisissä tutkimuksissa.

29 §

Kuten edellä totesimme, tutkimuksen kannalta on ehdottoman tärkeää, että lainsäädäntö ja tekniset ratkaisut mahdollistavat eri lähteistä ja maista saatavien tietojen luotettavan yhdistämisen genomilain mukaisissa käyttötarkoituksissa. Tässä suhteessa 29 §:n 3 momentti, jonka mukaan ”muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäväksi 1 momentissa tarkoitettun käyttöympäristön ulkopuolelle”, voi olla hyvin ongelmallinen. Katsomme, että lain tulisi mahdollistaa genomitietojen luovuttaminen esimerkiksi Genomikeskuksen (tai toisilain mukaisen lupaviranomaisen Genomikeskusta konsultoituaan) hyväksymään turvalliseen käyttöympäristöön, jotta mahdollistetaan suomalaisten aineistojen käyttö osana kansainvälisiä tutkimusprosesseja sekä ajantasaisten tietoteknisten ratkaisujen ja analyysimenetelmien hyödyntäminen.

5 luku

Lain 5 luvussa käsiteltyjen geneettisten tutkimusten soveltamisalaa kuvataan lain perusteluissa, mutta nähdäksemme jo itse laissa tulisi rajata selkeästi se, mitä geneettisillä tutkimuksilla tässä yhteydessä tarkoitetaan. Se, että esim. tutkimustarkoituksissa tai biopankkitoiminnassa suoritettavat tutkimukset jäävät pois luvun soveltamisalasta, ei ole itse säädöksen perusteella selkeää.



Yhteenveto

Genomitutkimukseen on Suomessa satsattu vuosikymmeniä ja Suomen vahva genomiikkaosaaminen luo meille nyt loistavat edellytykset tutkimukselle, liiketoiminnalle ja kansainvälisten investointien houkuttelemiselle. Tämä edellyttää selkeää ja mahdollistavaa lainsäädäntöä, jota on pyritty luomaan sekä genomilakiluonnoksessa että käsittelyssä olevissa toisio- ja biopankkilaeissa. Lausunnolla oleva genomilakiluonnos sisältää kuitenkin edelleen liikaa epäselvyyksiä ja kliinistä lääketutkimusta potentiaalisesti heikentäviä kohtia, jotka tulee poistaa.

Kunnioittavasti

LÄÄKETEOLLISUUS RY

Sirpa Rinta

lääkepoliittinen johtaja