

2.8.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö

Lausuntopyyntö STM086:00/2016 ja STM/4454/2016

Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt lausuntoa hallituksen esityksestä genomilaiksi. Pirkanmaan sairaanhoitopiirin osalta lausuntonsa/kommenttinsa esitykseen ovat antaneet tutkimusjohtaja Tarja Laitinen, ylilääkäri Tanja Saarela, Tampereen Biopankin johtaja Kimmo Savinen, apulaisylilääkäri, apulaisprofessori Hannele Laivuori sekä Fimlab Laboratoriot Oy:stä palvelujohtaja Anu Mustila ja genetiikan erikoisalajohtaja Mauri Keinänen.



Eija Tomás
johtajaylilääkärin varahenkilö

Liite

kommentit

Fimlabin kommentit genomilakiehdotukseen

Fimlab Laboratoriot Oy on kolmen sairaanhoitopiirin (Pirkanmaan, Kanta-Hämeen ja Keski-Suomen sairaanhoitopiirit) yhdessä ja kokonaan omistama laboratorioyhtiö, joka tuottaa laboratoriopalveluja terveydenhuollon tarpeisiin. Palvelutuotantomme kattaa sekä polikliniset että sairaalaympäristössä tarvittavat osasto- ja päivystysnäytteenottopalvelut kaiken kaikkiaan 85 toimipisteessä. Analyysipalveluja tuotamme seitsemässä sairaalassa, joista kolmessa keskussairaalassa (TAYS Tampereella, Kanta-Hämeen keskussairaala Hämeenlinnassa ja Keski-Suomen keskussairaala Jyväskylässä) laboratorio toimii 24/7/365 -periaatteella. Oma analyysipalvelutuotantoa Fimlabilla on kliinisen kemian, hematologian, mikrobiologian, immunologian, patologian ja genetiikan erikoisaloilla. Lisäksi huolehdimme toiminta-alueemme verikeskuspalveluista. Näytteenottopisteissämme otetaan myös biopankkinäytteitä.

Asiakkainamme on sekä julkisia että yksityisiä terveydenhuollon toimijoita. Toiminta-alueemme väestöpohja on tällä hetkellä noin 1 miljoona suomalaista. Tänä vuonna 1.12.2018 toiminta-alueemme ja toimintamme laajenee edelleen, kun Päijät-Hämeen hyvinvointikuntayhtymän laboratoriopalvelut siirtyvät Fimlabin hoidettaviksi.

Kommenttimme genomilakiehdotukseen on annettu ensisijaisesti lääketieteellisen laboratoriotoiminnan näkökulmasta.

Yleistä

Kuten tiedetään, geneettisen ja genomitiedon saatavuus ja käyttö ovat voimakkaassa kasvussa. On hyvä, että nykyisellään hajallaan oleva tieto pyritään keräämään yhteen paikkaan, jotta talteen saadaan yhdenmukainen, yhteisillä pelisäännöillä hallinnoitava sekä tietoturvallisesti säilytettävä ja käytettävissä oleva tietoaaineisto.

Syntyvän genomikeskuksen toimintaa säätelevien säädösten tulisi olla yksiselitteiset. Myös rahoitus- ja toimintamallien sekä organisaatorakenteen tulisi olla selkeät, jotta kaikki genomikeskukseen kertyvä kansallinen tieto pystyttäisiin hyödyntämään ilman turhia byrokraattisia esteitä ja hitautta. Genomirekisterin tietoteknisten ratkaisuiden tulisi olla hyvin toimivia, jotta genomitieto olisi terveydenhuollon toimijoiden käytettävissä sillä nopeudella, mitä diagnostiset ja hoitoprosessit edellyttävät. Mikäli rekisterissä olevan tiedon käytettävyyttä kliinisen päätöksenteon yhteydessä ei ole notkeaa, on suuri riski, että analyysijä teetetään tarpeettomasti uudelleen, jolloin kustannukset kasvavat. Sinänsä genomitietoon terveydenhuollossa sisältyy suuri vaikuttavuusaspekti: nopeampi diagnosointi, oikean hoidon valinta, ennakoiva puuttuminen

yksilön riskitekijöihin, ennakoivan terveydenhuollon toimenpiteiden oikea suuntaaminen valtakunnallisesti, kansalaisvalistus jne.

Esittelytekstissä mainitaan mm. sivulla 53, että genomikeskuksen toiminta olisi tarkoitus rakentaa olemassa olevien organisaatioiden, osaamisen ja asiantuntijuuden ympärille. Jotta koko maan asiantuntijuus saataisiin hyödynnettyä, tulisi genomikeskus organisoida verkostomallilla missä yhteisvoimin hyödynnetään kansainvälisesti maamme verraten niukkoja osaamisresursseja. Kun genomikeskuksen tehtävänä ei ole omien tutkimusten tai sekvensointipalvelun tuottaminen, ei sijoituspaikan tulisi liikaa kytkeytyä esim. suunniteltuun sekvensointikapasiteetti-investointiin, vaan toiminnan sijoituspaikan ja organisoitumisen tulisi aidosti tukea em. verkostomallimaista toimintaa.

Genomikeskukselle esitetään viranomaistehtäviä, asiantuntijatehtäviä ja maksullisia palvelutehtäviä. Maksullisten palvelutehtävien osalta, mikäli niitä ei ole selkeästi määritelty, joudutaan tn. toimimaan kilpailluilla markkinoilla, mikä taas saattaa aiheuttaa kilpailuneutraliteettiin liittyviä haasteita. On hyvä muistaa, että toimintaa säätelee tällöin myös muu markkinaehtoista toimintaa säätelevä lainsäädäntö, mm. hankintalaki.

Genomikeskukseen liittyvät toiminnot ja kunkin toimijan rooli olisi helpompi hahmottaa, mikäli genomikeskuksen prosesseista olisi piirrettyä kaaviokuvat.

Esityksessä genomikeskuksen ekosysteemiin mainitaan liittyväksi yliopistosairaalat. Mielestämme tässä yhteydessä olisi hyvä mainita myös kaikki muu julkinen ja yksityinen terveydenhuolto, koska geneettisiä tutkimuksia tilataan yliopistosairaaloiden lisäksi muiltakin terveydenhuollon tasoilta. Yksityisen ja julkisen terveydenhuollon käyttöön genomitietoa tuottavien laboratorioiden organisaatorakenne ei saisi muodostua esteeksi ekosysteemiin kuulumiselle. Nykyisellään lääketieteelliset laboratoriot ovat julkisella sektorilla organisaatorakenteeltaan joko sairaaloiden omia yksiköitä, liikelaitoksia tai niiden yhteenliittymiä sekä myös julkisten toimijoiden omistamia osakeyhtiöitä. Yksityissektorille laboratoriopalveluja tuottavat pääsääntöisesti yksityisomistuksessa olevat kotimaiset ja ulkomaiset osakeyhtiöt. Kaikkien Suomessa toimivien lääketieteellisten diagnostisten laboratorioiden tulisi voida kuulua genomikeskuksen ekosysteemiin, mikäli edellytetyt laatuvaatimukset (kuten akkreditointi) täyttyvät, jotta genomitietoa kertyy kattavasti.

Lääketieteellisen laboratoriotoimijan näkökulma

Nykyaikainen laboratoriodiagnostiikka hyödyntää geeniteknologiaa monissa analyyseissään. Lakiehdotuksessa on epäselvää, luetaanko genomitiedoksi myös yksittäiset geenitestit ja suppeammat sekvenssitiedot. Olisi tärkeää, että laissa määriteltäisiin tarkoin, mitä genomitiedolla tarkoitetaan ja miten esimerkiksi epigeneettinen tieto otetaan huomioon.

Esittelytekstissä mainitaan tavoitteena, että kenestäkään ei ole tarpeen tallentaa genomitietoa kuin kerran. Terveydenhuollossa/diagnostiikassa käytettäville laboratoriotutkimuksille on asetettu korkeita laatu- ja akkreditointivaatimuksia. Miten varmistutaan eri tahoilla tuotetun genomitiedon

yhdenmukaisesta laadusta, kun terveydenhuollossa käytetään aiemmin esim. tutkimus- tai biopankkitoiminnassa syntynyttä tietoa, missä kriteerit saattavat poiketa diagnostisen laboratoriotoinnin laatuvaatimuksista. Samoin olisi syytä varmistua siitä, että jo kertaalleen tallennettu genomitieto olisi kattavasti eri potilastietojärjestelmien kautta tiedossa aina hoitopäätöksiä tehtäessä. Käytännössä tämä tarkoittanee tiedon välittämistä genomirekisteristä kaikkiin mahdollisiin käytössä oleviin potilastietojärjestelmiin. Relevantin genomitiedon potilaasta pitäisi näkyä lääkärille välittömästi, jotta se ei myöhästy päätöksenteosta (esimerkiksi lääkityspäätös 20 min mittaisella vastaanottokäynnillä).

Nykyisellään terveydenhuolto tilaa tarvitsemansa geneettiset analyysit laboratorion joko käyttäen omaa potilastietojärjestelmäänsä (kuten Pegasos, Lifecare, Mediatri tmv.) tai laboratoriojärjestelmän tilauskäyttöliittymää (kuten WebFimlab tai Weblab Clinical). Laboratorio tekee sekvensoinnin ja analyysit itse tai alihankkii ne tai osan niistä toisesta laboratorion. Laitteilla syntyvä sekvenssidata (raakadata) säilytetään laboratoriossa, asiantuntijoiden tekemät analyysitulokset raakadatasta tallennetaan laboratorion omaan tietojärjestelmään, josta ne siirtyvät osaksi potilaskertomusta potilastietojärjestelmään tai vaihtoehtoisesti näytetään terveydenhuollon yksikölle laboratoriojärjestelmän tulostulokkeen kautta (vrt. edellä). Genetiikan tutkimuksista tehdyt asiantuntijalausunnat näkyvät myös genetiikan erikoisalalehdellä, kuten mm. Uranus-järjestelmässä. Laboratorion tulee säilyttää tuloksia osana potilastietojärjestelmää sen edellyttämien säilytysaikojen mukaisesti: 12 vuoden ajan potilaan kuolemasta tai jos kuolinaika ei ole tiedossa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Laboratoriotoinijan näkökulmasta kaivataan tarkkaa määrittelyä sille, mikä tieto pitää siirtää ja minne ja mistä sen voi poistaa.

Haluamme kiinnittää huomiota siihen, että ennen toiminnan aloittamista tulisi tarkkaan pohtia ja määritellä, miten genomitiedon siirtämiseen vaadittavat tietojärjestelmäalustat ja -yhteydet rakennetaan ja rahoitetaan. Jo tällä hetkellä terveydenhuollossa tarvittavien laboratoriotutkimusten tuottaminen on kansainvälistä sekä julkisella että yksityisellä sektorilla. Näytelogiikka on nopeaa minne tahansa maailmassa, ja digitalisaatio lyhentää lähetetiedon välitystä sekä vastausviiveitä. Isoilla kansainvälisillä toimijoilla on puhtaassa hintakilpailussa volyymietu puolellaan. Suomalaisten täytyy pärjätä kilpailussa muutoin kuin raa'alla hintakilpailulla: tehokkailla toimintamalleilla, innovatiivisilla ratkaisuilla, huipputason osaamisella, korkealla laadulla ja asiakkaita hyödyttävillä muilla lisäarvopalveluilla. Mikäli kaikilta Suomessa genomitietoa tuottavilta toimijoilta edellytetään tietojen siirtämistä kansalliseen genomikeskukseen, tarvittavien tietojärjestelmäalustojen ja -yhteyksien pystyttäminen ja ylläpito eivät saisi kustannuksillaan kuormittaa alan toimijoita ja siten syödä suomalaisten kilpailukykyä kansainvälisessä kilpailussa. Pitäisi turvata, että alan toimijoilla säilyy toimintaedellytykset Suomessa.

Jo nykyisellään suomalaiset lääketieteelliset laboratoriot alihankkivat osan tarvittavista tutkimuksista ulkomailta, jolloin geneettisten tutkimusten tapauksessa alkuperäinen genomitieto syntyy Suomen rajojen ulkopuolella jossakin toisessa organisaatiossa. Miten näissä tapauksissa genomitieto siirtyisi genomirekisteriin? Tällaisissa tapauksissa olisi epäedullista, että suomalainen laboratoriotoinija joutuisi rahoittamaan siirtämisen kustannukset ulkomaisen toimijan puolesta.

Lähtökohtaisesti näkisimme, että genomirekisteriin tallennettua sekvenssidataa tulisi voida sujuvin toimenpitein antaa alan toimijoiden käyttöön paitsi potilaan hoidossa myös uusien terveydenhuollon palveluiden kehittämisessä. Fimlabin kaltaisen toimijan kilpailukyky voidaan säilyttää vain, mikäli toimintaa voidaan jatkuvasti kehittää. Tämä tulisi turvata oikeudella käsitellä ja analysoida dataa ja sen kautta tuotteistaa uusia terveydenhuollon palveluja asiakkaille. Genomikeskuksesta ei saa muodostua vääränlaista portinvartijaa genomirekisteriin kertyneen tiedon käyttämiselle, mutta kuitenkin turvata sen tasapuolinen ja tietoturvallinen käyttö.

Anu Mustila
palvelujohtaja

Mauri Keinänen
genetiikan erikoisalojohtaja

Pirkanmaan sairaanhoitopiirin/Tampereen Biopankin kommentteja genomilakiehdotukseen

Yleistä

- Keskitetyllä ratkaisulla Genomikeskuksesta on pyritty aikaan saamaan tiivis, kompakti paketti. Tavoite on kunnianhimoinen ja tulee vaatimaan lisäresursointia. Rahoituspohja vaatii tarkennuksia. Osittain rahoitus tulee käyttäjiltä, mutta se ei varmastikaan tule kattamaan kaikkia toiminnasta aiheutuvia kuluja.
- Genomitiedon käsittelyyn liittyy Genomikeskuksen lisäksi myös muita toimijoita, kuten Biopankit, FINBB ja lupaviranomaiset. On tärkeää, että eri toimijoiden roolit ja vastuut kuvataan tarkasti ja vältetään päällekkäisyyksien syntyminen esim. biopankkitoimintojen kanssa.
- Lakiluonnoksen pohjalta Suomen genomistrategiassa merkittävä päätäväältä keskittyy Genomikeskukseen. Alueellisuus tulisikin sen vuoksi huomioida mm. ohjausryhmän jäsenien nimityksessä. Sen ei pitäisi näyttäytyä määrävänä tekijänä, vaan toiminnan pitäisi olla koordinoivaa.
- Tärkeää on varmistaa biopankkien ja muiden toimijoiden rooli Genomikeskuksen hallinnoiman datan omistajana.
- Tärkeää on säilyttää henkilölle mahdollisuus sekä kieltää tietojensa käyttäminen tutkimuksessa että tutkimuksessa löytyneiden tietojen vastaanottaminen, niin halutessaan.
- Lakiesityksessä on Kansaneläkelaitokselle kaavailtu genomirekisterin tekniseen toteutukseen ja käyttöön liittyviä vastuita. Toiminnan määrittelyt ovat – kuten pitääkin - erittäin vaativia. Lain tulisi mahdollistaa, että genomikeskus voi aloittaa toimintansa vaiheittain, vaikka kaikki rekisteritoiminnot eivät olisikaan vielä käytettävissä, muutoin on vaara, että käynnistyminen pitkittyy kohtuuttomasti (vert. Kantahanke).
- Koska genomitiedon hyödyntäminen on erittäin nopeasti kehittyvä/sensitiivinen tieteen- ja tuotekehityksenala, on tärkeää, että lain implementaation seuranta varten on perustettu riippumaton seurantaryhmä (erillään genomikeskuksen ohjausryhmästä), joka voi nopeasti tarttua epäkohtiin ja ohjata lainsäädäntöä esim. lisäasetuksin (vert. biopankkilaki)
- Dataluovutukset julkaisujen tietokantoihin ja kansainvälisiin tutkimusyhteistyörekistereihin:
 - varmistettava, että Suomi ja muut EU-maat toimivat samalla tavalla, ja että laki on yhteneväinen EU:n tietosuojalainsäädännön kanssa
- Biopankki- ja genomisuostumuskäytännöt tulee linjata yhdessä. Suostumuskäytäntöjä linjattaessa pitää muistaa, että monimutkaiset käytännöt vievät merkittävän määrän biopankkiresursseja, kunnes vaivattomat mobiilisovellukset ovat biopankin arkipäivää.

6.7.2017

Esille nousseita kysymyksiä?

- Kuinka varmistetaan, ettei kaikkea palvelua tuoteta yhdessä paikassa?
- Kuinka Biopankkilaki ja Genomilaki toimivat yhdessä?
- Epäselvää vielä, mitä kaikkea laki mahdollistaa ja mitä ei – moni kohta jää lakiesityksessä yhä avoimeksi
- Mitä lupia genomikeskus myöntää?
- Mihin dataa voidaan luovuttaa?
- Halutaanko myös lasten ja sikiöiden sekvenssien keräämistä ja onko sille yleinen hyväksyntä?
- Millaisia ikärajoja on suunniteltu alle 18 -vuotiaiden näytteille?
- Kansaneläkelaitokselle kaavailuista tehtävistä nousee esiin seuraavia kysymyksiä:
 - riittääkö Kelan ammattitaito?
 - aiotaanko Kelaan palkata data-analyytikkoja?
 - vai ostaako se osaamista yrityksiltä alihankintana?
 - kuinka turvataan datan laatu?
 - kuinka helposti eri lähteistä tullut data on yhdisteltävissä?

Tarja Laitinen
tutkimusjohtaja
PSHP

Kimmo Savinen
Tampereen Biopankin
johtaja
PSHP

Tanja Saarela
ylilääkäri
perinnöllisyyspoliklinikka
PSHP

2.8.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö

Lausuntopyyntö STM086:00/2016 ja STM/4454/2016

Kiitokset mahdollisuudesta kommentoida Hallituksen esitystä genomilaiksi. Yleisperusteluissa esityksen valmisteluun vaikuttava lainsäädäntö on kuvattu perusteellisesti ja kansainvälisestä kehityksestä on koottu kattavasti tietoa. Esityksen käytännön toteutukseen vaikuttavat merkittävästi eduskunnassa hyväksyttävänä oleva ehdotus laiksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (toisiolaki) ja käynnissä oleva biopankkilain kokonaisuudistus. Perustettavalla genomikeskuksella ei olisi esimerkiksi oikeutta itsenäisesti luovuttaa biopankkitoiminnassa syntyneitä genomitietoja tai siitä johdettua variaatiotietoa tieteellisen tutkimuksen taikka kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin, vaan lupaviranomaisena toimisi toisiolaissa tarkoitettu käyttö lupaviranomainen.

Lain tarkoitus edistää yhä lisääntyvän genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi on tärkeä. Ehdotettu organisatorinen rakenne on hyvä. Terveysten- ja hyvinvointilaitoksen yhteydessä toimiva Genomikeskus loisi kansallisen genomitietorekisterin. Käyttöpalvelujen teknisen toteutuksen hoitaisi Kansaneläkelaitos, jolla on jo laajat teknologiset perusratkaisut. Pystyykö KELA tuottamaan perusratkaisut myös tutkimusprojekteissa tuotetun massiivisen genomitietomäärän hallintaan? Tällä hetkellä puuttuu kokonaiskuva siitä missä ja minkälaisessa muodossa genomitietoa on. Tiedon kuratointi ja yhdenmukaisen varianttietiedon tuottaminen raakadatasta olisi merkittävä parannus genomitiedon käyttöön potilaiden hoidossa. Tietoaineiston päivitetäisiin yhtenäisesti ja yhdenmukaisesti (s.53). Tietoaineisto mahdollistaisi myös kattavan viitetietokannan luomisen. Tästä on jo olemassa pilotti. Kliinikot ja tutkijat ovat aktiivisesti käyttäneet Suomen molekyyliääketieteen instituutissa Sequencing Initiative Suomi (SISu) -projektissa suomalaisten geneettisistä varianteista luotua viitetietokantaa. Yksi asiointipiste terveydenhuollolle, tutkijoille ja yrityksille genomikkaan liittyvissä kysymyksissä olisi myös merkittävä parannus nykytilanteeseen. Vaikka laajaan genomitietorekisteriin voi kiistatta liittyä henkilötietojen suojaa uhkaavia riskejä, lakiehdotuksessa korostetaan suoja yksilön, heidän sukulaistensa ja yhteiskunnan kannalta. EU:n tietosuoja-asetus edellyttää vaikutusten arviointia ja kansallisesti voidaan ottaa käyttöön lisäehtoja tai rajoituksia.

Genomikeskuksen tehtäväkenttä on laaja: viranomaistehtäviä, julkisia hallintotehtäviä, asiantuntijatehtäviä ja palvelutehtäviä (s.54-59). ”Lakiehdotuksen tavoitteena on tuoda genomitieto yhdenvertaisesti kaikkien Suomen asukkaiden saataville siten, että myös perusterveydenhuollossa eri puolilla maata genomitieto on Genomikeskuksen kautta ymmärrettävässä muodossa lääkärin saatavilla käytettäväksi potilaan hoidossa”. (s.88). Käyttöpalvelut eivät ole viranomaistoteutusta ja asiantuntijatehtäviä esitetään toteutettavaksi laaja-alaisen valtakunnallisen yhteistyöverkoston kautta. Olisi tärkeä tarkentaa miten ne aiotaan koordinoita, resursoida ja toteuttaa. Genetiikan koulutusta tulee lisätä lääkärin peruskoulutuksessa ja erikoistumiskoulutuksessa. Perinnöllisyyslääkärin tarve tulee lisääntymään erilaisissa asiantuntijatehtävissä Heidän täytyy ymmärtää entistä paremmin molekyyli-genetiikan laboratorioden toimintaa kun esimerkiksi eksomisekvenssointitutkimukset tulevat laajempaan käyttöön. Riittävästä laboratoriokoulutuksesta on erityisesti heidän kohdallaan huolehdittava.

2.8.2018

Kuluttajalle suunnattuja geenitestejä on markkinoilla ja näiden palvelujen laatu on kirjava. Tässä esitys genomikeskuksen roolista kehittää sääntelyä yhdessä alan toimijoiden kanssa on tervetullut (s.81). Muutenkin pyrkimys osallistaa kansalaisia näkyy hyvin esityksessä. Yksilön ei katsota voivan itse omistaa geenitietoaan (s.85). Tämä saattaa olla monelle uusi ajattelumalli.

”Velvoite tallentaa genomitieto genomitietorekisteriin koskisi kaikkea Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuvaa toimintaa, jossa syntyy genomitietoa. Siten velvoite kattaisi niin terveydenhuollon, biopankkitoiminnan, lääketieteellisen tutkimuksen kuin genomitietopalveluja tarjoavan yritystoiminnan silloin kun niitä harjoitetaan Suomessa, Suomen lainsäädännön mukaisesti”.(s.106) Genomitietojen tallentamisvelvoitteesta voidaan säätää Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella, mikä olisi tarpeen. Rekisterinpitäjillä (mm. tutkijoilla ja biopankeilla) tulisi olla käytettävissä riittävä ohjeistus esimerkiksi tallentamiseen liittyvästä informointivelvollisuudesta ja sekundaari löydösten palauttamisesta.

Tampereella 2.7.2018

Hannele Laivuori
apulaisylilääkäri, apulaisprofessori
naistentautien ja synnytysten vastuualue
PSHP