

28.6.2019



**Lausuntopyyntö STM071:00/2018 ja STM/2688/2018 (9.5.2019)
HALLITUKSEN ESITYS EDUSKUNNALLE LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA
GENOMITIEDON KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ**

Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt Terveysteknologia ry:ltä lausuntoa luonnoksesta hallituksen esityksestä eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja genomitiedon käsittelyn edellytyksistä. Kiitämme mahdollisuudesta kommentoida hallituksen esitystä.

Genomitiedon hyödyntäminen tutkimuksessa ja terveydenhuollossa on vasta alussa, minkä vuoksi tässä vaiheessa on vaikea ennakoida kaikkia niitä palveluja ja toimintoja, joissa genomitietoa voidaan hyödyntää. Haluammekin korostaa genomien hyödyntämistä osana tulevaisuuden digitaalista ja yksilölähtöistä terveydenhuoltoa, minkä vuoksi lakia ei tule kirjoittaa niin tiukasti, että se rajoittaa uusien innovaatioiden kehittämistä ja käyttöönottoa. On myös tärkeää, että tulevassa laissa huomioidaan ennakolta genomitiedon yleistymisen ja sen seurauksena tulossa olevat terveydenhuollon toimintatapojen muutokset, kuten ihmisten kasvava vastuu omasta terveydestä ja aktiivinen rooli elintapasairauksien ehkäisyssä.

Tästä näkökulmasta meille on edelleen jäänyt epäselväksi, ketä Genomikeskus palvelee, miten suomalaiset Genomikeskuksesta hyötyvät ja kuinka genomistrategian tavoitteet yritystoiminnan edistämisestä toteutuvat. Lakiluonnoksen henki on enemmän yksilön tiedonsaantia ja elinkeinoelämää rajoittava kuin mahdollistava. Se on kirjoitettu julkisen terveydenhuollon näkökulmasta; yksilön, tutkimuksen ja yritystoiminnan kustannuksella.

Sosiaali- ja terveydenhuolto on laaja ekosysteemi, jossa on niin julkisia kuin yksityisiä palvelutuottajia, joille terveysteknologiayritykset tuovat lisäarvoa teknologia- ja palveluratkaisuillaan. Genomitiedon laajamittainen hyödyntäminen on digitalisaation rinnalla yksi suurimmista muutostrendeistä terveydenhuollossa. Genomistrategian tavoitteiden toteutuminen edellyttää, että yritykset ovat toiminnallinen osa Genomikeskuksen ekosysteemiä. Suomi on myös osa globaalia liiketoimintaympäristöä, etenkin tutkimusten osalta, jolloin Genomikeskustakaan ei saa rakentaa liian Suomekeskeiseksi.

Kommentit yleisperusteluihin

Yritystoiminnan kannalta lakiluonnos ei ole luonteeltaan mahdollistava, mikä korostuu perusteluteksteissä. Koska pääpaino on ollut genomitiedon hyödyntämisessä terveydenhuollossa, yritysten toimintaa on pyritty rajoittamaan kautta linjan. Yleisperusteluihin on piilotettu lukuisia huolia, kieltoja ja rajoituksia koskien yritysten tarjoamia tutkimus-, analyysi-, tulkinta- ja neuvontapalveluja. Esimerkiksi kohdassa 3.1 (s.104) DTC-yritysten palvelut kuvataan jopa haitallisina.

Kohdan (taloudelliset) vaikutukset yrityksiin 4.1.2 johdannossa (s. 173) kuvataan vaikutuksia pieniin ja keskisuuriin yrityksiin seuraavasti: "Genomikeskus voisi toisaalta tosiasiallisesti myös estää geneettisiä analyysejä tai niihin liittyviä oheispalveluja tarjoavien yritysten toimintaa, koska sen tehtäviin kuuluisi seurata markkinoita, tarjottavia tuotteita ja niiden vaikutuksia. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi arvioida yritysten palveluiden laatua, jotta ihmiset voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi. Yritykset voisivat mainostaa täyttävänsä Genomikeskuksen asettamat kriteerit." Näin tehdäkseen Genomikeskuksen tulee mainita avoimet ja läpinäkyvät kriteerit, joita hyödynnetään relevanttien geneettisten analyysien ja palveluntarjoajien arvioinnissa. Mikäli Genomikeskus antaa ohjeita/suosituksia toimi-joista, tulee niidenkin aina olla läpinäkyviä.

On erittäin huolestuttavaa, että Genomikeskus suunnittelee laajamittaista kaupallista palveluliiketoimintaa kerättävien maksujen puitteissa. Käytännössä tutkimuspalvelut ovat kannattavaa liiketoimintaa, tulkintapalveluiden ohella. Myös genomidataan tallennukseen, käsittelyyn ja seulontaan liittyvät yritysten tarjoamat ICT-ratkaisut ovat Suomessa kustannuksiltaan ja laadultaan maailman huippua. Genomikeskus pyrkii monopolisoimaan nämä maksupalvelut itselleen. Tämä on jyrkästi ristiriidassa sen kanssa, että Business Finland on ollut mukana tukemassa useiden alan suomalaisten yritysten kasvua ja kansainvälistymistä.

Palvelutoiminnan sijaan Genomikeskuksen tulee keskittyä genomitietorekisterin perustamiseen ja ylläpitoon sekä arkiston ja ekosysteemin rakentamiseen sekä arkiston ja ekosysteemin rakentamiseen. Suomi voi olla genomitiedon hyödyntämisen edelläkävijä vain edistämällä myös työllisyyden, viennin ja kilpailukyyn lisääntymistä.

Kommentit lakiehdotuksen perusteluihin ja pykäliin

Pykälä 1 Tarkoitus

Pykälässä ja sen perusteluissa ei ole huomioitu, että genomitiedon käyttö terveydenhuollossa edellyttää potilasturvallisuuden erityistä huomioimista. Antaessaan terveydenhuoltoon päätöksenteon tukea, Genomikeskuksesta tulee ns. lääkinnällinen laite, jonka riskiluokka on todennäköisesti 2A, mikä edellyttää laatu järjestelmän rakentamista ja ulkoista auditointia. Mikäli Genomirekisteri on vain arkisto, CE-merkkiä ei tarvita. Tässä tapauksessa johdannon, pykälien ja perustelujen teksti on tarkistettava, ettei synny kuvaa muusta kuin arkistoinnista.

Pykälä 2 Määritelmät

Pykälässä ei saa olla epäselviä määritelmiä. Esimerkiksi ensimmäisen momentin 7 kohdan osalta voidaan kysyä, keiden Suomessa toimivien yksityisten toimijoiden tulee rekisteröityä terveydenhuollon palvelunantajiksi? Koskeeko tämä myös geneettistä tietoa analysoivia palvelulaboratorioita, joista lakiehdotuksen mukaan tulee terveyteen liittyvien geneettisten analyysien palvelunantaja?

Pykälässä 7 olevan tallennusveloitteisen genomitiedon osalta tarvitaan selkeyttä määritelmiin. Onko kyse ainoastaan genomitutkimustiedostosta (raakadatasta) vai prosessoidusta genomitiedosta (tulkitusta tiedosta)? Mitä ”raakadata” tarkoittaa erilaisten geneettisten menetelmien (kuten erilaisten DNA-siruilla tehtävien siru-tutkimusten) yhteydessä?

Perustelun tekstissä tulee tarkistaa, milloin on kyseessä geneettinen tutkimus ja milloin geneettinen analyysi. Myös samaa tarkoittavien käsitteiden osalta pitää valita, kumpaa halutaan käyttää esimerkiksi seuraavien osalta: sairaus / tauti, terveydenhoito / sairauksien ennaltaehkäisy, viitetietokanta / viitetietorekisteri, geneettinen neuvonta / perinnöllisyysneuvonta.

Pykälä 5 Genomikeskuksen tehtävät

Ehdotamme, että toisen momentin kohta 4) kirjataan muotoon:

”luoda vastaanottamastaan tai tuottamastaan genomitiedosta variaatio- ja viitetietorekisteri terveyden- ja sairaanhoitoa, sairauksien ennaltaehkäisyä ja tieteellistä tutkimusta varten;”

Kuten pykälän 2 ja 7 osalta toteamme, variaatio- ja viitetietorekisteri on määriteltävä selkeästi.

Lisäksi perusteluihin tulee selvästi kirjata, että data pysyy aina esteittä sen tuottajan käytettävissä ja hyödynnettävissä ilman erillistä kustannusta. Tallentamisesta tulee tehdä esimerkiksi tietoturvallisen ympäristön vuoksi houkuttelevaa. Datan omistajuuden tulee säilyä datan tuottajalla, jolla on sopimussuhde Genomikeskuksen kanssa.

Genomikeskuksen tulee rakentaa palveluekosysteemi, jossa yrityksillä on liiketoimintamahdollisuuksia, minkä vuoksi ehdotamme kolmannen momentin muuttamista pykälän 8 mukaiseen muotoon:

”Genomikeskus saa lisäksi tuottaa genomitietojen käsittelyyn liittyviä analyysi-, aineisto-, tulkinta- ja säilytyspalveluja sekä asiantuntija- ja koulutuspalveluja suomalaisille ja ulkomaisille asiakkaille. Genomikeskus saa ostaa genomitietojen käsittelyyn

liittyviä analyysi-, aineisto-, tulkinta- ja säilytyspalveluja sekä asiantuntija- ja koulutuspalveluja niitä tarjoavilta palveluntuottajilta, kun se on tarpeen Genomikeskuksen 2 momentissa säädetyn tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi.”

Perusteluissa sivun 207 ensimmäisessä kappaleessa puhutaan ohjeistuksesta. Tarkoitetaanhan tällä myös ns. käypähoitosuosituksen tapaisin ohjeita?

Pykälä 7 Tallennusvelvoite

Pykälän tallennusvelvoite on epäselvä. Keitä pykälän mukainen tallennusvelvoite koskee? Mitä genomitietoa velvoitetaan tallentamaan: raakadataa vai myös tulkittua dataa, sekvenssidataa, sirudataa, karyotyypianalyysijä? Koskeeko tallennusvelvoite ainoastaan genomilaajuista tietoa vai myös kohdennettuja geenianalyysijä? Sisältyykö tallennusvelvoitteeseen ainoastaan henkilötunnisteelliset genomitiedot? Epäselvässä tilanteessa on väärinymmärtämisen mahdollisuus.

Yritysten laadunhallinnan, menetelmäkehityksen ja asiakkaiden (kuluttajien, potilaiden) tiedonsaantioikeuden vuoksi yrityksillä on oltava jatkuva (24/7) vapaa pääsy sekä omistajuus omaan dataansa. Liiketoiminnan kannalta ei ole mahdollista olla säilyttämättä jäljennöstä tulkitusta tiedosta mm. laadunvalvontaa ja tuotekehitystä varten.

Kannatamme Sandra Lieteen kuulemistilaisuudessa (10.6.2019) esittelemää ehdotusta genomitiedon jakamista genomitutkimustietoon (raakadataan) ja prosessoituun genomitietoon (tulkittuun tietoon) sekä variaatio- ja viitetietokannan kuvausta. Nämä tulee olla selkeästi kirjattu tarvittavin osin sekä pykälään että perusteluihin. Datan jakamisen mukanaan tuomat termit tulee huomioida myös muissa pykälissä.

Pykälän perusteluissa on kuvattu, että pykälässä 13 tarkoitettujen terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittaminen on aina yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain tarkoittamaa terveydenhuollon palvelua ja siten kyseisen palvelunantajana on tallennettava syntyvä genomitieto genomitietorekisteriin. Tämän määritelmän mukaan jää epäselväksi, miten tallennusvelvoite ei koskisi palvelulaboratorioita ja muuta yritystoimintaa, jossa analysoidaan geneettistä tietoa? Selvyyden vuoksi kriteerit täytyy tehdä läpinäkyviksi.

Huomautamme myös, että datan omistajuuden mahdollinen vaihtuminen yrityskaupan yhteydessä tulee huomioida. Tavoitteena on, että tallennettu tieto voi jäädä Genomirekisteriin, kunhan niin erikseen sovitaan.

Pykälä 8 Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä

Pykälän osalta huolettaa, kuka maksaa genomidatan tallennuksen ja ylläpidon? Vauraudutaanko budjetissa riittäviin henkilöresursseihin, ettei aineistohankinnasta tule pullonkaulaa, joka hidastaa datan hyödyntämistä esim. tutkimuskäyttöön. Tallennuksesta tulisi luoda houkutteleva, edullinen, turvallinen ja helppo vaihtoehto yrityksille.

Pykälä 9 Säilytysaika

Säilytyksen osalta on syytä huomiota teknologian kehittyminen ja sekvensoinnin hinnan laskun, jolloin datan tallennus ei aina ole tarpeellista uuden testin halpuuden vuoksi.

Pykälä 10 Tieteellinen tutkimus

Ensimmäisen momentin tietoluvan käsittelyssä toivomme tasapuolista käsittelyä eri asiakkaille. Toisaalta luvituksen ja datan haku on biopankkitoimintaa. Eihän Genomikeskuksesta rakenneta päällekkäistä maksullista palveluliiketoimintaa toimintaa biopankeille ja biopankkiosuuskunnalle?

Pykälä 11 Genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon

Pykälän sisältö vahvistaa käsitystä Genomikeskuksen roolista terveydenhuollon päätöksentekijänä, mikä edellyttää MDR-asetuksen mukaista CE-merkkiä.

Lisäksi tulee huomioida, ettei kaikilla, joiden genomitietoa tallennetaan Genomikeskukseen ole hoitosuhdetta. Myös heille tulee tarjota mahdollisuus hyödyntää tietoaan terveytensä edistämiseksi.

Pykälä 12 Genomitiedon käsittelyä ja koskevat kiellot ja rajoitukset

Suomeen tarvitaan lainsäädäntöä siitä, saako vakuutustoiminnassa käyttää genomitietoa. Monessa maassa on jo päädytty rajoittamaan ennustavan genomitiedon käyttöä vakuutustoiminnassa, koska perimän perusteella tapahtuvaa syrjintää tulee ehkäistä.

Tämän vuoksi ehdotamme pykälän muuttamista seuraavaan muotoon:

"Siitä riippumatta, mitä viranomaisten oikeudesta saada salassa pidettäviä tietoja muualla laissa säädetään, Genomikeskuksessa säilytettävää genomitietoa ei saa luovuttaa eikä käyttää lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotonannossa, vakuutustoiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä eikä pelkästään vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämiseksi."

Pykälä 13 Terveysteen liittyvä geneettinen analyysi

Pykälän määritelmää tulisi muuttaa niin, että kyse on terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä silloin, kun sen tuloksena tehdään/ennakoidaan/todetaan/määritetään terveyteen liittyviä seikkoja. Tulokinnan mahdollisuus ei riitä perusteeksi, mikäli tiedosta ei tulkita mitään terveyteen liittyvää (esim. ihmisen alkuperää tai sukulaisuutta määrittävät analyysit). Geneettinen analyysi muuttuu terveyteen liittyväksi vasta silloin, kun käsillä olevasta datasta tulkitaan jotain terveyteen liittyvää jonkin palvelunantajan toimesta.

”Geneettinen analyysi on terveyteen liittyvä, kun sen tuloksena ~~voidaan tehdä~~:

- 1) tehdään...
- 2) ennakoidaan...
- 3) todetaan ja vahvistetaan...
- 4) määritetään...”

Momentin 1 kohdassa 3) riittää, että puhutaan sairaudesta, koska tauti tarkoittaa samaa asiaa.

Perusteluissa puhutaan tee-se-itse-ohjelmistoista, joka pitää poistaa. Terveystenhoito saa käyttää vain CE-merkittyjä ohjelmistoja, laitteita, testejä tai tarvikkeita.

Pykälä 15 Korkeariskiset geneettiset analyysit

Ehdotamme, että toinen momentti jätetään kokonaan pois, koska kaikki genomilajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit eivät ole korkeariskisiä. Korkeariskisyys liittyy datasta tulkittaviin variantteihin ja niiden muodostamaan mahdolliseen terveystriskiin. Kaikki genomilajuiset analyysit eivät kuitenkaan sisällä mitään/tiettyjä korkean riskin variantteja.

”Genomilajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit ovat aina korkeariskisiä.”

Korkeariskisyys on ajassa muuttuva määritelmä. Geneettisten varianttien riskimäärittäminen voi muuttua tutkimustiedon karttumisen myötä. Toisaalta myös hoitomuodot kehittyvät. Genomikeskus voi ohjeistaa, mitkä analyysit ovat korkeariskisiä, huomioiden myös hoitojen kehittyminen ja tulkitun tiedon merkityksen mahdollisen muuttamisen ajassa. Esimerkiksi kaikki farmakogeneettiset eli lääkkeen soveltuvuutta koskevat geneettiset analyysit tulisi aina sijoittaa matalan riskin muutosten ryhmään.

Pykälä 20 Geneettinen neuvonta

Terveystieteiden tutkimuskeskus ei saa genomitiedon hyödyntämistä haltuunsa alle viidenkymmenen perinnöllisyyslääkärin voimin. Pykälässä oleva rajaus lääketieteen erikoislääkäriin tulee ottaa pois, koska erikoislääkärin nimike ei takaa genetiikan asiantuntemusta. Lain tasolla ei tarvitse määrittää, kuka neuvontaa antaa, vaan tämän voi Genomikeskus ohjeistaa.

Toisaalta geneettinen neuvonta on erityisen tärkeää tautia aiheuttavan tai sairausriskiä ennakoivan löydöksen jälkeen. Tämä ei käy ilmi pykälässä, jossa tällä hetkellä käsitellään vain ennen testausta annettavaa neuvontaa. Korkeariskisyys on kirjattu pykälään 15, joten sitä ei tarvitse tässä pykälässä enää mainita.

Ehdotammekin pykälän muuttamista muotoon:

~~”Terveystieteiden liittyvä geneettinen analyysi on korkeariskinen, jos sen tulos voi olla vakavaa sairautta ennakoiva tai osoittaa korkeaa riskiä sairastua vakavana pidettyyn sairauteen. Henkilöllä on oikeus saada asianmukaista geneettistä neuvontaa geneettisen analyysin tarjoavalta palveluntajalta ennen ja jälkeen analyysin. Kun kyseessä on 15 §:ssä tarkoitettu korkeariskinen terveystieteiden liittyvä geneettinen analyysi, neuvonta pitää varmistaa voi vain lääketieteen erikoislääkäri antaa geneettistä neuvontaa.”~~

Ehdotetun muutoksen lisäksi perusteluissa tulee mainita, että Genomikeskus ohjeistaa neuvonnan tason ja tarvittavat genetiikkaan perehtyneet terveystieteiden ammattilaiset, joilla on osoitettu tietotaso ja kokemus. Terveystieteiden genetiikan ammattihenkilöiden ml. farmaseuttien suuri kouluttamistarve tulee lain toimeenpanossa myös huomioida ja Valvira sitouttaa uusiin genetiikan ammattinimikkeisiin.

Perustelun tekstissä tulee tämän osalta tarkistaa, milloin on kyseessä geneettinen tutkimus ja milloin geneettinen analyysi. Myös samaa tarkoittavien käsitteiden osalta pitää valita, halutaanko käyttää ”geneettistä neuvontaa” vai ”perinnöllisyysneuvontaa”.

Pykälä 21 Rekisteröidyn tiedonsaantioikeus

Pykälän ensimmäisen momentin tekstiä tulee selkiyttää, ettei jää kuva, että tiedot ovat nähtävänä ainoastaan paikan päällä Genomikeskuksessa. Pykälän korjauksessa voi hyödyntää biopankkilain vastaavaa kirjausta sähköisestä katseluyhteydestä huomioiden myös, että moni on hukassa sähköisten tunnustensa kanssa, eikä ole käytännössä mahdollista ja tarpeellista rajata tiedonsaantia vain katseluyhteyteen.

”Rekisteröidyn oikeus saada tieto hänestä itsestään Genomikeskuksen rekisteriin sisältyvästä tiedosta toteutetaan antamalla tietoa hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa. Tiedonsaanti voidaan toteuttaa myös sähköisen katseluyhteyden avulla.”

Pykälä 23 Voimaantulo

Yritysten huoli kohdistuu aikatauluun, vaikka toimeenpanon vaiheistus on kirjattu pykälään. Genomikeskuksen toiminnan käynnistykseen tarvitaan selkeä toimintasuunnitelma ja viestintä, ettei myöskään synny väärinkäsityksiä ja epäselvyyksiä Genomikeskuksesta ja sen roolista. Ennen voimaantuloa liiketoimintamahdollisuuksia ei saa halvaannuttaa.

Lopuksi Lakiehdotuksessa Genomikeskuksen ekosysteemin suunnittelussa yritykset ja niiden kyvykkyys tarjota erilaisia palveluita on huomioitu kirjaamalla monia keinoja rajoittaa ja ohjata toimintamahdollisuuksia. Yritysten rooli osana genomitiedon tutkimus- ja palveluekosysteemiä on kuitenkin tärkeä, kun pyritään houkuttelemaan Suomeen kansainvälisiä investointeja ja luomaan toiminnallisia ratkaisuja terveydenhuollon käyttöön.

Genomikeskuksen ei tulisi vaarantaa suomalaisten yritysten toimintaympäristöä omalla palvelutoiminnalla. Suomalaisten yritysten toimintaa ei tulisi myöskään vaikeuttaa suhteessa suuriin ulkomaalaisiin genomitietoa hyödyntäviin toimijoihin, joita ei koske lakiehdotuksessa kuvatut tallennusveloitteet, suostumukset ja neuvonnasta huolehtiminen. Nykyisellään lakiehdotus vaarantaa yritysten laajenemisen kansainvälisillä markkinoilla ja pahimmillaan yritykset vetäytyvät Suomesta.

Genomikeskus, eivätkä muutkaan julkiset organisaatiot, saa olla markkinahäirikköjä. Yritystoimintaa ei tule myöskään rakentaa yhteiskunnan toimesta uudelleen, vaan kilpailutuksen kautta hyödyntää jo olemassa olevien yritysten osaamista. Genomikeskuksen budjettirahoituksessa tulisi turvata riittävät resurssit ostettaville palveluille. Pelkät henkilöresurssit eivät ole riittäviä.

Lakiluonnos kurittaa sekä suomalaisia että kansainvälisiä yrityksiä. Kansainvälisten toimijoiden rahoittamia tutkimuksia, tutkimustulosten hyödyntämistä ja yritysten luomia teknologia- ja palveluratkaisuja tarvitaan suomalaisessa terveydenhuollossa. Genomikeskuksen viranomaistoiminnan tulisi mahdollistaa kannattava yritystoiminta ja osaltaan houkutella kansainvälisiä toimijoita Suomeen, eikä rakentaa kieltoja ja esteitä.

Kunnioitavasti
Terveysteknologia ry - Healthtech Finland



Saara Hassinen, toimitusjohtaja