

Kiitämme mahdollisuudesta kommentoida Genomikeskuslakiesitystä ja toteamme FinnGen tutkimuksen puolesta seuraavaa.

Pidämme tärkeänä mahdollisuutena, että suomalaisista tuotettua genomitietoa voitaisiin käyttää laadukkaasti ja monipuolisesti tutkimuksessa, terveydenhuollossa, koulutuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Tämä tarjoaa Suomelle yhden keskeisen mahdollisuuden hyödyntää vuosikymmenten investointeja kansalaisten hyväksi. Oikein suunniteltuna ja toteutettuna Genomikeskus voi olla kansallisesti ja kansainvälisesti merkittävä alan toimija.

Genomikeskus on tärkeä osa kansallista genomistrategiaa ja voi keskeisellä tavalla tukea terveysalan kasvustrategian päämääriä. Tavoitteena lienee, että genomikeskus tarjoaa toimivan ja säädösympäristöön hyvin suunnitellun instrumentin genomitiedon hyödyntämiselle.

Nykyinen lakiehdotus on mitä ilmeisimmin laadittu useitten ristipaineitten ja jopa epävarmuustekijöiden keskellä. On ilmeistä, että siksi lakiehdotuksessa on ehdotettu ratkaisuja, jotka ovat keskenään ristiriitaisia ja siksi todennäköisesti jopa estävät lain §1 tavoitteiden toteuttamisen. Osa alla olevista kommentteista ovat varsin kriittisiä, mutta toivomme niiden helpottavan seuraavien versioiden rakentamisessa ja toivomme, että ne nähdään rakentavina.

Lakiehdotukseen on sisällytetty rajoituksia ja toimintaratkaisuja, jotka perustuvat perinteiseen tai juuri nyt tarjolla olevan teknologian käyttöön ja kontrollointiin ja siksi erittäin todennäköisesti johtavat tilanteeseen, jossa genomikeskuksen tarjoamien palveluiden tuotto vaarantuu tai tulee jopa mahdottomaksi. Tämä puolestaan johtaa siihen, että varsinaiset suomalaisista aineistoista tehtävät kansalliset ja kansainväliset genomianalyysit tehdään alkuperäisiä tutkimusaineistoja yhdistämällä genomikeskuksen ulkopuolella jatkotutkimuksina. Tämä vaarantaa genomikeskuksen hyvät tavoitteet.

Toinen haaste on, että lakiehdotus yhdistää samaan kokonaisuuteen kliinisessä diagnostiikassa tuotetun genomitiedon ja tutkimustoiminnassa syntyneen genomitiedon. Ajatus on sinänsä tavoiteltava, mutta Kantaan sijoitettava yksilökohtainen genomitieto kliinistä jatkokäyttöä varten on tarpeiltaan ja laatuvaatimuksiltaan täysin toisenlainen kuin tutkimustoimintaan käytettävä genomitieto. Siksi niitä ei voi, eikä pidä niputtaa toiminnallisesti kaikilta osin yhteen. Tämä tutkimus- ja kliinisesti tuotetun tiedon niputtamisen ongelma vaikuttaa lähes koko lain käytännön soveltamiseen ja on lain teknisen kirjoittamisen kannalta hankala haaste. Tutkimukseen- ja kliiniseen diagnostiikkaan tuotetun genomitiedon primääriset käyttösovellukset ja tavoitteet ovat erilaisia ja vaativat siksi erilaisia ratkaisuja. Tämän tosiasian huomioonottaminen olisi tärkeää seuraavaa versiota tehdessä.

Eriytyinen haaste on lakiehdotuksessa esitetty tietotekninen ratkaisu, joka on epärealistinen. Tietoteknistä ratkaisua ei ehkä pitäisi määrittää laissa tällä tarkkuudella; ala etenee erittäin nopeasti ja mikä tahansa määrittely nyt tehdään, on se vanhentunut jo muutamassa vuodessa. Ehdotamme vaihtoehtoista ratkaisua tietotekniikan kirjaamiseksi. Tietotekniset ratkaisut täytyisi alistaa Genomikeskuksessa toimivalle erilliselle asiantuntijaryhmälle, jossa olisi useampien organisaatioiden edustus (esim. KELA, STM, OKM, CSC, Biopankkiosuuskunta jne.) täydennettynä tarvittavilla muilla asiantuntijoilla. Tämä asiantuntijaryhmä esittelisi ratkaisut Genomikeskuksen Ohjausryhmälle, joka tekee päätöksen kulloisestakin IT ratkaisusta. Tavoitteet, kuten tietoturvallisen ympäristön käyttö, voidaan hyvin (ja pitäääkin) kirjata lakiin, mutta sen teknistä

toteutusta tai sijoitusta ei pidä kirjata siten, että se käytännössä estää Genomikeskuksen tavoitteiden toteutumisen. Uskomme, että esittämämme vaihtoehtoinen malli voisi ratkaista tämän ongelman.

Ajatus siitä, että genomitiedoista ei otettaisi (tai olisi) kopioita ja niistä olisi olemassa vain yksi alkuperäiskopio, on epärealistinen ja tuskin käytännössä edes toteutettavissa. Alkuperäisesti ajatus yhdestä kopiosta lienee lähtöisin siitä, että on yksi **validoitu**, laatuksiteerit täyttävä **referenssikopio** tutkimusten ja kliinisten sovellusten yhdenmukaistamiseksi. Toisena tavoitteena lienee ollut taloudellisuus, ettei isojen, identtisten tiedostojen tallennuksesta makseta moneen kertaan. Kolmantena tavoitteena lienee ollut, että ulkomailla sekvensoidut/genotyyppitetyt tiedot myös tallentuvat Suomeen hallitusti. Lähtökohtana ei käsittääksemme ole ollut regulatorinen tarve, vaan laadun varmistaminen ja kustannustehokkuus. Eli perustavoitteet ovat toiminnallisestikin valideja. Liian yksityiskohtaisesti säädettyinä, tämä kuitenkin johtaa järjestelmän toimimattomuuteen ja lisäksi EU:n sisällä tapahtuvan tiedon liikkuvuuden estymiseen. Ajatus siitä, että tutkimusprojekteissa kansainvälisissä yhteistöissä ulkomaisella rahalla, ulkomailla tuotetut genomit tuhottaisiin ulkomailla ja ainoa kopio olisi Suomessa, ei sekään ole realistinen, sen sijaan datan luovuttaminen kolmansille osapuolille voidaan rajoittaa.

Yksityiskohtaiset kommentit:

1. Luku

§1 Lain tarkoitus on keskeinen ja näiden tavoitteiden tulisi ohjata lain muitakin osia.

Mainittujen tavoitteiden lisäksi, tallennettu genomitieto pitäisi myös olla käytettävissä koulutukseen.

§2 Soveltamisalan 4 kohdan termi ”geenitesti” on tässä yhteydessä hiukan epäselvä, sitä käytetään myöhemminkin tekstissä erilaisissa tarkoituksissa, eikä lukijalle ihan kirkastu mitä geenitesti täsmällisesti eri kohdissa tarkoittaa.

§4 Myös tässä geenitestin käsite epäselvä, vaikka siitä selitysosassa pyritäänkin avaamaan. Voisiko täsmentää, mitä tässä yhteydessä tarkoittaa ”laboratoriotutkimus”, onko se tutkimuslaboratorio, kliininen laboratorio vai kuluttajalle suoraan suunnattuja palveluita tuottava laboratorio?

2. Luku

§6 momentti 1: tähän ehdotetaan lisättäväksi, että ”tulisi edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa, **koulutuksessa**, sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa”. Koulutuksen sisällyttäminen olisi tärkeää ja realistista, mikäli henkilötieto säännökset sen sallivat.

Momentti 3: Tämä muotoilu on yleisotsikolla OK, mutta tästä puuttunee asian ydin, eli ”**luovuttaa** genomitietoa terveydenhuoltoon, tutkimukseen, koulutukseen, sekä kehittämis- ja innovaatiotoimintaan”. **Tieto pitää sitten luovuttaa tietoturvalliseen ympäristöön.**

3. Luku

§15, momentti 1: ”...vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale”. Tämä ajatus on epärealistinen ja rohkenemme sanoa, suorastaan virheellinen. Samasta henkilöstä on voitu suorittaa enemmän kuin yksi genomitutkimus, joiden kattavuus voi olla erilainen, miten päätetään mikä ”kappale” poistetaan. Lisäksi, eri analyyseihin tarvitaan kopioita, jopa genomikeskuksen sisällä, joten tällaista rajoitusta ei kannattaisi lakitekstissä tehdä.

Ehdotamme muotoilua, että ”...tavoitteena on, että kustakin yksilöstä on mahdollisten alkuperäiskappaleiden lisäksi yksi hyvin kuratoitu referenssikappale”. Lisäksi mitäköhän tarkoitetaan sanoilla ”alkuperäinen kappale”; mitä sekvenssitiedon tai genoyypitystiedon tuoton vaihetta tällä tarkoitetaan. Huolestamme on, että jos eri viranomaiset tulkitsevat näitä sanoja, voi syntyä tulkintojen sekavuutta.

Momentti 2 on tärkeä selvennys.

§18. Kansaneläkelaitoksen rooli vaatii lisää pohtimista. **§18 olisi suunniteltava uudestaan.** Kuten yllä on todettu, voi olla mielekäästä, että kliinisessä diagnostiikassa syntyneet genomitiedot tallennetaan Kantaan ja on sieltä saatavissa, jotta niitten käytettävyys terveydenhuollossa on turvattu koko maassa, riippumatta siitä missä genomitieto on tuotettu. Tämä ei kuitenkaan voi olla ratkaisu massiivisten tutkimustiedostojen säilytykselle, puhumattakaan siitä, että se soveltuisi niiden analysoimiseen. Tämä on kriittinen haaste. Jos tavoitteena on, että genomikeskuksesta tulee tutkimusta palveleva organisaatio, on olennaista, ettei laissa määritetä missä ja mikä organisaatio huolehtii tiedon fyysisestä tallentamisesta ja varsinkaan sen laskentaympäristöstä. Tämä tulisi olla genomikeskuksen keskeinen arviointitehtävä, jotta kulloisetkin teknologian mahdollisuudet käytetään hyväksi tietoturvallisen ja kustannustehokkaan analysoimisen mahdollistamiseksi. On esimerkiksi mitä todennäköisimmin epärealistista, että KELA:n tietokoneet pystyvät nopeaan ja kustannustehokkaaseen laskenta-analyysien tuottamiseen, joita moderni genomitutkimus käyttää. Olisiko KELA:an suunniteltu tietotekninen kokonaisuus ottamaan kansainvälisiä tiedostoja (niin akateemisilta kuin teollisilta yhteistyökumppaneilta) hallinnoitavaksi ja tarjoamaan niille laskentaympäristön silloin kun ne yhdistetään suomalaisiin aineistoihin? Olisiko tämä kuitenkin luontevampaa olla esim. CSC:n vastuulla, joka sekin tarvittaessa voisi alihankkia kapasiteetin joltakin ulkopuoliselta toimijalta. Muissakin projekteissa maailmalla suunnitellaan suljettuja järjestelmiä, mutta ne tähtäävät joustavampiin ratkaisuihin ja mahdollistavat kaupallisten, tietoturvallisten palvelutuottajien käytön.

Konkreettisenä ehdotuksemme on, että **Genomikeskukseen perustetaan riippumaton asiantuntijaryhmä**, joka suunnittelee ja arvioi genomitiedon käytännön tietoturvalliset säilytys ja laskentamahdollisuudet vuosittain ja antaa ehdotuksensa ohjausryhmälle. Tähän ryhmään kuuluisivat edustajia tarpeellisista organisaatioista kuten esim. KELA, STM, OKM, CSC, Biopankkiosuuskunta ja alan muita, tarpeen tulleen ulkomaisia asiantuntijoita. Tekniset tarpeet ja ratkaisut kehittyvät niin nopeasti, että millään lainsäädännöllä ei voida pysyä ajantasalla, §18 ensimmäinen kohta vaatii aivan erityisesti uudelleenpohdintaa.

4. Luku

Myös tässä luvussa kliinisessä tilanteessa ja tutkimustilanteessa kerätty tieto olisi hyvä eritellä. Mm. epäselväksi lukijalle jää miten biopankkisuostumuksella kerätyistä näytteistä tuotettu genomitiedon suhteen toimitaan §22 viitatus informointivelvollisuuden suhteen.

§25, momentti 3: ”variaatitiedot on pseudonymisoitava ennen niiden luovutusta tieteelliseen tutkimukseen”. Onkohan tämä ihan loppuun asti ajateltu? Miten on ajateltu, että fenotyyppitieto, joka voi tulla monista eri lähteistä voidaan yhdistää genomitietoon, jos genomikeskuksen data aina pseudonymisoidaan tutkimusta varten?

Fenotyyppitietohan voi tulla rekistereistä, aikaisemmista tutkimuksista ym., eli jonkun

täytyy käsitellä henkilötunnisteita (tai aikaisempia analyysikoodeja) niin, että fenotyyppi- ja genotyyppitieto voidaan yhdistää. Tämä kohdan muotoilua olisi ehkä hyvä pohtia lisää.

§28, momentti yksi ”...henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa”. Viitataanko tässä diagnostisiin analyysiin vai myös tieteellisessä tutkimuksessa tuotettuun genomitietoon? Kuulostaa aika haastavalta, jos esim. FinnGenin kaltaisessa tutkimusprojektissa 500 000:lle suomalaiselle pitää tarjota geneettistä neuvontaa. Eli olisi hyvä selventää.

§29, Tässä saattaa olla ristiriita. Tässä puhutaan tietoturvalisesta käyttöympäristöstä, jota genomikeskus ylläpitää, mutta luvun 3 §18 kuvataan, miten KELA tätä ylläpitää. Momentti 3 tulisi muuttaa tai poistaa ”muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi 1 momentissa tarkoitetun käyttöympäristön ulkopuolelle”. Tämä tulisi muuntaa niin, että ”voidaan luovuttaa vain Genomikeskuksen arvioimaan turvalliseen käyttöympäristöön”. Mikäli olemme oikein ymmärtäneet, tämä olisi myös GDPR:n hengen mukaista.

5. Luku

Geneettisen tutkimus olisi hyvä määrittää, muuten on vaikea arvioida koko luvun sisältöä. Mm. ennustavan geneettisen testauksen kohdalla on epäselvää mitä termeillä tässä yhteydessä tarkoitetaan. §36 voi tuskin liittyä tieteelliseen tutkimukseen?