

4.7.2019

Viite: STM/071:00/2018 ja STM/2688/2018

HELSINGIN BIOPANKIN LAUSUNTO LUONNOKSESTA LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA GENOMITIETOJEN KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ

Kiitämme mahdollisuudesta lausua lakiehdotuksesta Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä. Lausunnossamme tarkastelemme lakiehdotusta ensisijaisesti sairaalabiopankin ja näytteenantajan näkökulmasta. Ehdotettu uusi lainsäädäntö on osa useamman uuden tai päivitettävän lain kokonaisuutta, jolla on ratkaiseva vaikutus biopankkitoiminnan kehittymisen kannalta.

Lakiluonnoksen lähtökohtana olleet tavoitteet ovat hyviä, mutta tarkoitus ei käy ilmi itse lakipykälissä tai niiden perusteluissa. Yksityiskohtaisten, rajoittavien säädösten myötä tausta-ajatusta on vaikea nähdä, ja tiukasti tulkittuna laki hankaloittaa tai jopa estää toimintaa. Lisäksi genomitiedon hyödyntäminen jää nykyisen lakiehdotuksen mukaan pitkälti diagnostiikkaan.

Helsingin Biopankki ei pidä ehdotettua lainsäädäntöä tässä muodossa perusteltuna. Näkemyksemme mukaan uutta lainsäädäntöä ei tule säätää siten, että jo rakennettua ja käynnistettyä toimintaa joudutaan purkamaan ja ajamaan alas. Ehdotetussa muodossa voimaan tullessaan ja tiukasti tulkittuna uusi lainsäädäntö rajoittaisi biopankkien toimintamahdollisuuksia. Ehdotetun kaltaisen uuden toimijan ja toimintatavan pystytys aiheuttaisi usean vuoden viiveen terveysalan kansallisten tavoitteiden saavuttamiselle. Uudet toiminnot tulisi sen sijaan rakentaa biopankkeihin ja sairaanhoitopiireihin jo rakennettujen toimintojen varaan ja niitä edelleen vahvistaen.

Keskeiset kommenttimme on jaoteltu viiden asiakokonaisuuden alle. Lausuntomme lopussa esitämme yksityiskohtaiset kommentit yksittäisiin lakipykäliin.

(1) Genomitiedon hyödyntäminen hankaloituu ja biopankkien toimintamahdollisuudet rajoittuvat

Nykyisessä muodossaan lakiluonnos ei mielestämme mahdollista genomitiedon käyttöä nykyaikaisella terveyttä, yksilön oikeuksia, tutkimusta ja kansallista kilpailukykyä edistävällä tavalla. **Lakiluonnos hankaloittaa ja tarpeettomasti rajoittaa genomitiedon hyödyntämistä, eikä nykyisellään tue terveysalan kasvustrategian tavoitteita.** Tiukasti tulkittuna (esim. tallennusvelvoitteen ja rekisterinpitäjyyden sekä siitä seuraavan luvituskäytännön osalta) lakiehdotus rajoittaa merkittävästi biopankkien toimintamahdollisuuksia. **Lisähaasteen lausuttavana olevan genomilain vaikutusten hahmottamiseen tuo se, että kokonaisvaikutusten arviointi edellyttää mm. samaan aikaan uudistettavan biopankkilain sisällön huomioimista.**

Genomikeskukselle määriteltyyn genomitiedon tallennusvelvoitteeseen liittyy paljon ongelmakohtia biopankkitoiminnan näkökulmasta. Lakiehdotuksessa kuvataan, että Genomikeskus toimisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjänä, eikä paikallisia jäljennöksiä genomitiedosta sallittaisi. Tämä **rajoittaisi biopankkien mahdollisuutta palvella tutkimus- ja kehityshankkeita**. Biopankin on voitava saumattomasti yhdistää omien rekistereidensä (näyterekisteri, suostumusrekisteri, luovutusrekisteri) tietosisältöä genomitietoon ja sairaanhoitopiiriin hallinnoimaan kliiniseen tietoon voidakseen identifioida tutkimushankkeen inkluusio- ja eksklusiokriteerien mukaiset näytteet. Jos Genomikeskus on rekisterinpitäjä biopankkinäytteenantajien genomitiedolle, yksittäiselle biopankille tulleeseen esiselvityspyynnöön vastaaminen ja varsinaisen aineistonluovutuksen toteuttaminen monimutkaistuu tarpeettomasti, kun tarvittavat tiedot sijaitsevat eri rekisterinpitäjien rekistereissä. Tilanne monimutkaistuu edelleen, kun kyseessä on useampaan biopankkiin kohdistuva aineistonluovutuspyyntö. Tällöin myös biologiset näytteet ja kliininen data on kerättävä ja yhdistettävä usealta rekisterinpitäjältä Tietolupaviranomaisen toimesta, jolloin Genomikeskuksen ja Tietolupaviranomaisen on välttämätöntä kyetä saumattomaan yhteistyöhön.

Jos biopankin tallettaman genomitiedon rekisterinpitäjänä toimii Genomikeskus, **rajoittaa se myös biopankin mahdollisuuksia palvella näytteenantajaa**. Biopankkilain 39 §:n sekä GDPR:n mukaan rekisteröidyllä on pyynnöstä oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto sekä mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä. Voidakseen hoitaa tätä velvoitetta biopankin on voitava saumattomasti yhdistää omien rekistereidensä tietosisältöä genomitietoon. Tiedonsaantipyynnöt työllistävät biopankkeja merkittävästi ja on epäselvää siirtyvätkö nämä toiminnot Genomikeskuksen hoidettavaksi.

Genomilakiluonnoksen perusteluissa sivulla 210-211 kuvataan toimintamalli tilanteille, joissa Genomikeskus tallentaa ja säilyttää muuta kuin tallennusvelvoitteen piirissä olevaa genomitietoa. Tällaisessa tilanteessa Genomikeskus toimisi lakiehdotuksen perustelujen mukaisesti ainoastaan henkilötietojen käsittelijänä, ei rekisterinpitäjänä. **Mielestämme sopimusperusteisesti tallennettaville tiedoille kuvattu toimintamalli pitäisi laajentaa koskemaan kaikkea Genomikeskukseen talletettua genomitietoa.**

Genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen ja biopankkien toimintamahdollisuuksien varmistamiseksi ehdotamme, että:

- **laki määrittelee Genomikeskuksen henkilötietojen käsittelijäksi, ei rekisterinpitäjäksi, kaiken Genomikeskukseen talletettavan, myös tallennusvelvoitteen alaisen, genomitiedon osalta**

(2) Genomikeskuksen rooli kaipaa selkiyttämistä

Lakiluonnos pyrkii tuomaan genomitiedon hyödyntämiseen nykyistä selkeämmät rajat ja vastuut sekä luomaan genomitiedon hyödyntämisen ja hallinnan asiantuntijaorganisaation (Genomikeskus). Kansallisen tason ohjeistusta tuottavan sekä vastuukysymyksiin vastaavan toimijan on mahdollista edistää ja selkeyttää kansallista toimintaympäristöä genomitiedon hyödyntämisessä, mikä on yleisesti ottaen biopankkitoiminnan kannalta erittäin positiivinen ja toimintaa selkiyttävä asia. **Lakiluonnoksen kaipaaman lisätyön osana toivomme lain**

lähestymiskulman muuttuvan muotoon, joka on selkeä, ajanmukainen, lisäarvoa tuottava sekä realistisesti toimeenpantavissa.

Lakiluonnoksessa Genomikeskukselle on kuvattu erittäin laaja ja monilta osin muiden toimijoiden käynnissä olevaa toimintaa rajaava rooli, eikä sille lakiluonnoksen perusteluissa kuvatut resurssit (25 htv) ole riittävät toiminnan toteuttamisen kaavaillussa mittakaavassa. Geneettisen tiedon käsittelyyn, tallennukseen ja tulkintaan kykenevien asiantuntijoiden määrä on jo nykyisessä suomalaisessa toiminta- ja säätely-ympäristössä toimintaa rajoittava tekijä. On huomioitavaa, että **Genomikeskuksen kuvatun laajuisen toiminnan edellyttämä asiantuntijaresurssi on pois muilta kentän toimijoilta ja siten mahdollisesti vaarantaa jo olemassa olevia toiminteita.** Genomikeskukselle suunniteltujen genomitiedon käsittelyyn ja varastointiin liittyvien toiminteiden tekninen toteutus on aiotussa mittakaavassa erittäin haastavaa ja pystyttämisen aikaavievää, minkä lisäksi sen käyttöönotto edellyttää osittain jo käytössä olevan ICT-infrastruktuurin ja siihen liittyvien prosessien korvaamista. **Lain tulisi mahdollistaa Genomikeskuksen toiminnoille harkinnanvaraisuutta tai vaihtoehtoisia toimintatapoja sekä mielekkäitä väliaikaisia ratkaisuja siirtymäkauden ajaksi.** Tehtäviensä toteuttamisessa Genomikeskuksen tulisi voida hyödyntää myös yksityisen sektorin osaamista ja palveluntarjontaa.

Genomikeskukselle kaavailluista rooleista raakadatan tallennus- ja analysointipalvelujen tarjoaminen toisi selkeää lisäarvoa nykyiseen toimintaan samalla mahdollistaen monelle toimijalle hyödylliset palvelut. Erityisesti kansalliset asiantuntijaohjeistukset toimintatavoista olisivat erittäin hyödyllisiä. Genomikeskus voisi merkittävällä tavalla edesauttaa genomitiedon vastuullista hyödyntämistä asiantuntijaroolinsa kautta ohjeistamalla suomalaisen biopankkikentän toimijoita tällä hetkellä avoinna olevien genomitiedon toimintatapoihin liittyen. Suomessa on kiireellinen tarve muodostaa kansallinen konsensus genomitiedon kommunikoinnista takaisin näytteenantajalle hänen niin pyytäessään (biopankkilaki 39 §). **Näytteenantajien läpinäkyvän ja tasa-arvoisen kohtelun edellytyksenä on se, että Genomikeskus tekee ja säännöllisesti päivittää kansallisen linjauksen siitä, mitkä ovat yksilön terveyden kannalta merkitykselliset geneettiset variantit, jotka sattumalöydöksinä tulisi terveydenhuollon kautta kommunikoida.** Tällaisen linjauksen tekeminen ja säännöllinen päivittäminen on erittäin vaativa ja aikaa vievä asiantuntijatyö, eikä yksittäisillä biopankeilla tai muillakaan olemassa olevilla tahoilla ole realistisia mahdollisuuksia tällaisia suosituksia tuottaa ja päivittää.

Palveluntarjoajan roolissaan Genomikeskuksen tulisi tuottaa tiedon tallettajille genomitiedosta säännöllisesti ajanmukaiset tulokset (esim. talletetuista sekvenssitiedostoista ajanmukaisin menetelmin ja referenssitiedoin tehtävät varianttikutsut, genomilaajuisilla SNP-arraylla tuotettujen genotyyppitiedostojen imputoinnit uusimpia menetelmiä ja referenssipaneeleja hyödyntäen). Suomalaisissa biopankeissa ei ainakaan nykyisellään ole riittävästi osaamista tämän tyyppiseen datan itsenäiseen päivittämiseen ja ylläpitämiseen. **Keskitetysti Genomikeskuksen toimesta tehtävät ylläpito- ja päivittämistoimet takaisivat sen, että kaikilla biopankeilla olisi käytössään harmoninen genomitieto, mikä merkittävällä tavalla edesauttaisi eri biopankkien genomitiedon yhdistämistä ja hyödyntämistä.**

Genomikeskuksen roolin selkiyttämiseksi ehdotamme, että:

- laki määrittelee Genomikeskuksen rooliksi kansallisen tason asiantuntijaorganisaation ja palveluntarjoajan
- Genomikeskuksen resurssit suhteutetaan vastaamaan suunnitellun toimintakentän laajuutta
- Genomikeskuksen toiminnot rakennetaan hyödyntäen jo olemassa olevia biopankkien ja sairaanhoitopiirien kyvykkyyksiä ja rakenteita
- Genomikeskus tekee ja säännöllisesti päivittää valtakunnallisen linjauksen siitä, mitkä ovat yksilön terveyden kannalta merkitykselliset geneettiset variantit, jotka liittyvät sairauksiin, joihin on joko ennaltaehkäisy tai toimiva hoitokeino
- Genomikeskus antaa kansallisen ohjeistuksen sille, miten tieto palautetaan näytteenantajalle neuvonnan kera (i) diagnostiikkaa varten tuotetusta genomitiedosta tehdyn sattumalöydöksen osalta (eli tilanteessa, jossa näytteenantajalla on jo olemassa oleva hoitosuhde) ja (ii) tutkimusta varten tuotetusta ja sittemmin varmennetusta genomitiedosta tehdyn sattumalöydöksen osalta (eli tilanteessa, jossa näytteenantajalla ei välttämättä ole mitään olemassa olevaa hoitosuhdetta)
- Genomikeskus tuottaa Genomikeskukseen talletetusta genomitiedosta säännöllisesti ajanmukaiset tulkinnot, jotka ovat tiedon tallettajan käytössä hänen oman genomitietonsa osalta. Tarkoituksenmukaisilta osin toiminnassa hyödynnetään muiden toimijoiden, ml. yrityssektorin, tarjoamia palveluita ja osaamista.
- Genomikeskus toimii genomitietoon liittyen asiantuntijaorganisaationa ylläpitäen variaatio- ja viitetietorekistereitä ja tarjoten ohjeistusta, neuvontaa sekä palveluita samalla säädelleen genomitiedon oikeanlaista käyttöä kansallisesti
- laki mahdollistaisi Genomikeskuksen toimintojen harkinnanvaraisuuden ja vaihtoehtoiset toimintatavat, sekä mielekkäät väliaikaiset ratkaisut siirtymäkauden ajaksi

(3) Tallennusvelvoite ja talletettavan genomidatan kuvaus kaipaa selkiyttämistä

Tallennusvelvoitteen (7 §) suhteen on epäselvää, koskeeko tallennusvelvoite ja jäljennöskielto ainoastaan raakadataa vai myös siitä tulkittua (esim. vcf-muotoista) tietoa. Keskitetty informaatiovarasto tallennuksen seurauksena on hyvä asia, mutta tulkitun tiedon jäljennöskielto on käytännön toiminnan kannalta erittäin rajoittava. Ennen kuin tallennettava tieto on määritelty, on vaikea ottaa kantaa tallennuksen merkitykseen biopankkitoiminnan kannalta. **Tarvitaan selkeä linjaus siitä, koskeeko tallennusvelvoite pelkästään ns. raakatietoa vai myös tulkittua tietoa. Mikäli tallennusvelvoite koskee pelkästään raakatietoa, voiko tulkitusta tiedosta säilyttää paikallisen kopion?** Jos Genomikeskuksen on joka tapauksessa tarkoitus tulkita genomitietoa aina ajanmukaisilla menetelmillä (ks. kohta 2), järkevintä olisi selkeästi kuvata, että Genomikeskukseen talletetaan vain raakatietoa.

Erityisesti tutkimuskäytössä raakagenomitiedosta voidaan tehdä erilaisia tulkintoja käyttämällä uusia ja/tai kokeellisia menetelmiä. On erittäin toivottavaa, että Genomikeskus tuottaisi tallennetusta raakatiedosta säännöllisin väliajoin tulkinnan, ja tiedon tallettajalla olisi

suora pääsy tulkittuun tietoon oman genomitietonsa osalta. Tällöin tiedon tallettajan omat paikalliset kopiot tulkitusta datasta olisivat aina ajantasaiset. Raakadatan tallentaminen keskitetysti Genomikeskukseen nähdään hyvänä asiana, ja sen ajantasaisesta tulkinnasta oltaisiin valmiita maksamaan. Sen sijaan tulkittua tietoa hyödynnetään biopankkitoiminnassa säännöllisesti, joten sen tulee olla helposti biopankin käytettävissä ja yhdistettävissä muihin biopankkitutkimuksille oleellisiin kliinisiin tietoihin. Mikäli genomitiedon tallettaja toimisi rekisterinpitäjä, olisi omien tietojen yhdistely nykyiseen tapaan biopankeille mahdollista myös jatkossa.

Genomilakiluonnoksessa asetetaan paljon rajoituksia ja vaatimuksia terveyteen liittyville geneettisille analyyseille (14 § - 18 §). Genomilakiluonnoksen 13 § mukaan tieteellisessä tutkimuksessa tehdyt geneettiset analyysit eivät ole terveyteen liittyviä, paitsi jos tutkimuksen löydös vahvistetaan tai tulosta tulkitaan ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittelyä varten. Esimerkiksi 14 § sanoo *“Alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle henkilölle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä.”* Tieteellisen tutkimuksen voi vain yksittäistapauksissa olettaa antavan tutkittavalle välitöntä terveydellistä hyötyä. Tiukasti tulkittuna 14 § tarkoittaisi siis sitä, että alaikäiselle ei voi tehdä genomilaaajuista analyysiä, jos tarkoituksena on varmistaa löydökset. Tämä ei kannusta tutkijaa (tai biopankkia) validoimaan geneettisiä löydöksiä, mikä ei ole tutkimuksen tai tutkittavan etu. On kuitenkin hyvän tutkimustavan mukaista vahvistaa geneettinen löydös erityisesti niissä tapauksissa, joissa se on tutkittavan terveyden kannalta merkityksellinen.

On lisäksi esitetty, että Genomikeskukseen tallennettaisiin ainoastaan genomilaaajuisia dataa. Vaikka yksittäisten geenien analyysit eivät ole genomilaaajuisia, ovat todetut mutaatiot/yksittäiset variantit oleellisia ainakin viitetietokannan kattavuuden kannalta.

Tallennusvelvoitteen selkiyttämiseksi ehdotamme, että:

- **Genomitiedon tallennusvelvoite kirjataan lakiin siten, että se koskee ainoastaan raakatietoa, ja että tulkitusta tiedosta saa säilyttää paikallisia jäljennöksiä tiedon tuottajan omissa järjestelmissä**
- **Genomikeskus tuottaa säännöllisesti uudet tulkinnat talletetusta raakadatasta, ja nämä tulkinnat ovat tiedon tallettajan käytössä oman genomitietonsa osalta**
- **Tutkimuksessa tuotetun genomitiedon asemaa suhteessa terveyteen liittyvään tutkimukseen täsmennetään ja tarkennetaan**

(4) Näytteenantajan näkökulmaa ja genomitiedon hyödyntämistä sairauksien ennaltaehkäisyssä ei ole riittävästi huomioitu

Lakiluonnos huomioi käyttötapauksina ensisijaisesti geneettiset analyysit, jotka tehdään diagnostisen toiminnan kautta, kun taas biopankkitoiminnan, muun tutkimustoiminnan tai näytteenantajan näkökulma ei tule lakiluonnoksesta riittävällä tavalla huomioiduksi. Lain tulisi mahdollistaa Viron Genomikeskuksen kaltainen toiminta, jossa genomitietoa hyödynnetään aktiivisesti näytteenantajan eduksi.

Biopankkitutkimukseen näytteensä luovuttaneet eivät kaikki ole terveydenhuollon potilaita. Heillä on kuitenkin voimassa olevan biopankkilain (39 §) perusteella oikeus saada

tietoa ja halutessaan myös itse hyödyntää omaa genomitietoaan. **On välttämätöntä saada kansallinen ohjeistus sille, miten genomitietoa voidaan hyödyntää sairauksien ennaltaehkäisyssä myös silloin, kun näytteenantajalla ei ole olemassa olevaa hoitosuhdetta.** Biopankkitoiminnan luottamuksen säilymisen kannalta on tärkeää, että näytteenantaja saa näytteeseensä liittyvää tietoa sitä halutessaan helposti ja ymmärrettävällä tavalla. Miten hoidetaan tulkinta silloin, kun kyse ei ole terveydenhuollon potilaasta, vaan esim. terveestä biopankkinäytteenantajasta, jolla ei ole hoitosuhdetta? Kaikkea geneettisen tiedon tulkintaa ei välttämättä tarvitse eikä voi tehdä terveydenhuollon kautta, sillä tämä ruuhkauttaisi täysin nykyiset palvelut.

Yksilön terveydenhuollon ja ennaltaehkäisyn tueksi genomitietoa (erityisesti genomitiedosta määritettyjä, useisiin tuhansiin variantteihin perustuvia riskipistesummia) tullaan lähitulevaisuudessa palauttamaan myös suoraan näytteenantajalle. Suomessa on käynnissä tutkimushankkeita, joissa tällaista lähestymistavan vaikutusta sairauksien ennaltaehkäisyyn testataan. Ihmiset tuottavat kasvavassa määrin genomitietoa myös itse, yksityisillä palveluntarjoajilla. Suomessa ja muualla maailmassa toimii myös runsaasti yksityisiä genomitiedon tulkintaa tarjoavia yrityksiä. **Genomikeskuksen asiantuntijuutta tarvitaan, jotta saadaan luotua pelisäännöt tälle ekosysteemille.**

Tutkimuskäytössä genomitietoa käytetään tyypillisesti tilastollisissa analyyseissä, joissa etsitään yhteyttä genomien variaation ja tutkimuskohortin ominaisuuksien välillä. Tällöin tutkimuskysymykseen ei yleensä sisälly yksittäisten näytteenantajien varianttiprofiilin tarkastelu. Kun tutkimuskäyttöön tuotettu raakagenomitieto talletetaan Genomikeskukseen, Genomikeskuksen tulisi tehdä yksilötason tulkinta, eli identifioida terveyden kannalta merkitykselliset variantit. Myös diagnostiikassa tuotettua genomilaajuista tietoa (esim. eksomisekvenssi) tulkitaan tyypillisesti rajatusti potilaan kliinisen profiilin perusteella (etsitään tiedosta vain taudinkuvaan kuuluvia, ennalta tunnettuja variantteja), joten Genomikeskus joka tapauksessa tekee oman genomilaajuuden tulkinnan tällaisesta genomitiedosta. Lakiluonnoksesta välittyy tarve suojella yksilöä sattumalöydöksiltä, eikä genomitiedon mahdollistavaa sairauksien ennaltaehkäisyä ja terveyden edistämistä ole riittävästi huomioitu. **Terveyden kannalta merkityksellisen tiedon hyödyntämistä sairastumisen ennaltaehkäisyyn tulisi tukea.**

Näytteenantajan näkökulman huomioimiseksi ehdotamme, että:

- **Genomikeskus tuottaa kansallisen ohjeistuksen sille, miten genomitiedosta löytyneet terveyden kannalta merkittävät tiedot tulisi hyödyntää terveydenhuollossa (i) silloin kun genomitieto on tuotettu diagnostiikassa (eli näytteenantajalla on olemassa hoitosuhde), ja (ii) silloin kun genomitieto on tuotettu tutkimuskäyttöön (eli näytteenantajalla ei välttämättä ole hoitosuhdetta)**

(5) Genomilain tulisi mahdollistaa nopea reagoiminen muuttuvaan toimintaympäristöön

Lakiluonnos itsessään on tarpeettoman yksityiskohtaisesti kirjoitettu, ja lainvalmistelun aikajänne on havaittavissa siitä, että luonnos on osittain ehtinyt jo valmisteluvaiheensa aikana vanhentua. **Genomitiedon tuottamisen ja hyödyntämisen alueella tekninen kehitys on tällä**

hetkellä erittäin nopeaa, ja näin ollen on tärkeää, että esim. asetuksilla voidaan tuottaa alati kehittyvään toimintaympäristöön reagoivaa säätelyä sen sijaan, että toimintatavat kirjoitettaisiin lakiin yksityiskohtaisesti lain säätämisvaiheessa.

Lakiin ei ole tarkoituksenmukaista kirjata neuvontaa, riskiluokkia yms. koskevia yksityiskohtaisia määrittelyjä, jotka vanhentuvat nopeasti, vaan asiantuntijaorganisaation roolissa Genomikeskuksen tulisi itse määritellä mm. analyysien riskiluokat ja geneettisen neuvonnan tarpeet ja riittävän asiantuntijuuden sen hetkisen tilanteen mukaan.

Mahdollistaaksemme genomilain nopean reagoimisen muuttuvaan toimintaympäristöön ehdotamme, että:

- **laki määrittelee alati kehittyvään toimintaympäristöön reagoimisen tapahtuvan säätelyn avulla sen sijaan, että toimintamalli kirjoitettaisiin lakiin yksityiskohtaisesti lain säätämisvaiheessa**
- **laki määrittelee Genomikeskukselle toimintaedellytykset, jossa sen on mahdollista reagoida alati muuttuvan kentän luomaan säätely- ja ohjeistustarpeeseen siten, että genomitieto on turvallisesti ja vastuullisesti hyödynnettävissä erilaisissa käyttötarkoituksissa**
- **laki antaa Genomikeskukselle valtuudet omaan asiantuntemukseensa nojaten määritellä mm. analyysien riskiluokat ja geneettisen neuvonnan tarpeet ja riittävän asiantuntijuuden**

Yksittäisiä pykäläiä koskevat kommentit:

- **2 § Kohta 1.** Syöpägenomi on osa laissa tarkoitetun genomitiedon määritelmää. Lakiluonnoksesta käytetystä määritelmästä poiketen syöpägenomi on mutaatioiden kautta muodostunut versio ihmisen genomista, joka rajoittuu syöpäsoluihin ja jonka rakenne ohjaa syöpäsolujen toimintaa (ei siis ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja elimistön toimintaa koko elämän ajan); genomien määritelmää on tarkennettava.
- **2 § Kohta 2.** Genomitiedon määritelmä kaipaa selkiyttämistä. Määritelmä ”*genomin rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa tietoa, jota saadaan genomien laajoihin kokonaisuuksiin kohdistuvalla geneettisellä analyysillä*” sisältää ristiriidan: genomien rakennetta ja toimintaa osittain kuvaavaa tietoa voidaan saada suppeallakin analyysillä (esim. syöpägenien paneelitutkimukset). Lisäksi lakipykälässä määritetään genomitiedon olevan ”genomien laajoihin kokonaisuuksiin kohdistuvalla geneettisellä analyysillä tuotettua tietoa”, kun taas lakiluonnoksen perusteluissa puhutaan ”genominlaajuisista kokonaisuuksista”. Genominlaajuisien analyysien määritelmä ja tätä kautta Genomikeskukseen tallennettavien tulosten muoto on epäselvä. Genominlaajuisiin menetelmiin kuuluvat mikrosirumenetelmien (SNP ja VGH) ja sekvensointimenetelmien (WES ja WGS) lisäksi myös esimerkiksi karyotyypimääritykset (kromosomitutkimukset); jää epäselväksi onko näitä tarkoitus tallentaa Genomikeskukseen. Toisaalta geenipaneelitutkimukset ovat useimmiten

kohdennettuja eikä genomilaajuisia, mutta esimerkiksi farmakogenetiikan osalta näitä tietoja on ilmeisesti tarkoitus kuitenkin tallentaa Genomikeskukseen.

- **5§.** Kysymykset rekisterinpitäjyyden osalta vaativat selkeyttämistä. Parhaana näkisimme tilanteen, jossa rekisterinpitäjyys säilyy genomitiedon tallentajalla (datan tuottajalla/omistajalla), jolloin kyse olisi toimeksiannon tyyppisestä sopimuksesta Genomikeskuksen kanssa.
- **7 § Kohta 1.** Määritettävä mitä tarkoitetaan *genomitiedolla (genomitutkimustiedolla)*. Tarkoitetaanko tällä ainoastaan genomilaajuisia tietoja? Entä onko kyse raakadatasta ja/tai tulkittua datasta (esim. vcf-muotoista)? Tällä on suuri merkitys tallennusvelvoitetta ajatellen biopankin toiminnan kannalta. Raakadatan tallennus- ja tulkintapalvelujen tarjoaminen toisi selkeää lisäarvoa nykyiseen toimintaan, mutta mahdollisuus tallettaa ja käsitellä tulkittua tietoa biopankissa on välttämätöntä biopankkien toiminnan kannalta.
- **7 § Kohta 2.** Mielestämme Genomikeskuksen, ei genomilain, tulisi määritellä se, mitä tietoa tallennetaan genomitiedon tallentamisen yhteydessä (kohdat 2-4).
- **7§.** Määräaikaisen jäljennöksen säilyttämisen osalta on epäselvää tarkoitetaanko tässä jäljennöstä raakadatasta vai tulkittua tiedosta. On myös huomioitava, etteivät biopankit välttämättä saa genomitietoa vuoden kuluessa siitä, kun geneettinen analyysi on tutkimushankkeessa valmistunut, joten vuoden tallennusaika analyysin valmistumisesta ei ole biopankeissa mahdollinen.
- **12 §.** Genomitiedon käsittelyä koskevia yhteiskunnallisia rajoituksia tulisi käsitellä laajemmin. Lakitasolla tulisi ottaa kantaa siihen, saako muualla kuin Genomikeskuksessa säilytettävää tai henkilöllä itsellään hallussaan olevaa genomitietoa käyttää vakuutustoiminnassa. Tässä tulisi huomioida myös muiden Euroopan maiden (kuten Viro, Ruotsi, Tanska, Norja, Itävalta, Belgia, Iso-Britannia yms.) asiaa koskevat lainsäädännöt, joissa ennustavan geneettisen tiedon käyttöä on rajoitettu tai se on kielletty vakuutustoiminnassa.
- **13 §.** Lakiehdotuksen sanamuodon mukaan mikä tahansa genomilaajuinen analyysi on terveyteen liittyvä, myös esim. etnisen alkuperän selvittämisen vuoksi tehdyt analyysit, koska niistä voi tehdä terveyteen liittyviä analyyskejä. Geneettinen analyysi tulisi määritellä terveyteen liittyväksi silloin, kun sen tuottamaa tietoa tulkitaan terveyden kannalta.
- **15 §.** Pelkästään genomilaajisuus ei tee tutkimuksesta korkeariskistä, joten kaikki genomilaajuiset tutkimukset eivät ole korkeariskisiä (esim. assosiaatioanalyysiin perustuvat riskiluokitukset, farmakogeneettiset määritykset). Merkitystä on sillä, mitä tiedoista analysoidaan. Pykälän 15 viimeinen lause tulisi näin ollen poistaa. Genomikeskus voisi määritellä korkeariskiset tutkimukset.

- **19 §.** Mitä tapahtuu Genomikeskukseen talletetulle raakadatalle/tulkitulle datalle, jos biopankkinäytteenantaja peruuttaa suostumuksensa tai pyytää tulla unohtetuksi? Entä miten tämä vaikuttaa jo muodostettuihin variaatitietokantoihin ja viitetietokantaan?
- **20 §.** Geneettisen neuvonnan vaatimus varsinaisen patogeenisen löydöksen jälkeen ei tule pykälässä selkeästi esille. Menetelmien halventuessa suuri osa geneettisistä analyyseistä on tulevaisuudessa genomilaajuisia ja näin ollen luonnoksen mukaisesti korkeariskisiä erikoislääkärin neuvontaa vaativia tutkimuksia. Erikoislääkärin pätevyys sinällään ei välttämättä anna kyvykkyyttä antaa geneettistä neuvontaa, joten lain tulisi mahdollistaa erilaisten genetiikkaan erikoistuneiden terveydenhuollon ammattihenkilöiden antama neuvonta. Lain ei tulisi ottaa kantaa geneettisen neuvonnan vaatimaan ammattipätevyyteen, vaan tämän tulisi olla Genomikeskuksen arvioitavissa. Näin ollen ehdotamme muutosta muotoon: “Geneettisten tutkimusten yhteydessä tulee antaa asianmukaista neuvontaa, jonka muodon ja pätevyyden eri muotojen antamiseen ohjeistaa Genomikeskus”.
- **21 §.** Ihmisillä tulisi olla oikeus hallinnoida ja hyödyntää omaa genomitietoaan (vahvan tunnistautumisen kautta). Genomitieto ja/tai sen tulkinta tulee olla saatavilla myös muilla tavoin kuin menemällä paikan päälle Genomikeskukseen (“...*toteutetaan antamalla tieto hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa*”). Pykälään tulisi kirjata, että tiedonsaantioikeus voidaan toteuttaa myös sähköisesti.

Kimmo Pitkänen, FT, Helsingin Biopankin johtaja
 Olli Carpén, LKT, Helsingin Biopankin lääketieteellinen johtaja

Asiantuntijat:
 Anu Loukola, FT, molekyyli­genetiikan dosentti
 Minja Pehrsson, FT, sairaalageneetikko
 Otto Manninen, FT, tutkija