

BBMRI.fi:N JA BIOPANKKIEN OSUUSKUNTA SUOMI – FINBB:N YHTEINEN LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSEKSI UUDEKSI GEONMILAIKSI (STM086:00/2016 ja STM/4454/2016)

BBMRI.fi ja FINBB kiittävät mahdollisuudesta osallistua uuden genomilain valmisteluun. Pyydämme kunnioittaen, että ministeriö ottaa huomioon tässä ja liitteessä 1 esittämämme näkökohdat. Tuomme ensin esiin joitain huomioita ehdotettuun lakiin ja säädöskokonaisuuteen erityisesti biolääketieteellisen tutkimuksen ja sen avulla harjoitettavan liiketoiminnan näkökulmista. Liitteessä 1 esitämme koosteen jäseniltämme kerätyistä kommentteista.

Valmisteilla oleva kansallinen lainsäädäntökokonaisuus ja Genomilaki sen yhtenä keskeisimpänä komponenttina on ainutlaatuinen ja erittäin kunnianhimoinen. Haluamme todeta, että lakiehdotusten valmistelu on ollut erittäin vaativa tehtävä ja siinä on pääosin onnistuttu. Onnistuessaan uudistuksella tulee olemaan merkittäviä vaikutuksia Suomen kansainväliseen kilpailukykyyn. Erityisesti odotamme biolääketieteellisen tutkimuksen tehostumista, byrokratian vähentymistä, potilaiden yksilöllisen hoidon kehittymistä ja uusien liiketoimintamahdollisuuksien syntymistä. Esitystä tulee kuitenkin vielä hioa ja sisällyttää siihen uudistuksen laajuus huomioon ottaen riittävän pitkät siirtymäajat ja turvatut lisäresurssit mm. biopankeille. Genomitiedon tehokkaaseen ja laaja-alaiseen hyödyntämiseen tarvittavista resursseista on jo olemassa useita kansainvälisiä esimerkkejä.

Olemme huolissamme lainsäädännön monimutkaistumisesta ja asiakasrajapintojen hämärtymisistä, koska genomikeskus mukaan lukien ”yhden luukun” palvelulupauksia on jo useita. Lainsäädäntökokonaisuudesta tulee erittäin haastava kansalaisten, tutkijoiden, yritysten ja lakeja tulkitsevien viranomaisten kannalta. Samaa tutkimusta voivat koskea samanaikaisesti esimerkiksi tietosuoja-asetus, tietosuojalaki, toisiolaki, potilaslaki, julkisuuslaki, biopankkilaki, kudoslaki, joidenkin geneettisten tietojen osalta genomilaki, ja lisäksi mahdollisesti EU -asetus kliinisistä lääketutkimuksista, laitetutkimuksista tai in-vitro laitetutkimuksista sekä kotimainen laki lääketieteellisestä tutkimuksesta tai laki kliinisistä lääketutkimuksista, kuten myös lakien nojalla annetut asetukset ja määräykset. Monimutkaisuus voi johtaa myös hallitsemattomaan kustannuskehitykseen, tutkimustoiminnan yleiseen tehottomuteen ja kansainvälisen kilpailukykyimme heikentymiseen.

Lakiehdotuksessa tuodaan esille biopankkitoiminnan merkittävä rooli genomitiedon tuottajana. Biopankit ovatkin keskeinen tutkimustoimintaa tukeva infrastruktuuri, mutta tulee kuitenkin ottaa huomioon, etteivät biopankkitoimijat tällä hetkellä itse juurikaan tuota genomitietoa, vaan sitä tuottavat biopankkien aineistoja hyödyntävät akateemiset ja yritysten tutkimusprojektit. Genomitietoa kertyy tällöin tutkijoiden tutkimusrekistereihin, joista nämä voivat sitä kopioida biopankkiin uudelleen hyödynnettäväksi. Tämä perustuu yksityisoikeudellisiin sopimuksiin, joissa saatetaan rajata palautettavien tietojen käyttö esimerkiksi biopankkitoimintaan. On huomionarvoista, että tuotetun genomitiedon omistajuus on useinmiten biopankeilla.

Lakiesityksen mukaan genomikeskuksen tehtävänä on edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatio toiminnassa. Lakiesityksestä tai sen perusteluista ei kuitenkaan käy ilmi miten tutkimusta ja kehittämistä edistettäisiin. Pelkkä variaatitietokanta ei riitä, vaan on voitava tuottaa tallennus- ja laskentaympäristö, jossa genomi- ja muut terveystiedot voidaan yhdistää yksilötasolla koko väestössä. Lakiuudistusten tulee varmistaa Suomen kilpailukyky eikä luoda suljettua järjestelmää, jonka seurauksena tutkimus siirtyy käyttämään muita eurooppalaisia genomitietovarantoja, jotka ovat jo nyt avoimesti tutkijayhteisön saatavilla.

Lakiesityksessä melko vähälle huomiolle jää tutkimustoiminnassa tuotetun genomitiedon laatu. Ilman korkeita laatustandardeja noudattavaa biopankkitoimintaa ei ole laadukasta genomitietoa. Toisaalta vain osa tutkimustiedosta tuotetaan vastaavin menetelmin kuin terveydenhuollon genomitestit. Tiedon laatu, oikeellisuus ja soveltuvuus aiottuihin uusiin tarkoituksiin tulee varmistaa, mikä aiheuttaa lisäkustannuksia, joita ei tule säilyttää biopankkien tai muiden tiedon tuottajien tai siirtäjien kannettavaksi. Jos tietojen validointi ja sen kustannukset jäävät tiedon tuottajien tai siirtäjien kannettavaksi, voi valtaosa tutkimuksissa tuotetusta genomitiedosta jäädä genomikeskuksen ulottumattomiin

Oikeudellisesti keskeisin kysymys lakiehdotuksessa lienee luonnoksen sivuilla 67–68 käsitelty kansallisen keskitetyn genomitietorekisterin välttämättömyys ja suhde perusoikeuksiin ja tietosuojaan. Luonnoksen mukaan genomikeskus 'seisoo tai kaatuu' keskitetyn rekisterin mukana, mutta silti esitys on tältä ehkä keskeisimmältä osaltaan vielä varsin sekava. Täsmennettävää on erityisesti rooleissa esim. asiakasrajapintojen suhteen, oikeuksissa ja vastuissa ja tietojen eri käsittelytarkoituksia, niiden muutoksia ja tietojen laillisia käsittelyperusteita koskevista osista. Alkuperäisten tiedontuottajien oikeudet ja mahdollisuudet käyttää tietoaan on turvattava paitsi oikeudellisesti myös käytännössä. Lakiesityksessä tulisi hyvin selkeästi tuoda ilmi se, miksi genomikeskuksen tavoitteita, joita myös olisi syytä vielä kirkastaa suhteessa muihin terveysalan kasvustrategian ydintoimijoihin, ei voida saavuttaa muuten kuin kansallisen yhteisrekisterin avulla. Yhdenmukainen, korkea-asteinen tietoturva voidaan tarjota myös erillisrekistereille, samoin yhtenäiset hallinnointiprosessit. Genomilaissa voitaisiin säätää genomikeskuksen mahdollisuuksista hyödyntää eri rekisterien tietoja esimerkiksi viitetietokantojen luomiseen.

KELA:n ylläpitämänä käyttöympäristön tekninen ylläpito voi osoittautua liian haastavaksi toimijalle, joka ei ole ennen hallinnoinut tutkimustoiminnassa syntyneitä genomitietomassaa tai puhdistanut dataa. Erityisesti tutkimustoiminta voi oleellisesti vaarantua. KELA:n tallennettavaksi voitaisiin keskittää esim. terveydenhuollon yhteydessä syntynyt genomitieto.

Lakiesityksessä jää epäselväksi, miten tutkija pääsee analysoimaan yhdistettyä genomi- ja terveystietoa suomalaisista, mistä luvat haetaan ja miten tutkimuksen ja innovaatiotoiminnan tukeminen toimii käytännössä. Genomilain yhdessä toisiokäyttölain ja biopankkilain kanssa tulisi olla mahdollistava ja edistää eri toimijoiden horisontaalista yhteistyötä rooleja kirkastaen. Palvelujen tuottajille ja käyttäjille tulisi olla selvää mm. kuka tiedon omistaa, miten tietoja saa, kuka yhdistää, missä tietoja kulloinkin käsitellään ja miten tutkimustulosten kaupallistaminen mahdollistetaan tiedon omistajuus keskiössä.

Tässä lausunnossa esitetyt kannanotot eivät kaikilta osin välttämättä vastaa yksittäisten jäsentemme mielipiteitä. Ne perustuvat pääosin jäseniltämme saatuihin huomioihin, mistä esitämme heille suuret kiitoksemme. Olemme kirjanneet niin isot kuin pienemmätkin huomiot ja toivomme, että niistä on apua lain valmiiksi saattamisessa.

Kunnioittaen,

Marco Hautalahti
Toimitusjohtaja, FINBB

Anu Jalanko
Kansallinen koordinaattori, BBMRI.fi

Tom Southerington
Lakimies, FINBB

Liite 1 BBMRI.fi:n ja FINBB:n lausuntoon genomilakiehdotusluonnoksesta – Yksityiskohtaiset kommentit

Yleiset kommentit

- Kokonaisuuden ja genomitietoon liittyvän osakokonaisuuden toteuttaminen vaatii merkittävän kansallisen panostuksen sekä valtionhallinnon että alan toimijoiden, myös biopankkien, taholta. Riskinä on toteuttamisen aikajänteen venyminen erittäin pitkäksi sekä osaamis- ja rahoitusresurssien rajallisuus. Kustannuksia tulee tarkastella kaikkien osa-alueiden suhteen ja ottaa huomioon myös esimerkiksi ne tahot, joita sekundaarilöydösten tietojen palauttaminen kansalaisille käytännössä koskee, kuten biopankit ja terveydenhuollon toimintayksiköt - pelkkä genomikeskuksen antama neuvonta ja ohjaus ei riitä.
- Genomikeskuksen rahoituspohja jää epäselväksi. On luonnollista, että keskuksen palvelujen käyttäjät maksavat rahanarvoisista palveluista. Jos genomikeskus kuitenkin toimii omaan lukuunsa, eikä alihankkijana, ei tahojen, jotka aineistoa sille toimittavat, kuulune maksaa keskuksen omaa toimintaa. Palvelutarjonnassa on huomioitava, kuten luonnoksesta myös käy ilmi, että vastaavia palveluita on saatavilla markkinoilla kilpailutilanteessa.
- On myös otettava huomioon, että genomilain ja myös toisiolain edellyttämien merkittävien IT- ja muiden investointien vyöryttäminen käyttäjille voi tehdä esimerkiksi tutkimustoiminnan mahdolliseksi, varsinkin kun muistetaan, että palveluketjuun osallistuu muitakin toimijoita, kuten palveluoperaattori, Kela, FINBB, biopankit, kaupalliset toimijat ja niin edelleen.
- Biopankkien osalta perusrahoituspohja on riittämätön visioidulle biopankkitoimintaan liittyvän toiminnan laajuudelle. Biopankkien rahoitus tyypillisesti vahvistetaan vuodeksi kerrallaan ja on alisteista usean biopankin perustajajäsenen päätökselle, jolloin pankit joutuvat kattamaan toimintansa osin luovutusmaksuilla. Jää kuitenkin epäselväksi, kuka ja miten hinnoitellen aineistojen käytöstä on ajateltu laskutettavan ja millaiseksi hintalappu tutkija-asiakkaalle muodostuu. Toisin kuin ilmeisesti oletetaan, kustannukset voivat myös merkittävästi nousta verrattuna siihen, että tiedot olisivat saatavilla biopankkitoimijoiden hallinnassa olevista omista tai kilpailutetuista järjestelmistä.
- Genomitiedon kokonaisuuteen liittyvä ekosysteemi on hahmotettu onnistuneesti taustateksteissä, mutta rakennettavan kansallisen kokonaisuuden eri toimijoiden roolit vaativat edelleen selkeyttämistä (biopankit – FinBB – Genomikeskus – lupaviranomainen – palveluoperaattori – Kanta – shpden tietoaaltat – puhtaasti kaupalliset toimijat – näytteistä analysoitu muu biologinen data – ...)
- On tärkeää varmistaa biopankkien ja muiden toimijoiden rooli Genomikeskuksen hallinnoiman datan 'omistajana'.
- Lakiluonnoksen pohjalta Suomen genomistrategiassa merkittävä päätäväältä keskittyy Genomikeskukseen. Alueellisuus tulisi huomioida muun muassa ohjausryhmän jäsenien nimityksessä. Sen toiminnan pitäisi olla koordinoivaa, ei määräävää.
- Geenitiedon hyödyntämiseksi biopankkitoiminnassa on oleellista kyetä yhden kontaktipinnan kautta toimittamaan sekä geenitieto että fenotyypitieto / kliininen data ja elintapatieo ynnä muu mahdollinen tutkimusaineisto lupineen. Tämän tavoitetilan toteutumistapa jää epäselväksi. Kokonaisuus ei esitettyssä muodossa tähän välttämättä kykene, vaan tulisi kohtaamaan huomattavia haasteita isojen tietomäärien yhdistämisessä eri lähteistä, genomikeskus uutena lisätoimijana kentällä.

- Kyberturvallisuus on huomioitu sen tärkeyden edellyttämällä tavalla. Genomikeskuksen (vai Kelan?) kyberturvallisuusjohtaja ja hänen käytettävissään olevien resurssien riittävyys ovat tärkeitä komponentteja keskuksen toiminnan kannalta.
- Biopankit eivät voi vastata genomitiedon laadusta, eivät myöskään muut tiedon tuottajat tai siirtäjät muuta kuin oman toimintansa ja ensisijaiskäyttönsä osalta.
- Genomikeskuksen asiantuntijatehtävän toteuttamiseksi on välttämätöntä hyödyntää koko kansallista asiantuntija- ja osaamisresurssia varsinaisen keskuksen postiosoitteesta riippumatta
- Perusteluteksteissä mainittu Kanta-järjestelmän linkkaaminen geenitiedon hyödyntämiseen on looginen malli (siis jos genomitietojen on oltava Kanta-järjestelmän ulkopuolella), mutta vaatii toimiakseen paitsi genomikeskuksen IT-järjestelmien luomisen, myös Kanta-järjestelmän ripeän kehittämisen kattamaan laajemmin biopankkitutkimuksessa tarvittavaa kliinistä, elintapa- ja muuta tietoa mukaan lukien näytteistä analysoitua muu biologinen data. Tällaista ei ilmeisesti kuitenkaan ole suunnitella, joten suuri määrä tutkimuksissa tarvittavaa tietoa on ja jää Kanta-arkiston ulkopuolelle. Linkkaus Kanta-dataan jää lisäksi vain taustatekstien kuvailun tasolle. Jälleen, kuka välittää koko tietoaaineiston, miten palvelut hinnoitellaan järkevästi, kuka laskuttaa ketäkin? Mitä palveluketjussa tekee ja millaista lisäarvoa tuottaa valtiollinen kaupallinen palveluoperaattori suhteessa markkinoilla jo oleviin tai markkinoille tuleviin palveluntarjoajiin?
- Koska genomitiedon hyödyntäminen on erittäin nopeasti kehittyvä ja sensitiivinen tieteen- ja tuotekehityksenala, on tärkeää, että lain implementaation seuranta varten perustetaan riippumaton seurantaryhmä (erillään genomikeskuksen ohjausryhmästä), joka voi nopeasti kiinnittää huomiota epäkohtiin ja ohjata lainsäädäntötyön jatkamista.
- Halutaanko myös lasten ja sikiöiden sekvenssien keräämistä ja onko sille yleinen hyväksyntä?
- Dataluovutukset julkaisujen tietokantoihin ja kansainvälisiin tutkimusyhteistyörekistereihin: on varmistettava, että Suomi ja muut EU-maat toimivat samalla tavalla ja että laki on yhteensopiva EU:n tietosuoja-asetuksen ja sen tavoitteiden kanssa
- Yleisesti ottaen lakiesitys vaikuttaa edustavan vanhakantaista vahvaa geneettistä ekseptionalismia, mikä mielestämme ohjaa esitystä ylikireän sääntelyn suuntaan.

Kommentit yleisperusteluihin

- s. 6 mainitaan tietojen vapaa liikkuvuus Euroopan Unionissa – genomilaki ei kuitenkaan vaikuttaisi tukevan vapaata liikkuvuutta, vaan pikemminkin rajoittaa sitä edelleen. Toisiolaki jo rajoittaa tietojen liikkuvuutta ja genomilain 29 § 3 momentin mukaan vain a(anonyymiä) viitetietoa voi luovuttaa käsiteltäväksi genomikeskuksen tietoturvallisen käyttöympäristön ulkopuolelle. Tämä vaikuttaa merkittävältä ylilyönniltä.
- s. 6 - genomitietoa ei saisi käyttää vanhemmuuden määrittämiseen, jos tiedot on siirretty genomikeskukseen. Legitiimeistä syistä tapahtuvaan vanhemmuuden määrittämiseen voidaan tällöin joutua tekemään uudet määritykset, mikä aiheuttaa tarpeettomia taloudellisia menetyksiä – vastaavasti luovutuskielto muihin legitiimeihin tarkoituksiin (31 §)
- s. 28 lääkeyritys Novo Nordisk katsottu säätiöksi
- s. 28 käsittääksemme tanskalaiset maakuntien biopankit eivät ole yhdistyneet, kuten tässä esitetään, vaan niillä on yhteinen asiakasrajapinta, jonka kautta biopankkeja voi lähestyä
- s. 30 mitä tarkoitetaan tietojen omistamisella?
- s. 31 mitä tarkoitetaan biopankkitutkimuksella tietokoneen sisällä?

- s. 33 mainitaan, että toiminnassa ei saisi tavoitella taloudellista hyötyä. Biolääketiedesopimus tai Suomen laki eivät kiellä esimerkiksi erilaisten palvelujen tuottamista ja mielestämme vastuullisen taloudellisen toiminnan tukemisen tulisi olla yksi tärkeä tavoite
- s. 34 biolääketiedesopimuksen 5 ja 16 artikloissa ei viitata erikseen genomitietoon, toisin kuin luonnos antaa ymmärtää
- s. 34 biolääketiedesopimuksen 22 artikla viittaa asianmukaiseen tiedonanto- ja suostumusmenettelyyn. Perustuslakivaliokunta on biopankkilakia 688/2012 koskevassa lausunnossaan todennut biopankkilaisissa säädetyn ilmoitusmenettelyn täyttävän artiklan 22 vaatimukset myös arkaluonteisiin henkilötietoihin liittyen. Mihin perustuu HE-luonnoksen toteama ”yksilöity ja nimenomainen suostumus on lähtökohtaisesti tarpeellinen silloin, kun näytteiden uudessa käyttötarkoituksessa käsitellään arkaluonteista tietoa tunnistettavissa olevista yksilöistä”? Miten toteama suhtautuu EU:n tietosuojasetuksen vaihtoehtoihin käsittelyperusteisiin?
- s. 34 todetaan, että artiklassa 10 vahvistetaan potilaan hänen tietojansa koskeva tiedollinen itsemääräämisoikeus. Artiklassa 10 ei kuitenkaan anneta potilaalle mahdollisuutta määrätä tiedoistaan, vaan ainoastaan hänen mahdollisuus saada tietoonsa omasta terveydentilastaan kerätyt tiedot (vastaavasti nyttemmin tietosuojasetus art 15, rekisteröidyn oikeus saada pääsy tietoihin, josta kuitenkin voidaan kansallisesti poiketa esimerkiksi tieteellisen tutkimuksen osalta).
- s. 34-35 tieteellisen tutkimuksen osalta tulisi korostaa, että biolääketiedesopimus koskee kajoavaa tutkimusta, ei tietojen eikä näytteiden toisiokäyttöä.
- s. 35 viitataan biolääketiedesopimuksen perusteluihin ja toisaalta EU:n klinisiä lääketutkimuksia koskevaan asetukseen. Ensimmäinen viittaus koskee hoitotoiminnassa kerättyä biologista materiaalia kun taas jälkimmäinen (resitaali 29) klinisen lääketutkimuksen yhteydessä myöhempää eri alojen tieteellistä tutkimusta varten kerättäviä tietoja. Kumpikaan viitatuista lähteistä ei ole velvoittavaa oikeutta. Jos kyse on henkilötietojen käsittelystä, EU:n tietosuojasetuksen mukaista pätevää tietoista suostumusta henkilötietojen käsittelyyn lienee usein mahdotonta saada kuvatuissa tilanteissa. Tällöin korostuu lähinnä potilaiden tai tutkittavien informointi siitä mahdollisuudesta, että näytteitä tai tietoja voidaan käyttää, mutta käsittelyn laillisen käsittelyperusteen tullee olla muu kuin suostumus.
- s. 36-37 ei-ratifioidussa geenitestejä koskevassa lisäpöytäkirjassa esitetyt ja myös lakiesityksen otetut suostumusvaatimukset ovat mielestämme ylimitoitettut, kun kyse on jo nyt ja jatkossa yhä rutiininomaisemmin tehtävistä diagnostisista testeistä. Potilailta muodon vuoksi vaadittavat kirjalliset suostumukset eivät ole omiaan herättämään luottamusta terveydenhuoltoon ja ne monimutkaistavat terveydenhuollon toimintaa ja kuluttavat sen resursseja. Yksittäisten diagnostisten testien osalta ei tulisi vaikeuttaa hoidon toteuttamista lisäbyrokratialla. Potilaslain 6 §:n mukaan potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan, mihin myös lakiesityksen sivulla 73 viitataan. Esityksen sivulla 74 on esitetty tästä säännöksestä poikkeamista, mutta tälle ei ole esitetty perusteluja. Perusteluissa kuluttajatestejä koskevat osiot sekoittuvat terveydenhuollon testeihin, mikä ei välttämättä ole paras tapa arvioida kehitystarpeita tai perustella lakiesitystä.
- s. 50 mainitaan, että genomikeskusta varten ei tuoteta ylimääräistä tai erillistä tietoa. Genomikeskuksen tehtäviin kuitenkin kuuluu variaatiotiedon tuottaminen. Samoin siihen kuuluu tilastotiedon luovuttaminen, joka sekin luotaneen genomikeskuksessa (ei mainita tehtävissä). Tietoihin tallennetaan myös tietoa tiedon lähteestä, laadusta ja niin edelleen. Yksittäisen henkilön genomitietoon liitettävissä ole tieto siis lisääntyy. Perusteluissa viitataan myös siihen, että genomikeskus tuottaisi tunnettuiden mutaatioiden osalta variaatiotietoa, joka siis lisäisi tallennettavaa genomitietoa. Lisäksi, koska eri tietolähteistä kootaan tietoja genomirekisteriin, tietoja voidaan yhdistellä yhä useammin eri tavoin, jolloin tiedoista saatavissa olevan informaation määrä kasvaa. Genomitieto myös moninkertaistuu, eli siitä on väkisin useita kopioita. Esimerkiksi kansainväliset

määrityslaitokset yleensä säilyttävät tuottamansa tiedon ainakin määräajan. Yksilöille kaupallisia testejä markkinoivat yritykset säilyttävät testitulokset. Tieteellisessä tutkimuksessa tuotetut tiedot pysyvät myös tutkimuksen käytössä.

- s. 81 mainitaan 'Genomikeskuksen tarjoama yhden luukun periaate'. On epäselvää, miten tämä suhtautuu muiden toimijoiden, kuten käyttölupaviranomaisen, palveluoperaattorin tai muiden toimijoiden tarjoamiin luukkuihin tai siihen, että genomitieto yksin on harvoin yritysten kannalta kiinnostavaa.
- s. 54 mainitaan, että genomikeskuksen tehtäviin liittyisi jopa merkittävää julkisen vallan käyttöä. Genomikeskuksen (vielä selvennystä vaativien) tehtävien mukaisesti se kuitenkin pääsääntöisesti säilyttäisi ja hallinnoisi genomitietoa niiden alkuperäisiin käyttötarkoituksiin, joita alkuperäiset rekisterinpitäjät kontrolloisivat. Toteutus tosin jää pääosin muille (KELA). Myös päätökset toissijaisiin käyttötarkoituksiin luovuttamisesta tehtäisiin toisaalla (alkuperäiset rekisterinpitäjät tai käyttölupaviranomainen). Perustuslakivaliokunta on pitänyt merkittävänä julkisen vallan käyttönä merkittävää puuttumista yksilön perusoikeuksiin, esimerkiksi voimakeinojen käyttöä tai seuraamusten langettamista. Kun genomikeskus ei (varsinaisesti) tuota uutta tietoa eikä itsenäisesti määrää genomitiedon ensiö- eikä toisiokäytöstä, ei se puuttune merkittävästi yksilön perusoikeuksiin. Jää epäselväksi, mitä on se merkittävä julkinen valta, jota genomikeskus käyttää.
- s. 55 mainitaan, että vastuu genomitiedon oikeellisuudesta olisi genomitiedon alkuperäisellä rekisterinpitäjällä eli esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittajalla. Kun on kyse biopankkitoiminnasta, biopankkitoiminnan harjoittaja ei useimmiten ole genomitiedon alkuperäinen rekisterinpitäjä, vaan tieto palautuu tutkimusrekisteristä, jonka rekisterinpitäjänä on tutkimuslaitos tai yritys. Tästä riippumatta, alkuperäisellä rekisterinpitäjällä ei voi olla vastuuta siitä, että genomikeskus ohjaa tiedon johonkin muuhun käyttöön kuin mihin se on alun perin tuotettu, kuten hoitoon tai uuteen tutkimusprojektiin. Genomitieto on tuotettu tiettyyn tutkimuskäyttöön, eikä sille voida antaa takuita tai ottaa siitä virhevastuuta.
- s. 58 mainitaan maksuista. Näissä tulisi ottaa huomioon kokonaisuus ja ketjut, joiden kautta tutkimusaineistoja kootaan. Jos eri toimijat vyöryttävät kustannuksensa loppuasiakkaalle, voi palvelujen hinta muodostua tehokkaaksi esteeksi aineistojen käytölle (genomikeskus, KELA, käyttölupaviranomainen, palveluoperaattori, biopankkitoimijat ja muut kuntien/maakuntien yksiköt...)
- s. 58 kerrotaan myös genomikeskuksen maksullisista palvelutehtävistä. Näiden osalta on otettava huomioon, että vastaavia palveluja mitä luultavimmin on tai voitaisiin tuottaa yksityisesti. Toiminta on taloudellista toimintaa markkinoilla, jolloin tulee huolehtia kilpailuneutraliteetista, eikä tuottaa palvelua julkisin varoin vastoin valtioneuvoston kieltoa. Näihin on viitattu sivuilla 82-83, jossa kuitenkin todetaan, että maksullinen palvelutoiminta tulisikin jättää toisiolaissa tarkoitettun palveluoperaattorin tehtäväksi, mikä vaikuttaisi olevan ristiriidassa genomilakiesityksen kanssa. Myös palveluoperaattorin osalta on otettava huomioon vastaavat rajoitukset.
- s. 59 keskuksen sijaintipaikan ja muiden organisoitumisratkaisujen osalta on varmistettava keskuksen tehokas toiminta ja osaamisen säilyminen, kehittyminen ja saatavuus koko Suomessa.
- s. 64 mainitaan, että toisiolain mukainen käyttölupaviranomainen ja palveluoperaattori sijaitisivat Helsingissä. Kummankaan alueellisesta sijaintipaikasta ei kai kuitenkaan ole tehty päätöstä?
- s. 66 korostetaan biopankkitoimintaa genomitiedon tuottajana. Biopankkitoiminta ei kuitenkaan itsessään välttämättä tuota juurikaan genomitietoa, vaan tutkimustoiminta, joka voi saada genomimäärityksiin tarvittavat näytteet biopankeista tai muualta. Osa genomi- ja muusta tiedosta palautuu biopankkeihin aineistojen luovutus sopimuksiin otettujen ehtojen perusteella. On hyvä, jos palautuvat tiedot ovat tehokkaasti käytettävissä, mutta tieto on tutkimusprojekteissa tuotettua, jolloin sen laatu ja käytettävyyys vaihtelevat, mikä on otettava huomioon. Osa tiedosta on kuitenkin

terveydenhuollon menetelmin hankittua, joten sen käytettävyys myös terveydenhuoltoon voi olla mahdollista kevyehkön validaation jälkeen.

- Iso osa tutkimustoiminnan genomitiedosta syntyy osana kajoavaa lääketieteellistä tutkimusta, esimerkiksi pääosin teollisuusvetoisissa lääketutkimuksissa.
- s. 68 mainitaan toistuvasti, että potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin hoito voitaisiin aloittaa aiemmin. Mihin tilanteeseen tässä verrataan? Diagnostiset testitulokset voinevat olla käytettävissä yhtä nopeasti tai nopeammin terveydenhuollon omista rekistereistä. Muuhun tarkoitukseen tehdyt analyysit taas eivät pääsääntöisesti, jos koskaan, ole suoraan käytettävissä diagnostiikkaan, vaan niiden laatu ja oikeellisuus on ensin validoitava. Toisaalta nämäkin tiedot voivat olla käytettävissä esimerkiksi biopankkien kautta, jos näin halutaan.
- s. 70-71 viitataan toisilakia koskeneeseen professori Tuomas Ojasen lausuntoon ja siinä olleeseen viittaukseen biolääketiedesopimukseen. Tältä osin tulee ottaa huomioon, että Ojanen on valitettavasti viitannut sopimukseen väärässä kontekstissa: sopimus koskee kajoavaa tutkimusta, ei näytteiden tai tietojen toissijaista käyttöä tutkimukseen. Perustelutekstien yhteys lakiesitykseen ei ole ilmeinen ja niissä sekoittuvat tietojen eri käsittelytarkoitukset.
- s. 75-78 käsitellään geneettisten tutkimusten yleisiä hyötyjä, mutta se, mitkä olisivat nimenomaan genomilakiesityksen vaikutukset näihin tai muihin seikkoihin jää pääosin epäselväksi
- s. 78-79 käsitellään liiketoiminnan edellytyksiä, joihin katsotaan esimerkiksi genomitietojen yhdisteltävyys pitkältä ajalta kerätyihin terveystietoihin. Kohdassa viitataan myös keskitettyjen tietovarastojen tarpeisiin. Terveystiedot ovat kuitenkin eri rekistereissä kuin genomitiedot, ainakin jos yhteisrekisteri toteutuu. Nykyisellään ne ovat pääosin samoissa rekistereissä tai samojen rekisterinpitäjien rekistereissä (esimerkiksi potilasrekisteri ja saman terveydenhuollon yksikön biopankin näyte- ja tietorekisteri). Kohdassa myös luetellaan niitä eri toimijoita, jotka nyt ovat tarjoamassa hyvin saman tyyppiseltä kuulostavia palveluita (genomikeskus, syöpäkeskus, neurokeskus, FINBB, lääkekehityskeskus). Genomikeskuksen lisäarvo ei perusteluista suoraan käy ilmi. Tutkimus ja liiketoiminta tarvitsevat selkeät prosessit ja palvelut. Keskitetyillä varastoilla ei liene kriittistä merkitystä, kunhan tiedot ovat joustavasti saatavilla ja yhdistettävissä myös fyysisiin näytteisiin. Sääntelykokonaisuus ja eri toimijoiden määrä näyttää varsin monimutkaisena. Viranomaisten ja muiden toimijoiden tehtäväksi jää häivyttää oikeudellinen ja käytännön kompleksisuus tutkijoilta ja yrityksiltä, jotka aineistoja tarvitsevat.
- s. 70 mukaan ' Keskitettyihin palveluihin sisältyvät myös osaamiskeskukset (Genomikeskus, syöpäkeskus, neurokeskus, biopankkien osuuskunta, lääkekehityskeskus), jotka tarjoaisivat tutkimusorganisaatioille ja yrityksille mm. tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita esimerkiksi yhteisen palveluoperaattorin kautta.' – mikä olisi tämä näiden toimijoiden yhteinen palveluoperaattori ja millä perusteella tarvittaisiin vielä lisää väliportaita aineistojen ja niitä hyödyntävien tahojen väliin? Esimerkiksi FINBB on jo biopankkitoimijoiden yhteinen palveluoperaattori ja se voi tarjota myös muihin, kuin biopankkiaineistoihin liittyviä palveluita.
- s. 70 havainnollistaa sitä, että tosiasiaa ja luultavasti väistämättä ja välttämättä hyödyntäjien kannalta aineistoihin on monia reittejä, ei mitään yhtä luukkuja. Tämä ei liene huono asia, sillä tärkeintä on, että asiakas helposti löytää selkeät itselleen mieluiset kontaktit ja saa asiantuntevan palvelun. Asiakas saa valitsemaltaan luukulta koko tarvitsemansa aineiston ja palvelun tarjoaja häivyttää näkyvistä taustalla olevan lainsäädännön ja monien toimijoiden kompleksisuuden.
- s. 91 mainitaan, että Genomikeskus voisi hyödyntää biopankkien toimivia konselteja, kuten hyvinvointitietojen yhdistämistä biopankkinäytteisiin hyödyntämällä suostumusta, tietoallasrakenteita ja kaupallisia sovelluksia. Yhteys Genomikeskuksen esitettyihin tehtäviin on epäselvä.

- s. 91 mukaan lakiehdotus lisää biopankkien kustannuksia. Tähän huomautuksena viittaus biopankkien budjetointiin edellä. Jos genomikeskus kerää genomitietoa omaa toimintaansa varten, ei biopankkitoimijoiden mielestämme kuulu maksaa siitä, että ne toimittavat sille aineistoa. Jos Genomikeskus esimerkiksi tallentaa genomitietoa tai tarjoaa muita palveluja alihankkijana biopankeille tai niiden puolesta ja lukuun, palvelulla on luonnollisesti hintansa, jonka kilpailukyvyyn biopankit voivat arvioida hankintalain mukaisessa kilpailutuksessa tai yksityisten pankkien osalta muussa tarjouskilpailussa.
- s. 93 todetaan, että Genomikeskuksen fyysistä sijaintipaikkaa käsitellään alueellistamisen koordinaatioryhmässä 14.6. Luonnoksessa kuitenkin jo esitetään keskuste Helsingin Meilahteen. Tämä tutkimus voi olla perusteltu, mutta sijoituspaikkatutkimus tulee arvioida huolellisesti ja keskuksen organisoinnissa ottaa huomioon tasapuolisuus ja alueelliset tarpeet.

Pykäläkohtaiset kommentit

1 § Lain tarkoitus

- Jos perusoikeuksia on tarpeen erikseen mainita, tavoitesäännöksessä tulisi korostaa eri perusoikeuksien oikeasuhteista tasapainoa, mukaan lukien erityisesti yhdenvertaisuus, oikeus elämään, yksityisyyden suoja, tieteen ja elinkeinotoiminnan vapaus ja omistuksen suoja.
- Kohdassa viitataan vain asukkaisiin, mutta kaikkien perusoikeudet tulee ottaa huomioon.

3 § Määritelmät

- Genomitieto määritellään henkilötiedoksi, mistä seuraa se, että laki ei koske muuta kuin sellaista geneettistä tietoa, joka voidaan yhdistää tunnistettavissa olevaan luonnolliseen henkilöön
- 1-kohdan perusteluista saa sen käsityksen, että variaatitietoa ei pidetä henkilötietona. Itse määritelmä määrittelee variaatitiedon henkilötiedoksi. Tosiasiassa variaatitietoa ei aina voida yhdistää tunnistettavaan henkilöön, jolloin se ei ole henkilötietoa. Tällainen variaatitieto jää nyt sääntelyn ulkopuolelle.
- Variaatitiedon määritelmässä viitataan perimän muutoksiin. Ihminen on kuitenkin voinut syntyä näillä variaatioilla, eli muutosta hänen osaltaan ei ole. Pitäisikö vertailukohta selventää?
- 4 kohdassa geenitestin määritelmä lienee liian suppea, sillä testejä voidaan tehdä niin diagnostiikassa kuin muussakin tutkimuksessa isommilla paneeleilla eikä vain yhden tai muutaman geenin tasolla. Tällaiset laajemmat testit jäisivät määritelmän ja siten kokonaan geenitestejä koskevan sääntelyn ulkopuolelle.
- 'Geenitesti' termiä käytetään kuitenkin vain alaikäisiä koskevassa pykälässä 39. Muuten viitataan geneettiin tutkimuksiin ja myös genomitutkimukseen. Terminologia tulisi selventää ja jos on tarpeen käyttää eri ilmaisuja, niiden suhteet tulisi määritellä.
- Ilmaiset kuten "muutamien geenien tasolla" ovat omiaan aiheuttamaan epäselvyyksiä.
- Toisiolakiin liittyvä erottelu tieteelliseen tutkimukseen ja kehitys- ja innovaatio toimintaan aiheuttaa käytännössä tulkintahaasteita

4 § Suhde muuhun lainsäädäntöön

- 1 momentissa suhde tietosuoja-asetukseen ja 2 momentissa toisiolakiin. Onko tarpeen määritellä suhdetta genomitiedon tuottajia koskevaan lainsäädäntöön? Mahdollista relevanttia lainsäädäntöä

ovat esimerkiksi toisiolaki, biopankkilaki, potilaslaki, tutkimuslaki, laki kl. lääketutkimuksista, kudoslaki, julkisuuslaki.

- Suhdetta potilaslakiin tulisi vielä tarkastella. Lisä- ja erityispykälät juuri genomitietojen osalta tulisi pitää mahdollisimman vähälukuisina. Säädöskokonaisuus on käytännössä haasteellinen hahmotettava. Mahdollisesti tarpeelliset muutokset potilasasiakirja-asetukseen tulisi laatia.
- 2 mom: genomitiedot voivat olla toisiolain 3 §:n 1 –kohdassa tarkoitettuja henkilötietoja?

5 § Genomikeskus

- Keskukseen hallinnollinen sijoittautuminen THL:n yhteyteen olisi tarkoitus toteuttaa kuten toisiolain käyttölupaviranomaisen.
 - o Genomikeskuksella on 6 §:ssä ja vähän muissakin määritellyt tehtävät ja lisäksi sen tulee hoitaa mahdolliset muut tehtävät, jotka STM sille tulohajauksessa antaa tai VN asetuksella säädetään. ←→ Käyttölupaviranomaisen tehtävät ovat toisiolain 5 §:ssä ja vähän muissakin, ei mainintaa lisätehtävistä STM:ltä tai asetuksella, mutta VN asetuksella voidaan säätää tarkemmin osakeyhtiön (ns. palveluoperaattori) tehtävistä.
 - o Genomikeskukselle ei ole kaavailtu osakeyhtiötä tms., mutta genomitietojen toisiokäytön onkin tarkoitus toteutua toisiolain mukaisesti.
 - o Genomikeskuksen johtajan nimittää STM ja hän vastaa tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta STM:lle ja genomikeskuksen ohjausryhmälle (7 §), jonka myös STM nimittää, kokoonpano 5-10 sisältäen STM:n edustajan (8 §). ←→ Käyttölupaviranomaisen johtajasta ei säädetä mitään. STM nimittää ohjausryhmän, jonka kokoonpano on tarkemmin säädetty, eikä siihen kuulu STM:n edustajaa (8 §).
 - o Genomikeskuksen ohjausryhmä tekee esityksen toimintasuunnitelmasta ja vuosibudjetista yms. STM:lle (9 §). Ohjausryhmän tehtäviä on myös 8 §:ssä ja ne ovat osin päällekkäisiä johtajan tehtävien kanssa (7 §). ←→ Käyttölupaviranomaisen ohjausryhmä tekee vastaavat esitykset THL:lle ja STM:lle ja sillä olisi enemmän tehtäviä, kuin genomikeskuksen ohjausryhmällä (8 §).

6 § Genomikeskuksen tehtävät

- On vaikea arvioida, miten genomilaki/biopankkilaki/toisiolaki kokonaisuus tulee toimimaan etenkin kun viittauksia toisiolakiin, käyttölupaviranomaiseen ja palveluoperaattoriin on useita eikä näitä vielä ole hyväksytty saati toiminnassa
- Ohjeistus biopankeille sekundaarilöydösten palauttamisesta yksilöille on tervetullutta.
- Genomikeskuksen toiminnan edellytyksenä ovat asiantuntijat. Mistä tarvittavat resurssit saadaan kun alan asiantuntijoista on pulaa jo nyt?
- Ensisijaisesti genomitiedot anonymisoidaan. Jos tämä ei ole mahdollista, tapahtuu erilaisten terveystietojen yhdistäminen palveluoperaattorissa, joka pseudonymisoi tiedot siten, ettei tutkija tiedä kuka todellinen henkilö on. Käytännössä yksilölle annetaan henkilötunnuksen sijaan koodi, jolloin tutkija ei tiedä kenen tiedoista on kysymys. Yhden yksilön tietojen yhdistäminen saattaa toimiakin kuvatulla tavalla. Miten toimitaan ja missä tehdään kattavat data-analyysit jostain tietyin kriteerein muodostetusta joukosta (esim. Her2+ rintasyöpäpotilaat) tietojen yhdistämisen jälkeen?
- s. 101 todetaan, että tietojen yhdistely tapahtuu aina genomikeskuksen suojatussa ympäristössä, kun taas sivun 98 mukaan lupaviranomainen yhdistelee ja luovuttaa ylläpitämäänsä käyttöympäristöön.
- Kohta 5 – millaisia laadullisia kriteereitä hoitotarkoituksia varten luovutetun tiedon tulisi täyttää? Miten varmistetaan, että genomitieto on juuri sen henkilön jonka hoitoon tietoa ollaan luovuttamassa? Tutkimustarkoituksiin tuotettu tieto ei yleensä ole sellaisenaan luovutettavissa hoitoon.

- Perusteluissa s. 102 mainitaan, että tiedot luovutettaisiin pääsääntöisesti tunnisteellisena – hoitoa varten tarkoitetun tiedon varmaankin tulee aina olla tunnisteellista?
- Kohta 6 ja s.102 kaksi viimeistä lausetta perusteluissa: eivätkö harvinaisten variaatioidenkin viitetiedot kuitenkin ole vapaasti käytettävissä, mihin viitetietojen luovuttamisella viitataan?
- Esityksen mukaan genomikeskus valvoo sinne toimitetun tiedon laatua ja formaattia, mikä voi johtaa haasteisiin genomitiedon monista lähteistä johtuen, vaikka tavoite yhdenmukaisista tietomuodoista ja metatiedoista onkin periaatteessa kannatettava.

8 § Ohjausryhmä

- Genomikeskuksen ohjausryhmällä on tärkein rooli päätöksenteossa, kehittämisessä, valvonnassa, toiminnan ohjauksessa ja suunnittelussa. Olisi erittäin tärkeää, että biopankkitoiminnan erityisasiantuntija nimitettäisiin ohjausryhmään. Samoin potilasnäkökulma.

9 § Ohjausryhmän tehtävät

- Johtajan ja ohjausryhmän toimivaltuuksia tulisi selventää. Operatiivisella johdolla, eli keskuksen johtajalla tulee olla tosiasialliset mahdollisuudet johtaa ja kehittää. Johtaja voisi valmistella toimintasuunnitelman ja talousarvion ohjausryhmälle, joka vuorostaan esittelee ne ministeriölle. Mikä on THL:n rooli johtamisjärjestelmässä?

10 § Tarkemmat säännökset

- Millaisista asioista on suunniteltu säätää asetuksella?

11 § Genomitietorekisterin tarkoitus ja tietosisältö

- Genomitiedon käyttömahdollisuudet olisivat merkittävästi rajallisemmat kuin muun terveyteen liittyvän tiedon (toisiolaki). Tämä ei ole perusteltua, vaan myös genomitietoa tarvitaan opetuksessa, suunnittelutyössä ja niin edelleen.
- Millä aikataululla biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa tai lääketieteellisessä tutkimuksessa syntynyt genomitieto tallennetaan genomitietorekisteriin ja miten toimii tutkimuksen ja biopankin välinen tiedonkulku – eli palautetaanko ensin biopankkiin ja biopankki tallentaa rekisteriin vai ulkoistaako biopankki genomitietoasiat kokonaan genomikeskuksen hoitoon.
- Biopankkien aineistot koodataan, kuka pitää koodirekisteriä?
- Genomitiedolle tulisi pikimmiten määritellä yhtenevät metatietostandardit ja laatustandardit.
- Biopankit eivät välttämättä juurikaan itse tuota genomitietoa ainakaan itselleen. Biopankkeihin liittyvää genomitietoa tuotetaan tutkimuksissa, joihin biopankkitoimijat ovat luovuttaneet aineistoa. Tietojen ensisijainen luoja, mahdollisten immateriaalioikeuksien omistaja ja henkilötietojen rekisterinpitäjä on siten tutkimusta tekevä taho, kuten yliopisto, tutkimuslaitos tai lääkeyritys. Osa tiedosta palautuu biopankkiin, mutta tämä ei perustu lakiin vaan sopimukseen. Sopimuksissa voidaan rajoittaa tiedon jatkokäyttöä ja esimerkiksi rajata se ainoastaan biopankkitoimintaan. Tutkimusryhmä pitää oman tietonsa tutkimuksensa ja sallittujen säilytysaikojen puitteissa ja tiedot siis kopioidaan biopankkiin.

12 § Genomitietojen säilytettävyyden ja säilyminen

- Genomitiedon elinkaare tulisi määritellä tarkemmin yleisperusteluiden s. 70-71 argumentit huomioon ottaen, mutta tunnistaen myös yksilön genomitiedossa ympäristön vaikutuksesta elämän mittaan tapahtuvat muutokset; koskee myös 19 §:ää

- Osa genomitiedosta on potilastietoa, jonka säilyttämisestä säädetään laissa potilaan asemasta ja oikeuksista sekä potilasasiakirja-asetuksessa, joissa säädetään minimisäilytysajoista

13 § Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä

- Genomikeskus on tämän pykälän mukaan genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Perusteluista saa paikoittain kuitenkin sen käsityksen, että osittain genomikeskus vain tallettaa genomitietoa terveydenhuollon ja muiden tuottajien lukuun, joilla säilyy määräysvalta tietoon (ja pitääkin säilyä, varsinkin niiden ensisijaisen käyttötarkoituksen osalta). Alkuperäisiä käyttötarkoituksia ja alkuperäisiä rekisterinpitäjiä voi olla useita (terveydenhuolto, biopankkitoiminta, tutkimustoiminta, kansalaisten tilaamat testit). Lisäksi genomikeskuksella olisi joitain itsenäisiä oikeuksia tietoon. Ilmeisesti genomikeskus voisi myös sekoittaa käyttötarkoituksia joiltain osin, esimerkiksi luovuttaa tutkimukseen hankittua genomitietoa hoitoon? Lisäksi se voi luovuttaa muiden viranomaisten päätöksellä tietoja tutkimus ja TKI -toimintaan.
- 13 § on täydellisessä ristiriidassa 14 §:n perustelujen kanssa, joissa viitataan toisaalta käytön ja hallinnan säilymiseen alkuperäisillä rekisterinpitäjillä ja toisaalta yhteisrekisterinpitäjyyteen, s. 106-107 ja samoin yleisperustelujen s. 71-72 kanssa (tallennuslupat eri rekisterinpitäjille, oikeudet tietojen käsittelyyn).
- Tietojen käsittelytarkoitukset ja perusteet jäävät epäselviksi. Roolit, oikeudet ja vastuut, käsittelyn tarkoitukset ja käsittelyperusteet tulisi kaikilta eri osin miettiä huolellisesti uudelleen.
- Perustelujen s. 67 viitatulla tavalla HE-luonnos jättää epäselväksi sen, voidaanko keskitettyä järjestelmää pitää välttämättömänä sen enempää terveydenhuollon kuin tutkimuksen kannalta. Perustelujen s. 65 ja s. 68 mukaan genomirekisterin luominen on genomikeskuksen toiminnan tärkein asia. Genomikeskuksen perustaminen ei kuitenkaan voi olla se syy, jolla perustellaan keskusrekisteriä, vaan syyt tulee löytää niistä merkittävistä hyödyistä, joita keskitetyn rekisterin voidaan perustellusti olettaa teoriassa ja käytännössä tuovan verrattuna vaihtoehtoisin toimintamalleihin, joita kuitenkin sovelletaan muihin terveystietoihin.
- Genomitiedot olisi luontevaa yhdistää Kanta-arkistoon voimassa olevien lainsäädännöllisten raamien puitteissa. Genomilaissa säädettäisiin genomikeskukselle tarvittavista oikeuksista hyödyntää tietoa esimerkiksi viitetietokantojen rakentamiseen.

14 § Genomitietojen tallettaminen genomitietorekisteriin

- Passiivimuotoon kirjoitettu pykälä jättää vastuut epäselviksi.
- Salassapitosäännösten estämättä? Entä suostumusten? Biopankki- tai tutkimussuostumukset eivät pääsääntöisesti salli tietojen siirtoa tai kopiointia toiseen rekisteriin (poislukien tutkimuskohtaiset rekisterit).
- Millä aikataululla eri lähteissä syntynyt genomitieto tulee tallentaa genomitietorekisteriin ?
- Kuka tallentaa ja liittyy käyttäjäksi (2 mom).
- Viitataan perusteluissa esitettyllä yhteisrekisterinpitäjällä tietosuoja-asetuksen 26 artiklaan? Eli genomikeskus tekisi jokaisen tallentajan kanssa artiklan mukaisen sopimuksen? Suhde 13 §:ään?
- Voiko biopankki toimia tallentajana vai tutkimusryhmä, jos tieto on syntynyt biopankkitutkimuksen yhteydessä?
- Koska genomitieto pitää tallentaa genomikeskukseen ? Ei ole hyvä, jos genomitietorekisteristä tulee vuosikautia aiemmin lopetettujen tutkimusten arkisto
- Lääketeollisuusko aina tallettaisi?
- Perusteluissa s. 106: genomikeskukselle ei synny oikeutta luovuttaa raakadataa... mutta oikeus luovuttaa muuta tietoa mm. hoitoon (6 §) ja lupaviranomaiselle ilmeisesti syntyy oikeus?

”genomitietoa ei oteta alkuperäiseltä rekisterin pitäjältä pois... 14 § perustelut 3. lause; mitä tarkoittaa? kun kuitenkin 15 § : n mukaan ei rekisterinpitäjällä, jolla on velvollisuus tallentaa ei olisi oikeutta pitää jäljennöksiä muualla kuin genomirekisterissä. Kaikki käsittely olisi siis tapahduttava genomikeskuksen suojatussa ympäristössä. Olisivatko myös analyysiohjelmistot siellä, miten ohjelmistojen kehittäminen? Genomitiedon analysointi on nopeasti kehittyvä ala ja on tarpeellista, että analyysien kehittäjillä on käytössään dataa, jolla analyysit voidaan testata. Analyysien kehittäminen ei tapahdu aina tarkkarajaisesti yhden tietyn tutkimuksen puitteissa vaan on jatkuvaa toimintaa tutkimusryhmissä, joissa analysoidaan genomitietoa.

- Miten maksut määräytyvät, onko kaikille toimijoille samat ja tämä tulee loppukädessä näyteaineistojen luovutusmaksuissa huomioon otavaksi? Maksuista voi muodostua kontrolloimattomia ja kohtuuttomia, varsinkin kun toimijoita on useita.

15 § Tallennettavat tiedot

- Mitä tarkoitetaan *alkuperäisellä* kappaleella genomitietoa? Kappale tietoa ei voine olla samalla tavalla alkuperäinen, kuin fyysinen esine? Kun genomitieto tuotetaan jossain laitteistossa, onko laitteen antama tuloste tai tiedosto se 'alkuperäinen'? Kun se tallennetaan (kopioidaan) toiseen järjestelmään, onko tallenne alkuperäinen? Kun sähköisestä tiedostosta otetaan kopio, eikö se ole yhtä alkuperäinen kuin alkuperäinen?
- Keskeistä lienee se, että tieto on muuntumatonta? Onko tarkoitus, että tiedostot pitäisi jo lähdejärjestelmässä erityismenetelmin suojata muuntumista / muuntelua vastaan? Tällainen vaatimus ei liene realistinen.
- Tavoite siitä, että genomitiedosta olisi vain yksi 'alkuperäinen' kappale lienee käytännössä mahdoton toteuttaa, eikä sitä muutenkaan liene tarpeen säätää velvoittavaksi. Esimerkiksi tutkimusryhmä, joka on tiedon tuottanut, luonnollisesti edelleen säilyttää ja käyttää tietoja tutkimuksensa toteuttamiseksi, vaikka se toimittaisi tiedot esimerkiksi myös biopankkiin, joka ohjaisi ne edelleen genomikeskukseen.
- Mitä tapahtuu biopankin kautta saaduille genomitiedoille, jos biopankkisuostumus perutaan?
- Voiko tutkimushanke jättää haltuunsa kopion genomitiedosta tutkimuksen keston ajaksi ja käyttää sitä omissa analyysijärjestelmissään? Voiko kopio datasta sijaita ulkomailla tutkimuksen ajan?
- Voiko laitos tai tutkimushanke ulkoistaa genomitiedon analysointia? Miten varmistetaan, että yksittäiset tutkimusryhmät tallentavat tuottamansa genomitiedon genomitietorekisteriin?
- Voiko laitos tai tutkimushanke ulkoistaa genomitiedon analysointia?
- Valvonta? Pakkokeinot? Sanktiot?
- Koskee takautuvasti jo päättäneiden tai meneillään olevien tutkimusten puitteissa tuotettuja genomitietoja?
- Genomikeskuksen tallennuspalveluista ja käyttö- analyysiympäristöistä tulisi tehdä niin toimivat ja ehdoiltaan houkuttelevat, ettei kukaan enää halua pitää genomitietoja missään muualla.
- Perusteluissa s. 107 viitataan tutkimusluopaan ja eettisen toimikunnan puoltoon. Eettisen toimikunnan arviota ei kuitenkaan laissa pääsääntöisesti vaadita kuin kajoavissa lääketieteellisissä tutkimuksissa.
- Arkistointia koskevat vaatimukset pitäisi linjata muun tutkimustoiminnan arkistointivaatimusten ja mahdollisuuksien kanssa
- Mikä on se 'Suomen kansallinen infrastruktuuri' johon sivulla 107 viitataan ja joka voisi neuvotella esimerkiksi julkaisijoiden ja rahoittajien esittämistä 'avoin tieto', 'avoin tiede' arkistointivaatimuksista?

16 § Omatietovaranto

- Voi tulla tilanteita, jossa henkilö pyytää itselleen esimerkiksi biopankin kautta tehdyn tutkimushankeen tuottaman genomitiedon ja tallentaa sen 'omatietovarantona'.

- Tieto on EU:n tietosuojasetuksen 20 artiklan alasta (oikeus siirtää tiedot järjestelmästä toiseen).
- 28 §:n luovutusrajoitukset eivät voine koskea omatietovarantoa.
- Kuka vastaa omatietovarannon tietojen laadusta, jos niitä käytetään terveydenhuollossa?
- Sivulla 108 todetaan, että potilasrekisteriin ei tulisi tallentaa kokonaisia riskitestejä, vaan ainoastaan yksittäiset tulkintatulokset. Potilaslain mukaan potilasrekisteriin tulee merkitä potilaan hoidon järjestämisen, suunnittelun, toteuttamisen ja seurannan turvaamiseksi tarpeelliset tiedot.

18 § Kansaneläkelaitoksen vastuut

- KELA:n ylläpitämänä käyttöympäristön tekninen ylläpito voi osoittautua liian haastavaksi tehtäväksi toimijalle, joka ei ole ennen hallinnoinut tutkimustoiminnassa syntyneitä genomitietomassaa saatikka puhdistanut dataa. Erityisesti tutkimustoiminta voi oleellisesti vaarantua.
- Toiminnan määrittelyt ovat väistämättä erittäin vaativia. Lain tulisi mahdollistaa, että genomikeskus voi aloittaa toimintansa vaiheittain, vaikka kaikki toiminnot eivät olisikaan vielä käytettävissä, muutoin on vaara, että käynnistyminen pitkittyy kohtuuttomasti.
- KELA:n tallennettavaksi voitaisiin keskittää terveydenhuollon yhteydessä syntynyt genomitieto, samalla mallilla kuten muutkin Kantatiedot – tähän on siis valmis malli ja laki (Laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä)
- Aiotaanko Kelaan palkata data-analyytikkoja? Vai ostaako se osaamista yrityksiltä alihankintana? Kuinka turvataan datan laatu? Kuinka helposti eri lähteistä tullut data on yhdisteltävissä?
- THL:lle tulisi antaa oikeudet arvioida kulloisetkin tekniset ratkaisut liittyen luovutuksiin, koska tekniset ratkaisut kehittyvät ja muuttuvat ajan kuluessa
- Ulkoistaminen on mahdollistettava
- 18 §:n mukaan KELA vastaa genomitiedon käytön ja luovutuksen tallentumisesta lokitietorekisteriin, jonka rekisterinpitäjä se myös toimii. 30 §:n mukaan vastuu genomitietojen käytön ja luovutuksen seurannasta on kuitenkin Genomikeskuksella (luonnollisesti, silloin kun se on luovuttajana) ja sen on kerättävä lokitiedot genomitietojen käytöstä ja luovutuksesta seurantaan ja valvontaa varten.

20 § Salassapito

- 20 §:n mukaan genomitietoja voi käyttää vain siinä tarkoituksessa, jossa ne on saatu. Tässä viitataan genomikeskuksen genomitietoihin. Tarkoitetaanko käyttötarkoituksella sitä tarkoitusta, johon tieto alun perin tuotettiin vai esimerkiksi sitä, siis esimerkiksi tiettyä tieteellistä tutkimusprojektia? Vai sitä, missä tarkoituksessa genomikeskus on saanut tiedot? Missä määritellään genomitietokeskuksen tietojen käsittelytarkoitukset?

23 § Genomikeskuksen henkilöstön käyttöoikeudet

- 3 mom onko tarpeen säätää genomikeskuksen määräystenantovaltuudesta antaa määräyksiä itselleen?

22§ Informointivelvollisuus

- Informointi on genomikeskuksen velvollisuus ja se on toteutettava viimeistään näytteenottovaiheessa. Keskuksella ei kuitenkaan liene mitään yhteyttä potilaaseen tai näytteenantajaan tai tietoa heistä tässä vaiheessa. Miten genomikeskus voisi käytännössä toteuttaa informointivelvollisuutensa?
- Esimerkiksi potilaita informoidaan jo monenlaisista asioista ja biopankkisuostumustenkin osalta on oltu huolissaan tietomäärästä ja siitä, että hoitoon liittyvä tieto hukkuu muuhun tietotulvaan. Genomikeskusinformoinnin ei tulisi lisätä tätä taakkaa.
- Informaation keskeisiä sisältäjä olisi hyvä avata perusteluissa ja samoin sitä, eroaako informointi jotenkin riippuen siitä, missä yhteydessä genomitietoja saadaan

24 § Potilaan terveyden edistäminen, lääketieteellinen diagnoosi ja hoito

- Pykälän mukaan genomikeskus voi luovuttaa tietoja terveydenhuollon tarkoituksiin. Pykälä vaikuttaa olevan ristiriidassa perustelujen kanssa, joissa todetaan, että terveydenhuollon tiedot ovat edelleen sen käytettävissä - tällöin ei tarvita tietoluovutusta, vaan terveydenhuollon tulee voida hakea (omat tietonsa (s. 71-72)).

25 § Tieteellinen tutkimus sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminta

- Tieteellinen tutkimus tarvitsee genomidataa laajasti erilaisissa muodoissa. **Kopioita genomidatasta on voitava säilyttää yliopistojen ja tutkimuslaitosten ylläpitämässä käyttöympäristöissä.**
- Variaatiotiedot olisi pseudonymisoitava ennen niiden luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen. Entä jos tutkijalla on jo kohorttinsa koottuna hetuineen? entä muista rekistereistä saatavat tiedot?
- Onko selvää, kuka saa yhdistellä tunnistelliset tiedot ja luovuttaa ne tutkimukseen? Biopankkilain mukaan tämän voisi tehdä esimerkiksi tutkimusreksiterin pitäjä.
- Mikä ylipäättään on tarve 2 momentissa poiketa 1 momentin mukaan sovellettavasta toisiolaista?
- Ristiriita: 14 §:n perustelujen mukaan käyttö ja hallinta säilyisivät aina alkuperäisellä rekisterinpitäjällä.
- Jos biopankkitutkimuksen yhteydessä on kerätty esimerkiksi kyselytietoa ja tehty muita laboratoriomittauksia ja tulokset ovat palautuneet biopankkiin ja samoilta henkilöiltä on tuotettu genomitietoa toisessa tutkimuksessa ja seuraava tutkimus haluaa valikoida aineistonsa perustuen näihin kaikkiin muuttujiin. Miten se toteutetaan jos biopankilla ei ole genomitietoja suoraan käytettävissään aineiston arviointia ja luomista varten? Hidastuuko tutkimus ja tki-toiminta?
- **Mahdollisuus valita tutkimusaineistoja genomitietojen perusteella ja yhdistettynä muihin muuttujiin on välttämätöntä.**
- Tieteellisen tutkimuksen tulkinta suhteessa muihin lakeihin (biopankkilaki, toisiolaki)?
- Kansallisesti ei tule luoda järjestelmää, joka entisestään vaikeuttaa suomalaistutkijoiden kansainvälistä yhteistyötä ja antaa etulyöntiaseman muille maille. Tulisi varmistaa, että Suomi ja muut **EU-maat toimivat samalla tavalla** ja että laki on yhteensopiva EU:n tietosuojasetuksen ja sen tavoitteiden kanssa, ottaen huomioon erityisesti SEUT 179 artiklan 1 kohdassa vahvistettu eurooppalaisen tutkimusalueen toteuttamista koskeva unionin tavoite (resitaali 159). Henkilötietojen **vapaata liikkuvuutta unionin sisällä ei tule rajoittaa eikä kieltää tietosuojassystä** (resitaali 13).

26 § Kieltomahdollisuus

- Kieltomahdollisuuden ei tule ulottua genomitietoon, joka tällä hetkellä on kyseisen henkilön potilasrekisteritietoa, jos tietoa käyttää terveydenhuollon yksikkö, jonka rekisterissä tieto tällä hetkellä on. Potilastiedon käytön sääntöjen tulee olla yhteneväiset ja selkeät, eikä niitä liene tarvetta muuttaa. Omien hoitotietojen käyttöä omassa hoitopaikassa ei tule voida kieltää.
- Kiellon toteuttaminen suhteessa miten suhteessa biopankeille tehtyihin käsittelykieltoihin, suostumusten peruutuksiin tai rajoituksiin?
- Jos henkilö tekee peruutuksen genomitiedon luovuttamisesta tutkimukseen, jonka tuloksena se on syntynyt, voisi syntyä tilanne, jossa alkuperäisen tutkimuksen suorittaja ei saisikaan käyttöönsä enää samaa aineistoa.
- Kielto koskee genomitietorekisteriä. Se ei koske esimerkiksi biopankkinäytteestä tutkimusprojektissa tuotettua uutta (tai samaa) genomitietoa. Biopankille lähetetty kielto koskee biopankkitoimintaa, ei muuta. Sääntely ei ole rekisteröidylle helposti hahmotettavaa, eikä välttämättä muillekaan.
- Miten rekisteröity voi saada tiedon yksittäisestä luovutustapahtumasta, jotta hän voi käyttää oikeuttaan kieltää luovutuksen?

- On tärkeää on säilyttää henkilölle mahdollisuus sekä kieltää tietojensa käyttäminen tutkimuksessa että tutkimuksessa löytyneiden tietojen vastaanottaminen, niin halutessaan. Tietojen vastaanottamiseen tulisi voida ottaa informoidusti kantaa, mitä ei voi tehdä ennen kuin on tiedossa, mitkä tiedon vastaanottamisen tai siitä kieltäytymisen vaikutukset ovat. Tämä edellyttää, että jo tiedetään, mitä tietoa oltaisiin tarjoamassa.

28 § Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle

- Voiko luovutetun tiedon (takaisin-) tallentaa kopiona omavarantoon?
- Luovutusrajoitukset näyttäisivät olevan ristiriidassa EU:n tietosuojasetuksessa säädettyjen rekisteröidyn oikeuksien kanssa. Artiklan 15.3 mukaan rekisterinpitäjän on toimitettava **jäljennös käsiteltävistä henkilötiedoista yleisesti käytetyssä sähköisessä muodossa**. Omätietovarantoon sovellettavan artiklan 20 mukaan rekisteröidyllä on oikeus saada häntä koskevat **henkilötiedot, jotka hän on toimittanut rekisterinpitäjälle, jäsennellyssä, yleisesti käytetyssä ja koneellisesti luettavassa muodossa, ja oikeus siirtää kyseiset tiedot toiselle rekisterinpitäjälle**.
- Jos omätietovarannon tietoja luovutetaan terveydenhuoltoon, kuka tarkistaa niiden oikeellisuuden ja vastaa siitä? Kuka maksaa validaation ja luovutuksen? Voidaanko odottaa, että maksu ja vaiva olisivat oikeassa suhteessa verrattuna siihen, että hankittaisiin uutta tietoa hyväksytyin menetelmin (WGS hinta tulkintoineen kuluttaja-asiakkaallekin alle 400 euroa).

29 § Tietoturvallinen käyttöympäristö

- Tietoturvallisen käyttöympäristön rakentaminen ja käyttö pitäisi voida ulkoistaa THL:n toimesta muulle toimijalle kuin KELA, ellei genomitietoja yhdistetä olemassa olevaan lainsäädäntöön tukeutuen Kanta-arkistoon
- Erityisesti tutkimuksessa syntynyt genomitieto pitää voida säilyttää ja analysoida asianmukaisissa ja kehittyvissä tietoturvalisissa käyttöympäristöissä
- Käyttöympäristöjen vaatimukset tulisi laissa jättää väljiksi ja käytännössä muodostuviksi.
- Käyttöympäristöjen rakentamiseen liittyy merkittäviä investointeja ja ne voivat osoittautua teknisesti hyvin haastaviksi ja aikaa vieviksi. Toimivuus jää nähtäväksi. Kaikkia aineistoja tulisi voida luovuttaa myös luvansaaneiden toimijoiden omiin ympäristöihin kansainvälisesti.
- Liian tiukka rajautuminen kotimaisiin määritelmiin ja toimijoihin voi helposti johtaa Suomen syrjäytymiseen esimerkiksi kansainvälisissä yhteistyötutkimuksissa. Yhtä maata koskevia erityisjärjestelyjä ei mielellään tehdä, vaikka ne olisivat teknisesti mahdollisiakin, mitä ne eivät aina käytännössä myöskään ole.
- Genomitiedot eivät useinkaan ole erityisen arkaluonteisia. Niitä tulisi voida käsitellä monenlaisissa kontrolloiduissa ympäristöissä, samoin kuin muuta, usein arkaluonteisempaa tietoa.
- Tieteellinen tutkimus tarvitsee genomidataa laajasti erilaisissa muodoissa. **Kopioita genomidatasta on voitava säilyttää yliopistojen ja tutkimuslaitosten ylläpitämissä käyttöympäristöissä.**

30 § Genomitiedon käytön ja luovutuksen seuranta

- Toisiokäyttö- ja genomilakiehdotukset yhdessä kaventavat merkittävästi biopankkien toimintakenttää. **Biopankit ovat osoittaneet toimintakykynsä eikä ole tarkoituksenmukaista rajoittaa liikaa nykyisiä toimintamalleja.**
- 30 §:n mukaan Genomikeskus vastaa genomitietojen käytön ja luovutuksen seurannasta (luonnollisesti, silloin kun se on luovuttajana) ja sen on kerättävä lokitiedot genomitietojen käytöstä ja luovutuksesta

seurantaa ja valvontaa varten. Kuitenkin 18 §:n mukaan KELA vastaa genomitiedon käytön ja luovutuksen tallentumisesta lokitietorekisteriin, jonka rekisterinpitäjänä on KELA.

- Pitäisi selvittää, kuka nyt on luovuttaja minkäkiin tiedon suhteen ja kuka ei. Onko esimerkiksi biopankista saatu genomitieto edelleen biopankin luovutettavissa, vai pitääkö biopankin tai sen asiakkaan hakea luovutusta ensin käyttölupaviranomaiselta, sitten Genomikeskukselta, ennen kuin biopankki voi luovuttaa omaa aineistoaan edelleen tutkijoille?
- Yleensä tietoa yhdistellään eri lähteistä. Nyt siis sekä biopankit että genomikeskus että KELA pitävät luovutuslokirekisteriä genomitiedosta ja lisäksi pidetään luovutusrekistereitä muista tiedoista ja näytteistä?

V luku Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset

- Perustelujen s. 110 mukaan V luku ei koske tutkimustarkoituksessa tai biopankkitoiminnassa suoritettavia geneettisiä tutkimuksia, eikä farmakogeneettisiä tutkimuksia. Tämä **soveltamisalan rajaus pitää kirjata lakiin.**
- Tarkoitetaanko geneettisillä tutkimuksilla (ei määritelty) geenitestejä (määritelty)? Geenitesti, geneettinen tutkimus, genomitutkimus – merkitykset?

32 § Hyötyjen ja haittojen vertailu

- Käytännössä erittäin vaikeasti toteutettava pykälä. Ajattelumalli soveltuu paremmin sellaisiin kajoaviin toimenpiteisiin, jossa todellisia fyysisiä riskejä. Asetttaa Suomessa toimivat yritykset olennaisesti eri asemaan, kuin kansainväliset kilpailijat.
- Tällä kohdalla, tulkinnasta riippuen, tehdään mahdottomaksi kaikki kuluttajille suunnatut geenitestit, joissa tuotetaan terveyteen mahdollisesti liittyvää tietoa, ehkä terveydenhuollon toimijoiden tarjoamia testerjä lukuun ottamatta. Muut kuluttajille suunnatut geenitesti tuottanevat harvoin varsinaista hyötyä, ellei viihdearvoa lasketa. Toisen tulkinnan mukaan tämä kohta ei kiellä mitään. Kun vaakakupissa ovat henkilölle testauksesta aiheutuvat riskit ja haitat, voidaan ne usein arvioida olemattomiksi.
- Arviointi on kuitenkin käytännössä mahdotonta. Pumpulipuikolla otettavasta näytteestä tehtävä testi ei ole fyysinen riski, mutta jos testin teettää vaikkapa suisidaalinen mielenterveyspotilas, voi hän saada testistä sellaista riskitietoa, johon hän reagoi itselleen erittäin kielteisellä tavalla. Toisaalta hän voi saada tiedon, ettei hänellä olekaan Huntington -mutaatiota, mitä hän oli pelännyt. Kuka tekee arvion, kun testi myytiin netissä? Toisaalta tietojenkäsittelyn voi joku nähdä aina riskinä.
- Vastaavasti todellisen tai odotetun hyödyn arviointi on mahdotonta ainakaan etukäteen. Terveysyhyötyä ei voine arvioida kuin selkeissä terveydenhuollon diagnostiikkaan liittyvissä tapauksissa. Muuna hyötynä voi halutessaan pitää vaikkapa viihdearvoa tai sitä, että löytyi sukulaisia Intiasta.
- Perustelujen s. 111 mukaan terveyteen liittymättömien testin osalta pitäisi myös arvioida riskejä ja haittoja. Jos näin halutaan säätää, vaatimus tulisi kirjata lakiin.
- Onko perusteltua säätää terveydenhuollon testeistä ja viihdetesteistä samalla tavalla?

33 § Syrjinnän kieltö

- Onko säännös tarpeen? Syrjintä on varsin kattavasti kielletty kansainvälisissä sopimuksissa, perustuslaissa, rikoslaissa ja erityisesti yhdenvertaisuuslaissa, missä asiasta on säädetty yksityiskohtaisesti ottaen huomioon eri syrjinnän muodot ja esimerkiksi positiivinen erityiskohtelu. Genomilakiin otettava erillinen säännös antaa ymmärtää, että sen sisältö on eri kuin jo säädettyjen syrjintäkieltojen, muutenhan sille ei ole tarvetta. Miten genomilain syrjintäkieltö eroaa jo säädettyistä?

34 § Terveystien liittyvien tutkimusten laatu

- Vaatimukset ulottuvat kaikkiin terveyteen liittyviin geneettisiin tutkimuksiin, niin terveydenhuollon laboratoriotuotoimintaan kuin kuluttajien hupitesteihin. Jälkimmäisiä ajatellen vaatimukset ovat yllimitoitettut, jos tarkoituksena ei ole tuottaa terveyteen liittyviin päätöksiin tai toimenpiteisiin liittyvää tietoa. Tällaisienkin kuluttajille suunnattujen testien tarjoamisen tulisi olla mahdollista kevyesti, kunhan kuluttajaa informoidaan testausmenetelmän rajoituksista selkeästi, eikä niiden osalta liene tarpeen edellyttää esimerkiksi säännöllisiä laboratoriovalvontoja. Testausmenetelmien kehittyessä ja tavanomaistuuessa testejä voi kohta tehdä hyvinkin vaatimattomissa olosuhteissa.
- Yksi mahdollisuus on määritellä tai rajata 'terveyteen liittyvät tutkimukset' tarkemmin nimenomaan terveydenhuoltoon liittyviksi. Lienee perusteltua säätää eri tavoin viihdetoiminnasta ja terveydenhuollosta.
- Miten valvotaan käytännössä? Terveystienhuollon osalta lienee säädettyä. Onko tarpeen erityisesti valvoa kuluttajatestejä muuten kuin kuluttajalainsäädännössä säädetyin tavoin?

35 § Lääketieteellinen valvonta

- Yllimitoitettua viihdetesteissä, vaikka niissä saatetaan saada terveyteen liittyvää tietoa.
- Terveystienhuollon ja niihin rinnastettavien testien osalta liian epämääräinen. Kuka tahansa voidaan nimittää 'lääketieteelliseksi vastuuhenkilöksi'.

36 § Ennustavat geneettiset tutkimukset

- 'Terveystien liittyvä tarkoitus' voi olla lähes mitä tahansa.

37 § Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta

- Käytännössä vaikeasti tulkittava pykälä. Mikä on asianmukaista?
- Perusteluissa voisi korostaa, että vaatimukset vaihtelevat riippuen testin tarkoituksesta. Viihdetestin osalta informoinnin tulisi olla eri laatuista, kuin diagnostisten testien. Ei esimerkiksi liene perusteltua edellyttää henkilökohtaista geneettistä neuvontaa viihdetesteiltä, kunhan niiden luonteesta, luotettavuudesta ja niin edelleen on tiedotettu asianmukaisesti.
- Perustelujen s. 112 mukaan vaatimuksia sovelletaan sekä lääketieteellisen valvonnan alaisuudessa suoritettaviin testeihin, että valvonnan ulkopuolella, esimerkiksi kuluttajille suunnatuissa palveluissa. 35 §:n mukaan kuitenkin myös kuluttajatestit on suoritettava lääketieteellisen valvonnan alaisuudessa.

38 § Suostumus

- Suostumusvaatimukset ovat mielestämme yllimitoitettut, kun kyse on jo nyt ja jatkossa yhä rutiininomaisemmin tehtävistä diagnostisista testeistä. Potilailta muodon vuoksi vaadittavat kirjalliset suostumukset eivät ole omiaan herättämään luottamusta terveydenhuoltoon ja ne monimutkaistavat terveydenhuollon toimintaa ja kuluttavat sen resursseja. Yksittäisten diagnostisten testien osalta ei tulisi vaikeuttaa hoidon toteuttamista lisäbyrokratialla.
- Potilaslain 6 §:n mukaan potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan, mihin myös lakiesityksen sivulla 73 viitataan. Esityksen sivulla 74 on esitetty tästä säännöksestä poikkeamista, mutta tälle ei ole esitetty perusteluja. Perusteluissa kuluttajatestejä koskevat osiot sekoittuvat terveydenhuollon testeihin, mikä ei välttämättä ole paras tapa arvioida kehitystarpeita tai perustella lakiesitystä.

- Terveysthuollon toimintaa rasittavat jo biopankkisuostumukset, tietosuoja- ja erilainen muu potilaille toimitettava informaatio, joka ei suoranaisesti liity hoitoon ja joka pahimmillaan vaikeuttaa potilaan ymmärrystä keskeisistä hänen hoitoonsa liittyvistä ohjeista ja muista tiedoista
- Edelleen, säädettävä laissa, ei perusteluissa, että nämä vaatimukset eivät koske biopankkitoimintaa, tutkimusta ja niin edelleen, mutta vaatimus johtaa joka tapauksessa silti moninkertaisten suostumusten pyytämiseen samoilta henkilöiltä.

39 § Alaikäiset

- Geneettisestä tutkimuksesta ei voitane ikinä katsoa olevan välitöntä hyötyä. Hyöty on aina välillinen, epävarma ja tutkimustuloksesta riippuvainen.
- Yleisesti suostumuksesta yllä 38 §:n kohdalla ja alaikäisten osalta säätely entisestään monimutkaistaa terveydenhuollon toimintaa. Näidenkin testien osalta tulisi noudattaa potilaslaissa jo säädettyjä toimintatapoja.
- 1 momentissa puhutaan geneettisestä tutkimuksesta, 5 momentissa geenitesti ja genomitutkimus, vain geenitesti on määritelty laissa
- Pykälä koskee myös kuluttajatestejä. Täten siis esimerkiksi 15 vuotias voi tilata geenitestin netistä. Testin myyjän on varattava hänelle mahdollisuus keskustella riippumattoman ja pätevän asiantuntijan kanssa. Myyjän on myös informoitava huoltajia, ellei lapsi sitä kiellä.

42 § Maksut

- Mielestämme Genomikeskus voi periä maksun, jos se tarjoaa palvelun, eli toimii alihankkijana. Sen sijaan se ei voine periä maksua, jos se palvelee itseään. Se ei siis esimerkiksi voi periä tiedon tuottajalta tallennusmaksua, jos keskus säilyttää tiedon omanaan ja omiin tarkoituksiinsa - siis jos on keskitetty genomirekisteri, johon muodostuvat immateriaalioikeudet syntyvät genomikeskukselle (siis THL:lle/valtiolle) ja jonka rekisterinpitäjä genomikeskus/THL.
- Maksuissa ja palvelutarjonnassa yleisesti on otettava huomioon, että moni palvelu voi olla sellaista, jota tarjotaan tai voitaisiin tarjota myös yksityisesti, eli Genomikeskus toimii kilpailluilla markkinoilla, eikä sillä ole hankintalain 17 §:n mukaista yksinoikeutta palvelujen tuottamiseen.
- Olemme kommentoineen maksuja myös edellä yleisissä kommentteissa ja muita pykälä koskevilla kommentteilla.