

VN/24821/2021 ja STM071:00/2018

SUOMEN BIOPANKKIEN JA BIOPANKKIEN OSUUSKUNTA SUOMI - FINBB:N LAUSUNTO koskien luonnosta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Tämä lausunto on koko suomalaisen BBMRI-biopankkiverkoston (biopankit lueteltu alla) ja FINBB:n yhteinen lausunto, jonka FINBB on laatinut lausunnon verkostolta saamansa palautteen perusteella. FINBB:n omistajia ovat THL, kuusi suurinta sairaanhoitopiiriä ja kuusi yliopistoa.

Suomalaiset biopankit ja niiden omistajaorganisaatiot 12/2021:

Arctic	Oulun yliopisto
Auria	VSSH, VSHP, SatSHP, Turun yliopisto
Borealis	PPSHP, Oulun yliopisto, Nordlab sekä Lapin, Länsi-Pohjan, Keski-Pohjanmaan ja Kainuun sairaanhoitopiirit/sote-alueet
Helsingin Biopankki	HUS, Helsingin yliopisto, Carea, Eksote
Hematologinen biopankki	Suomen Hematologiyhdistys, FIMM, SPR Veripalvelu
Itä-Suomen Biopankki	PSSHP, Essote, Siun Sote, Sosteri, Itä-Suomen yliopisto
Keski-Suomen Biopankki	KSSH, Jyväskylän yliopisto
Suomen Terveystalon Biopankki	Suomen Terveystalo Oy
Tampereen Biopankki	PSHP, Tampereen yliopisto, EPSHP, KHSHP
THL Biopankki	THL
Veripalvelun Biopankki	SPR Veripalvelu

Tässä lausunnossa esitetyt kannanotot perustuvat pääosin jäseniltämme ja biopankkiverkostolta saatuihin huomioihin, mistä esitämme heille suuret kiitoksemme. Kannanotot eivät kaikilta osin välttämättä vastaa kaikkien verkoston yksittäisten jäsenten mielipiteitä. Yhteenvetona toteamme, ettemme näe tarvetta erilliselle genomilaille ja Genomikeskukselle. Erityisesti terveydenhuollossa tunnistetut koordinoitintarpeet ovat toteutettavissa paremmin ja tehokkaammin nykyisen lainsäädännön ja viranomaisverkoston puitteissa uutta erillisviranomaista perustamatta.

1. Lakiesitysluonnosta on merkittävästi rajattu verrattuna edellisiin lausuttaviin esityksiin. Tämä toisaalta selkiyttää lakiesitystä, toisaalta tekee merkityksellisen lausunnon antamisen vaikeaksi, koska lausuttavana on vasta ensimmäisen vaiheen esitys ja tiedossa on, että ministeriössä valmistellaan toista vaihetta, joka sisältäisi tästä esityksestä pois jätettyjä ja ehkä uusiakin asioita. Kokonaisuus ei siten vielä ole tiedossa ja lausuttavana, jolloin koko lausuntokierroksen mielekkyys on kyseenalainen.
2. Biopankki- ja tutkimusrintamalta saatujen kommenttien valossa on vaikea nähdä, miten genomikeskus tai genomilaki tukisivat innovaatiotoimintaa ja terveysalan kasvustrategian toteuttamista. Riisuttunakin lakiesitys vaikuttaa entisestään monimutkaistavan lainsäädäntökokonaisuutta ja asiantuntija- ja viranomaiskenttää. Luonnoksen vaikuttavuusarvioinnissa keskitytään pitkälti geenitiedon hyötyihin. Nämä hyödyt eivät ole genomilain tai keskuksen varassa. Pikemminkin genomitiedon hyödyntäminen esimerkiksi terveydenhuollon diagnostiikassa uhkaa vaarantua genomilain myötä.
3. Uuden erillisen viranomaisen perustaminen genomitiedon asiantuntijaksi ei vaikuta perustellulta. Tämä on omiaan jäykistämään rakenteita, eikä malli elä ajan tarpeiden mukaan. Genomitieto tuskin nyt tai vastaisuudessa tarvitsee uutta viranomaistoimijaa. Genomikeskukselle lakiesityksessä

suunnitellut asiantuntijatehtävät sisältynevät jo ennestään THL:n viranomaistehtäviin, ja näitä voidaan tarvittaessa edelleen täsmentää ja THL:ään kohdistaa lisäresursointia. Genomikeskuksen mahdollisia tulevia tehtäviä ajatellen, THL huolehtii jo terveysalan kansallisista rekistereistä ja sillä on mekanismit ohjata tiedontuotantoa ja keruuta. Myös terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvosto Palkoa voidaan hyödyntää. Erillisenä viranomaisena toimiva genomikeskus olisi omiaan monimutkaistamaan jo ennestään vaikeaselkoista lainsäädäntö- ja viranomaiskenttää ja jälleen uutena asiantuntijaelimenä voisi aiheuttaa jopa epäselvyyttä eri suositusten ja sääntöjen merkityksellisyydestä.

4. Genomikeskusajatus on saattanut olla ajankohtainen vuosia sitten syntyessään, mutta vaikuttaa siltä, että aika on ajanut sen ohi. Genomitieto voi olla joskus hyvinkin merkityksellistä, mutta tästä ei voida päätellä, että genomikeskus olisi tarpeellinen. Genomitiedon merkitystä ei myöskään pidä liioitella. Genomitiedon merkitys terveydenhuollossa on tärkeä, mutta rajallinen, ja sitä hyödynnetään rutiininomaisesti silloin kun se on perusteltua, kuten muitakin diagnostisia menetelmiä. Maahamme on myös syntynyt uraauurtavaa alan tutkimusta. Koordinaatiotarpeitakin on tunnistettu esimerkiksi eri maantieteellisillä alueilla terveydenhuollossa sovellettavien erilaisten käytäntöjen vuoksi, mutta terveydenhuolto tai tutkimus eivät ole tarvinneet, eivätkä tarvitse erityistä genomitietoon keskittyvää keskusviranomaista, kuten ei muutenkaan omiikka-viranomaista.
5. Erilaiset geneettiset analyysit ovat arkipäivää, eikä niitä ole syytä mystifioida. Perheanamneesilla voidaan usein saada samat geneettiset tiedot kuin genomianalyysillä, eikä anamneesin tekoa olla silti erityisesti säätelemässä, eikä tämä ole tarpeenkaan. Ei myöskään muita laboratoriotestejä tai kuvantamistutkimuksia, vaikka niilläkin voi olla hyvinkin kauaskantoisia vaikutuksia niin potilaalle kuin heidän läheisilleenkin.
6. Perinnöllisyysneuvontavaatimukset vaikuttavat holhoavilta ja ylimitoitetuilta, kuten myös suostumusvaatimukset. Genomilaki monimutkaistaisi potilaslainsäädäntöä ja vaikeuttaisi terveydenhuollon toimintaa.
7. Laki vaikuttaisi esimerkiksi lasten hoitoon, joka vaikeutuisi ja jopa vaarantuisi. Lapsen hoidon tulee tapahtua potilaslain 7 §:ssä säädetyllä tavalla yhteisymmärryksessä. Hyvä hoito edellyttää asianmukaisia diagnostisia toimenpiteitä. Lapsen genomianalyysin tai muunkaan lääketieteellisesti perustellun analyysin ei tule olla huoltajien tai muiden edustajien suostumuksen varassa, vaan päätökset analyyseistä tulee tehdä lääketieteellisen tutkimukseen perustuvan asiantuntemuksen ja arvion perusteella.
8. Lakiesitys vaikeuttaisi esimerkiksi kasvaimista tehtävää genomiprofilointia, jossa tutkitaan ennen kaikkea somaattisia DNA:n muutoksia. Profilointi on rutiinia silloin kun syöpää hoidetaan täsmälääkkein, eikä tähän kysytä erikseen potilaan suostumusta. Monen syöpätyypin diagnoosi perustuu molekyyliprofilointiin eli tällä hetkellä geenipaneeliin, joka yleensä sisältää kymmeniä tai satoja syöpägenejä tai kasvunrajoitegenejä. Profilointi kertoo myös taudin käyttäytymisestä eli sitä käytetään prognoosin arvioinnissa ja sitä kautta optimaalisten hoitomuotojen (esim. liitännäishoidot) valinnassa. Lisäksi lähes kaikki täsmälääkkeet on suunniteltu siten, että niiden vaikutus kohdistuu geenimutaatioihin ja mutaation toteaminen on usein edellytys sille, että hoito voidaan aloittaa tai korvata (hoidon tehon ennustaminen) (esim. www.fimlab.fi/aihe/syopadiagnostiikka). Syöpäpotilaiden hoidon ja hoitotulosten kannalta olisi katastrofi, jos nämä diagnostiikan ja hoidon kannalta olennaiset tutkimukset viivästyisivät/jäisivät tekemättä. Kaikki viivästykset syöpäpotilaan hoitoketjussa ovat lähtökohtaisesti haitallisia, eikä suostumuksen pyytäminen palvelisi kenenkään intressejä, kun kyseessä on normaali käypähoitoon liittyvä asia. Voidaan myös kysyä, voisiko

minkäänlainen suostumus olla tällaisessa tilanteessa pätevä ja olisiko sen pyytäminen vaikeassa tilanteessa olevalta syöpäpotilaalta eettisesti oikein? Genomilain valmistelussa on saatettu keskittyä liikaa perinnöllisyyslääketieteen näkökulmaan diagnostiikka ja jopa osittain potilaan paras mahdollinen hoito ja muu tutkimus sivuuttaen.

9. Genomitiedon hyödyntäminen vaatii syvällistä erikoistumista. Kokonaisuus ei myöskään ole monoliittinen, vaan esimerkiksi genomianalysien hyödyntäminen diagnostiikassa vaatii aivan erilaista erikoisalojen ja genetiikan osaamista kuin vaikkapa perinnöllisyysneuvonta, jossa korostuvat vaikkapa psykososiaaliset tekijät. Tarvittava osaaminen on hyvin syvää ja erikoisaloille jakautunutta ja asiantuntijoita on vähän. Asiantuntemus tarvitaan sairaaloissa: Genomikeskuksen resursointi ja ajan tasalla pysyttäminen osoittautunee haastavaksi ja se onkin ehkä suunniteltu jälleen uuden asiantuntijaverkoston varaan? Mihin genomikeskusta erillisviranomaisena tarvitaan? Erillisviranomaisen sen ympärille rakennettavine asiantuntijaryhmineen voi luoda byrokratiaa ja kustannuksia ja syödä jo ennestään rajallisia resursseja ilman, että keskukselta on merkittävää hyötyä terveydenhuollolle tai tutkimukselle. Olemassa olevien elinten kuten THL:n tai Palkon tehtäviä voitaneen tältä osin terävöittää ja organisoida tarvittava osaaminen niiden puitteisiin.
10. Genomikeskuksen tehtäväksi on esitetty asiantuntijana toimiminen. Toisaalta STM suunnittelee jo seuraavaa lakiesitystä, jonka tavoitteena lienee edelleen antaa keskukselle laajoja genomitiedon käsittelyyn ja hallintaan liittyviä tehtäviä ja määrätä terveydenhuollon ja tutkimusinfrastruktuurien genomitietojen jonkin asteisesta vastikkeettomasta pakkolunastuksesta genomikeskukselle. Lakiesityksen perusteluissa mainitaan genomikeskuksen olevan genomirekisterin rekisterinpitäjä, vaikka laissa ei mainita genomirekisteriä lainkaan. THL:lle ja CSC:lle annetut valmistelutehtävät viittaavat mittaviin IT-investointeihin. Genomikeskuksen kustannuksista ja vaikuttavuudesta ei ole esitetty kunnollista selvitystä. Nykyistä genomilakiesitystä ei tulisi arvioida ilman tietoa siitä, miltä kokonaisuuden on ajateltu vaikutuksineen näyttävän. Kansallinen genomirekisteri olisi erittäin kallis jo pelkiltä IT-kustannuksiltaan. Jos genomikeskus kaikesta huolimatta perustetaan, sitä ei tule perustaa ilman jatkuvaa varmaa rahoitusta. On jo nyt vaarana, että maahamme ollaan luomassa joukoittain rampoja keskuksia ilman kestäväää rahoituspohjaa.
11. Esityksessä pitäisi luopua suunnitelmista keskittää genomidata saman toimijan haltuun tietoturvallisuuden takia. Vaikka datan keskittäminen voi helpottaa yhtenäisten tietoturvakäytäntöjen rakentamista ja niihin liittyviä kustannuksia samaan aikaan datojen keskittäminen vastaavasti vähentää tietoturvallisuutta helpottamalla datoihin asiattonta pääsyä, koska kaikki tiedot ovat samassa IT ympäristössä ("kaikki munat samassa korissa"). Tyypillisesti datan käsittelyn hajauttaminen on paljon tehokkaampaa ja halvempaa kustannuksiltaan. Perusteluiksi voidaan mainita esimerkiksi 1) mahdollisuus datojen hajautukseen luonnollisella tavalla eri toimijoille, joka vaikeuttaa huomattavasti asiattomaan pääsyä kansallisella tasolla genomiperimämme datoihin 2) datanhallinnan työnjakoa organisaatioissa voidaan sääntelyllä ohjata huomattavasti halvemmalla 3) kansallisella tasolla vain metadatan käsittely estää pääsyn itse dataan yhdellä hyökkäysyrityksellä.
12. THL, tai genomikeskus, jos sellainen kuitenkin perustetaan, voisi keskittyä vain metadatan hallintaan – ei itse datan hallintaan. Jos samaa genomidataa säilytetään ja käsitellään useassa paikassa, se aiheuttaa päällekkäisyyttä toimintojen resursoinnissa. On myös huomattava, että myös genomidatan asiantuntijoiden rekrytointi on muutenkin vaikeaa julkisella sektorilla ja kilpailua vähistä resursseista olisi syytä välttää ennen kuin osaajien lukumäärä kasvaa koulutuksen myötä. Suurten datamassojen siirtojen, säilytyksen, käsittelyn ja pääsynhallinnan kahdentamiset tuovat päällekkäisiä kustannuksia.

13. Genomitiedon talletusarkistolle ei ole tarvetta, genomirekisterille saattaisi olla, mikäli sen ympärille rakennettaisiin merkittävä määrä palveluita erilaista tutkimusta ja kehitystä varten. Tämä ei kuitenkaan näyttäisi olevan edes genomikeskuksen tehtävissä, eikä vaativan uusia viranomaisia. Merkittävän variantti- tai viitetietokannan luominen ei myöskään edellytä kansallisesti keskitettyä rekisteriä. Terveyssektorin genomitieto on jo nyt Findatan luvittavissa eri tarkoituksiin, mutta senkin alkutaival on ollut vaikea ja resursointi riittämätön. Toisiolaista ja Findatasta johtuen tutkimus- ja kehitysprojekteja jää täysin lain tavoitteiden vastaisesti jatkuvasti toteuttamatta tai viivästyy merkittävästi ja lain sivuvaikutuksena myös tutkimuksen tekemisen kustannukset ovat kasvaneet.
14. Tutkimustoiminnan osalta genomilakiesitys perustelujensa mukaan pyrkii lisäämään tutkimuksessa tuotetun genomitiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa. Tutkimuksen genomianalyysit eivät olisi genomilaissa tarkoitettuja analyyskejä, ellei niitä varmennettaisi. Kun tutkimustietoja ei useinkaan tuoteta kliinisten vaatimusten mukaisissa prosesseissa, tulisi tutkimustulokset pääsääntöisesti aina varmistaa, jos niitä halutaan käyttää terveydenhuollossa. Kun tutkimustuloksia halutaan yhä laajemmin käyttää terveydenhuollossa ja tämä edellyttää varmistamista, genomilaki näyttäisi tulevan sovellettavaksi myös tutkimuksen genomianalyysiin. Erillisten suostumusten hankkiminen ja perinnöllisyysneuvonta ei kuitenkaan ole käytännössä edes mahdollista esimerkiksi biopankkinäytteitä analysoitaessa, koska biopankkitutkimusta tehdään lain ja laajan biopankkisuostumuksen perusteella, eikä biopankkitutkimuksissa pääsääntöisesti olla mitenkään yhteydessä näytteenantajiin.
15. Lakiesityksessä edellytetään analyysiltä eri yhteyksissä välitöntä hyötyä. Tätä analyysillä tuskin koskaan voi olla, koska analyysi voi johtaa johonkin päätökseen, joka voi johtaa mahdolliseen hyötyyn. Vaihtoehtoisesti edellytetään, että analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti. Perustellunkaan analyysin tekeminen ei aina välttämättä johda terveyshyötyyn, jolloin etukäteen ei voida tietää, olisiko sen tekemättä jättäminen ollut haitallista.
16. Emme näe perusteita laajentaa yksityisen terveydenhuollon säätelyä myös muuhun kuin terveydenhuollon toimintaan lakiesityksen perusteluissa esitetyllä tavalla: ”Ehdotetun pykälän soveltamisalalla olisi vaikutusta esimerkiksi siihen, että sovelletaanko toimintaan yksityisestä terveydenhuollosta annettuja säännöksiä ja vaatimuksia. Terveysteen liittyvät geneettiset analyysit olisivat terveydenhuollon palvelua, vaikka palvelussa tuotettaisiin vain raakadata ilman siihen liittyvää tulkintaa ja vaikka geneettisen analyysin tarkoitus ei olisi tuottaa pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 2 §:n mukaan laissa tarkoitetaan terveydenhuollon palvelulla muun muassa laboratoriotoimintaa sekä muita terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon määrittämiseksi tehtäviä tutkimuksia ja toimenpiteitä. Siten esimerkiksi DTC-palvelut (Direct-to-Consumer, suoraan kuluttajille suunnatut palvelut) ovat tulkittavissa terveydenhuollon palveluiksi, koska jo pelkän fysiologisen tai patologisen tilan kuvaamista koskevan tutkimuksen tekeminen on terveydentilan määrittämistä. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain määritelmää ei ole kytketty siihen, että liittyykö tutkimukseen myös datan tulkintaa yksittäisen henkilön terveydestä. Kyseisen lain määritelmät kytkeytyvät yksinomaan toiminnan kuvaamiseen. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisen myötä terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä tarjoaville toimijoille tulisi noudatettavaksi esimerkiksi kyseisen lain lupa- ja ilmoitusvaatimukset sekä muut toimintaa koskevat edellytykset.”
17. Lakiesityksen suostumus- ja neuvontavaatimukset ja säätelyn laajentaminen terveydenhuollon ulkopuolelle oletettavasti lisäisi kotimaisen teollisuuden kustannuksia ja vähentäisi sen kilpailukykyä, toisin kuin luonnoksen perusteluissa spekuloidaan.

18. Ehdotettu sääntely näyttää ainakin määritelmien ja riskiluokituksen osalta olevan EU:n IVD asetuksen kanssa risteävää, jolloin se on EU-oikeuden vastaista, ellei kansallista liikkumavarasta ole mainitussa asetuksessa säädetty.
19. Henkilötiedon käsitteestä ja geneettisen tiedon määritelmä

Lakiesitys tunnistaa, ettei kaikki geneettinen tieto (lääketieteellisessä tai yleiskielisessä merkityksessä) ole välttämättä henkilötietoa, mutta perusteluissa on sekavuutta: "...tietosuoja-asetus ei vaikuta tunnistavan genomitiedon eri osiin liittyviä vaihtelevia tunnistamisen riskejä ja oikeudellista luonnetta, vaan *luokittelee geneettiset tiedot kaikilta osin henkilötiedoiksi, vaikka riskiä henkilön tunnistamiseksi ei käytännössä olisi ollenkaan olemassa. Siten pitäisi ymmärtää myös tietosuoja-asetuksen valossa, että genomitieto ei ole oikeudellisesti aina henkilötietoa* tai yleisen tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa geneettistä tietoa, vaikka tieto liittyisikin luonnollisen henkilön perittyihin tai hankittuihin ominaisuuksiin, jotka on saatu biologisesta näytteestä analysoimalla. Arvioinnissa olisi keskeistä tunnistaa, onko henkilö genomitiedosta tai siihen liitetyn muun tiedon kautta tunnistettavissa. *Ratkaisun tunnistettavuudesta tekisi viime kädessä toisiolaissa tarkoitettu tietolupaviranomainen*, jonne on tarkoitus keskittää tietosuoja ja eri anonymisointitekniikoita koskeva valtakunnan paras osaaminen." (s. 42, korostus lisätty) Tietosuoja-asetus määrittelee tietyt henkilötiedot asetuksen tarkoittamiksi geneettisiksi tiedoiksi, jotka se sitten sisällyttää artiklan 9 erityisiin henkilötietoryhmiin. On myös todettava, että tietolupaviranomaiseen ei ole keskitetty valtakunnan parasta osaamista, eikä tunnistettavuuden ratkaisemisesta ole säädetty toisiolaissa eikä sitä mainita genomilakiesityksessäkään. Tietosuoja-asetuksen mukaisen tulkinnan tekee ensikädessä jokainen rekisterinpitäjä itse ja viime kädessä tuomioistuimien. Lisäksi on otettava huomioon, etteivät toisilain ja genomilain soveltamisalat ole yhteneväiset, eikä läheskään kaikkea genomitietoa tuoteta toisilain julkisissa 6 §:ssä luetelluissa organisaatioissa.

Anonyymi tieto ei koskaan ole henkilötietoa, mutta muukin kuin täysin anonyymi tieto voi olla ei-henkilötietoa. Asetuksen 4 artikla määrittelee henkilötiedoksi kaikki tunnistettavissa olevaan luonnolliseen henkilöön liittyvät tiedot. Määritelmä on hyvin laaja ja tulkinnanvarainen. Resitaali 26 sisältää tulkintaohjeita ja tietosuojaviranomaisten ja viime kädessä Euroopan yhteisöjen tuomioistuimen päätökset täsmentävät tulkintaa. Tunnistettavuus edellyttää tunnistamiskeinoja, joita joku voi kohtuullisen todennäköisesti käyttää (means reasonably likely to be used). Tuomioistuimen mukaan sama tieto voi olla henkilötietoa yhdelle taholle, mutta ei-henkilötietoa toiselle, jos tällä ei ole kaikkia tunnistamiseen vaadittuja tietoja eikä laillisesti käytettävissä olevia keinoja näiden saamiseksi. Tietosuoja-asetuksen määritelmä ja sen tulkinta ratkaisevat myös sen, onko genomitieto henkilötietoa vai ei.

Lakiesityksessä mainitaan myös, että geneettiset tiedot, jotka määritellään tietosuoja-asetuksessa, kuuluvat aina henkilötiedon määritelmän piiriin. Tämä pitää paikkansa, koska määritelmän mukaan vain henkilötiedot voivat olla asetuksessa tarkoitettuja geneettisiä tietoja: "'geneettisillä tiedoilla' [tarkoitetaan sellaisia] henkilötietoja, jotka...". Kaikki yleismerkityksessä geneettiset tiedot eivät ole tietosuoja-asetuksessa tarkoitettuja geneettisiä tietoja, eivätkä myöskään välttämättä henkilötietoja. Jotta tiedettäisiin, koskeeko määritelmä jotain tiettyä tietoa, tulee arvioida 1. onko tieto henkilötietoa, ja 2. koskevatko tiedot luonnollisen henkilön perittyjä tai hankittuja geneettisiä ominaisuuksia, joista selviää yksilöllistä tietoa kyseisen luonnollisen henkilön fysiologiasta tai terveydentilasta ja jotka on saatu erityisesti kyseisen luonnollisen henkilön biologisesta näytteestä analysoimalla. Henkilötietoluonne selviää asetuksen tulkinnalla edellä kuvatulla tavalla ja se voi vaihdella käsittelijästä ja olosuhteista riippuen.



Marco Hautalahti
Toimitusjohtaja, FINBB
Kansallinen koordinaattori, BBMRI.fi

Tom Southerington
Lakimies, FINBB