



HY:n lausunto

HY/636/00.13.00/2019

3.7.2019

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖLLE

Asia: lausunto esitysluonnoksesta Genomikeskusta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksiä koskevaksi laiksi (STM/071:00/2018, STM/2688/2018)

Helsingin yliopisto kiittää mahdollisuudesta lausua esitysluonnoksesta Genomikeskusta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksiä koskevaksi laiksi. Helsingin yliopisto lausuu lakiluonnoksesta seuraavasti:

Helsingin yliopisto pitää tärkeänä, että suomalaisista tuotettua genomitietoa voidaan käyttää laadukkaasti ja monipuolisesti tutkimuksessa, terveydenhuollossa ja koulutuksessa. Genomikeskus on tärkeä osa kansallista genomistrategiaa ja voi keskeisellä tavalla tukea terveysalan kasvustrategian päämääriä. Päämääränä tulee olla riittävästi resursoitu, toimiva ja säädösympäristöön hyvin suunniteltu instrumentti erikoisosaamista vaativan genomitiedon hyödyntämiselle. Oikein suunniteltuna ja toteutettuna Genomikeskus olisi kansallisesti ja kansainvälisesti merkittävä alan toimija.

Helsingin yliopisto toteaa, että esitysluonnos on toistaiseksi epätäsmällinen. Seuraavassa kuvataan yliopiston näkökulmasta oleellimmat lakiesitykseen liittyvät huomiot. Helsingin yliopisto on lausunnossaan huomionnut Biopankkien osuuskunta Suomen ja HUS:in erilliset lausunnot.

Resursointi ja tallennus

Helsingin yliopisto esittää huolen tilanteesta, jossa uusia velvoitteita synnytetään ilman riittäviä resursseja. Helsingin yliopisto pitää tärkeänä, että Genomikeskuksen toiminta ja rahoitus turvataan ennen kuin synnytetään uusia runsaasti resursseja vaativia viranomaistoimintoja. Genomikeskusta on tarkoitus rahoittaa jatkossa käyttöluopamaksuilla, mutta kustannusten taso ja niiden vaikutukset tutkimustoimintaan jäävät esitysluonnoksessa toistaiseksi avoimiksi.

Helsingin yliopisto toteaa, että Genomikeskukselle tulee varmistaa riittävät resurssit myös asiantuntemuksen turvaamiseksi. Lakitekstin kohdassa 20§ geneettistä neuvontaa voi antaa ainoastaan lääketieteen erikoislääkäri. Helsingin yliopisto toteaa, että genomitutkimuksen osaaminen on Suomessa kapeaa, ja siksi geneettiselle neuvonnalle tulee varmistaa laajempi asiantuntemus kouluttamalla riittävästi erityisosajia. Pätevyysvaatimusta ei ole tarkoituksenmukaista rajata ainoastaan erikoislääkäreihin.

Genomikeskuksen tavoitteet ovat toistaiseksi epärealistiset sekä asiantuntijaresurssien että käytettävän tietotekniikan suhteen. Helsingin yliopisto huomauttaa, että Genomikeskus vaatii huomattavaa resursointia myös tietotekniikan suhteen.

Helsingin yliopisto toteaa, että lakiesityksessä tulisi huomioida laajempi tutkimusta koskeva lainsäädäntö (biopankkilaki ja toisiolaki) ja huolehtia siitä, että lainsäädäntö kokonaisuudessaan tukee tutkimusedellytyksiä. Lakiluonnoksessa Genomikeskuksella on laaja ja osin muiden toimijoiden toimintaa rajaava rooli, eivätkä sille lakiluonnoksessa kuvatut resurssit ole riittävät toiminnan toteuttamiseen kaavaillussa mittakaavassa.

Helsingin yliopisto toteaa, että uudessa esitysluonnoksessa lakiesitykseksi on tarkoituksenmukaisesti rajattu tallennusvelvoite pois yliopistoilta ja muilta tutkimusorganisaatioilta. Tallennusvelvoitteeseen liittyy kuitenkin edelleen epätarkkuuksia biopankkinäytteistä tehtyjen analyysien kohdalla. Prosessia tulisikin lakiesityksessä selventää. Helsingin yliopisto toteaa, että tutkimusorganisaatioilla ei voi olla velvoitetta raakadatan hävittämiseen riippumatta siitä, onko näytemateriaali peräisin biopankista tai muusta laillisesta lähteestä. Biopankkilain 39 § mukaisesti “rekisteröidyllä on pyynnöstä oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto. Näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä”. Voidakseen hoitaa tätä velvoitetta biopankeille on taattava mahdollisuus saumattomasti yhdistää omien rekistereidensä (näytterekisteri, suostumusrekisteri, luovutusrekisteri) tietosisältöä genomitietoon.

Lakiehdotuksen perusteluissa (sivulla 213) sanotaan, että genomitiedon on oltava laadultaan terveydenhuollon käyttöön sopivaa. Tutkimusympäristössä syntynyt tieto on usein laadultaan riittävää ollakseen hyödyllistä variaatietietokantaa muodostettaessa. Tutkimusympäristössä tuotettua tietoa tulisikin pystyä Genomikeskuksessa hyödyntämään. Samalla on syytä todeta, että kun tutkimusympäristössä tuotettua yksilötason tietoa palautetaan terveydenhuoltoon, tulisi validointiprosessin olla perusteellinen ja sisältää uuden diagnostisen näytteenoton sekä sitä edeltävän perinnöllisyysneuvonnan.

Esitysluonnoksen perusteella on epäselvää, koskeeko tallennusvelvoite pelkästään ns. raakatietoa vai myös tulkittua tietoa. Olisi tärkeää, että tallennusvelvoite ja kopion säilytyskielto koskisi ainoastaan runsaasti tilaa vievää raakatietoa, ja palveluntuottajilla olisi tulkittu tieto hallussaan ja käytettävissään. Mikäli Genomikeskuksen on joka tapauksessa tarkoitus tulkita genomitietoa ajanmukaisilla menetelmillä, olisi selkeästi kuvattava, että Genomikeskukseen talletetaan ja palveluntuottaja hävittää nimenomaan raakatietoa (esim. sekvenssidatan osalta FASTQ-tiedostot, SNP-array datan osalta imputoimattomat genotyypit).

Lakiluonnoksen mukaan ”Genomitiedot on tallennettava genomitietorekisteriin vuoden kuluessa siitä, kun geneettinen analyysi on valmistunut.” Helsingin yliopisto toteaa, että tarvitaan selvennystä sille, miten toimitaan biopankkitutkimuksessa tuotetun genomitiedon osalta. Tutkimushanke saa biopankista näytteen, josta se tuottaa genomitietoa. Biopankin ja tutkimushankkeen välisessä aineistonluovutussopimuksessa kuvataan, että biopankkinäytteestä tuotettu tieto palautuu biopankkiin tutkimuksen päätyttyä. Tuleeko tutkimushankkeen tuottama genomitieto kuitenkin tallettaa Genomikeskukseen vuoden kuluessa siitä, kun se on valmistunut eli ennen kuin se on palautunut biopankkiin, vai asettuuko tämä biopankkitoiminnan harjoittajan muun lain nojalla säädettyihin velvoitteisiin (”Edellä sanottu ei rajoita määräaikaisen jäljennöksen säilyttämistä tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta, milloin se on välttämätöntä palvelunantajan tai biopankkitoiminnan harjoittajan muun lain nojalla säädetyin velvoitteiden noudattamiseksi”)?

Helsingin yliopisto toteaa, että tallennusvelvoitteen selkiyttämiseksi genomitiedon tallennusvelvoitteen voisi kirjataan lakiin siten, että se koskee ainoastaan raakatietoa, ja että tulkitusta tiedosta saa säilyttää paikallisia kopioita. Genomikeskukseen talletettavalle genomitiedolle tulisi luoda lähtökohtaisesti kaksi laatukategoriaa: (i) diagnostiikkaa varten akkreditoitun tuotantoketjun kautta tuotettu genomitieto, joka sellaisenaan kelpaa sekä variantti- ja viitetietokantojen muodostamiseen että yksilötasolla terveydenhuollon käyttöön, ja (ii) tutkimusta varten tuotettu genomitieto, joka sellaisenaan kelpaa viitetietokannan muodostamiseen, mutta jos sitä halutaan käyttää yksilötasolla terveydenhuollossa, tulee se tarvittaessa validoida eli potilaan kannalta merkitykselliset variantit on todennettava uudesta, diagnostisesta näytteestä käyttäen akkreditoitua tuotantoketjua ja näytteenottoa edeltävää perinnöllisyysneuvontaa.

Tarkempia kommentteja lain pykäliin

- **2§** 1-2 genomien määritelmä sopii heikosti syöpägenomiin, ja jättää tulkinnanvaraa esimerkiksi epigenomiin ja varsinkin genomien metylaatiodataan. Yksityiskohtaisissa perusteluissa syöpägenomin todetaan kuuluvan nyt tarkoitettuun genomitietoon.

Syöpägenomidatan kontekstista riippuva luonne taipuu huonosti genomikeskuksen toimintaperiaatteisiin, jotka painottavat tasalaatuisuutta ja aineiston standardikäsittelyä. Myös runsaasti virheitä tuottavat menetelmät ovat pulmallisia. Tällaisesta on esimerkkinä Nanopore-sekvensointi, joka tunnistaa hyvin tietynlaista rakennevariaatiota mutta tekee paljon emätason virheitä.

Lakiesityksen määritelmät eivät ota huomioon myöskään mm. solunulkoista DNA/RNA:ta, yksittäisten solujen DNA/RNA:ta, ei-tumallisista solukalvon ympäröimiä vesikkeleiden sisältämää DNA/RNA:ta, ja jättävät lain ulkopuolelle näihin liittyvät tutkimukset. Määritelmästä puuttuu myös maininta alkiosta. Genomi viittaa tietyissä kohdissa ristiriitaisesti vain ihmisestä eikä alkiosta tai sikiöstä kerättyyn materiaaliin.

- **2§** selvyiden vuoksi olisi selkeämmin erotettava, milloin vaatimuksissa tarkoitetaan raakadatiedostoja ja milloin siitä johdettua laskennallisesti prosessoitua genomitietoa.
- **7§** kohta 1 on haitallinen laboratoriotoinnalle. 2§ määrityksiä perusteella palvelunantajalle olisi mahdollisesti tulossa velvollisuus tallentaa ei vain genomilain hengen mukaisista laajoista testeistä (i.e. NGS ja sirut) saadut tiedot Genomikeskukseen vaan myös kaikkiin muihin geneettisiin tutkimuksiin liittyvät mittaustulokset, laatutiedot ja lausuntotiedot. Tallennusvelvoite olisi syytä rajata koskemaan vain rajallista joukkoa tutkimuksia, joiden tallentamisesta on kansallista hyötyä tai hyötyä potilaalle eikä ulottaa vaadetta kaikkeen laboratoriotointaan.
- **7§** viimeinen kappale on huomattavan haitallinen laboratoriotoinnalle. Riippuen tulkinnasta mitä tarkoitetaan ”palvelunantajan muun lain nojalla säädetyn velvoitteiden noudattamiseksi” ja/tai voidaanko instrumenttien tuottama raakadata määrittää potilasasiakirjaksi (johon liittyy lainmukainen tallennusvelvoite) vai ei, laki voi velvoittaa toimijan tallentamaan tiedot geneettisistä tutkimuksista vuoden kuluessa Genomikeskukseen ja mahdollisesti poistamaan ko. tiedot itseltään tallennuksen jälkeen. Potilaiden edun mukaista olisi, että sairaala voisi oman harkintavaltansa mukaan poistaa tai olla poistamatta prosessoituja laskennallisia tietoja järjestelmistään. Tilanteessa, jossa ainoa kopio olisi saatavilla Genomikeskuksessa sisältyy mm. huomattava i) Genomikeskuksen perimiin tallennuskuluihin liittyvä taloudellinen riski, ii) hoidollinen viive, kun mahdollisen uusinta-analyysin kohdalla tutkimuksessa käytettävät tiedot pitää palauttaa ja analysoida uudelleen alusta asti (5-8 päivän viive), iii) lisätyötä aiheuttava vaikutus jos/kun uusinta-analyysin kohdalla tulokset pitää tulkita ja varmentaa uudestaan sekä useita iv) teknologisia ongelmia,

esim. ensimmäisenä vuotena tapahtuvan varmuuskopioinnin purkaminen. Näin ollen laboratorion toiminnan kannalta suositeltavaa on, että se saa itse päättää tietojen poistosta.

- **8§** määritetään, että Kansaneläkelaitos vastaa genomirekisterin teknisten rajapintojen toiminnasta ja ylläpidosta. Kohdassa ei kuitenkaan määritetä tahoja, jotka ovat vastuussa riittävän tiedonsiirtokapasiteetin tarjoamisesta tai tiedonsiirron toimivuuden takaamisesta laajojen tietoaaineistojen siirtämiseen.
- **11§** säädetään, että Genomikeskuksella on oikeus luovuttaa terveydenhuollon tarpeeseen henkilöstä kerättyä emäsmuutostietoa. 11§ määrittää myös sen, että potilaalla ei ole oikeutta rajoittaa emäsmuutostietojensa luovutusta tai käsittelyä toisen potilaan terveyden ja sairauden hoitoon. Tietyiltä kohdilta muutokset selkiyttävät nykykäytäntöä ja mahdollistavat parempien ja luotettavampien lausuntojen teon. Olisi kuitenkin parempi, että luovutusosoikeus käsittäisi emäsmuutostietojen lisäksi näiden taustalla olevan raakadatan sekä laatu-tiedot. Muussa tapauksessa laki rajoittaa huomattavasti Genomikeskukseen tallennettavan tiedon käyttöarvoa ja pakottaa klinisen laboratorion luottamaan Genomikeskukseen tuottamiin analyyseihin, joiden voidaan olettaa olevan monilta osin joko osittain tai kokonaan epäsuopivia kliniseen käyttöön sellaisenaan (esim. puutteelliset laatu-tiedot taikka vertailukelvottomuus klinisen laboratorion omien tulosten kanssa).
- **11 §:stä** ei käy ilmi, miten potilassuhde varmistetaan konkreettisesti. Vastaavasti ei käy ilmi, miten varmistetaan luovutuksen saajan ammatillinen pätevyys käsitellä genomitietoa. Esityksestä ei käy myöskään ilmi riittävän kattavasti, mihin rekisteröidyn oikeuksien rajoittaminen perustuu. Lakiesityksessä todetaan, että kun toisen henkilön variaatiotietoja luovutetaan toisen henkilön hoitoa varten ”potilaslaissa tarkoitettu terveydenhuollon ammattihenkilön salassapitovelvollisuus toimisi tietosuojaa-asetuksen tarkoittamana suojoitoimena.” Edelleen lakiesityksessä todetaan, että ”Terveydenhuollon ammattihenkilöllä ei olisi oikeutta kertoa potilaalle toisen ihmisen sairaustietoja, eikä myöskään identifioida ketään nimeltä tai muuten. Hän ei siten voisi ilmaista sitä, kenen näytteestä genomitieto on peräisin, eikä vastaavasti rekisteröidylle sitä, kenen hoitamiseksi genomitietoa käytetään.” Pelkkä ammattihenkilön salassapitovelvollisuus vaikuttaa kevyeltä suojoitoimelta. Yksittäistä henkilöä koskeva variaatiotieto tulisi luovuttaa siten, että rekisteröidyn tunnistaminen luovutetusta tiedosta ei ole mahdollista. ”Genomikeskuksen tulee luovuttaa 1 momentissa tarkoitettut tiedot terveydenhuollon palvelunantajalle sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetussa laissa (159/2007)

tarkoitettujen terveydenhuollon valtakunnallisten tietojärjestelmäpalveluiden kautta.”
Lakiesityksestä ei käy ilmi, miten tämä toteutetaan KanTa-palveluissa.

- Luovutetaanko yksittäistä henkilöä koskeva variaatitieto siten, että se liitetään osaksi hoidettavan potilaan potilaskertomustietoa Potilastiedon arkistossa?
- Päteekö Genomikeskuksen luovuttamaan toisen henkilön variaatitietoon samat luovutusta koskevat säädökset kuin muuhun KanTaan arkistoituihin potilaskertomustietoon?
- Onko tarkoitus toteuttaa erillinen luovutuspalvelu, jossa toisen henkilön Genomikeskuksen variaatitiedot pidetään erillään hoidettavan potilaan tiedoista?
- **14§** hyötyä ja haittaa ei ehkä tarvitse määrittää uudestaan genomilaissa. Henkilölle tehtävien tutkimuksien laajuus on oletettavasti määritettynä muiden lakien kautta.
- **16§** mukaan ”henkilö voi antaa suostumuksensa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten” ja hänellä on oikeus ”rajoittaa tai peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia”. Jos potilas peruu suostumuksensa, tarkoittaako tämä, että potilaan kaikki analyysin tiedot tulee poistaa myös palvelunantajalta, vaikka tämä olisi ristiriidassa potilaslakiin nähden sekä 9§ kohdassa annetun säilytysaikojen kanssa? Kohtaa tulisi selkeyttää vastaavien tilanteiden osalta. 16§ evää myös mahdollisuuden kerätä suostumus suullisesti kahden todistajan läsnä ollessa, jos tilanne näin vaatisi.
- **17§** mukaan korkeariskisen analyysin (i.e. NGS tai siru) suorittamista varten on molempien huoltajien annettava suostumus. Tässä tulisi huomioida tilanteet, joissa vain toiseen huoltajaan saadaan yhteys ja/tai avioerotilanteissa ja/tai huoltajuusriidoissa. Kliinisessä lasten- ja vammaislääketieteessä on arkipäivää, että huoltajien väliset riidat voivat hankaloittaa lapsen edun toteutumista. Vallitsevasti periytyvissä harvinaissairauksissa ei ole tavatonta, että toinen huoltaja on jo menehtynyt harvinaissairauteen.
- **21 §** on syytä huomioida, että osa tiedosta on tuotettu ei-akkreditoidussa ympäristössä, jossa näytesekaannukset eivät ole tavattomia.

Johtopäätökset

Genomikeskus asianmukaisesti resursoituna ja optimaalisesti toteutettuna tulisi olemaan arvokas kansallinen toimija. Helsingin yliopisto kuitenkin katsoo, että edellä tarkoitettu optimaalinen toteuttaminen varsinkin tutkimustoiminnan kannalta on riippuvaista siitä, että lain valmisteluun

osallistuu aiempaa enemmän Suomen johtavia genetiikan tutkijoita, tutkimusorganisaatioita, biopankkeja, hoitoyksiköjä sekä muita asiantuntijoita.

Hanna Snellman

Vararehtori, rehtorin sijainen

Riikka Palonkorpi

Tutkimushallinnon asiantuntija

Tämä asiakirja on allekirjoitettu

Asian HY/636/00.13.00/2019 asiakirja

Lista allekirjoittajista

Allekirjoittaja

Todennus