



Sosiaali- ja terveysministeriö
PL 33
00023 Valtioneuvosto
kirjaamo@stm.fi

Viite: Lausuntopyyntö STM086:00/2016, STM/4454/2016

Lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi

Blueprint Genetics Oy kiittää mahdollisuudesta antaa lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaista.

Blueprint Genetics on suurin suomalainen genomialan kaupallinen toimija, suurin sekvenssituottaja ja yksi suurimmista eurooppalaisista laboratorioista, joka toimii harvinaissairauksien diagnostiikassa. Yrityksen tarjoamat geenitestit tukevat vuosittain yli 25 000 potilaan hoitoa. Seuraavan vuosikymmenen aikana genomitiedon suurin ja tärkein hyödyntämiskohta potilaiden kannalta ovat monogeeniset sairaudet, jotka yksinään ovat hyvin harvinaisia, mutta 3000–8000 taudin ryhmänä muodostavat kansalliselle terveydenhuollolle merkittävän kokonaisuuden. Näiden tautien kustannustehokas diagnostiikka edellyttää miljoonien, ellei satojen miljoonien ihmisten diagnostiikkaa samassa yksikössä. Suomalaisia, joilla on harvinainen tauti, on vain vähän. Siten on erityisen tärkeää, ettei suunniteltu ehdotettu genomilaki rajoita kansainvälistä tiedon ja näyttöiden liikkumista ja mahdollistaa tautien diagnostiikassa ja hoidossa tarvittavien palveluiden kustannustehokkaan hyödyntämisen.

Genomilailla on potentiaalia parantaa Suomen asemaa yhtenä sekä geneettisen että lääketieteellisen tutkimuksen kärkimaana. Ehdotetun lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Käytännössä suurin hyötyjä on akateemisen tutkimuksen sektori. Sen sijaan positiivinen vaikutus yritystoimintaan tai innovaatioiden määrään on epävarmaa, eikä lakiehdotuksen liittyvä Suomen Genomikeskus tule



merkittävästi parantamaan perinnöllisistä sairauksista kärsivien potilaiden diagnostiikkaa tai hoitoa.

Kliinisen geenitestauksen näkökulmasta olemme huolissamme erityisesti seuraavista asioista:

- a) Kielto säilyttää kopiota genomidatasta palvelulaboratorion rekisterissä tekisi mahdottomaksi alan kansainvälisten laatustandardien noudattamisen ja vaarantaisi potilasturvallisuuden. Laatustandardien noudattaminen on välttämätöntä akkreditoitun geenidiagnostiikan jatkamiseksi Suomessa.
- b) Velvoite siirtää myös yksityissektorilla potilaan epäillyn sairauden diagnosoimiseksi tuotettu genomitieto alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä Suomen Genomikeskukselle rajoittaisi merkittävästi genomialan kilpailua.
- c) Yleisen potilasturvallisuuden takia kansallisesta genomirekisteristä tulisi saada palauttaa potilasdiagnostiikkaa varten vain matalan riskin geenitietoa, kuten monitekijäisten tautien riskiprofilointia tai farmakogeneettistä tietoa. Monogeenisten sairauksien potilasdiagnostiikkaan tulisi sitä vastoin käyttää ainoastaan asianmukaisesti varmennettua kliinisen laatutason genomitietoa.
- d) Genomikeskuksen julkisista hallintotehtävistä ei tulisi aiheutua yksityisille genomialan toimijoille edes välillisesti merkittäviä kustannuksia tai toiminnan esteitä.

Lisäksi lausumme huomioina ja ehdotuksina seuraavaa:

Potilasturvallisuus ja vaikutukset hoitotyöhön

- 1) Genomitietorekisterin määrääminen ainoaksi sallituksi genomitiedon tietovarastoksi ja käsittelyalustaksi vaarantaa potilasturvallisuuden

Nykyaikaisessa kliinisessä geenidiagnostiikassa korostuvat laatujärjestelmät, akkreditoinnit, toistettavuus, sekä laajennettavat ja päivitettävät diagnostiset analyysit. Diagnostisen laboratorion pitää pystyä varmistamaan ja toistamaan kaikki laboratoriossa tehdyt data-analyysit jälkikäteen. Samoin aikaisemmin sekvensoidusta datasta tuotetut analyysit pitää pystyä päivittämään sitä mukaa kun olemassa oleva geenitieto lisääntyy, ja/tai analyysityökalut kehittyvät. Myös



laajennetut analyysit, joissa esimerkiksi genomilaajuisesta datasta analysoidaan ensin joukko tunnetuimpia tautigeenejä, ja myöhemmin laajennetaan analyysi kattamaan myös muut geenit, ovat kliinisessä diagnostiikassa yleisiä. Terveystieteiden toimijoille pitää pystyä jatkossakin toimittamaan palveluita, joissa genomidataa analysoidaan jatkuvasti uudelleen viimeisimmän tietämyksen ja teknologian valossa, ja hoitaville lääkäreille ja potilaille ilmoitetaan välittömästi havaittaessa puutteita tai virheitä aikaisemmissa diagnooseissa.

Näitä potilasturvallisuudelle kriittisiä palveluita tulee pystyä tarjoamaan jatkossakin Suomessa, jolloin alkuperäisen genomidatan tulee olla datan toimittavan tahon käytössä, ja dataa tulee pystyä uudelleen analysoimaan milloin tahansa.

- 2) Luonnoksen sivulla 5 väitetään: *“Esimerkiksi potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin myös hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin.”*

Nopeampi diagnostiikka on osin epärealistinen tavoite, sillä Suomessa on jo tällä hetkellä saatavilla globaalistikin arvioituna erittäin nopeita geenitestejä monogeenisiin sairauksiin ja on epävarmaa, pystyttäisiinkö uudella organisaatiolla nykyistä nopeampaan diagnostiikkaan.

Tämä skenaario voisi olla realistinen yksilön farmakogeneettisten ominaisuuksien vaikuttavien geenilöydösten siirtämisessä sairaalajärjestelmiin, mitä voitaisiin hyödyntää mahdollisimman sopivan lääkevalmisteen ja optimaalisen lääkeannoksen määrittämisessä. Tämän tyyppinen toiminta sisältäisi vähemmän riskejä kuin monogeenisten tautien diagnostiikka, joka tulisi jättää Genomikeskuksen toiminnan ulkopuolelle.

Ehdotetussa infrastruktuurissa on siis suunniteltu tehtäväksi kliiniseen potilastyöhön sovellettavaa diagnostiikkaa, mutta tähän liittyviä ongelmia ei esityksessä ole käsitelty millään tapaa. Tällä hetkellä tutkimustyössä syntyvä geenidata yksilöityy lakisääteisesti tutkittaville siten, että potilaan yksilöintitiedot kuten nimi ja henkilötunnus ovat korvattu potilaan koodinimellä samoin kuin näytteet ovat allokoitu näiden taakse. Tyypillisesti vain tutkimusryhmän johtajalla on tieto, miten nimi ja koodi voidaan yhdistää toisiinsa. Yleisesti ottaen tutkimustyössä käytetyt näytteet kerätään ympäristössä, joka ei täytä



kliinisen diagnostiikan vaatimuksia. Kansainvälisten arvioiden mukaan noin 2 % tutkimusympäristössä kerätyistä näytteistä myös sekoittuu matkalla siten, ettei tutkittavalle merkitty tulos olekaan hänen omasta näytteestä.

Siten on tärkeää, ettei tutkimusympäristössä tuotettua geenitietoa käytetä suoraan kliiniseen potilasdiagnostiikkaan. Tällä hetkellä kansainvälisten suositusten mukaisesti tutkimusympäristössä löydetty geenimuutokset varmennetaan diagnostisessa laboratorioissa validoidulla testillä ennen kuin niitä käytetään potilaan diagnostiikassa tai hoidossa.

- 3) Luonnoksen sivulla 67 esitetään seuraavaa: *“Lakiehdotuksessa korostetaan, että genomitiedon tallentamisella genomitietorekisteriin edistetään kansalaisten oikeusturvaa, koska potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin. Lisäksi olisi mahdollista saada tehokkaampi taudinmääritys, kohdennettuja seulontoja, turvallisempaa ja vaikuttavampaa lääkitystä, yksilöllistettyä hoitoa sekä tehokkaampaa sairauksien ehkäisyä.”*

Luonnoksessa kuvattu infrastruktuuri on riittämätön tämänkaltaisten palvelujen tarjoamiseen. Diagnoosien siirtyminen tietokannasta potilaille edellyttää lääkärin tai genetiikan ammattilaisen arviota, yleensä varmistavia laboratoriotutkimuksia (esim. Sanger-sekvensointi), potilaan tapaamista ja kliinistä tutkimista. Monet monogeenisistäkin taudeista ilmaantuvat vasta myöhemmällä iällä tai eivät ole täysin penetrantteja eli kaikki geenivirheen kantajat eivät suinkaan sairastu. Tällä hetkellä ei ole riittävää ymmärrystä siitä, mitkä ovat sellaisia geenivirheitä, jotka oikeuttaisivat yhteydenoton potilaaseen ja mitkä taas lisäisivät terveydenhuollon kuormitusta ilman, että säästöjä pystytään synnyttämään. Osa näistä yhteydenotoista johtaisi tilanteeseen, jossa yksilön koettu terveydentilan huononee ja samanaikaisesti kulutetaan terveydenhuollon rajallisia resursseja. Tilanne on vielä ongelmallisempi monitekijäisten tautien osalta kuten sepelvaltimotaudin tai aikuistyyppin diabeteksen osalta, sillä näiden riskiarviointi geneettisin perustein on vielä pilotointivaiheessa.

- 4) Luonnoksen sivulla 62 esitetään seuraavaa: *“Tällaisia ovat esimerkiksi tutkimusjulkaisijoiden vaatimat geenilöydösten säilytykseen tarkoitetut tietokannat. Samoin Genomikeskuksen suunniteltu kliininen*

variaatiotietokanta vastaa kansainvälisiä tietokantoja, joissa on kuvattu yhteyksiä sairauksien ja geenien välillä. Genomikeskuksen toimintojen aloittamisen yhteydessä tulisi arvioida mitkä kansainväliset tietokannat olisivat käyttökelpoisia Genomikeskuksen toiminnassa.”

On epäselvää, mitä hyötyä olisi luoda suomalainen mutaatiotietokanta, koska hyviä kansainvälisiä ratkaisuja on jo käytössä, niin julkisia (ClinVar, LOVD, UMD) kuin yksityisiäkin (HGMD). Siten oman erillisen suomalaisen tietokannan luominen ei välttämättä ole edullista Suomelle, eikä se olisi kokonsa takia kovin merkittävä ainakaan monogeenisten tautien osalta.

- 5) Luonnoksen sivulla 76 selvitetään riskiprofiloinnin käyttöä yleisissä sairauksissa kansanterveyden kannalta.

Kuten luonnoksessa mainitaan, tämä osa alue on epävarmalla pohjalla eivätkä todetut vähäiset assosiaatiot/riskit ole välttämättä toistettavia. Ala kaipaa lisätutkimusta. Erityisesti näitä riskejä ei voida mitata täysimääräisesti esim. eksomidatasta koska merkittävä osa tarvittavista datapisteistä puuttuu. Kokemuksemme mukaan esimerkiksi sydäntautien erikoislääkärit eivät toistaiseksi ole kliinisessä päätöksenteossa halukkaita käyttämään tätä dataa riskiarvioon, edes siinä tapauksessa, että data olisi täydellistä.

- 6) Luonnoksen sivulla 70 esitetään seuraavaa: *“Toisaalta, vakavasti terveyteen vaikuttavan genomimuutokset löytyminen yksilöstä voi vaikuttaa koko perheeseen ja myös myöhempään perhesuunnitteluun. Tältä osin on huomattava, että ehdotetun lain tavoitteena on varhentaa diagnostiikkaa ja hoidon aloittamista, jolloin vaikutukset tulevat yhdenvertaisesti kaikkien kotitalouksien eduksi eivätkä vain valistuneiden tai varakkaiden kalliita yksityisiä palveluja käyttävien ulottuville. Yhdenvertaisuuden toteutumisen kannalta on ensiarvoisen tärkeää, että kotitalouksilla on käytettävissään laadukkaita ja vaikuttaviksi osoitettuja palveluita.”*

Tällä hetkellä kliinisesti merkittävät geenitestit rahoitetaan yliopisto- ja keskussairaaloitten budjeteista. Päätökset perustuvat terveydenhuollon ammattilaisen tarveharkintaan eikä merkittävää epätasa-arvoa toistaiseksi ole. Lakiehdotus ei siten vähentäisi eriarvoistumisen syntymistä.



- 7) Luonnoksen sivulla 94 esitetään seuraavaa: *“Olennaista valvonnan näkökulmasta olisi huomioida, että Genomikeskus ei tarjoaisi terveydenhuollon palveluja, joten sen toimintaan ei sovelleta esimerkiksi yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 13 §:ssä tarkoitettua valvontaa aluehallintoviraston tai Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskuksen lupa- ja valvontaviraston toimesta.”*

Mikäli kyseistä dataa käytettäisiin terveydenhuollon palveluiden tuottamisessa kuten variaatioiden tulkinnaissa ja näistä päädyttäisiin antamaan potilaille lausuntoja, olisi luonnollista että Genomikeskuksen toimintaa valvottaisiin yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 13 §:ssä mukaisesti aluehallintoviraston tai Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskuksen lupa- ja valvontaviraston toimesta.

- 8) Luonnoksen sivulla 120 momentissa 5 esitetään, että *”Suomen Genomikeskus voisi luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksia varten”*

Variaatiotiedon luovuttaminen hoitotarkoituksiin tekisi Genomikeskuksesta käytännössä itsenäisen geenitestausta tekevän yksikön, mikä ei ole genomilain alkuperäinen tarkoitus. Lisäksi tämä vaarantaisi kilpailuneutraaliteetin Genomikeskuksen saadessa datan käyttöönsä ilmaiseksi. Toisaalta kliinisessä testauksessa variaatio varmennetaan toisella teknologialla ennen kuin se raportoidaan potilaalle. Siten tällaisen osin epävarman löydöksen raportointi hoitotarkoitusta varten voisi merkittävästi lisätä virhediagnoosin riskiä.

- 9) Luonnoksen sivulla 102 esitetään seuraavaa: *“Genomikeskus voisi luoda tietokannan genomitietorekisterissä olevasta viitetiedosta ja mahdollistaa sen käsittely julkisen avoimen rajapinnan kautta. Viitetiedot sisältäisivät tietoa edellä 4 kohdassa tarkoitettujen perimän muutosten yleisyydestä eli esiintyvyydestä Suomen asukkaissa ja tulkinna niiden lääketieteellisestä merkityksestä. Viitetiedot olisivat verkossa vapaasti käytettävissä, mutta tietojen käyttöä seurattaisiin lokitiedostojen avulla. Viitetietojen luovuttaminen ei olisi mahdollista siltä osin kuin kyse olisi erittäin harvinaisista variaatioista.”*

On hankala määrittää, mikä on harvinaista. Toisaalta juuri näiden harvinaisten geenivirheiden merkitys on usein merkittävä, jolloin tällä tavalla rajoitettu luovutus vähentäisi datan arvoa ja käytettävyyttä. Edellä mainittu kohta jättää lisäksi epäselväksi, mikä harvinaisten



varianttien luovutuksesta aiheutuva haitta olisi. Nykyään käytetyissä viitetietokannoissa, joissa suomalaiset ovat mukana, harvinaisia muutoksia ei ole poistettu muutoin kuin siinä tapauksessa, että ne on tunnistettu aiheuttavan vaikeaa lapsuusiässä ilmenevää tautia. Toivomme olemassa olevien käytäntöjen huomiointia luovutusperiaatteiden jatkovalmistelussa.

- 10) Lakiehdotuksen 3 luvun 15 §:n mukaisia genomitietoja, jotka genomikeskukseen on tallennettava, ei ole määritelty.

Lakiesityksen tosiasiallisten vaikutusten ymmärtämiseksi olisi olennaista ymmärtää, mitä genomitietoja rekisteriin oltaisiin tallentamassa ja missä muodossa. Yhdymme Valviran lausunnon (s. 3) näkemykseen siitä, että tallennusvelvollisuudesta tulisi säätää laintasoisella säännöksellä. Tallentaminen olisi siinä määrin alan toimijoiden oikeuksien ja velvollisuuksien perusteisiin vaikuttava asia, ettei säätäminen ministeriön asetuksella ole riittävää oikeusvarmuuden näkökulmasta.

Toteutuskelpoisuus ja -ympäristö

- 11) Genomitietorekisterin keskitetyssä ja paikallisessa toteutuksessa on huomioitava kompleksisuus tietojärjestelmien ja resurssien näkökulmasta.

Luonnos perusteluineen käsittelee yksinomaan keskitettyä Genomikeskuksen määrittelemää ja Kansaneläkelaitoksen paikallisesti toteuttamaa rekisteriä ja laskenta-alustaa. Genomitietorekisterin toteuttaminen Kansaneläkelaitoksen IT-järjestelmiin luonnoksessa esitetyllä tavalla lisäisi Kansaneläkelaitoksen hallinnoiman datamäärän nykyiseen verrattuna vähintään kymmenkertaiseksi ja mahdollisesti vaatisi Kansaneläkelaitokselta uutta laskentakapasiteettia enemmän kuin millään julkishallinnon toimijalla on tällä hetkellä käytävissä. Tämänkaltaisen järjestelmän suunnittelu, toteutus, käyttöönotto ja operointi olisi Suomen, Euroopan ja jopa maailman mittakaavassa merkittävä IT-projekti.

Esimerkiksi Kanta-rekisteriin liittyvissä toiminnoissa työskentelee ymmärryksemme mukaan lähes 1000 ihmistä. Mikäli genomitietorekisteri säädetään lailla ainoaksi sallituksi alkuperäisen genomitiedon alustaksi, luonnoksesta ei käy ilmi miten näin



poikkeuksellisen laaja IT-hanke realistisesti toteutettaisiin ja rahoitettaisiin.

Perusteluissa mainitaan, että ICT-ratkaisu ei saisi olla pilvipohjainen kansainvälinen ratkaisu, jolloin se tulisi toteuttaa paikallisesti ja maantieteellisesti Suomessa. Epäselvää on, miten paikallinen ratkaisu pystyisi pitämään tallennus- ja laskentakapasiteetin hintatason samalla tasolla kuin tähän erikoistuneet kansainväliset toimijat (esim. Google, Amazon, Microsoft). Hintatason kilpailukyky olemassa olevien toimijoiden kanssa vaatisi käytännössä kansallisen ratkaisun laaja-alaista subventointia. Paikallisen toteutuksen kustannukset voivat olla monikymmenkertaiset verrattuna kansainvälisen pilvipalvelutarjoajan skaalautumisetuihin. Näin suomalainen toimija, joka tällä hetkellä maksaa esim. miljoona euroa vuositasolla pilvipalveluista, joutuisi potentiaalisesti maksamaan kymmeniä miljoonia kansalliselle palvelulle, tai valtio joutuisi subventoimaan palvelua vastaavasti.

Useat suomalaiset genomialan tutkimusryhmät ovat joutuneet turvautumaan ulkomaisiin pilvipalveluihin, koska julkishallinnolliset toimijat kuten CSC eivät pysty tarjoamaan riittävää laskentakapasiteettia. Luonnoksen mukainen laskentakapasiteetti ei pysty vastaamaan lähimainkaan laskentatehon tarpeeseen. Kapasiteetin tarve tulee myös kasvamaan eksponentiaalisesti lähivuosina, mihin varautumisessa luonnoksessa olisi hyvä ottaa kantaa.

Luonnoksessa hahmotellaan Genomikeskuksen kokonaishenkilömääräksi 25 henkilöä. Pelkästään Blueprint Geneticsillä toimii lähes kaksinkertainen määrä henkilöitä tiedonhallinnan ja data-analytiikan parissa, ja määrän oletetaan kasvavan nopeasti tulevina vuosina. Genomikeskuksen suunniteltu henkilöstöresursointi on arviomme mukaan alimitoitettu vastaamaan esimerkiksi yhden suuremman suomalaisen toimijan tuottaman datan hallinnoinnista ja analytiikasta.

12) Suljettu ja nopeasti vanheneva analytiikka-alusta olisi merkittävä ongelma.

Genomialalla käytettävät teknologiat päivittyvät jatkuvasti, minkä takia modernit pilvipohjaiset genomianalytiikkapalvelut mahdollistavat käyttäjien räätälöimien ohjelmistojen joustavan ajamisen. Moderni

kliininen geenidiagnostiikka myös vaatii, että ajettava data-analytiikka räätälöidään potilas- ja näyte-eräkohtaisilla ohjelmistoasetuksilla, potilastapausta arvioivan analyytikon toimesta. Kliinisiä potilasnäytteitä ei voi ajaa standardinomaisesti samoilla ohjelmistoasetuksilla kuin esimerkiksi geneettisessä väestötutkimuksessa tehtäessä. Luonnoksesta ei käy ilmi, olisiko tällainen palvelu mahdollista Genomikeskuksessa.

Ehdotamme arvioitavaksi, voisiko genomitiedon säilytys olla korjattavissa esimerkiksi seuraavasti: Alkuperäisellä rekisterinpitäjällä voisi säilyä mahdollisuus säilyttää alkuperäisistä genomitiedoistaan jäljennös myös muussa asianmukaisessa korkean tietoturvan ympäristössä. Tämä on tärkeää, jotta esim. geenitestausta tekevät palvelulaboratoriot pystyvät myös jatkossa tuottamaan luotettavia kliinisiä lausuntoja perustuen uusimpaan luotettavaan teknologiaan sekä tuottamaan viivytyksettä lisäanalyysijä potilaan hoidon niin vaatiessa. Käytännön kliinisessä työssä raakadataan joudutaan palaamaan hyvin usein, jolloin alkuperäisen rekisterinpitäjän on välttämätöntä säilyttää datasta oma versionsa.

- 13) Luonnoksen sivulla 50 esitetään seuraavaa: *“Tietomäärä ei kasvaisi genomitietorekisteriin tehtävän tallennuksen vuoksi. Tietoa olisi pääsääntöisesti vain yksi alkuperäinen kappale, niitä ei olisi enää muissa rekistereissä. Varjorekistereitä ei ole tarkoitus synnyttää esimerkiksi tutkimustoiminnan tai kansainvälisten tietokantojen yhteyteen, vaan rakentaa tietojen saatavuutta koskevat yhteydet, joita käytetään myös kansainvälisessä yhteistyössä. Kenestäkään ei olisi tarpeen tallentaa genomitietoa kuin kerran. Jos tieto syntyy biopankkitoiminnassa, sitä ei olisi tarpeellista tuottaa uudestaan terveydenhuollossa.”*

Alan kehitysvauhdin valossa genomitiedon tallentaminen vain yhden kerran ei ole realistista. Tällä hetkellä käytössä olevilla menetelmillä ihmisen genomia ei saada tutkittua sillä tarkkuudella, että se edustaisi laadukasta genomitietoa 3–10 vuoden kuluttua. Esimerkiksi genomilaajuinen eksomisekvensointi tuottaa tietoa vain koodaavista alueista, eikä lyhyen lukupituuden ja DNA:n käsittelyn vuoksi synny tietoa ollenkaan monimutkaisista uudelleen järjestymistä. Tämän lisäksi toistojaksotautien -ja mitokondriogenomin liittyvää dataa ei synny nykyään käytetyssä eksomisekvensoinnissa ja kopionumeromuutosten analytiikka muuttuu osin mahdottomaksi, kun yksittäinen data

irrotetaan alkuperäisetä kontekstista (kuten sekvensointiajosta ja -menetelmästä). Nykyiset genomisekvensointitekniologiat tulevat todennäköisesti korvautumaan lähivuosina pitkän lukupituuden sekvensointitekniologioilla, jolloin genomitieto tulee korvautumaan parempilaatusella genomitiedolla. Vastaava teknologinen kehitys tulee todennäköisesti jatkumaan vähintään seuraavat vuosikymmenet.

Jo lähitulevaisuudessa tuotettava data on monin verroin arvokkaampaa ja täydellisempää. Siten nyt tallennettavaa dataa pitää pystyä päivittämään jo lähiaikoina, ja on luotava käytänteitä päällekkäisen datan säilytykselle. Kansallisen arkiston luominen edesauttaa tutkimusta, mutta voi diagnostiikkaa ajatellen olla puutteellista jo lähivuosina. On epävarmaa, käyttävätkö sairaalat kyseistä resurssia potilaan geenidiagnostiikkaan jos samanaikaisesti laboratoriot tarjoavat kiihtyvällä tahdilla kokogenomisekvensointia yhdistettynä RNA-analytiikkaan, epigenomiikkaan, metabolomiikkaan ja muihin nykyaikaisiin tutkimustekniologioihin. Menetelmät kehittyvät edelleen kiihtyvällä vauhdilla ja siten on epävarmaa, milloin kerätty data voidaan katsoa niin laadukkaaksi, ettei sitä tarvitsisi myöhemmin korvata.

- 14) Luonnoksen sivulla 5 esitetään seuraavaa: *“Tietojen pysyvä säilyttäminen on katsottu perustuslakivaliokunnan käytännössä perustelluksi hyvin harvoin kuten silloin, kun tiedot ovat osin muuttumattomia tai hitaasti muuttuvia eikä niitä päivitetä pelkän ajan kulumisen vuoksi ja niiden pysyvä säilyttäminen on tarpeellista tehtävien hoitamiseksi (PeVL 54/2010 vp). Tältä osin todetaan, että genomitieto ei ole muuttuvaa muuten kuin syöpien kohdalla eli se ei pääsääntöisesti mitenkään muutu elämän aikana. Jos genomissa tapahtuisi muutoksia, olisi erittäin tärkeää kohdehenkilön osalta, että hänestä on olemassa esimerkiksi lapsena tuotettua genomitietoa vertailupohjana sairautensa hoidon osana aikuisena.”*

Nykymuotoinen geenitieto tulee muuttumaan. Suurin osa näistä muutoksista liittyy nyky menetelmiin eli datassa esiintyy virheitä tai merkittäviä puutteita. Lisäksi on huomioitava, että nykyään yli 90 % tutkimustyössä käytetystä sekvenssistä syntyy eksomisekvensoinnin yhteydessä (1,5 % genomista) ja lähitulevaisuudessa (1–10 vuotta) vastaavissa tilanteissa data kerätään kokogenomisekvensoinnilla (joka kattaa lähes 100 % genomista). Lisäksi monitekijäisten sairauksien geenivirheet esiintyvät usein ei-koodaavalla alueella (jota ei kateta

eksomisekvensoinnissa). Voidaan siis kysyä, löytyisikö perusteita odottaa tilannetta, jolloin infrastruktuuri olisi valmis ja datan laatu ja määrä mahdollistaisivat huomattavasti paremmat käyttömahdollisuudet.

Kilpailukyky ja taloudelliset vaikutukset

- 15) **Kilpailukyky:** Genomitietorekisterin määrääminen ainoaksi sallitaksi genomitiedon tietovarastoksi ja käsittelyalustaksi aiheuttaisi merkittävän kansainvälisen kilpailuhaitan suomalaisille genomialan yrityksille.

Ulkomaiset toimijat pystyisivät hyödyntämään teknisten ominaisuuksien ja hinnoittelun suhteen jatkuvasti kehittyvää globaalia tarjontaa, kun taas Suomen lain alaisuudessa toimivat yritykset olisivat pakotettuja käyttämään kansallisen monopolin määrittelemää ja hinnoittelemaa alustaa. Ulkomaiset toimijat voisivat tarjota suomalaisille potilaille palvelua maailmalla nopeasti kehittyvillä teknologioilla nopeammin ja edullisemmin, mikä lisää eriarvoistumisen riskiä. Tällöin myös suomalaisella kansainvälisesti toimivalla yrityksellä pitäisi olla eri analyysialustat suomalaisille ja ulkomaalaisille potilaille. Tämä olisi kustannustehokkuutta ja alan kehitystä ajatellen haitallinen rakenne.

Käytännössä kansainvälisesti toimivat suomalaiset toimijat, joilla on jo olemassa olevat tietoturvalliset järjestelmät genomidatan hallintaan ja analytiikkaan, joutuisivat ylläpitämään kahta eri järjestelmää. Toisessa järjestelmässä hallinnoitaisiin ja analysoitaisiin genomilain alaisia aineistoja, ja toisessa muita aineistoja. Riskinä on, että järjestelmien määrä tulee kasvamaan entisestään. Vaihtoehtoisesti kaikki aineistot tulitaisiin tallentamaan ja analysoimaan Genomikeskuksen ympäristössä. Tämä vaatisi kuitenkin, että Genomikeskuksen työkalut olisivat 1) modernien genomianalytiikkapalveluiden mukaisesti täysin asiakasorganisaation muokattavissa ja 2) hinnaltaan kilpailukykyisiä nykyisten pilvipalveluiden hinnoittelun kanssa. Luonnoksen perusteella kumpikaan näistä reunaehdoista ei ole toteumassa.

- 16) Luonnoksen mukaan Genomikeskus saa tuottaa esim. käyttöpalveluita, mutta toisaalta veloitetta tällaisten palveluiden tuottamiseen ei ole. Tämä potentiaalisesti vaarantaa genomitietoja

hyödyntävän liiketoiminnan kehittämisen Suomessa toimintaympäristössä tapahtuvien muutosten takia.

- 17) Mikäli alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä vaaditaan lakisääteisesti datansiirto Genomikeskukseen, tulisi siirtoja ja niiden vaatimaa järjestelmäintegraatiotyötä myös rahoittaa julkisin varoin.

Aikaisempien kokemusten perusteella dataintensiivisen järjestelmäintegraatiotyön kustannukset ovat 0,5 – 10 m€ luokkaa per järjestelmä, terveydenhuollon tietojärjestelmien ollessa kyseessä jopa enemmän. Näitä kustannuksia ja niiden vaikutuksia terveydenhuollon toimijoille ja yrityksille ei ole käsitelty luonnoksessa.

- 18) **Kilpailuvaikutukset:** Yhdymme KKV:n näkemykseen siitä, ettei Genomikeskuksen tulisi toimia lainkaan kilpailutilanteessa markkinoilla. Vaikka viranomais- ja kaupalliset funktiot pyrittäisiin erottamaan organisatorisesti toisistaan niin pitkälle kuin mahdollista, vääristyy kilpailu välttämättä, mikäli keskus kykenee hyödyntämään hallinnollisilla pakkokeinoilla keräämäänsä dataa kaupallisesti. Toisaalta kiinnitimme jo alkuvuoden arviomuistiota koskevassa kommentissamme huomiota relevantin hyödykemarkkinan määrittelyyn, eikä tähän ole lakiehdotuksessa saatu vielä selvyttä. Kun lisäksi Genomikeskuksen palveluvalikoima on vielä määritelty hyvin yleisellä tasolla, herää kysymys, pyrittäisiinkö keskuksen toimimista markkinoilla jollain tapaa hillitsemään. Lainvalmisteluaineistossa kuvatut genomialan palvelut, joissa vaihtoehtoisia palveluntuottajia on tarjolla, tulisi yksiselitteisesti jättää Genomikeskuksen palveluvalikoiman ulkopuolelle, jotta kilpailuneutraali tilanne voidaan varmistaa. Genomikeskuksen tarkoituksena on synnyttää uutta liiketoimintaa, ei kilpailla yksityisillä markkinoilla.

- 19) Luonnoksen sivulla 79 esitetään seuraavaa: *“Tähän [genomipalvelujen] tarpeeseen Genomikeskus tarjoaisi vastauksen, toimimalla asiantuntijaresurssina ja antamalla julkiselle ja yksityiselle terveydenhuollolle ohjeita ja suosituksia erilaisista menettelytavoista, jotka liittyvät esimerkiksi geneettiseen neuvontaan tai geenitestien suorittamiseen.”*

Luonnoksessa ei ole käsitelty Genomikeskuksen suositusten suhdetta alalle vakiintuneisiin kansainvälisiin suosituksiin. Näitä antavat esimerkiksi European Society of Human Genetics (ESHG) ja American

College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), joissa on jo suomalaista edustusta. Päällekkäisten toimintojen rakentamista tulisi välttää. Lisäksi on syytä harkita, miten ja missä määrin kansallisia suosituksia laaditaan. Tässäkin on hyvä huomioda, että suomalaisten potilaiden geenidiagnostiikkaa tehdään tällä hetkellä myös monessa muussa maassa.

- 20) Liittyy 2 luvun 6 §:n 3 momenttiin; yritysten kannalta on ongelmallista, että lakiin on muotoiltu, että Genomikeskus saa (mutta sillä ei ole velvollisuutta) tuottaa maksullisia palveluita.

Tämä johtaisi siihen, että genomialan toimijoilla olisi velvoite tallentaa tietoja Genomikeskukseen, muttei varmuutta siitä, mihin hintaan ja kuinka kauan käyttöpalveluita voisi Genomikeskuksesta ostaa.

Mikäli lakiin kirjattaisiin myös kielto säilyttää data alkuperäisen rekisterinpitäjän toimesta, tulisi tällainen kielto saattaa voimaan vasta siirtymäajan jälkeen, kun ensin on tarkasti määritelty Genomikeskuksen palvelutaso oikeudellisesti sitovalla tavalla. Muuten tutkimus- ja yritystoiminta vaarantuu kriittisesti.

Suhde sääntelyyn ja standardeihin

- 21) Luonnoksen sivulla 6 esitetään seuraavaa: *“Potilaslain 12 §:ssä säädetään potilasasiakirjoista ja hoitoon liittyvästä muusta materiaalista. Lainkohdan 1 momentin mukaan potilasasiakirjat sekä tutkimuksessa ja hoidossa syntyvät biologista materiaalia sisältävät näytteet ja elinmallit potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen, hoitoon liittyvien mahdollisten korvausvaatimusten ja tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika.”*

Haluamme tuoda esiin, että eri laatu- ja akkreditointijärjestelmien (mm. ISO 15589 ja 13425, CAP, CLIA, FDA etc.) kriteerit datan paikallisesta säilyttämisestä ovat vahvasti ristiriidassa lakiehdotuksen kanssa. Alkuperäisen rekisterinpitäjän luopuminen datan säilytyksestä johtaisi siihen, ettei suomalainen laboratorio pystyisi toimimaan akkreditointivaatimusten mukaisesti. Lisäksi analyysiprosessin eri vaiheet pitää pystyä jäljittämään IVD-asetuksen mukaisesti.



- 22) Luonnoksen sivulla 67 viitataan perustuslakivaliokunnan lausuntoon: *“Lausunrossaan PeVL 29/2016 perustuslakivaliokunta ilmoitti, että sen mielestä valtioneuvoston olisi syytä suhtautua torjuvasti ehdotuksiin keskitetyn rekisterin perustamisesta.”*

Blueprint Genetics yhtyy perustuslakivaliokunnan huoliin keskitetyn rekisterin perustamisesta ja toivoo, että näiden perusoikeushuolien käsittelyä jatketaan lain jatkovalmistelussa.

Yhden kaikkia kaupallisia ja julkisia käyttötarkoituksia palvelevan rekisterin sijaan Genomikeskus voisi luoda pienempiä ja tehokkaammin hyödynnettäviä rekistereitä pelkästään tutkimusta varten, jolloin laajan keskitetyn tietokannan ongelmia ei syntyisi ja myös käyttötarkoitussidonnaisuus olisi paremmin hallittavissa.

- 23) Luonnoksen sivulla 81 esitetään seuraavaa: *“Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi arvioida yritysten palveluiden laatua, jotta yksilöt 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.”*

Laboratoriotestien laatua säädellään jo monin tavoin, ja maailman mittaluokassa kansallisen toimijan tae korkeasta laadusta ei olisi riittävän etabloitunut verrattaessa kansainvälisiin akkreditoituihin laadunarviointijärjestelmiin ja yhteisöihin esim. ILAC (International Laboratory Accreditation Cooperation) ja CAP (College of American Pathologists). Päällekkäisten toimintojen rakentamista tulisi välttää.

Yhdymme niinkään oikeuskanslerin kommentteihin Genomikeskuksen suunnitellusta roolista erilaisten suositusten antajana ja toivomme tätä roolia selvennettävän jatkovalmistelussa. Nyt on tulkittavissa, että Genomikeskuksella olisi käytettävissään yksityisiin nähden merkittävääkin valtaa, joka ei toteutuisi valituskelpoisten päätösten kautta. Mikäli esimerkiksi Genomikeskuksella olisi oikeus arvioida yritysten palvelujen laatua (s. 81), tulisi yrityksille säätää tätä varten käyttöönsä jonkinlaisia oikeussuojakeinoja. Muutoin oikeusturva vaarantuu.

- 24) Luonnoksen sivulla 85 esitetään seuraavaa: *“Genomilakia koskeva ehdotus tukee ihmislähtöistä periaatetta mahdollistamalla kuluttajille*



suunnattujen geenitestien kautta yksilöstä saadun genomitiedon tallentamisen genomitietorekisterissä olevalla tallennusalustalle ja tiedon kontrolloinnin sekä luovutuksen erilaisiin käyttötarkoituksiin genomitietorekisterin omatietovarannon kautta.”

Genomikeskuksen alustaa hyödyntävät kuluttajatestit eivät välttämättä olisi yhteensopivia EU:n tai kansainvälisen lääkinnällisiä laitteita koskevan sääntelyn kanssa, jonka lähtökohtana on, että laitevalmistajan on kyettävä kontrolloimaan koko testin tuotantoprosessia. Esimerkiksi Blueprint Geneticsin ei luultavasti olisi mahdollista tarjota CE-merkittyjä testejään markkinoille Genomikeskuksen kautta. Tämän tyyppiset testit tulee validoida joka kerta kun työkaluihin tehdään muutoksia tai toimintaympäristö muuttuu, mikä helposti käytännössä edellyttäisi Genomikeskuksetta ja kumppaniyritykseltä yhteistä organisaatiota ja laatu järjestelmää. Genomikeskukseen suunnitelluilla resursseilla näihin toimenpiteisiin ei ole mahdollisuutta. Toisaalta, vaikka resurssit olisivatkin olemassa, ei IVD-asetuksen mukaisen laitteen valmistaminen olisi välttämättä mahdollista ehdotettuun infrastruktuuriin nojautuen. Siten Genomikeskuksen dataa ei välttämättä pystyisi hyödyntämään IVD-asetuksen mukaisten testilaitteiden valmistamiseen.

- 25) Valvira on omassa lakiluonnosta koskevassa lausunnossaan käsitellyt ansiokkaasti IVD-asetuksen vaatimuksia geenitesteille (s. 9) ja todennut, että on arvioitava, onko ehdotettu laatusääntely tarpeellista IVD-asetuksen rinnalle. Yhdymme Valviran näkemykseen ja toivomme, että jatkovalmistelussa kiinnitetään erityistä huomiota kansallisen sääntelyn ja IVD-asetuksen suhteeseen. Tällä hetkellä tuo suhde on epäselvä, mikä tekee kansallisen ratkaisun tarkoituksenmukaisuuden arvioinnista vaikeaa.

Yhteenveto

Lakiehdotus on tärkeä avaus genomitiedon hyödyntämisen saralla ja palvelee merkittävästi suomalaista alan tutkimusta. Se sisältää kuitenkin vielä tässä vaiheessa virheellisiä olettamuksia, väittämiä ja uskomuksia. Ehdotettu sääntely on ristiriidassa useiden kansainvälisten säädösten, käytäntöjen ja laadunvarmistusjärjestelmien kanssa. Lakiehdotus vinouttaisi toteutuessaan merkittävästi diagnostiikka-alan yritysten kilpailumahdollisuuksia ja vaarantaisi suomalaisten yritysten laajenemisen kansainvälisillä markkinoilla.



Pidämme lakiehdotusta yllä esitettyjen yksityiskohtaisten perustelujen valossa vielä keskeneräisenä ja sen toteuttamista sellaisenaan haitallisena ja osin potilasturvallisuutta vaarantavana.

Blueprint Genetics Oy:n puolesta

Tommi Lehtonen
Toimitusjohtaja, Blueprint Genetics
DI

Samuel Myllykangas
Operatiivinen johtaja, Blueprint Genetics
FT, dosentti, Helsingin yliopisto

Juha Koskenvuo
Lääketieteellinen johtaja, laboratoriojohtaja, Blueprint Genetics
Professori, Helsingin yliopisto
LT, kliinisen fysiologian ja isotooppilääketieteen erikoislääkäri

Helena Kääriäinen
Tutkimusprofessori, THL
Kliininen konsultti, Blueprint Genetics
LKT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri

Juha Kere
Genetiikan ja molekyyli­lääketieteen professori, King's College London
Professori, Karoliininen instituutti
Tieteellinen neuvonantaja, Blueprint Genetics
LT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri