

BBMRI.fi:N JA BIOPANKKIEN OSUUSKUNTA SUOMI – FINBB:N YHTEINEN LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSEKSI LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA GENOMITIE TOJEN KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ ("GENOMILAKI"; STM/071:00/2018 ja STM/2688/2018)

BBMRI.fi ja FINBB kiittävät mahdollisuudesta osallistua uuden genomilain valmisteluun. Pyydämme ottamaan huomioon myös edellisellä lausuntokierroksella toimittamamme lausunnon, jossa esitetyt näkökohdat monin osin soveltuvat myös uuteen lakiluonnokseen. Lakiesitys on edelleen monilta keskeisiltä osiltaan kesken. Laki ja sen perustelut ovat myös paikoin ristiriidassa keskenään.

Genomilain esitöissä on nostettu esille monia tärkeitä tavoitteita. Kaikilta osin ei ole kuitenkaan selvää, miten laki palvelisi niiden toteutumista. Nykyisessä muodossaan laki vaikeuttaisi merkittävästi biolääketieteellistä tutkimusta ja potilaiden hoitoa vahventamalla keskuskontrollia ja tuomalla toimintakenttään uusia rakenteita. Samalla laki heikentäisi kotimaisten kaupallisten toimijoiden liiketoimintamahdollisuuksia mm. lisäämällä niiden kustannuksia ja siirtämällä kuluttaja-asiakkaan harkittavaksi tietojen luovuttamisen valtiolliseen keskusrekisteriin.

Suunnitelmaa ja lakiesitystä tuleekin vielä olennaisilta osiltaan kehittää eri ydintoimijoita kuunnellen. Valmistelussa tulee varmistaa, ettei olemassa olevien ja toimivien rakenteiden, kuten biopankkien, toimintaedellytyksiä heikennetä. Biopankkien aineistot rikastuvat tutkimusprojektien kautta. Aineistot ikään kuin kasvavat korkoa aivan kuten näytteen ja suostumuksen antaneille on informoitu. Genomilaissa onkin huomioitava kansalaisten perustellut odotukset esimerkiksi biopankkiin luovutettujen näytteiden käytöstä, hyödyntämisestä ja käytön kontrolloinnista vastaavasta tahosta. Keskitetty genomirekisteri on sekä maine- että tietoturvariski, eikä sen luominen ole genomilain tavoitteiden saavuttamisen kannalta välttämätöntä.

Lainsäädäntöä on kehitettävä nykyinen oikeudellinen ympäristö huomioiden

Genomilaki liittyy olennaisesti vasta säädettyyn toisiolakiin (Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä 552/2019), jonka toimivuutta ja vaikutuksia ei vielä tiedetä. Hallituksen toisiolakiesitys oli tietosuoja osalta olennaisesti tiukempi, kuin EU:n yleinen tietosuoja-asetus ("TSA"). Eduskuntakäsittelyssä laki muuttui yhä rajoittavammaksi. Yhtenä TSA:n tavoitteena on varmistaa henkilötietojen vapaa liikkuvuus¹, minkä toisiolaki estää ja samalla vaikeuttaa Euroopan unionin tavoitteleman yhteis-eurooppalaisen tutkimusalueen toteuttamista.³ Toisiolaki rajoittaa jopa sellaisten tietojen käsittelyä, jotka eivät ole TSA:n mukaisia henkilötietoja. Laissa puututaan tutkimustulosten julkaisun vapauteen.⁴ Se ei luo oikeuksia sellaisten aineistojen tutkimuskäyttöön, joita ei aiemminkin olisi ollut mahdollista tutkia. Merkittävien rajoitteiden vastapainoksi toisiolain myötä voidaan saada etua keskitetyn lupamenettelyn ja aineistonkäsittelyn avulla, mutta tämä edellyttää, että niin lupaviranomaiselle kuin rekisterien rekisterinpitäjillekin osoitetaan merkittäviä uusia resursseja ja ettei kustannuksia vyörytetä tutkijoille.

Kuvattuun oikeudelliseen ympäristöön ei ainakaan tässä vaiheessa pidä luoda uutta, tietyn tietotyypin käyttöä kontrolloivaa viranomaista, eikä uusia tietosuoja- ja tietoturvaluolia aiheuttavia rakenteita. Riski tietojen käytön vaikeutumiselle entisestään on merkittävä. Ylipäänsä genomiikan korostaminen on

¹ Esim. TSA resitaali 10.

³ Ks. TSA resitaali 159.

⁴ Viittaus tulosten julkaisun rajoittamisesta luopumiseen edustaja Puskan puhenvuorossa 6.3.2019, www.eduskunta.fi/FI/vaski/Puheenvuoro/Sivut/PUH_171+2018+5+1+1.aspx.

perusteetonta, sillä pelkän genomitiedon hyödyllisyys on joka tapauksessa rajallista. Genomitietoon tulee voida helposti liittää esimerkiksi kliinistä tietoa ja elintapatietoa. Tietoja on voitava käsitellä monissa erilaisissa, tutkimuksen kannalta tarkoituksenmukaisissa ympäristöissä.

Genomitiedon käyttäminen vastuulliseen tutkimukseen

Genomitiedon käyttö terveydenhuollossa on jo monin osin rutiinia. Toisaalta, monien sairauksien osalta on jo päädytty siihen, ettei genomitiedolla ole kyseisten sairauksien kohdalla merkitystä. Alan tutkimusmahdollisuuksia parantamalla tulisi mahdollistaa uusia hoitoja mahdollistavaan johtopäätökseen pääseminen mahdollisimman nopeasti ja kohtuullisin kustannuksin.⁵ Tutkimusedellytysten tosiasiallinen parantuminen edellyttää, etteivät tutkimusta koskevat säännöt entisestäänkin kiristy eikä nykyisten tutkimusta tukevien rakenteiden toiminta häiriinny. Erityisesti tulee kiinnittää huomiota kansainvälisiin tutkimusyhteistyömahdollisuuksiin, välttää kansainvälisistä käytännöistä poikkeavia rajoituksia erityisesti tietojenkäsittelyyn liittyen, ja keskittyä mahdollistamaan tutkimusta vastuullisesti.

Biopankkitoimijoilla on säilyttävä mahdollisuus palvella tutkijoita laajasti. Lisäksi kansalaisten luottamus biopankkitoimintaan on säilytettävä. Biopankkinäytteen luovuttajien datan osalta biopankkien palveluasema tulee säilyttää ja sitä pitää entisestään vahvistaa on kysymyksessä sitten näytteestä analysoitu genomidata tai muu biologinen data. Fragmentoidulla datan distribuutiolla ilman omaa biopankin alkuperäisversiota tai pääsyä kopioon hankaloittaa biopankkien toimintaa ja niiden ydintoimintaa merkittävästi. Biopankeille tulee olla oikeus säilyttää omaa genomidataansa omassa tieturvallisessa ympäristössään niiden aineistoja rikastuttava toiminta mahdollistaen.

Genomitietoa tulee käsitellä kuin muutakin terveystietoa

Genomitietojen erityinen arkaluonteisuus on toistuvasti todettu olevan isoilta osin myytti.⁶ Huomattavasti arkaluonteisempaa tietoa löytyy sosiaali- ja terveysalan muista tiedoista, liittyen esimerkiksi sosiaalitukiin, päihdehuoltoon, huostaanottoihin tai psykiatriisiin sairauksiin. Nämäkin tiedot koskevat useita henkilöitä, eivätkä vain niitä, joiden etuuksista tai hoidoista esimerkiksi on kysymys. Kaikkia näihinkään tietoihin mahdollisesti liittyviä riskejä ei voida tarkkaan ennustaa ja tiedot muodostavat absoluuttisen yksilöiviä uniikkeja kokonaisuuksia. Lisäksi nämä tiedot kuvaavat tosielämän tapahtumia, toisin kuin monet genomitiedot, jotka saattavat kuvata esimerkiksi tietyllä tilastollisella todennäköisyydellä ilmenevää ominaisuutta tai toteutuvaa riskiä, joka ei kuitenkaan välttämättä koskaan realisoidu. Kaikkien yksilöihin liitettävissä olevien tietojen käsittelyssä tulee huomioida todelliset tunnistettavissa olevan tiedon käsittelyyn liittyvät riskit, mutta myös käsittelyn tarpeellisuus ja hyödyt. Genomitieto ei näiltä osin poikkea muusta yksilöön liitettävästä arkaluonteisesta tiedosta.

Nykyinen säädöspohja kehittämisen lähtökohtana

Resurssitehokas ja toimivaa lopputulosta tavoitteleva lainvalmistelu tulee rakentaa nykyisen säätelyn ja jo säädettyjen rakenteiden varaan. Esimerkiksi erilaisten valmisaineistojen luomiselle on jo olemassa säädöspohja toisiolaissa ja tämä voidaan ulottaa variantti- ja viitetietokantojen luomiseen. Samoin viranomaisten tarjoamalle tietoturvaliselle käyttöympäristölle on jo säädöspohja toisiolaissa ja näiden järjestelmien tulee mahdollistaa hyvin monen tyyppisten tietojen käsittely. Eri tyyppistä tietoa ja tiedostomuotoja on loputtomasti. Tehtäviä ja aineistojen hallintaa ei tulisi hajauttaa eri viranomaistahoille eri tietotyyppien perusteella. Vaikka tietolupaviranomaisella ei välttämättä ole asiantuntemusta

⁵ Masennusgeenejä ei taida ollakaan: ”Kuinka olemme voineet kuluttaa 20 vuotta ja satoja miljoonia dollareita pelkän kohinan tutkimukseen?” <https://www.hs.fi/tiede/art-2000006125725.html>

⁶ Esim. www.potilaanlaakarilehti.fi/kommentit/genomitiedon-arkaluonteisuus-on-tiukassa-elava-myytti/

monenkaan erityisen tietotyypin suhteen, se voi ja varmasti joutuu joka tapauksessa turvautumaan ulkopuoliseen asiantuntija-apuun, jota genomitietojen osalta voi tarjota genomikeskus.

Jos käyttöympäristöt luodaan toisistaan erillään, niistä muodostuu helposti kovin erinäköiset, eivätkä ne ole yhteensopivia tai riittävän kattavia mikä kuitenkin olisi ehdoton vaatimus, koska jatkossa kaikki yksilötason tieto on käsiteltävä niissä. Ympäristöjä kehitettäessä tulee siis ottaa huomioon, että niissä on voitava sujuvasti käsitellä hyvin monen tyyppistä tietoa erilaisissa tiedostomuodoissa, kuten erilaista geneettistä tietoa, eri laitteilla tuotettuja kuvantamistuloksia, sydänfilmiä, vektorigrafiikkaa, videoita, äänitallenteita, tekstiä ja niin edelleen. Lisäksi käyttöympäristöön on voitava tuoda tietoja sote-rekisterien ulkopuolelta, esimerkiksi tutkittavilta kerättyä elämäntapatietoa, syke- ja muiden sensoreiden kautta saatua tietoa tai ruokavaliosta ja kulutustottumuksista kertovaa kanta-asiakasrekisteritietoa.

Eesityksen jatkokehittäminen

Ehdotamme lakiesityksen jatkokehittämistä seuraavien periaatteiden mukaisesti:

1. Genomikeskuksen ei tule olla erillinen viranomaistaho, jolla olisi omat THL:n kanssa päällekkäiset ja tietolupaviranomaisen kanssa rinnakkaiset hallintorakenteensa, vaan sen organisointi annetaan THL:n tehtäväksi sen muiden toimintojen osana. Tämä säästää maamme rajallisia osaamisresursseja, yksinkertaistaa rakenteita, sekä helpottaa mm. biopankkien ja THL:n käytännön toimintaa että kokonaisuuden ohjaamista. THL:n osana Genomikeskus voi myös tarjota osaamistaan tietolupaviranomaiselle toisilaisissa jo säädettyllä tavalla.
2. Keskitettyä kansallista genomitiedoista koostuva henkilötietorekisteriä, jolla olisi yksi rekisterinpitäjä, ei tule luoda. Keskitettyyn henkilötietorekisteriin liittyy monia käytännöllisiä ja oikeudellisia riskejä ja epävarmuuksia, eikä se ole genomitietojen hyödyntämisen kannalta välttämätön. Keskitetty genomitietorekisteri hämärtäisi roolit ja vastuut biopankkinäytteen luovuttajien suuntaan tapahtuvassa kommunikaatiossa ja palveluissa.
3. Variantti- ja viitetietokannat tuotetaan yhteistyössä tietolupaviranomaisen kanssa, jolla on jo olemassaolevassa toisilaisissa säädetty oikeus luoda valmisaineistoja.⁷
4. Genomikeskuksen tehtäväksi määritellään genomitietoon liittyvät asiantuntijapalvelut, erityisesti hoitotarkoituksiin käytetyn genomitiedon laadun ohjaus, genomitietoihin liittyvien it-palveluiden tuottaminen ja yleisesti tutkimuksen ja terveydenhuollon tuki genomiikkaan liittyvissä asioissa. Genomikeskus voi esimerkiksi tarjota genomitiedon käsittelyyn erikoistunutta tietojen varastointia ja muuta käsittelyä palveluna terveydenhuollolle, biopankeille, yrityksille ja tutkimuslaitoksille sekä mahdollisesti myös yksityisille kansalaisille. Palvelumaksujen tulee olla kilpailukykyiset, mutta genomikeskuksen ei tule aiheuttaa markkinahäiriöitä.
5. Biopankkitutkimustiedoille ei tule säätää tallennuspakkoa. Tutkimustietojen tallentaminen Genomikeskukseen tulisi palveluilla esimerkiksi biopankeille tehdä houkuttelevaksi ja aitoa lisäarvoa tuottavaksi. Genomikeskuksen tulisi tarjoamiensa palveluiden laadulla ja kilpailukyvyllä ansaita asema genomitiedon preferoituna tallentajana.

⁷ Tietolupaviranomaisella on pääsy kaikkiin toisilain alaisiin sote-rekistereihin. On huomattava, että merkityksellisten variantti- ja viitetietokantojen luominen ei edellytä kansallisesti keskitettyä genomitietorekisteriä. Pysyvään keskitettyyn rekisteriin liittyy merkittäviä perustuslaillisia kysymyksiä, tietosuojaan liittyviä kysymyksiä, kansalaishuolia ja tietoturvaasteita.

6. Kopioiden pitämistä ei tule rajoittaa, silloin kun se on toiminnan kannalta tarpeen esimerkiksi terveydenhuollossa tai biopankeissa. Tämä tulee kirjata lakiin, eikä vain lain perusteluihin.
7. Genomitietojen sujuva käyttö niiden alkuperäiseen tarkoitukseen, kuten biopankkitoimintaan ja tutkimukseen on turvattava myös genomikeskukseen tallennettujen tietojen osalta. Ei riitä, että tähän mahdollisuuteen viitataan vain lain esitöissä. Tiedon tallentaja on joka tapauksessa tämän käytön osalta edelleen tietojen rekisterinpitäjä.
8. Genomikeskukseen tallennetun tiedon tulee olla tiettyjen laatuvaatimusten mukaista, kuitenkin niiden käyttötarkoituksesta riippuen. Genomikeskukselle voidaan säätää mahdollisuus määrittää tarkemmat laatuvaatimukset (ei kuitenkaan niin, että esimerkiksi tutkimuksessa olisi pakko tuottaa tutkimuksen kannalta tarpeettoman laadukasta tietoa). Maininta tästä tulee olla laissa, eikä ainoastaan perusteluissa.
9. Toisioalaisa säädetyn tietolupaviranomaisen on tarjottava sote-tietojen käsittelyn mahdollistava tietoturvallinen käyttöympäristö. Genomitietojen käyttöympäristön kehitystä ei tule eriyttää tästä tehtävästä. Ei ole mielekästä hajauttaa viranomaisjärjestelmien kehitysvastuuta tietotyypin perusteella, vaan kehityksestä vastaavan viranomaisen on vastattava siitä, että se käyttää riittävästi ulkopuolista asiantuntemusta kokonaisuutena toimivien järjestelmien tuottamiseen. Genomikeskuksen tulee omalla asiantuntemuksellaan tukea tietolupaviranomaista, biopankkeja ja tutkijoita palvelevaa FINBB:tä käyttöympäristön tai -ympäristöjen luomisessa ja ylläpitämisessä.
10. Hoitoon liittyviä menettelyjä ei tule monimutkaistaa, eikä niitä koskevia sääntöjä hajauttaa lainsäädännössä nykyistä enempää, vaan keskittää niihin liittyvä sääntely potilaslakiin. Erityisiä suostumusmenettelyjä ei tule säätää. Voimassa olevan lain mukaan potilaita tulee hoitaa yhteisymmärryksessä potilaan kanssa. Tietojen hoitokäyttöön liittyvät päätökset tulee tehdä virkavastuulla potilasvastuussa olevassa terveydenhuollossa, ei keskusviranomaisissa, ja tietojen tulee olla välittömästi käytettävissä hoitotarkoituksiin. Niin genomi- kuin muidenkin tietojen käyttö toisen potilaan hoidossa mahdollistetaan, ellei se jo nykyisten säädösten nojalla ole selvästi sallittua. Genomikeskus voi laatia suosituksia ja ohjeita esimerkiksi genomitiedon tehokkaasta hyödyntämisestä ja tietojen kommunikoinnista potilaille.
11. Vältetään tarpeettoman tarkkaa rajoitettavaa sääntelyä, mistä esimerkkinä geneettisen neuvonnan pätevyysvaatimukset 20 §. Tämä toimialue ja eri ammattiryhmien pätevyysvaatimukset kehittyvät nopeasti.
12. Laissa on määriteltävä monivuotiset siirtymäajat tai mahdollistettava lain voimaantulosta säätäminen valtioneuvoston asetuksella. Laki voidaan saattaa voimaan vasta kun rakenteet ovat riittävän valmiit mahdollistaen nykyisen toiminnan jatkuminen vähintään nykyisellä tasolla ja tehokkuusasteella.

Nykyisen säätelyn varaan rakentaminen vähentää lakiehdotukseen liittyviä perustuslaillisia kysymyksiä, kansalaisten huolia, lain läpimenoon kuluva aikaa ja riskiä tavoitteiden kannalta arvaamattomista lopputuloksista.

Esitämme jäsenillemme suuret kiitoksemme niiden toimittamista huomioista. Lausunnon kannanotot saattavat joiltakin osin poiketa yksittäisten jäsentemme näkemyksistä.

Kunnioittaen, Helsingissä 1.7.2019



Anu Jalanko
Kansallinen koordinaattori, BBMRI.fi



Marco Hautalahti
Toimitusjohtaja, FINBB

Tom Southerington
Lakimies

