Open Knowledge Finland

Lausunto

Helsinki 9.8.2018

Asia: STM086:00/2016, STM/4454/2016

Viite: STM:n lausuntopyyntö luonnokseen hallituksen esitykseksi genomilaiksi

Asia: Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi, lausunto

Open Knowledge Finland ottaa lausunnossaan kantaa erityisesti MyData-näkökulmasta ja kansalaisen näkökulmasta. MyData on eettisesti kestävä lähestymistapa henkilötiedon keräämiseen ja käyttöön. MyData- ja Open Science -käytännöt rakentavat osaltaan toimintakulttuuria, jossa tietoa kerätään, hallinnoidaan, jaetaan ja hyödynnetään yhdessä hyväksyttyjen periaatteiden mukaisesti, läpinäkyvästi ja eettisesti.

Open Knowledge Finland ry (OKFI) on suomalainen yhdistys, joka toimii kansainvälisen Open Knowledge -verkoston kumppaniyhdistyksenä Suomessa ja edistää vastuullista datan avaamista sekä avoimen tiedon hyödyntämistä. Tämä lausunto on looginen jatko OKFI:n antamalle lausunnolle genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta (helmikuu 2018).

Ehdotetulla genomilailla perustettaisiin Suomen Genomikeskus, jolla tulisi olemaan genomitietokannan luomiseen, ylläpitoon ja hallinnointiin kuuluvia viranomaistehtäviä sekä asiantuntijatehtäviä. OKFI katsoo, että Suomeen tarvitaan kyseinen laki. Biopankkilaki, toisiolaki (laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä) ja genomilaki muodostavat yhdessä kokonaisuuden. Tähän kokonaisuuteen liittyy kiinteästi myös EU:n tietosuoja-asetus. Lisäksi on olemassa kansainvälisiä sopimuksia ja periaatteita, kuten Nürnbergin säännöstö 1947, Helsingin julistus 1964, Bermudan periaatteet 1996.

**Suostumus**

OKFI pitää tietoon perustuvaa suostumusta keskeisenä asiana genomitiedon käsittelyssä. Esitysluonnoksen mukaan ”Suostumus on kaikenlaista vapaaehtoista, yksilöityä ja tietoista tahdon ilmaisua, jolla rekisteröity hyväksyy henkilötietojensa käsittelyn”. Genomitiedon hallinnoinnissa on tärkeää käytön läpinäkyvyys ja eettinen näkökulma, esimerkiksi kaikki innovaatiotoiminta ei välttämättä ole yksilöiden tai yhteiskunnan kannalta toivottavaa.

OKFI katsoo, että suostumusten ohella ihmisillä tulisi olla mahdollisuus tehdä myös omien tietojensa käyttöön liittyviä kieltoja tai rajoituksia, valtuutuksia ja toimeksiantoja. Toimeksiannossa henkilö on itse aloitteellinen tiedon käytön suhteen verrattuna suostumukseen, missä käyttötarkoituksen määrittelee ja aloitteen tekee tiedon hyödyntäjä. Näiden kaikkien tulee olla selkeästi ja helposti sekä ammattilaisten että kansalaisen itsensä tarkastettavissa ja seurattavissa, mukaan lukien puolesta asiointi ja siihen liittyvät suostumukset (esim. alaikäiset lapset ja edunvalvonta).

OKFI katsoo, että genomitietokantaan tulee toteuttaa ns. audit trail, josta ihmiset voivat halutessaan tarkistaa ketkä heidän tietojaan ovat käyttäneet, mihin käyttötarkoituksiin ja millä perusteilla. EU:n uusi tietosuoja-asetus korostaa entisestään ihmisen oikeutta saada tietää ja myös vaikuttaa tiedon käyttöön, mukaan lukien tiedon siirrettävyys (sekä kopiointisiirto että poistosiirto). Tärkeää ei ole niinkään genomitiedon omistajuus vaan se, miten hyvin, eettisesti ja läpinäkyvästi pääsyä tietoon hallinnoidaan.

**Ihmisen oikeus omaan genomitietoonsa**

OKFI katsoo, että genomilaissa tulee olla selkeästi määritelty ihmisen oikeus omaan genomitietoonsa tietosuoja-asetuksen ja MyData periaatteiden mukaisesti. Käytännössä omien tietojen pyytäminen ja saaminen tulisi toteuttaa automatisoidusti ”oma data” -näkymän kautta.

OKFI katsoo, että Suomen terveydenhuollon laaja suostumus terveystietojen luovutukseen tulee pohtia uudelleen osana genomilakia:

A) Millä perusteella henkilö voi kieltää genomitietonsa hyödyntämisen terveydenhuollossa? B) Millä perusteella voi vaatia raakadatan tai geenianalyysitiedon siirtoa geenikonsultointipalvelua tuottavalle taholle?

C) Miten yksityinen geenikonsultaatio tai genomikeskeskuksen tuottama konsultaatio viedään terveydenhuollon tietoon?

EU:n uusi tietosuoja-asetus vaikuttaa rekisterinpitäjien velvollisuuksiin ja käytäntöihin, sekä rekisteröityjen oikeuksiin saada omia tietojaan käyttöönsä. Asetus antaa ihmisille mm. aiempaa laajemmat oikeudet tarkastella, hallita, siirtää (sekä kopiosiirto että poistosiirto) ja uudelleenkäyttää omia tietojaan sekä oikeuden poistaa tietonsa rekistereistä, joissa ei halua tietojaan säilytettävän (poisto-oikeus ei koske lakisääteisiä rekistereitä). Nämä asetuksessa määritellyt oikeudet tukevat MyData-periaateita, joissa keskeistä on, että lain takaamat formaalit oikeudet ovat myös käytännössä helposti toteutettavissa.

OKFI katsoo, että kansalaisille tulee tarjota riittävästi tietoa sekä henkilökohtaisen suostumuksenteon pohjaksi että myös yleisesti säilytyksestä ja tiedon käytöstä, tuloksista ja esimerkiksi genomitiedon yksityisyyteen liittyvistä kysymyksistä Suomessa ja maailmalla.

**Syrjintä**

Esitysluonnoksessa pykälä 33 on Syrjinnän kielto: ” Kaikenlainen syrjintä ihmisen perimän perusteella on kielletty”. OKFI katsoo, että pykälän mukanaolo genomilaissa on tärkeä. Se on paras suoja mahdollisia yksityisyydensuojan rikkomisia kohtaan ja linjassa YK:n ihmisoikeusjulistuksen kanssa.

**Tutkimustoiminta**

OKFI pitää tärkeänä, että genomitieto on eri osapuolten helposti käytettävissä ja yksityisyydestä sekä kansalaisten oman tahdon kunnioittamisesta huolehditaan, MyData- ja Open Science -periaatteiden mukaisesti. Genomitiedon ja suostumusten hyvä hallinnointi sekä kansalaisen pääsy omiin tietoihin luo luottamusta ja edesauttaa kansalaisten positiivista suhtautumista omien tietojensa luovuttamiselle tieteen käyttöön.

Tutkimusprojekteista päättämisen tulee olla sujuvaa. Tietokantaan tallennettavan tiedon standardit ja formaatit ja tiedon kuratointi, joita ei säädetä lainsäädännössä, mutta käytännön hyötyjen saavuttamisen kannalta ne ovat erittäin tärkeitä hoitaa hyvin. Myös erilaisten genomitiedon analysoinnissa tarvittavien työkalujen saatavuus ja riittävä laskentakapasiteetti. Työkalujen ja laskennan osalta Tieteen Tietotekniikan Keskus Oy CSC:llä on Suomessa paras osaaminen ja näkemys. OKFI katsoo, että CSC tulisi olla mukana Genomikeskuksen tietotekniikkaratkaisujen valmistelussa ja toteutuksessa.

OKFI toteaa, että avoimen tutkimuksen periaatteisiin kuuluu kansainvälisten ja kotimaisten referenssitietojen päivitysten julkistaminen, tulkinta ja tiedotusvelvollisuus merkittävästä kehityksestä. Tutkimuksen metodologian ydin on tieteellisen tuloksen toistettavuuteen, mikä voi tarkoittaa datan luovutusta kansainvälisiin tietokantoihin.

**Ihmisen oikeus raakadataan**

OKFI katsoo, että genomikeskuslaissa ihmisen tulee olla keskiössä: kansalaisella tulee olla oikeus päättää omasta tiedostaan ja sen käytöstä. OKFI pitää välttämättömänä, että ihmisellä on mahdollisuus päästä kaikkeen häntä koskevaan tietoon ja halutessaan saada se itselleen rakenteisessa sähköisessä muodossa (ns. raakadata). OKFI vastustaa luonnoksessa esitettyä linjausta ”Asiakkaille luovutetaan vain tulkittuja tuloksia ja vastauksia kysymyksiin, ei koskaan yksilöllisiä raakasekvenssejä”. Ihmisillä tulee olla oikeus saada oma raakdatansa.

Vertailukohtana mainittakoon tämän hetken maailman merkittävin genomitiedon tutkimushanke: USAn "All of us". Hankkeessa on tarkoitus sekvensoida miljoonan amerikkalaisen genomi. Hankkeen lähtökohdaksi on kirjattu kumppanuus testattavien kanssa. Hanke on myös tiedottanut kesäkuussa 2018, että testattavat saavat halutessaan tiedon raakadatamuodossa. "Finally, participants will have the opportunity to obtain their primary data, though it has not been determined yet whether that will be a CRAM file or BAM file, which contains aligned sequence reads, or a VCF variant file." (1)

Genomitiedon osalta tuoreet kansainväliset parhaat käytännöt erityisesti kansalaisen kannalta löytyvät Global Alliance for Genomics and Health'n julkaisusta v. 2018. Julkaisussa on erittäin selkeät suositukset, joissa on mainittu muun muassa kumppanuus testattujen kanssa ja, että kansalaisilla on oikeus omaan raakadataansa. (2) OKFI katsoo, että genomilakin tulee selkeästi taata testatuille oikeus omaan raakadataan.

Ropponen Teemu

Open Knowledge Finland

1. All of Us Program Plans to Return Disease Variants, PGx Results, Primary Genomic Data, lehdistötiedote 5.6.2018 <https://allofus.nih.gov/sites/default/files/all_of_us_program_plans_to_return_disease_variants_pgx_results_primary_genomic_data.pdf>
2. Thorogood, A et al: APPLaUD: access for patients and participants to individual level uninterpreted genomic data, Hum. Genomics 2018 Feb 17;12(1):7. doi: 10.1186/s40246-018-0139-5 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29454384>