



Sosiaali- ja terveysministeriö
kirjaamo@stm.fi

Lausuntopyyntönnä 8.6.2018; STM086:00/2016 ja STM/4454/2016

Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi

Taustaa

Sosiaali- ja terveysministeriö on 8.6.2018 pyytänyt Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastolta (Valvira) lausuntoa genomilakia koskevasta hallituksen esitysluonnoksesta. Ehdotetun lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi ja sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Ehdotetulla lailla on tarkoitus perustaa Suomeen genomikeskus, joka sijoitettaisiin erillisenä yksikkönä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen. Ehdotuksen mukaan genomikeskuksen lakisääteisenä tehtävänä olisi muun muassa ylläpitää ja hallinnoida kansallista genomitietorekisteriä ja toimia suomalaisena genomilääketieteen osaamiskeskuksena ja asiantuntijana. Ehdotetussa laissa säädettäisiin myös geenitestien suorittamisen edellytyksistä, mukaan lukien kuluttajille suoraan markkinoitavat geenitestit. Genomilaissa säädettäisiin geneettisten tietojen käsittelyä koskevista suojatoimenpiteistä ja muusta genomitiedon vastuullisesta ja asianmukaisesta käytöstä.

Lausunto

Valvira pitää sosiaali- ja terveysministeriön hallituksen esitysluonnosta genomilaiksi kannatettavana.

Valvira esittää seuraavassa hallituksen esitysluonnoksen sisällöstä ensin yleisiä kommentteja, jonka jälkeen lausunnossa esitetään lakiluonnoksesta joitakin pykäläkohtaisia huomioita. Lisäksi Valvira viittaa jo aiemmassa, genomikeskustyöryhmän arviomuistiota koskevassa lausunnossaan 31.1.2018 (dnro V/88662/2017) esitettyyn.

Yleistä

Valvira toteaa, että ehdotetulla genomilailla on kiinteä yhteys muuhun vielä valmisteilla olevaan lainsäädäntöön (mm. kansallista tietosuojalakia koskeva hallituksen esitys (HE 9/2018), toisiolakia koskeva hallituksen esitys (HE 159/2017), sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköistä käsittelyä koskeva hallituksen esitys sekä biopankkilain kokonaisuudistusta koskeva hallituksen esitys (STM065:00/2012)). Koska edellä mainittujen lakiehdotusten lopullinen sisältö ei ole vielä selvillä ja koska myös genomilakiesitykseen on jätetty useita avoimia, lausuntokierroksen jälkeen täydennettäviä asiakokonaisuuksia (mm. genomitiedon säilytysajan ja genomikeskuksen valvonnan osalta), on genomilakiehdotuksen arvioiminen haasteellista, koska selkeää

kokonaiskuvaa siihen liittyvästä lainsäädäntökehikosta ja kaikista keskeisistä säännöksistä ei vielä ole saatavissa.

Ehdotettu genomilaki olisi henkilötietojen käsittelyä koskeva kansallinen erityissäädos, jonka tarpeellisuutta on lakiehdotuksessa perusteltu tietosuoja-asetuksessa korostetun riskiperusteisen lähestymistavan kautta. Vaikka lakiehdotuksessa on sinänsä hyvin avattu genomitietojen käsittelyyn liittyviä kyberriskejä ja muita uhkia, tarkastelu on Valviran arvion mukaan vielä jokseenkin yleisluontoista, jonka vuoksi lain jatkovalmistelun aikana olisi tärkeää arvioida vielä yksityiskohtaisemmin erityisesti genomitietoon kohdistuvia riskejä ja niihin varautumista.

Genomikeskuksen ylläpitämään genomitietorekisteriin olisi tarkoitus tallentaa keskitetysti kansallisesti eri lähteistä (mm. terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa, biopankkitoiminnassa ja yritystoiminnassa) kertyvä genomitieto ja estää näin arkaluontoisen genomitiedon pirstaloituminen eri paikkoihin. Menettelyllä pyrittäisiin lakiehdotuksen mukaan toteuttamaan tietojen minimointiperiaatetta ja välttämään jäljennösten ja tuplarekisterien muodostumista. Genomilakiin ehdotetun erillissäännöksen nojalla alkuperäisestä genomitiedosta voitaisiin kuitenkin sen käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös. Valviran näkemyksen mukaan kyseisen säännöksen osalta (ehdotettu 15.2 §) olisi lain jatkovalmistelussa hyvä tarkentaa, millaisissa tilanteissa jäljennöksen ottaminen olisi perusteltua ja millaisia ehtoja sen käsittelyyn liittyisi.

Lakiehdotuksen mukaan genomikeskus toimisi usean toimijan muodostamassa ekosysteemissä, johon kuuluisivat olennaisesti biopankit, Suomen Biopankkiosuuskunta, syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset, yliopistosairaalat, yliopistot, THL, Kela ja THL:n yhteyteen toisiolailla perustettava sote-tiedon käyttölupaviranomainen sekä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiosektorin toimijat. Hallituksen esitysluonnoksessa on tuotu esiin, ettei genomikeskuksella olisi oikeutta luovuttaa tiedontuottajien genomitietoa (raakadataa), vaan se toimisi tiedon säilytyspaikkana ja jalostaisi tietoa alkuperäisten rekisterinpitäjien lukuun. Genomitiedon käyttö ja hallinta säilyisivät aina tiedon tuottajalla. Genomikeskuksen toimiessa genomitietorekisterin rekisterinpitäjänä, olisi käytännössä kyse genomikeskuksen ja tiedontuottajien välisestä yhteisrekisterinpitäjyydestä. Koska genomikeskuksen ympärille muodostuu useita eri toimijoita, olisi Valviran näkemyksen mukaan niiden keskinäisiä suhteita ja roolia (rekisterinpitäjä, yhteisrekisterinpitäjä, henkilötietojen käsittelijä) sekä henkilötietojen käsittelyyn liittyviä vastuuta hyvä avata lain jatkovalmistelun aikana vielä yksityiskohtaisemmin.

Lakiehdotuksen mukaan velvoite tiedon tallentamiseen genomitietorekisteriin syntyisi, kun taho liittyisi kansallisen genomitietorekisterin käyttäjäksi. Lain esitöistä ei kuitenkaan selkeästi ilmene, olisiko genomitietorekisterin käyttäjäksi liittyminen pakollista. Valviran näkemyksen mukaan tätä ja rekisteriä koskevia käyttäjämaksuja

olisi hyvä täsmentää edelleen lain jatkovalmistelussa. Samoin genomilakiin otettavalla *laintasoisella säännöksellä* olisi olennaista täsmentää sitä, missä aikataulussa ja laajuudessa alkuperäiset genomitiedot tulisi rekisteriin liittymisen jälkeen tallentaa genomitietorekisteriin (vrt. ehdotetun 15.4 §:n mukaan tästä säädettäisiin erikseen asetuksella).

Genomitiedon luovuttaminen potilaan hoitoon (24 §)

Lakiehdotuksen yhtenä tarkoituksena olisi helpottaa terveydenhuollon ammattihenkilöiden työtä potilaiden hoidossa, kun keskitetystä genomitietorekisteristä olisi tehokkaammin ja joustavammin haettavissa potilaan hoidon kannalta tarpeelliset genomitiedot. Tiedon nopealla saatavuudella on lakiehdotuksessa katsottu olevan merkitystä myös potilasturvallisuuteen. Valvira yhtyy tältä osin hallituksen esitysluonnoksessa esitettyyn ja katsoo, että genomitiedon käytön integroiminen genomikeskuksen kautta yhä tiiviimmin osaksi arkipäivän potilastyötä on potilasturvallisuuden näkökulmasta erittäin kannatettavaa. Valviran näkemyksen mukaan genomitiedolla tulee olemaan vastaisuudessa yhä suurempi merkitys terveydenhuollossa sen mahdollistaessa täsmällisempien hoitomuotojen kehittämisen, sairauksien tehokkaamman diagnostiikan ja paremmat keinot sairauksien ennaltaehkäisyyn.

Lakiehdotuksen mukaan lääkäri ei pystyisi omatoimisesti etsimään genomitietokannasta potilaan hoidon kannalta merkittäviä variantteja, vaan tarkoituksena olisi, että genomikeskus tuottaisi tiedon tulkintaan valmisaineiston, jota lääkärit voisivat käyttää apuna potilaan hoidossa. Hoitava lääkäri näkisi Kanta-järjestelmästä vain olennaiset tiedot siitä, että potilaasta on olemassa genomianalytiikkatietoa, genomitietoa on käytetty osana potilaan hoitoa ja mahdollisesti siihen liittyvän tulkinnan. Genomikeskus voisi ehdotetun 24 §:n mukaan luovuttaa tulkittua variaatiotietoa yksittäisen potilaan hoitoa varten varmistuttuaan hoitosuhteen olemassaolosta. Tietoa voisi lakiehdotuksen mukaan käyttää vain silloin, kun se on hoidon kannalta välttämätöntä ja ainoastaan hoidon ja tutkimuksen edellyttämän ajan. Oikeus tiedon käyttöön olisi vain sillä, jonka työtehtävien hoitaminen tiedonkäyttöä välttämättä edellyttää. Valvira katsoo, että kyseinen säännös on yleisellä tasolla hyvin perusteltu, mutta vaatii vielä täsmennyksiä. Lain jatkovalmistelussa olisi muun muassa hyvä tarkentaa, miten hoitosuhteen olemassa olosta varmistuttaisiin ja kenen yksittäisen potilaan variaatiotietoa kyseisessä säännöksessä tarkoitettaisiin, sillä potilaan oman variaatiotiedon lisäksi myös muiden vastaavaa sairautta sairastavien tai potilaan sukulaisten variaatiotietojen käyttäminen hoitotilanteessa voi osoittautua tarpeelliseksi.

Genomitietojen käsittelyperuste eri tapauksissa

Lakiehdotuksen mukaan genomitietojen käsittely genomikeskuksessa perustuisi *pääsääntöisesti* lakiin. Genomitietoja saisi puolestaan luovuttaa muuhun käyttötarkoitukseen vain silloin, jos luovutukselle on olemassa

lakiperuste tai asiakkaan nimenomainen suostumus. Esimerkiksi genomitietorekisterin variaatiotietojen luovuttaminen tieteelliseen tutkimukseen ja kehittämis- ja innovaatiotoimintaan tapahtuisi toisiolakiehdotuksen mukaisen käyttöluovutuksen päätöksellä, eikä genomikeskus voisi itsenäisesti luovuttaa tietoa.

Ehdotetussa 21 §:ssä säädettäisiin *genomikeskuksen oikeudesta käsitellä* muiden rekisterinpitäjien tallentamaa genomitietoa. Tietojen käsittely perustuisi yleisen edun mukaiseen lakiperusteeseen (TSA 6 art. 1 kohdan e alakohta sekä 9 art. 2 kohdan g alakohta), jonka käyttäminen edellyttäisi tarpeellisuus- ja suhteellisuuspunnintaa. Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoja on lakiehdotuksessa rajattu sen 6 §:ssä määriteltyihin tehtäviin. Lakiesityksessä ei ole rajattu genomitietorekisteriin säilytettäväksi tulevaa tietomäärää, vaan tietojen minimointi sekä asianmukaisuus-, olennaisuus- ja tarpeellisuusharkinta tehtäisiin lakiehdotuksen mukaan siinä vaiheessa, kun genomitietoja varsinaisesti käsitellään genomikeskuksen tehtävien toteuttamista varten. Valvira toteaa, että jo henkilötietojen säilyttäminen on henkilötietojen käsittelyä, ja katsoo, että lain jatkovalmistelussa tulisi vielä tarkemmin arvioida ehdotetun sääntelyn suhteellisuutta sekä täsmällisyyttä ja tarkkarajaisuutta sekä yhteensopivuutta tietosuojasetuksen sääntelyn kanssa.

Vaikka tietojen käsittely genomikeskuksessa perustetaan lakiin, ei rekisteröidyn suostumusta ole lakiehdotuksessa kuitenkaan poissuljettu kokonaan, koska se on korostetussa asemassa biolääketiedesopimuksessa (16 artikla) ja geenitestejä koskevassa lisäpöytäkirjassa (9 artikla). Käytännössä suostumus pyydetään siis geneettisen tutkimuksen *suorittamiseen*. Esimerkiksi biopankkitoiminnassa ja muussa tutkimuksessa pyydetäisiin siis suostumus biopankkitoimintaan tai tutkimukseen osallistumiseen, jonka yhteydessä henkilölle kerrottaisiin genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin ja sen perustumisesta suoraan lakiin.

Geenitestien osalta lakiehdotuksen 38 §:ssä säädetään vapaaehtoisesta ja informoidusta suostumuksesta ja korostetaan, että kohdehenkilölle tulee antaa informaatiota genomitiedon tallentamisesta genomikeskukseen suostumuksen antamisen ja vastaanottamisen edellytyksenä. Ennustavan geenitestin tekeminen edellyttää suostumuksen dokumentointia. Jotta geenitestien osalta ei syntyisi epäselvyyttä tietojen käsittelyperusteesta, olisi 38 §:n yksityiskohtaisissa perusteluissa Valviran näkemyksen mukaan hyvä täsmentää, mihin suostumus annetaan eli koskeeko suostumus ainoastaan geenitestin tekemistä vai toimiiko se tietojen käsittelyperusteena. Tämä ei selkeästi ilmene lakiehdotuksen perusteluista.

Ehdotetussa 16 §:ssä säädetään genomikeskuksen ylläpitämästä omatietovarannosta, jonne henkilö voi tallentaa itseään koskevaa genomitietoa ja hyödyntää omatietovarannossa olevia tietoja terveytensä edistämiseksi. Yksityiskohtaisten perustelujen mukaan genomikeskuksen

omatietovarannon tulisi toimia yhdenmukaisin periaattein asiakastietolain kokonaisuudistuksessa ehdotetun omatietovarannon kanssa. Yksilöllä olisi lakiehdotuksen mukaan oikeus päättää itsestään saatujen genomitietojen käytöstä ja poistamisesta omatietovarannosta siltä osin kuin hän on ne itse sinne tallentanut.

Lakiehdotuksessa on todettu, että tietojen tallentaminen omatietovarantoon perustuisi suostumukseen ja genomikeskuksen kanssa tehtyyn sopimukseen, mutta lakiesityksessä ei ole tarkemmin avattu olisiko näiden osalta kyse tietosuoja-asetuksen mukaisesta suostumuksesta tai sopimussuhteesta vai perustuisiko myös omatietovarannon tietojen käsittely genomikeskuksessa lakiin. Suostumuksen osalta on huomioitava, ettei rekisteröity voi antaa suostumustaan tietosuoja-asetuksen vastaiseen henkilötietojen käsittelyyn, eikä sillä voida poiketa keskeisistä tietosuojaperiaatteista (mm. tietojen minimointi, oikeellisuus ja tarpeellisuus).

Lakiehdotuksen perustelujen mukaan omatietovarantoon tallennettujen tietojen osalta henkilö voisi antaa tietosuoja-asetuksen mukaisen suostumuksen siihen, että palvelunantaja saa käyttää omatietovarannossa olevia genomitietoja terveyspalvelun antamisen yhteydessä. Henkilö voisi antaa suostumuksen myös genomitietojen hyödyntämiseen tutkimustarkoituksessa tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaa varten.

Lakiehdotuksen perusteella vaikuttaisi siltä, että pääsääntöisesti genomitietorekisteristä luovutettaisiin tietoja potilaan hoitoa varten lain nojalla (24 §), mutta omatietovarannosta tietoja luovutettaisiin suostumuksen perusteella. Valviran näkemyksen erilaisen luovutusperusteen valintaa omatietovarannon tietojen osalta olisi hyvä vielä tarkemmin perustella lain jatkovalmistelun aikana. Onko suostumus valittu esimerkiksi siksi, että yksilölle on haluttu jättää aktiivisempi hallinnointioikeus omatietovarantoon luovuttamiinsa tietoihin. Suostumuksen osalta on huomioitava, että sen toimiessa tietojen käsittelyperusteena se voi estää tietojen laajemman käytön, sillä tietosuoja-asetus asettaa suostumukselle tarkat edellytykset. Näin ollen omatietovarantoon tallennettujen tietojen luovutus edellyttäisi toimivaa ja dynaamista suostumusten hallintaa.

Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle (28 §)

Ehdotetussa 28 §:ssä säädetään genomitiedon luovuttamisesta rekisteröidylle. Lain esitöiden mukaan säännös määrittelee tietosuoja-asetuksen 15 artiklaan sisältyvän tiedonsaantioikeuden. Valviran käsityksen mukaan rekisteröidyn tiedonsaantioikeus omaan genomitietoonsa turvataan lähtökohtaisesti jo 15 artiklan mukaisella tiedonsaantioikeudella, eikä rekisteröidyn oikeuksista tarvitsisi välttämättä säätää enää erikseen erityssäännöksellä. Lain jatkovalmistelun aikana olisi hyvä tarkemmin avata, minkä vuoksi kyseinen säännös on haluttu ottaa erikseen genomilakiin. Ilmeisesti sen tarkoituksena on täsmentää

tiedonsaantioikeuteen sisältyvää mahdollisuutta geneettisen neuvonnan antamisesta ja edellytystä tiedon luovuttamiseen tietoturvallisessa ympäristössä, joka suojatoimenpiteenä turvaa erityisesti rekisteröidyn sukulaisten oikeuksia ja estää tiedon leviämisen käyttöympäristön ulkopuolisiin tarkoituksiin.

Tietoturvallinen käyttöympäristö (29 §)

Genomilakiehdotuksen 29 §:ssä säädetään tietoturvallisesta käyttöympäristöstä, jota genomikeskus ylläpitäisi genomitietojen tietoturvallisten ja käyttöluvan mukaisen käsittelyn varmistamiseksi. Säännöstä koskevissa yksityiskohtaisissa perusteluissa todetaan, että genomikeskuksen tietoturvallinen käyttöympäristö olisi toisiolaissa tarkoitettuun käyttöympäristöön liitännäinen, mutta tarjoaisi korotetun tietoturvan ympäristön. Lakiehdotuksessa todetaan, että tietoturvallisten käyttöympäristön osalta esitystä on tarkoitus täydentää lausuntokierroksen jälkeen. Asian jatkovalmistelua silmällä pitäen Valvira kiinnittää huomiota siihen, että genomilaissa tarkoitettu tietoturvallinen käyttöympäristö olisi hyvä määritellä myös genomilain määritelmäsäännöksessä (3 §). Koska myös genomilakiehdotuksessa käytetään toisiolakiehdotusta (20 §) vastaavasti termiä "tietoturvallinen käyttöympäristö" olisi Valviran näkemyksen mukaan arvioitava sekoittuvatko nämä termit helposti keskenään vai olisiko genomilain määritelmän hyvä poiketa terminologisesti toisilain mukaisesta määritelmästä.

Lukujen otsikointi

Lukujen otsikoinnin osalta Valvira huomauttaa, että ehdotetussa genomilaissa on kaksi 5 lukua. Sekä geneettisten tutkimuksen edellytyksiä, että valvontaa ja pakkokeinoja koskevat säännökset on sijoitettu 5 luvuksi otsikoidun luvun alle, vaikka ilmeisesti valvontaa ja pakkokeinoja koskevat säännökset olisi tarkoitus sijoittaa erilliseen eli 6 lukuun. Lain jatkovalmistelussa lukujen numerointia olisi näin ollen hyvä selkeyttää.

Genomilakiin ehdotetut tarkemmat säännökset geenitesteistä (5 luku)

Valviran toimivaltaan kuuluu terveydenhuollon laitteiden ja tarvikkeiden vaatimustenmukaisuuden valvonta sekä turvallisen käytön edistäminen. Geenitestit katsotaan TLT-laissa ja IVD-asetuksessa tarkoitetuiksi ivd-laitteiksi, joilla voidaan tutkia ihmisestä otettua lääketieteellistä näytettä kehon ulkopuolella. Valvira toteaa, että suurin osa terveydenhoidollisista geenitesteistä on jo nykyään sääntelyn alaista TLT-lain kautta. Uusi vuonna 2022 sovellettavaksi tuleva IVD-asetus laajenee kattamaan myös ennustavat geenitestit, joilla on mahdollista diagnosoida tietty alttius jollekin sairaudelle ja joilla voidaan ennustaa lääkeaineiden vaikutusta (farmakogenomiikka). IVD-asetus laajentaa geenitestien osalta myös IVD-laitteen määritelmää, sekä määrittelee etämyynnin selkeästi sääntelyn alaiseksi. Näin ollen IVD-asetusta sovelletaan myös verkkokaupassa tapahtuvaan geenitestien myyntiin, silloin kun geenitestejä tarjotaan EU:n

alueelle sijoittautuneelle luonnolliselle henkilölle tai oikeushenkilölle. Edellä mainittujen säädösten osalta geenitestien sääntely keskittyy laitteille asetettaviin vaatimuksiin, joiden on täyttyvä, jotta laite voidaan saattaa markkinoille ja ottaa käyttöön. Sääntely kohdistuu siis lähtökohtaisesti laitteiden valmistajiin ja jakeluketjuun.

Geenitestejä koskeva lisäpöytäkirja (CETS 203) tulee voimaan heinäkuussa 2018. Lisäpöytäkirjaa sovelletaan terveydellisiin perustein tehtäviin geenitesteihin ja se asettaa geneettisille palveluille tietyt laatustandardit. Hallituksen esitysluonnoksessa on todettu Suomen valmistelevan lisäpöytäkirjan ratifointia, jolloin kaikessa uudessa kansallisessa lainsäädännössä tulee pidäytyä lisäpöytäkirjan kanssa ristiriitaisten säännösten laatimisesta. Suomen lainsäädännön on kuitenkin katsottu olevan pääsääntöisesti sopusoinnussa lisäpöytäkirjassa asetettujen velvoitteiden kanssa ja lisäpöytäkirjan allekirjoittaminen on jo itsessään indikoinut sitä, että kansallisen lainsäädännön on lähtökohtaisesti katsottu vastaavan lisäpöytäkirjan määräyksiä.

IVD-asetuksen 4 artiklassa on säädelty melko yleisellä tasolla geenitestejä koskevasta neuvontavelvollisuudesta todeten, että *jäsenvaltioiden on varmistettava*, että testattavalle henkilölle tai hänen lailliselle edustajalle annetaan asianmukaisesti merkitykselliset tiedot geenitestin luonteesta, merkityksestä ja seurauksista. IVD-asetuksen mukainen neuvontavelvoite rajautuu lähtökohtaisesti vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtäviin geenitesteihin. Koska 4 artiklassa velvoite on asetettu jäsenvaltioille, on sen perusteella epäselvää, kuka neuvontaa tarjoaisi: kukin palveluntarjoaja, vai tulisiko järjestää yleisesti saatavilla olevia neuvontapalveluita. IVD-asetuksen 4 artiklan 4 kohdassa mahdollistetaan kuitenkin se, että jäsenvaltiot voivat tarjota potilaille asetustekstiä laajempaa ja yksityiskohtaisempaa suojelua. Ehdotetulla genomilailla olisi tarkoitus säätää voimassa olevaa sääntelyä tarkemmin geenitesteistä ja niihin liittyvästä neuvontavelvollisuudesta.

Geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan artikloihin perustuen lakiehdotuksen 5 lukuun ehdotetaan säännöksiä koskien geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytyksiä. Kyseisen luvun säännöksiä sovellettaisiin terveydenhoidossa tehtäviin sekä kuluttajille suunnattuihin geneettisiin palveluihin. Luku ei kuitenkaan koskisi tutkimustarkoituksessa tai biopankkitoiminnassa suoritettavia geneettisiä tutkimuksia eikä farmakogeneettisiä tutkimuksia. Tätä soveltamisalan rajausta olisi Valviran näkemyksen mukaan hyvä perustella tarkemmin lain jatkovalmistelussa.

Valviran näkemyksen mukaan lakiesityksen tekstin perusteella ei saa täysin selkeää kuvaa siitä, rajautuvatko genomilakiin ehdotetut säännökset ainoastaan terveydellistä tarkoitusta varten tehtäviin geenitesteihin vai viitataanko kuluttajille suunnatuilla geneettisillä palveluilla myös sellaisiin geenitesteihin, joilla ei ole terveydellistä tarkoitusta. Tätä rajanvetoa olisi Valviran näkemyksen mukaan hyvä selkeyttää edelleen genomilain perusteluissa ja määritellä genomilain määritelmäsäännöksessä (3 §) mitä

kuluttajille suunnatuilla geneettisillä palveluilla tarkoitetaan. Jos genomilain geenitestejä koskevat säännökset on tarkoitus ulottaa myös sellaisiin geenitesteihin, joilla ei ole terveydellistä tarkoitusta, olisi lakiesityksessä hyvä perustella tätä tarkemmin. On olennaista huomioida, ettei voimassa oleva lainsäädäntö sääntele tällaisista geenitesteistä, joten niihin kohdistuvat valvontavaatimukset ja ohjeistus tulisi luoda erikseen.

Geenitestin määritelmä (2 §)

Geenitesti on ehdotetun lain 2 §:n 4 kohdassa määritelty *laboratoriotutkimukseksi, jossa analysoidaan perimän rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla*. Valvira katsoo geenitestin määritelmän olevan melko suppea, jonka vaarana on, että se saattaa jättää ulkopuolelle nyt tai tulevaisuudessa tärkeitä osa-alueita. Valviran näkemyksen mukaan määritelmässä oleva viittaus ”yhden geenin tai muutamien geenien tasolla” vaikuttaisi rajaavan sääntelyn ulkopuolelle lähtökohtaisesti esimerkiksi geenien väliset alueet, säätelyalueet, geeniekspressio/mRNA-tutkimukset sekä usean sadan geenin testipaneelit. Hallituksen esitysluonnoksessa on termin geenitesti ohella käytetty usein myös termiä geneettinen tutkimus. Valviran näkemyksen mukaan myös geneettinen tutkimus olisi hyvä määritellä lakiehdotuksessa, jos sitä käytetään laissa keskeisenä terminä. Jos geenitesteillä ja geneettisillä tutkimuksilla tarkoitetaan genomilaissa samaa asiaa, tämä olisi hyvä todeta lain perusteluissa ja määritelmien kohdalla tai käyttää yhdenmukaisesti ainoastaan toista termiä.

Hyötyjen ja haittojen vertailu (32 §)

Ehdotetun 32 §:n mukaan ihmiselle saisi terveydenhuollossa ja kuluttajille suunnatuissa palveluissa tehdä vain sellaisia terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia, joista odotettavissa oleva terveydellinen hyöty on suurempi kuin hänelle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat. Valvira katsoo, että 32 §:ssä ehdotetun hyötyjä ja haittoja koskevan säännöksen osalta tulisi lain esitöissä lausuntokierroksen jälkeen selkeyttää, onko säännöksen tarkoituksena olla vain ns. yleinen periaate vai valvontaa edellyttävä geenitestejä koskeva vaatimus. Säännöksen perusteella jää epäselväksi kenen vastuulla on tehdä hyötyjä ja haittoja koskeva vertailu ja kuka tämän vaatimuksen toteutumista valvoo. Riippuen säännöksen tarkoituksesta, tulee jatkovalmistelussa arvioida, onko sääntely joltain osin päällekkäinen Valviran terveydenhuollon laitteita ja tarvikkeita koskevan valvonnan kanssa, sillä terveydenhuollon laitteita ja tarvikkeita koskevassa lainsäädännössä asetetaan laitteille jo tarkkoja vaatimuksia.

Syrjinnän kieltö perimän perusteella (33 §)

Valvira kannattaa genomilakiin ehdotettua 33 §:ää kaikenlaisen syrjinnän kieltämiseksi ihmisen perimän perusteella. Myös tämän säännöksen osalta tulisi kuitenkin lain jatkovalmistelussa tarkentaa, onko kyseessä periaatteellinen kieltö vai sanktioidaanko kiellon rikkominen jotenkin.

Säännöksen osalta olisi hyvä myös täsmentää, miten ja kuka valvoisi syrjintäkiellon toteutumista.

Geneettisten tutkimusten laatu (34 §)

Ehdotetun 34 §:n osalta Valvira kiinnittää huomiota siihen, että säännös on hyvin yleisellä tasolla kirjoitettu. Säännöksellä on tarkoitus säädellä terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten laatuvaatimuksista. Säännöksen 1 momentin mukaan geneettisten tutkimusten on täytettävä *yleisesti hyväksytyt tieteelliset ja kliiniset vaatimukset*. 2 momentin mukaan laadunvarmistusta varten laboratoriotoiminnalle tulisi laatia laadunvarmistusohjelma ja varmistaa laboratoriotoiminnan säännöllinen ulkopuolinen arviointi. 3 momentin mukaan geneettiset tutkimukset olisi aina suoritettava asiaan liittyvien ammatillisten velvoitteiden ja vaatimusten mukaisesti.

Valvira toivoo myös tämän säännöksen osalta lain jatkovalmistelussa täsmennystä säännöksen tarkoituksesta (periaatteellinen vai valvontaa edellyttävä vaatimus). Säännös vastaa käytännössä kokonaisuudessaan geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan 5 artiklaa. Valvira toteaa, että TLT-laissa ja IVD-asetuksessa on tarkkaan määritelty kaikille laitteille niitä koskevat olennaiset vaatimukset, joiden on täyttyvä, jotta laite voidaan saattaa markkinoille. Tätä taustaa vasten on arvioitava, onko genomilakiin tarpeen ottaa enää erillistä, yleiseen hyväksyttävyyteen viittaavaa vaatimusta, jos laitteen tulee joka tapauksessa olla laitelainsäädännön vaatimusten mukainen. Myös tämän säännöksen osalta jää epäselväksi, mikä taho valvoisi tämän yleisluontoisen vaatimuksen toteutumista. Valvira katsoo, ettei tällä valvontataholla voisi olla vastakkaista käsitystä laitteen vaatimuksista kuin TLT-lainsäädännössä edellytetään.

Ehdotetun 34 §:n osalta Valvira toteaa lisäksi, että terveydenhuoltoa ja niiden laatukriteerejä säädellään jo melko kattavasti sekä julkisessa että yksityisessä terveydenhuollossa ja laitteiden valmistuksen laadunvarmistus kuuluu jo nykyisen IVD-sääntelyn piiriin. IVD-lainsäädäntö ei sinänsä määrittele, kuka laitteita saa käyttää, mutta jos tehdään terveyden arviointia tai diagnooseja varsinaisissa sairaalalaboratorioissa, asettaa IVD-lainsäädäntö ammattimaisille käyttäjille tiettyjä velvollisuuksia, mm. vaaratilanteiden ja "läheltä piti" -tilanteiden ilmoittamiseksi. Lisäksi ammattimaisia käyttäjiä, kuten sairaalalaboratorioita sitovat myös muut laaduntarkkailuun velvoittavat säännöt. Laadunvarmistukseen kuuluu jo nykyisin yleisenä käytäntönä, että laadunvarmistusjärjestelmä on sertifioitu, ja sitä arvioi aina ulkopuolinen taho. Koska laadunvarmistuksen ja tarkkailun osalta on terveydenhuollon piirissä jo nykyisin olemassa kattavasti sääntelyä, tulisi Valviran näkemyksen mukaan vielä arvioida, onko 34 § kaikilta osiltaan tarpeellinen, sillä ehdotetun genomilain kanssa voi syntyä mahdollisesti päällekkäisyyksiä klinisiä testejä (sairaalalaboratorioilla on omat laadunvarmistusjärjestelmät) ja ivd-laitteiden testien laatua koskevan sääntelyn kanssa (IVD-asetus).

3.8.2018

Dnro V/26563/2018

Ammatillisiin velvoitteisiin liittyvän 3 momentin osalta Valvira toteaa, että terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetun lain perusteella kliinisten testien tuloksena saadun diagnoosin voi tehdä vain laillistettu lääkäri. Terveystenhuollon ammattihenkilöiden velvollisuuksista on muutoinkin jo kattavasti säännelty mm. potilaslaissa ja laissa terveydenhuollon ammattihenkilöistä. Näin ollen on arvioitava, onko erillistä momenttia geneettisiin tutkimuksiin kohdistuvien ammatillisten velvoitteiden osalta enää tarpeen ottaa genomilakiin. Valviran näkemyksen mukaan voisi olla riittävää, että genomilaissa viitattaisiin yleisesti siihen, että terveydenhuollon ammattihenkilöiden velvollisuuksista säädetään erikseen potilaslaissa ja laissa terveydenhuollon ammattihenkilöistä.

Lääketieteellinen valvonta (35 §)

Ehdotettu 35 § vastaa geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan 7 artiklaa. Säännöksen mukaan geneettisiä tutkimuksia saisi suorittaa vain lääketieteellisen vastuuhenkilön valvonnan alaisuudessa. Säännöksen perustelujen mukaan lääketieteellinen valvonta viittaisi siihen kokonaisuuteen, jonka yhteydessä tutkimus suoritettaisiin ja jonka puitteissa yksilön kokonaisvaltainen tilanne arvioitaisiin. Säännöksen tarkoituksena olisi mahdollistaa tietoon perustuva päätöksenteko ja tarvittaessa saada asianmukaista neuvontaa sekä ennen tutkimusta, että tutkimustulosten selvittyä. Yksityiskohtaisten perustelujen mukaan säännöksen tarkoituksena olisi mahdollistaa tarkan lääketieteellisen arvion tekeminen yksilön henkilökohtaisesta tilanteesta ja antaa sen edellyttämä lääketieteellinen asiantuntemus henkilön käyttöön päätöksenteon tueksi. Valvira katsoo, että säännöksen osalta olisi hyvä lain jatkovalmistelussa tarkentaa, mitä lääketieteellisellä vastuuhenkilöllä tarkoitetaan.

Jos tutkimuksen tuloksilla ei kuitenkaan olisi odotettavissa tärkeää merkitystä henkilön tai hänen perheenjäsenen terveyden tai lisääntymisterveyden kannalta, geneettinen tutkimus voitaisiin suorittaa ilman lääketieteellistä valvontaa. Säännöksen perusteluissa ei ole kuitenkaan tarkemmin määritelty, milloin kyseessä olisi tuo säännöksessä mainittu *tärkeä* merkitys. Perustelujen mukaan poikkeus koskisi sitä tietoa, jota tietyn geneettisen tutkimuksen kautta saadaan, jonka vuoksi säännös ulottuisi sekä ammattilaisten laboratoriotutkimuksiin, että tee-se-itse testeihin. Esimerkiksi kuluttajille suunnattuja *hyvinvointiin liittyviä geenitestejä* olisi mahdollista tarjota myös ilman lääketieteellistä valvontaa, kunhan 5 luvussa säädetyt muut edellytykset täyttyvät ja tutkimuksen tuloksilla ei ole tärkeää merkitystä yksilön tai hänen perheenjäsenten osalta.

Valvira katsoo, että terveyteen liittyvien geenitestien osalta on tärkeää pyrkiä turvaamaan asianmukainen lääketieteellinen valvonta. Sairaalaympäristössä tämä vaatimus toteutuu helposti terveydenhuollon ammattihenkilön työtehtävien kautta. Vaikeampaa lääketieteellisen valvonnan elementti on kuitenkin sisällyttää terveydenhuollon ulkopuolella suoraan kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin (esim. laktoosi-

3.8.2018

Dnro V/26563/2018

intoleranssitesti) ja etenkin silloin, jos testejä markkinoidaan Suomeen ulkomailta käsin. Valvira valvoo toimivaltansa nojalla, saako tällaisia testejä laitelainsäädännön nojalla myydä tai markkinoida, mutta siihen, miten lääketieteellinen valvonta voitaisiin tällaisten testien kohdalla asianmukaisesti toteuttaa ei ole voimassa olevassa lainsäädännössä selkeitä säännöksiä, eikä siihen ole otettu yksityiskohtaisesti kantaa myöskään genomilakiehdotuksessa.

35 §:ää koskevissa yksityiskohtaisissa perusteluissa todetaan edelleen, että genomikeskukselle kuuluisi kuluttajille suunnattujen geenitestien ja geneettisten palvelujen arviointi ja niistä tiedottaminen asukkailla. Lisäksi lakiehdotuksen yleisperusteluissa todetaan, että genomikeskuksen yksi keskeisimmistä tehtävistä terveydenhuoltoon nähden tulisi olemaan geenitestaukseen liittyvä ohjeistus, jonka avulla voidaan välttää turhia testejä ja toisaalta vahvistaa väestön tasa-arvoista mahdollisuutta genomitiedon käyttöön. Valvira katsoo, että genomikeskuksen viranomaisena antamaa ohjeistusta hyväksyttävistä geenitesteistä, tulee arvioida myös siitä näkökulmasta, että kyse on laitelainsäädännön nojalla jo laillisesti markkinoilla olevista tuotteista, joiden arvottaminen voi vaikuttaa kilpailutilanteeseen.

Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta (37 §)

Ehdotetussa 37 §:ssä säädetään testattavan henkilön informoimisesta ja geneettisen neuvonnan antamisesta. Säännöksen mukaan yksilölle tulee ennen geneettisen tutkimuksen tekemistä antaa asianmukaiset tiedot tutkimuksen tarkoituksesta ja luonteesta sekä tutkimuksen tulosten mahdollisesta merkityksestä hänen terveytensä kannalta. Ennustavaan geneettiseen tutkimukseen tulee olla saatavilla asianmukaista geneettistä neuvontaa. Asianmukaisen geneettisen neuvonnan muoto ja laajuus riippuvat tutkimuksen merkityksestä yksilölle tai hänen perheenjäsenilleen. Perustelujen mukaan 37 §:n vaatimukset koskevat kaikkia geneettisiä tutkimuksia, joita suoritetaan sekä lääketieteellisen valvonnan alaisuudessa, että sen ulkopuolella esimerkiksi kuluttajille suunnatuissa palveluissa. Koska annettavaa informaatiota ei ole mahdollista määritellä laissa tyhjentävästi, tarkoituksena olisi jättää tarkentavan ohjauksen antaminen genomikeskuksen tehtäväksi.

Valvira toteaa, että geneettisen neuvonnan rajaaminen vain ennustaviin geenitesteihin sekä lakiehdotuksesta puuttuva ennustavan testin määritelmä, vaikuttaa jokseenkin ongelmalliselta. Valviran näkemyksen mukaan ennustavuus ei ole neuvontavelvollisuuden edellytyksenä olennaisin asia, vaan ennemminkin diagnoosin tai ennusteen vakavuus. Ennustava testihän voi kertoa esimerkiksi kaljuuntumisen ja korvakarvojen kasvun todennäköisyydestä iän myötä, mutta toisaalta ei-ennustavalla testillä voidaan diagnosoida pitkä-QT syndrooma tai Huntingtonin tauti. Jos puhutaan kuluttajille suunnatusta terveydenhuollon geenitestauksesta, voidaan tutkia myös vakavia asioita, mutta kyseessä ei välttämättä ole ennuste, vaan selkeä diagnoosi. Valviran näkemyksen mukaan tämä on

hyvä huomioida neuvontavelvoitteen osalta. Lisäksi Valvira katsoo, että ennustavan geenitestin määritelmä olisi tarpeellista lisätä genomilain määritelmäsäännökseen (3 §), ja rajata se esimerkiksi vain terveyteen liittyviin ennustaviin testeihin. Muutenkin olisi tärkeää määritellä, onko kyse sairauden kehittymisen todennäköisyyden ennustamisesta, sairauden puhkeamisen ennustamisesta, vakavien oireiden ilmaantumisen ennustamisesta jne. (esim. laktoosi-intoleranssin kohdalla puhutaan lakiehdotuksessa virheellisesti alttiudesta).

Genomikeskuksen valvonta (5 luku)

Hallituksen esitysluonnoksessa on todettu, että lakiehdotus tulisi edellyttämään sitä, että genomikeskuksen toimintaa arvioidaan ja valvotaan säännöllisesti muun muassa viranomaisten toimesta. Lakiehdotuksessa todetaan, että valvonnan tulisi sisältää muun muassa omavalvontaa, toiminnan kattavia auditointeja ja lokitietojen seuranta, jonka lisäksi toimivaltaisen viranomaisen riippumattomilla valvontatoimilla tulisi varmistua säädöstenmukaisesta toiminnasta. Lakiehdotuksessa on nimenomaisesti viitattu suoraan tietosuoja-asetuksesta tulevaan Tietosuojavaltuutetun toimivaltaan valvoa henkilötietojen käsittelyä genomikeskuksen toiminnassa ja kyberturvallisuuteen liittyvän valvonnan osalta Viestintäviraston kyberturvallisuuskeskuksen toimivaltuuksiin. Muilta osin genomikeskuksen valvontaa koskevia kysymyksiä arvioidaan lainvalmistelun edetessä ja esitystä täydennetään tältä osin selvitysten valmistuttua.

Valvira pitää tärkeänä, että genomikeskuksen toiminnan valvontaan liittyviä kysymyksiä arvioidaan kattavasti ottaen huomioon toiminnan eri osat alueet. Valviran toimivallan näkökulmasta valvontasäännöksiä suunniteltaessa olisi olennaista arvioida mahdollisia päällekkäisyyksiä terveydenhuollon laitteita ja tarvikkeita koskevan lainsäädännön ja siitä johtuvan Valviran (jatkossa Fimean) valvontatehtävän kanssa. Valviran näkemyksen mukaan ehdotetun genomilain säännöksiä erityisesti geneettisten tutkimusten edellytysten osalta tulee vielä tarkemmin arvioida siitä näkökulmasta, mistä asioista on jo säädetty lääkinnällisiä laitteita koskevassa lainsäädännössä. Tämän arvioinnin kautta on mahdollista hahmottaa, onko kaikkia geenitestejä koskevasta lisäpöytäkirjasta tulevia säännöksiä välttämätöntä sisällyttää erillisinä säännöksinä genomilakiin, kun vastaavia säännöksiä on jo muualla lainsäädännössä. Kuten Valvira on edellä esittänyt, osa 5 lukuun ehdotetuista säännöksistä on hyvin yleisluontoisia ja sisällöltään periaatteellisia, eikä niiden osalta ole selkeää, mikä taho valvoisi säännösten noudattamista. Valviran näkökulmasta ei ole järkevää, että erillisistä vaatimuksista IVD-laitteiden valvontaan liittyen säädettäisiin useassa eri laissa, vaan Valviran tehtävät TLT-laitteiden valvonnan osalta olisi hyvä koota samaan lakiin.

Koska genomitietoja on tarkoitus käsitellä genomikeskuksessa niin sanotussa korotetun tietoturvan ympäristössä, toivoo Valvira genomilain jatkovalmistelussa täsmennettävän, onko genomilaissa tarkoitetun

3.8.2018

Dnro V/26563/2018

tietoturvallisen käyttöympäristön valvonnan osalta tarkoitus mahdollisesti säätää Valviralle uusia, vastaavia tehtäviä kuin ehdotetussa toisiolaissa (28-34 §:t) on esitetty toisilain mukaisen tietoturvallisen käyttöympäristön osalta. Toisielakiehdotuksen mukaan Valvira mm. ylläpitäisi julkista rekisteriä lain vaatimukset täyttävistä käyttöympäristöistä ja voisi tehdä tarkastuksia sekä asettaa määräyksiä ja kieltoja tietoturvallisten käyttöympäristöjen käyttöä koskien.

Genomikeskuksen valvonnan osalta Valvira toteaa lopuksi yleisesti, että jos genomilain jatkovalmistelussa päädytään säätämään Valviralle joitakin uusia tehtäviä, lakiehdotus tuotaisiin tämän osalta vielä erikseen lausuttavaksi Valviraan.

Lisätiedot

Lakimies Riina Laitiainen, puh. 0295 209 618

Ylijohtaja


Markus Henriksson

Lakimies


Riina Laitiainen