



Lausunto

HY/622/00.13.00/2018

15.8.2018

## Sosiaali- ja terveysministeriölle

Viite: Sosiaali- ja terveysministeriön lausuntopyyntö 8.6.2018; STM/4454/2016, STM086:00/2016; Hallituksen esitys eduskunnalle genomilaiksi

### Helsingin yliopiston lausunto

#### I. Yleisesti

Helsingin yliopisto kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaista. Yliopisto lausuu lakiluonnoksesta seuraavasti:

Helsingin yliopisto pitää tärkeänä, että suomalaisista tuotettua genomitietoa voidaan käyttää laadukkaasti ja monipuolisesti tutkimuksessa, terveydenhuollossa, koulutuksessa ja innovaatiotoiminnassa genomistrategian ja terveysalan kasvustrategian mukaisesti. Tämä tarjoaa Suomelle mahdollisuuden hyödyntää vuosikymmenten investointeja kansalaisten hyväksi. Oikein suunniteltuna ja toteutettuna Genomikeskus voi olla kansallisesti ja kansainvälisesti merkittävä alan toimija.

On kuitenkin huomattava, että Suomessa geenitiedon tutkimuskäyttöä ja hyödyntämistä ei rajoita niinkään tiedon puutteellinen saatavuus kuin tutkimuksen puutteellinen rahoitus. Siksi genomilain tavoitteiden toteutuminen edellyttää, että geenitutkimuksen julkista rahoitusta lisätään ja genomikeskuksen resursointi järjestetään esimerkiksi kapitaatioperusteisesti muusta rahoituksesta. Lakiluonnoksen perusteluissa pitäisikin kuvata selvästi lain taloudelliset vaikutukset eri toimijoihin ja samalla varmistaa geenitutkimuksen rahoitus. Käytännössä geenitiedon lääketieteellisen merkityksen arviointi on osa lääketieteellistä diagnostiikka ja hoitoa, joka yleensä edellyttää huomattavaa lääketieteellistä pätevyyttä. Tulisi varmistaa, että Genomikeskuksella on käytössään tarvittava eri lääketieteen erikoisalojen asiantuntemus.

Helsingin yliopisto toteaa, että lakiluonnoksessa on vielä tässä vaiheessa ratkaisuja, jotka ovat keskenään ristiriitaisia ja jotka siksi jopa estävät lain §1 tavoitteiden toteuttamisen. Osa Helsingin yliopiston alla olevista kommentteista on varsin kriittisiä, mutta niiden toivotaan helpottavan seuraavien versioiden laatimisessa. Helsingin yliopisto on lausunnossaan huomioinut Helsingin yliopiston alaisen Suomen molekyylilääketieteen instituutin (FIMM), FinnGenin sekä Biopankkien osuuskunta Suomen ja HUS:n erilliset lausunnot.

Lakiluonnos sisältää rajoituksia ja toimintaratkaisuja, jotka eivät huomioi nopeasti kehittyvää alaa ja jotka päinvastoin perustuvat perinteiseen tai juuri nyt tarjolla olevan teknologian käyttöön ja kontrollointiin. Näin kirjattuna voidaan päätyä tilanteeseen, jossa Genomikeskuksen tarjoamien palveluiden tuotto vaarantuu tai tulee jopa mahdottomaksi. Tämä puolestaan johtaa siihen, että varsinaiset suomalaisista aineistoista tehtävät kansalliset ja kansainväliset genomianalyytit

tehdään alkuperäisiä tutkimusaineistoja yhdistämällä Genomikeskuksen ulkopuolella jatkotutkimuksina. Tämä vaarantaa Genomikeskuksen hyvät tavoitteet. Helsingin yliopisto näkee haasteena myös sen, että lakiluonnos yhdistää samaan kokonaisuuteen kliinisessä diagnostiikassa tuotetun genomitiedon ja tutkimustoiminnassa syntyneen genomitiedon. Ajatus on sinänsä tavoiteltava, mutta Kantaan sijoitettava yksilökohtainen genomitieto kliinistä jatkokäyttöä varten on tarpeiltaan ja laatuvaatimuksiltaan täysin toisenlainen kuin tutkimustoimintaan käytettävä genomitieto. Siksi niitä ei pidä niputtaa toiminnallisesti kaikilta osin yhteen. Tämä tutkimustiedon ja kliinisesti tuotetun tiedon niputtamisen ongelma vaikuttaa lähes koko lain käytännön soveltamiseen ja on lain teknisen kirjoittamisen kannalta hankalin haaste. Tutkimukseen ja kliiniseen diagnostiikkaan tuotetun genomitiedon primaariset käyttösovellukset ja tavoitteet ovat erilaisia ja vaativat siksi erilaisia ratkaisuja. Tämän tosiasian huomioiminen olisi tärkeää.

Lakiluonnoksen haaste on myös siinä esitetty tietotekninen ratkaisu, joka on turhan rajoittava ja epärealistinen. Tietoteknistä ratkaisua ei ehkä pitäisikään määrittää laissa luonnokseen kirjatulla tarkkuudella: ala etenee erittäin nopeasti ja mikä tahansa nyt tehtävä määrittely vanhenee nopeasti. Vaihtoehtoisessa ratkaisussa tietotekniset ratkaisut alistettaisiin Genomikeskuksessa toimivalle erilliselle asiantuntijaryhmälle, jossa olisi useampien organisaatioiden edustus (esim. KELA, STM, OKM, CSC, Biopankkiosuuskunta) tarvittavilla muilla asiantuntijoilla täydennettynä. Tämä asiantuntijaryhmä esittelisi ratkaisut Genomikeskuksen ohjausryhmälle, joka tekisi päätöksen kulloisestakin IT-ratkaisusta ja toteuttajista mahdollisen kilpailun kautta. Tavoitteet, kuten tietoturvallisen ympäristön käyttö, pitää kirjata lakiin, mutta sen teknistä toteutusta tai sijoitusta ei pidä kirjata siten, että se käytännössä estää Genomikeskukselle asetettujen tavoitteiden toteutumisen.

Ajatus siitä, että genomitiedoista ei olisi kopioita ja niistä olisi olemassa vain yksi alkuperäiskopio, on epärealistinen. Ajatus lienee lähtöisin siitä, että on yksi validoitu, laatukriteerit täyttävä referenssikopio tutkimusten ja kliinisten sovellusten yhdenmukaistamiseksi. Toisena tavoitteena lienee ollut taloudellisuus: ettei isojen, identtisten tiedostojen tallennuksesta maksettaisi moneen kertaan. Kolmantena tavoitteena lienee ollut, että ulkomailla sekvensoidut/genotyyppitetyt tiedot myös tallentuvat Suomeen hallitusti. Lähtökohtana on tuskin ollut regulatorinen tarve, vaan laadun varmistaminen ja kustannustehokkuus. Vaikka perustavoitteet ovat toiminnallisestikin valideja, liian yksityiskohtaisesti säädettyä tämä kuitenkin johtaa järjestelmän toimimattomuuteen ja lisäksi EU:n sisällä tapahtuvan tiedon liikkuvuuden estymiseen. Ei myöskään ole realistista, että tutkimusprojekteissa kansainvälisissä yhteistyöissä ulkomailla ja ulkomaalaisella rahalla tuotetut genomit tuhottaisiin ulkomailla, ja niiden ainoa kopio olisi Suomessa. Sen sijaan datan luovuttamista kolmansille osapuolille voidaan rajoittaa.

Ehdotuksen perusteella muodostettavan genomitietorekisterin ja käyttöpalvelun rekisterinpidon vastuut ja käyttöoikeuksien myöntö jäävät esityksen perusteella epäselviksi. Monimutkainen järjestelmä todennäköisesti vaikeuttaisi käytännössä yksittäisten tutkijoiden ja muiden tiedonkäyttäjien toimintaa. Lisäksi Helsingin yliopisto toteaa, että esitetyn genomilain suhde biopankkilakiin on epäselvä.

## II. Yksityiskohtaisemmat kommentit:

### 1. Luku

§1: Lain tavoitteet on pääosin hyvin kirjattu ja niiden tulisi nykyistä selvemmin ohjata lain muita osia. Puuttuva tavoite on genomitiedon hyödyntäminen **koulutuksessa**.

§2: Soveltamisalan 4 kohdan termi "geenitesti" on tässä yhteydessä epäselvä ja sitä käytetään myöhemminkin tekstissä erilaisissa tarkoituksissa, joista on vaikea hahmottaa, mitä geenitesti eri kohdissa tarkoittaa.

§4: Geenitestin käsite on tässäkin epäselvä, vaikka sitä selitysosassa pyritäänkin avaamaan. Tässä kohdassa tulisi täsmentää, mitä "laboratoriotutkimuksella" tarkoitetaan (onko se tutkimuslaboratorio, kliininen laboratorio vai kuluttajalle suoraan suunnattuja palveluita tuottava laboratorio).

## 2. Luku

§6, Momentti 1: Ehdotetaan lisättäväksi, että "tulisi edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa, **koulutuksessa**, sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa". Koulutuksen sisällyttäminen olisi tärkeää ja realistista, mikäli henkilötietosäännökset sen sallivat.

Momentti 3: kohdasta puuttuu asian ydin, eli "luovuttaa genomitietoa terveydenhuoltoon, tutkimukseen, koulutukseen, sekä kehittämis- ja innovaatiotoimintaan". Tieto pitää luovuttaa tietoturvalliseen ympäristöön.

## 3. Luku

§15, Momentti 1: "...vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale". Tämä ajatus on epärealistinen ja jopa virheellinen. Samasta henkilöstä on voitu suorittaa useampi genomitutkimus, joiden kattavuus voi olla erilainen. Siksi jää epäselväksi, miten päätetään mikä "kappale" poistetaan. Lisäksi eri analyyseihin tarvitaan kopioita jopa Genomikeskuksen sisällä, joten tällaista rajoitusta ei kannattaisi lakitekstiin tehdä. Ehdotetaan muotoilua, että "...tavoitteena on, että kustakin yksilöstä on mahdollisten alkuperäiskappaleiden lisäksi yksi hyvin kuratoitu referenssikappale". Lisäksi on epäselvää, mitä tarkoitetaan ilmaisulla "alkuperäinen kappale" eli mitä sekvenssitiedon tai genoyypitystiedon tuoton vaihetta tällä tarkoitetaan. Huolena on, että viranomaiset tulkitsevat käsitteitä eri tavoin.

Momentti 2 on tärkeä selvennys.

§18: Kansaneläkelaitoksen rooli vaatisi tarkennusta. Kuten yllä on todettu, voi olla mielekästä että kliinisessä diagnostiikassa syntyneet genomitiedot tallennetaan Kantaan, jotta niiden käytettävyys terveydenhuollossa on turvattu koko maassa riippumatta siitä missä genomitieto on tuotettu. Tämä ei kuitenkaan voi olla ratkaisu massiivisten tutkimustiedostojen säilytykselle, puhumattakaan siitä, että se soveltuisi niiden analysoimiseen. Tämä on kriittinen haaste. Jos tavoitteena on, että Genomikeskuksesta tulee tutkimusta palveleva organisaatio, on olennaista, ettei laissa määritetä missä ja mikä organisaatio huolehtii tiedon fyysisestä tallentamisesta ja varsinkin sen laskentaympäristöstä. Tämä tulisi olla Genomikeskuksen keskeinen arviointitehtävä, jotta kulloisetkin teknologian mahdollisuudet käytetään hyväksi tietoturvallisen ja kustannustehokkaan analysoimisen mahdollistamiseksi. On epärealistista, että KELA:n tietokoneet pystyvät niihin laskenta-analyyseihin, joita moderni genomitutkimus käyttää. Olisiko KELA:an suunniteltu tietotekninen kokonaisuus kykenevä ottamaan kansainvälisiä tiedostoja (niin akateemisilta kuin teollisilta yhteistyökumppaneilta) hallinnoitavaksi ja tarjoamaan niille laskentaympäristön silloin kun ne yhdistetään suomalaisiin aineistoihin? Muissakin projekteissa maailmalla suunnitellaan suljettuja järjestelmiä, mutta ne tähtäävät joustavampiin ratkaisuihin ja mahdollistavat kaupallisten, tietoturvallisten palvelutuottajien käytön.

Konkreettisenä ehdotuksenamme on, että Genomikeskukseen perustetaan riippumaton asiantuntijaryhmä, joka suunnittelee ja arvioi genomitiedon käytännön tietoturvalliset säilytys- ja laskentamahdollisuudet vuosittain ja antaa ehdotuksensa ohjausryhmälle. Tähän ryhmään kuuluisivat edustajia tarpeellisista organisaatioista kuten esim. KELA, STM, OKM, CSC, Biopankkiosuuskunta ja alan muita, tarpeen tullen ulkomaisia, asiantuntijoita. Tekniset tarpeet ja ratkaisut kehittyvät niin nopeasti, ettei lainsäädäntö voi pysyä muutosten tasalla.

#### 4. Luku

Myös tässä luvussa kliinisessä tilanteessa ja tutkimustilanteessa kerätty tieto olisi hyvä eritellä. Jää epäselväksi, miten biopankkisuostumuksella kerätyistä näytteistä tuotetun genomitiedon suhteen toimitaan §22 viitatus informointivelvollisuuden suhteen.

§25, Momentti 3: "variaatiotiedot on pseudonymisoitava ennen niiden luovutusta tieteelliseen tutkimukseen". Tässä on epäselvää, kuinka fenotyyppitieto, joka voi tulla monista eri lähteistä, voidaan yhdistää genomitietoon, jos genomikeskuksen data aina pseudonymisoidaan tutkimusta varten. Fenotyyppitietohan voi tulla rekistereistä, aikaisemmista tutkimuksista ym., eli jonkun täytyy käsitellä henkilötunnisteita (tai aikaisempia analyysikoodeja) niin, että fenotyyppi- ja genotyyppitieto voidaan yhdistää. Tämä kohta vaatisi selkeyttämistä.

§28: Momentti 1: "...henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa". On epäselvää, viitataan tässä diagnostisiin analyyseihin vai myös tieteellisessä tutkimuksessa tuotettuun genomitietoon. Tässä pitäisi selventää, kuinka neuvonta olisi toteutettavissa.

§29: Tässä puhutaan tietoturvallisesta käyttöympäristöstä, jota Genomikeskus ylläpitää, mutta luvun 3 §18 kuvataan, miten KELA ylläpitää tätä. Momentti 3 tulisi muuttaa tai poistaa "muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi 1 momentissa tarkoitetun käyttöympäristön ulkopuolelle". Tämä tulisi muuttaa niin, että "voidaan luovuttaa vain Genomikeskuksen arvioimaan turvalliseen käyttöympäristöön".

#### 5. Luku

Geneettinen tutkimus olisi hyvä määrittää, koska muuten luvun sisältöä on vaikea arvioida. Mm. **ennustavan geneettisen testauksen** kohdalla on epäselvää mitä termeillä tässä yhteydessä tarkoitetaan. §36 "Terveysteen liittyvä tarkoitus" on liian laava ja epätarkka määrittely.

Jari Niemelä

Rehtori

Riikka Palonkorpi

Tutkimushallinnon asiantuntija

# Tämä dokumentti on sähköisesti allekirjoitettu

Lista allekirjoittajista

Allekirjoittaja

Todennus