



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖ

kirjaamo@stm.fi

Lausuntopyyntöne luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi STM/071:00/2018 ja STM/2688/2018

THL:N LAUSUNTO EHDOTUKSESTA LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA GENOMITIE TOJEN KÄSITTELYN EDELLYTYKSISTÄ

Yleistä

Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL) kiittää mahdollisuudesta saada lausua STM:n luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi (jälj. genomilakiehdotus). Genomikeskuksen perustaminen on kannatettava uudistus ja lain tavoitteet hyviä pyrkiessään tukemaan genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä. Keskitetty asiantuntijarooli ohjaa genomitietojen tehokkaaseen ja laadukkaaseen hyödyntämisen terveydenhuollossa ja tutkimuksessa sekä edistää genomitiedon tietoturvallista käsittelyä.

Lakiehdotus on hyvin taustoitettu, mutta jättää kuitenkin asioita vielä epäselväksi. Monia keskeisiä asioita ja toimintaperiaatteita on hajallaan eri puolilla ehdotusta, mikä osaltaan vaikeuttaa kokonaisuuden hahmottamista. Ehdotetut keinot vaikuttavat myös ylimitoitetuilta suhteessa tavoitteisiin. THL:n mielestä genomidata ja muu sosiaali- ja terveydenhuollon data on yhtäläillä arkaluonteista henkilötietoa, joiden käsittelystä eri tarkoituksiin ei pitäisi säätää eri tavoin. Sääntelyn pitäisi olla oikeasuhtaista tavoitteisiin nähden eikä saisi tarpeettomasti rajoittaa eri toimijoiden toimintamahdollisuuksia; tutkimuksen, terveydenhuollon, palvelunantajien ja muun elinkeinotoiminnan. Lakiehdotus on myös joltain jäljempänä kerrotuilta osin selkeästi EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen vastainen ja kansallinen lainsäätäjät on ajatellut käyttävä säädosvaltaa asioissa, joissa sitä ei ole.

Sijainti ja organisointi

THL on luonteva sijoituspaikka Genomikeskukselle, koska sillä on vastaavanlaisia viranomais- ja ohjaustehtäviä palvelujärjestelmässä kansallisella tasolla. Sijoitusta tukee THL:n vahva ja pitkäaikainen genomiikan, epidemiologian ja bioinformatiikan osaaminen sekä kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö alan huippulaitosten kanssa. Myös läheinen yhteistyö sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetun lain (ns. toisiolain) mukaisen tietolupaviranomaisen kanssa on luontevaa saman organisaation puitteissa. THL pohtii, onko kuitenkaan tarpeen perustaa kahta itsenäistä erillistä organisaatiota, joiden tietoja on tarpeen käsitellä yhdessä ja joita varten pitää kehittää tietoturvallinen käyttöympäristö, sillä niiden tiivis integraatio on tarpeen. Tämä ei kuitenkaan heijastu lakitekstistä.

Kelalla on vahva osaaminen Kanta-tyyppisten sovellusten välittämisessä terveydenhuollon käyttöön, mutta tietojärjestelmien toteutus ja genomidatan varsinainen säilytys voidaan suorittaa monen muunkin suomalaisen toimijan toimesta luotettavasti ja tietoturvallisesti. Lailla ei pitäisi säätää iian tiukkoja rooleja tai rajoitteita, jotka hankaloittavat Genomikeskuksen töitä.

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

Laatu ja vastuu

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät ovat perusteltuja laatusyistä. Genomitiedon tulkinnan tulee olla strukturoitua ja seurata tiettyjä laatukriteerejä, jotta se on kliinisesti ja tutkimuksellisesti hyödynnettävissä. Genomitiedon tuotto, niin laboratorio- kuin IT-sovellusten osalta on voimakkaan tutkimuksen ja tuotekehityksen kohteena maailmanlaajuisesti ja on oletettavaa, että niissä tapahtuu suuria muutoksia ja kehitystä lähivuosien aikana. Ilman systemaattista seuranta, laadunvalvontaa ja ohjausta genomitieto saattaisi päätyä kliinisiin sovelluksiin varsin sattumanvaraisesti ja eri vaiheissa eri toimijoille.

Genomikeskuksen vastuu sen antamien tietojen käytöstä terveydenhuollossa pitäisi määritellä. Genomikeskuksen asiantuntijoiden tulkinta ei voi olla täysin autoritaarinen tulkinta terveydenhuollon päätöksentekoa ajatellen. Ehdotettu ratkaisu ei tällaisenaan ole kestävä terveydenhuollon toiminnan laatu- ja vastuukysymysten kannalta.

Suhde muuhun lainsäädäntöön ja lain soveltamisala

Ehdotetulla lailla on paljon yhteyksiä muuhun lainsäädäntöön, kuten esimerkiksi potilaslakiin ja biopankkilakiin, mutta niitä ei mainita 3 §:ssä eikä kyseisiä lakeja olla samassa yhteydessä täsmentämässä. Epäselväksi jää siten säädöstasolla, mitä genomitietoa potilasasiakirjoissa on tai toisaalta, mitä genomitietoa biopankista voi käyttää. Myös liittymät toisilakiin ovat niukat. Lainsäädännön ja kunkin lain säätelykohteen pitäisi olla selkeästi jäsennetty kokonaisuus. Tämä koskee myös lain soveltamisalaa, joka pitää selvästi laissa määritellä.

Tietosuoja-lain 6 §:n 1 momentin 8-kohdassa rajataan geneettisten tietojen yleishyödyllinen arkistointi tutkimusaineistoista pois. Mahdollisuudesta geneettisten tutkimustietojen arkistointiin olisi kuitenkin taprpeen säätää tässä laissa, sillä on paljon arvokkaita tutkimusaineistoja, jotka eivät kuulu tallennusveloitteen piiriin, mutta jotka voisivat olla hyvin hyödyllisiä Genomikeskuksen toiminnan kannalta.

Genomitiedon käyttötarkoitukset jäävät epäselväksi

Genomitiedon sallitut käyttötarkoitukset jäävät ehdotuksessa puutteelliseksi ja paikoin ristiriitaisiksi. THL:n mielestä ei ole perusteltua rajata genomitiedon käyttöä merkittävästi suppeammaksi kuin muiden terveystietojen (s. 156, 161-164).

Ehdotuksen mukaan variaatitietoa saisi käyttää 10 §:n mukaisesti vain tutkimukseen tai luovuttaa terveydenhuoltoon 11 §:n mukaisesti. Tällaisenaan säännös estää variaatitiedon käytön mihinkään muuhun tarkoitukseen.

Genomitiedon tallennusveloite on variaatitietoa huomattavasti laajempi eikä tallettajille saisi jäädä omaa kopiota genomitiedosta. Tutkimuksessa tai terveydenhuollossa on usein tarve saada koko genominlaajuinen analyysitiedosto käyttöön yksityiskohtaisempaa syvällisempää analyysia varten. Jokin toinen terveydenhuollon toimija, muu kuin tallettaja, saattaa haluata käydä läpi koko genomitiedoston esim. ns. second opinionia varten eikä tyytyä vain Genomikeskuksen variaatitietoa koskevaan tulkintaan.

Kehittämisen- ja innovaatio-toiminta ei kuulu ehdotetun lain sallimiin käyttötarkoituksiin edes variaatitiedon osalta (s. 163). Tämä ratkaisu voi kohtuuttomasti estää uusien terveydenhuolto-palvelujen sovellusten kehittämistä, ja itse asiassa heikentää genomitiedon käyttöä yhteiskunnassa yksilöä palvelevalla tavalla. Tietosuoja-asetuksen mukaan kansallisesti voidaan säätää rajoituksia geneettisten tietojen käsittelyyn, mutta rajoitusten ei tulisi vaikeuttaa henkilötietojen liikkuvuutta tapauksissa, joissa on kyse rajatylittävästä henkilötietojen käsittelystä. Geneettisten tietojen käsittely esimerkiksi suoraan tietosuoja-asetuksen

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

mukaisen nimenomaisen suostumuksen perusteella tulisi olla selkeästi mahdollista, varsinkin käsiteltäessä geneettisiä tietoja kansainvälisessä toiminnassa.

Lain soveltamisala pitäisi olla täysin selvä siten, että se ei koske biopankkilain alaista genomitietoa, vaikka se on talletettu Genomikeskuksessa. Asia on nyt mainittu sivulla 147, mutta vaatii tarkennuksen säädösten soveltamisalan ja muun lainsäädännön suhteita koskevilta osiltaan.

Genomikeskuksen on tarkoitus toimia 5 §:n mukaan kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyyseja koskeissa asioissa. Tätä tarkoitusta vasten tuntuu erikoiselta, että esimerkiksi opetus, tilastointi, viranomaisohjaus ja viranomaisen suunnittelu- ja selvitystehtävät jätettäisiin Genomitiedon käyttötarkoituksen ulkopuolelle (s. 156, 237). Tämä kaventaisi Genomikeskuksen asiantuntijaroolia merkittävästi, mikä ei liene tarkoitus. Toisaalta sivulla 156 todetaan, että laki ei vaikuta siihen, miten genomitietoa käytetään tulevaisuudessa opetuksessa, suunnittelutyössä ja muissa vastaavissa tarkoituksissa, mutta ehdotus kyllä aika olennaisesti vaikuttaa tähän, jos tallennusveloitetuilla ei ole genomitiedosta kopiota itsellään tai toisaalta oikeutta antaa käyttöoikeuksiaan.

Lainsäädännön tulee selvästi mahdollistaa Genomikeskukseen talletetun genomitiedon käyttö eri tilanteissa ja erilaisiin käyttötarkoituksiin niitä tarpeettomasti rajaamatta. Ehdotuksen 3 §:ssä on jo viitattu EU yleiseen tietosuojasetukseen ja kansalliseen tietosuojalakiin, joissa on useita sallittuja käyttötarkoituksia. Perustuslakivaliokunta on todennut, että EU yleinen tietosuojasetus muodostaa riittävän yksilöidyn sääntelypohjan, joten kansallisesti tulisi välttää erityislainsäädännön säätämistä ja varata se vain tilanteisiin, joissa se on sallittua ja välttämätöntä henkilötietojen suojan toteuttamiseksi (PeVL 14/2018 vp). Mielestämme genomitiedon käsittelyn muodostama riski yksilön oikeuksille ei ole sen suurempi kuin muunkaan ns. arkaluonteisen henkilötiedon. Sen vuoksi käyttötarkoitukset pitäisi olla yhteneväiset mm. toisiolain ja biopankkilain kanssa.

Laissa pitäisi olla suoraan sanottu, että Genomikeskuksesta saa toisiolain mukaisiin tarkoituksiin genomitietoa, jos siitä kerran ei saisi olla kopioita muualla. Nyt 10 § on todella aika rajaava koskiessaan vain variaatitietoa, jos ajatus on, että myös palveluntarjoajien ja biopankkien genomitietoa voidaan käyttää vain genomikeskuksen tietoturvalisessä ympäristössä.

Kaiken kaikkiaan THL pitää tärkeänä, että tallennusvelvollisuuden piirissä olevilla toimijoilla on oikeus käsitellä genomitietoaan erilaisiin tarkoituksiin (tutkimus, biopankki, laadunvarmistus, uudelleen analysointi ym) ilman tarpeettomia rajoitteita ja myös säilyttää ja käsitellä kopioita tarvittaessa. Tällaisista kopiosta ja käsittelystä voisi olla merkintä Genomikeskuksen järjestelmässä. Lakiehdotusta pitäisi tarkentaa sekä variaatitiedon että tallennusveloitteen alaisen genomitiedon käyttötarkoitusten osalta.

Hallinto ja resurssit

Genomilakiehdotuksen mukaan 4 §:n mukaan Genomikeskus perustetaan THL:n yhteyteen itsenäisenä yksikkönä. Johtamisen, riskien hallinnan ja sisäisen valvonnan kannalta esitetty malli on kuitenkin erittäin epäselvä, kun samalla todetaan, että genomikeskus olisi hallinnollisesti osa THL:ää. Tietosuojasetuksen mukaisesti THL on Genomikeskuksen rekisterinpitäjä ja vastaa mm. genomikeskuksen henkilötietojen tietosuojasta, tietoturvasta ja henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuudesta.

Ehdotuksen mukaan genomikeskukselle tehdään lisäksi oma työjärjestys, jonka sen johtaja vahvistaisi. THL:n sisäisen yksikön oma johtamisjärjestelmä työjärjestyksineen ja esityksen mukainen menettely, jossa genomikeskuksen henkilöstön olisi täydentävästi noudatettava THL:n toimintaohjeita on omiaan lisäämään johtamisen epäselvyyttä.

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

THL:n käsityksen mukaan olisi selkeintä, että Genomikeskuksen toimiessa THL:n organisaation sisäisenä yksikkönä, se noudattaisi soveltuvin osin THL:n työjärjestystä (ja kuten lakiehdotuksen perusteluissa todetaan muita sisäisiä määräyksiä kuten taloussääntöä, koska Genomikeskus ei ole oma kirjanpitoyksikkönsä), johon tehdään erillinen liite Genomikeskusta koskien, vastaavasti kuten tietolupaviranomaiselle. Paras vaihtoehto organisatoris-hallinnollisesti olisi kuitenkin, että Genomikeskus olisi THL:n alainen tulosohtava virasto, jolloin se saisi mm. oman y-tunnuksen.

Lakiesityksessä genomikeskuksen tulosohtaus hoidettaisiin osana THL:n tulossopimusta ja siitä vastaisi sosiaali- ja terveysministeriö, jolle kuuluisi myös toiminnan suunnittelu ohjaus ja valvonta. On epäselvää mitä tarkoittaa valvonta ja mikä rooli on esimerkiksi THL:n sisäisellä tarkastuksella genomikeskuksen suhteen tai mikä on THL:n pääjohtajan vastuu genomikeskuksen toiminnassa havaituista puutteista tai virheistä tai esimerkiksi tietoturva/tietosuoja asioista. Tämä on riskienhallinnan kannalta haastavaa, jos THL ei johda eikä ohjaa Genomikeskuksen toimintaa.

Lisäksi menettely, jossa THL:n tulossopimuksen allekirjoittaisi hallinnollisesti THL:n yhteyteen kuuluvan yksikön päällikkö, on poikkeava. THL:n tulossopimusta ei nykyisin allekirjoita tietolupaviranomaisen johtaja, eivätkä samaan kirjanpitoyksikköön kuuluvien alaisten yksiköiden johtajat (VTH, valtion mielisairaalat ja valtion koulukodit).

THL:n mielestä on taloudellisesti ja toiminnallisesti järkevää, että THL tuottaa hallinnollisia palveluita genomikeskuksen tuotettavaksi, jos se on osa THL:ää. THL:n tulee saada hallinnollista palveluista korvaus. Jos genomikeskus on THL:n yhteydessä toimiva itsenäinen yksikkö, se käyttää toiminnassaan THL:n y-tunnusta ja on osa THL oikeushenkilöä kuten tietolupaviranomainenkin. THL:n mielestä olisi kuitenkin selkeintä, jos Genomikeskus olisi THL:n alainen tulosohtava virasto, mistä THL:llä on kokemusta.

Genomikeskukselle on kaavailtu useita merkittäviä ja laaja-alaisia tehtäviä. Genomitietorekisterin perustaminen on haastavaa ja pitkäjänteistä, mikä edellyttää riittävää resursointia, laaja-alaista asiantuntemusta ja yhteistyötä kansallisen genomitietoaineiston keräämisen, rakenteellistamisen, kuvailun ja saatavuuden luomiseksi. Genomitiedon hallinnan standardoinnissa ja tulokinnassa tarvitaan myös kansainvälistä yhteistyötä ja verkostoja, kuten esimerkiksi Global Alliance for Genomic Health (GA4GH).

Terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittäminen ja ihmisten edellytysten parantaminen geenitiedon käyttöön ovat jo itsessään erittäin laaja-alaisia kokonaisuuksia. Niiden asianmukainen hoitaminen nopeasti muuttuvassa toimintaympäristössä edellyttää systemaattisesti suunniteltua yhteistyötä sekä palvelujärjestelmän kentän toimijoiden että yliopistojen ja ammattikorkeakoulujen kanssa.

Genomikeskuksen viranomaistehtävien rahoitukselle on varmistettava pysyvä perusta talousarviorahoituksella. Genomikeskuksen toiminta ei voi nojautua yksin maksullisen palvelutoiminnan epävarmisiin tuottoihin. Erityisesti on huomioitava, että jos genomikeskukselle varattu valtion budjettirahoitus ei riitä genomikeskuksen toiminnan kuluihin, alijäämä kaatuu THL:n rahoitettavaksi sen omalta toimintamomentilta.

Tietojärjestelmäratkaisuista

Lakiehdotus jättää epäselväksi, mihin asetuu THL:n ja Kelan vastuut ja rajapinnat genomitietorekisterin osalta. Tämä on haaste myös johtamisen ja resursoinnin näkökulmasta.

Lakiehdotuksen 8 §:n mukaan Kela vastaisi henkilötietojen käsittelijänä genomitietorekisterin tietojärjestelmien ja teknisten rajapintojen tietoturvaluustoimenpiteistä ja huolehtisi niiden yleisestä teknisestä toiminnasta, ylläpidosta, tietoturvaluustuudesta sekä laadusta. Kela saisi ostaa teknisiä palveluja niitä

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

tarjoavilta palveluntuottajilta, jos se on tarpeen Kelalle säädetyn tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Ehdotuksessa todetaan toisaalta, että erityisesti tutkimustiedon osalta olisi todennäköisesti tarkoituksenmukaista ulkoistaa tekninen toteutus toimijalle, jolla on osaamista entuudestaan.

THL:n mielestä on syytä tarkoin harkita, onko lainkaan tarkoituksenmukaista säätää Kelasta, tai mistään muustakaan lakisääteistä ICT-vastuutoimijasta. Kela ei ole tähän mennessä tuottanut tai tilannut genomidataan liittyviä palveluita. Sen sijaan julkisomisteisella CSC:llä on parinkymmenen vuoden kokemus ja kapasiteetti genomitietoa koskevien käsittelypalveluiden tuottamisesta tutkimukselle. THL:n ja CSC:n välisellä puitesopimuksella tietoteknisen infran toteuttamisesta ohjataan jo nyt THL:n kaikkien tietoaaineistojen alustapalveluiden kehittämistä, mukaan lukien tietolupaviranomainen ja rekisterit. Olisi luonteavaa, että Genomikeskuksen tietojärjestelmien kehitys tapahtuu tämän yhteistyön puitteissa, ja Kelaan siirretään ylläpitoon vain kypsiä ja korkeaa saatavuutta vaativia järjestelmiä myöhemmin.

Koska raakadatan käsittely ja siitä kliinisesti käyttökelpoisen tiedon tuottaminen vaatii spesifejä bioinformaattisia taitoja, on se parasta suorittaa Genomikeskuksessa ilman rajapintoja ja lupaprosesseja. Jos raakadatakin tallennettaisiin Kelassa, tulee käsittelyprosessin olla saumaton ja rajapintojen näkymättömiä. Yksi mahdollinen vaihtoehto on, että raakadatan käsittely hoidetaan esim. CSC:n palvelimilla, joissa on jo runsaasti kokemusta tämänlaisen datan hallinnoinnista ja Kelan kautta hoidetaan varsinainen terveydenhuoltoon päin tapahtuva tiedonvälitys. Sopimusmenettelyllä voitaisiin sopia, että tällainen esim. CSC:n palvelin olisi perusteluissa mainittu "Genomikeskuksen suojattu tietojärjestelmä".

THL:n mielestä tietojärjestelmistä ja niiden sijoittumisesta, tiedon fyysisestä tallentamisesta tai laskentaympäristöstä ei pitäisi säätää lain tasolla vaan antaa Genomikeskukselle mahdollisuus järjestää tietojärjestelmäpalvelut tarkoituksenmukaisesti, tietoturvallisesti ja kustannustehokkaasti. Sen sijaan laissa voisi linjata ICT-toiminnan yleiset vaatimukset ja edellyttää, että Genomikeskus tekisi päätökset ICT-palvelujen hankinnasta tietenkin lain asettamien vaatimusten puitteissa. Sekä Kela että CSC voitaisiin mainita potentiaalisina suomalaisina ja julkisomisteisina ICT-palveluntarjoajina lakiehdotuksessa.

Lakiehdotuksen 8 § edellyttäisi ympärivuorokautista päivystystä myös poikkeusolot huomioiden. THL kehottaa harkitsemaan, onko tämä tarkoituksenmukaista suhteessa tällaisen ratkaisun aiheuttamiin kustannuksiin.

Lakiehdotuksen 8 §:ää pitäisi muokata edellä esitetyt asiat huomioiden.

Lopuksi

THL on huolissaan säädösympäristön monimutkaisuudesta sekä ehdotetun lain heijastelemasta vanhanaikaisesta geneettisestä ekseptionalismista. Toisilain tutkimuskäytön mahdollistavissa sosiaali- ja terveydenhuollon rekistereissä on yksilön kannalta vähintään yhtä arkaluontoista tietoa. Lainsäädäntö on ristiriitainen eri tietojen erilaisten käyttötarkoitusten suhteen. Kaiken kaikkiaan sinänsä hyviä tavoitteita sisältävä ehdotus on omiaan johtamaan eri toimijoiden toimintamahdollisuuksien tarpeettomaan rajoittumiseen. Lakiehdotuksessa ei ole myöskään riittävästi otettu huomioon EU:n tietosuoja-asetuksen rajoituksia kansalliseen lainsäädännölliseen liikkumavaraan erityisesti rajat ylittävän henkilötietojen käsittelyn osalta.

Genomitiedon käytön arkipäiväistyessä on mahdollista, että tarve monelle genomikeskuksen kaltaiselle toiminnalle muuttuu tai väistyy. Siksi olisi tärkeää, kuten lakiehdotuksessa onkin esitetty, että genomilain toteutumista seurattaisiin intensiivisesti vahvan asiantuntijaryhmän toimesta ja oltaisiin valmiita nopeallakin aikataululla muuttamaan lakia tai säätämään sen toteutusta asetuksin.

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

Ehdotetuilla lakiratkaisuilla on myös hyvin merkittäviä kustannusvaikutuksia, joita pitäisi huolellisesti harkita. Lain tarkoitus on, että se koskee kaikkea Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuvaa terveydenhuollon palvelunantajien ja biopankkien toimintaa (s. 212, 215), vaikka esimerkiksi kliininen palvelulaboratorio olisi ulkomailla. Pahimmillaan geenitestien hinnat voivat nousta, jos palvelunantajille tulee uusia vaatimuksia ja vastuita ja siten heijastua terveydenhuollon kustannuksiin. Toisaalta genomitiedon tallettaminen voi säästääkin kustannuksia, jos tulkittua tietoa on oikea-aikaisesti saatavilla.

Toiminnallisuuksien rakentaminen on vaatii aikaa ja resursseja, minkä vuoksi lakeja säädettäessä on riittävän pitkien siirtymisaikojen avulla turvattava tutkimus- ja muun toiminnan jatkuminen nykyisellään.

Yksityiskohtaiset kommentit ovat liitteessä 1.

Pääjohtajan sijaisena Antti Niemi

Johtaja

Terhi Kilpi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

Liite 1 THL:n lausuntoon Genomilakiehdotuksesta

Yleisiä perusteluihin liittyviä tarkennuksia ja kommentteja

Genomitiedon tallentaminen vain yhden kerran

Sivulla 236 todetaan, että *”genomitietorekisteriin tallennettaisiin vain ne välttämättömät genomitiedot, jotka ovat laadultaan terveydenhuollon käyttöön sopivia ja joihin voidaan liittää tulkintoja tiedon kliinisestä merkityksestä. Kenestäkään ihmisestä ei tallennettaisi monikertaisesti genomitietoa siinäkään tapauksessa, että saman ihmisen näytteestä analysoitaisiin genomitietoa monta kertaa ja mahdollisesti sekä biopankkitoiminnassa että palvelunantajien toiminnassa. Tieto tallennettaisiin vain kerran, kunhan tieto on laadultaan terveydenhuoltoon sopivaa”*.

Tämä lähestymistapa ei ole mielekäs eikä kaikki genomidata ole yhteismitallista. On sinänsä tärkeää pyrkiä siihen, että tieto on laadukasta, jotta sitä voi terveydenhuoltoon käyttää. Tämä voi kuitenkin asettaa biopankkitutkimusten datan laadulle tarpeettoman korkeita vaatimuksia, mikä voi joko estää tutkimukset, tai nostaa niiden hintaa silloinkin, kun se ei ole tarkoituksenmukaista. Genomikeskus voisi ottaa kaiken datan vastaan, ja sitten jaotella niitä laadun ja käyttötarkoituksen mukaan.

Genomidata vaihtelee ja eri aikoina voi olla erilaista. Menetelmät ja teknologiat kehittyvät. Onko tarkoitus, että laadultaan tai tarkkuudeltaan heikompi versio hävitetään. Entä jos niiden luku on kohdistunut eri alueille? Jos on laajan geenipaneelin analyysi ja eksomisekvenssointia. Kumpi säilytetään? Jos tutkimuksessa palautuu GWAS-dattaa, mutta myöhemmin tehdään koko genomien sekvenssointi terveydenhuollossa, niin pitääkö hävittää GWAS? Tämä ei ole järkevää, sillä se estää uudet tarkentavat analyysit. Esimerkiksi kopiolukuvarianttien (CNV) tutkiminen GWAS-datasta edellyttää pääsyä raakadataan. Analyyseissa on mahdotonta yhdistää järkevästi tietoja yhdestä genomikohdasta chippi-raakadastasta ja toisesta genomikohdasta sekvenssidatasta. Laadullisestikin järkevää ja luotettavampaa olisi tehdä molemmilla tavoilla ja katsoa, onko data yhteneväistä.

Tämä kohta on aivan olennainen genomitiedon käsittelyn osalta, joten se tulisi muokata ja koota samaan paikkaan muiden vastaavien määritysten kanssa. Nyt se on vaikeasti havaittavissa luvussa 2 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys sivulla 236 väliotsikon *arkaluonteisten tietojen käsittely* -alla.



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

Eritelty kommentit pykäläkohtaisesti ja yksityiskohtaisten perustelujen osalta

2 § Määritelmät

2) *genomitiedolla tarkoitetaan* genomien rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa tietoa, jota saadaan genomien laajoihin kokonaisuuksiin kohdistuvalla geneettisellä analyysillä;

Määritelmä on hyvin laaja, mikä on merkityksellä koko lain soveltamisalan kanssa, kun laki kuitenkin rajaa genomitiedon käsittelyä huomattavasti. Koskeeko vain raakatietoa vai kaikkea genomitietoa ja myös kromosomianalyysijä, esimerkiksi fyysisiä kromosomikuvia? Vai koskeeko vain digitaalista dataa?

Lakiehdotus on myös ristiriitainen sen osalta, ovatko myös yksittäiset geenisekvensoinnit ja geenipaneelit genomitietoa. Sivulla 203 nimittäin todetaan, että ”perimän osaa kuvaava genomitieto voi olla perimäaineen kokonaisuutta kuvaavaa tietoa suppeampaa geneettistä tietoa, esimerkiksi eksomeita (proteiinia koodittavat geenit, jotka edustavat alle 2 %:a koko genomista), variaatiotietoa tai genotyyppitietoa (kuvaava ihmisen geneettistä rakennetta ja tarkoittaa myös tietyn geeniparin geenien rakennetta tai useiden tutkittujen genomien variaatioiden kokonaisuutta). Näistä kaikista voidaan tuottaa genomitutkimustiedosto.”

Edelleen sivulla 203 todetaan, että ei olisi merkitystä, onko kyse raakadatatista vai tulkitusta tiedosta. On aivan keskeistä määrittellä tallennusvelvoitteen kohde selvästi sen suhteen mitä pitää tallettaa ja mitä ei; mistä saa olla kopio ja mistä ei.

Lisäksi on syytä huomata, että geneettinen tieto on jo määritelty tietosuojasetuksessa, eikä sitä saa määrittellä uudestaan kansallisessa lainsäädännössä EU-lainsäädännön etusijaperiaatteen vuoksi. Tietosuojasetuksen kansallinen liikkumavara koskee geneettisten tietojen käsittelyn rajoittamista, eikä määritelmän uudelleen muotoilu kuulu kansallisen liikkumavaran piiriin. Lakiehdotuksessa tulisi selvittää kuuluuko genomitiedon määrittely kansallisen liikkumavaran piiriin. Lisäksi lakiehdotuksessa tulisi selvittää lakiehdotuksen suhde tietosuojasetuksen mukaiseen geneettiseen tietoon, jos genomitieto on jotain muuta kuin tietosuojasetuksen mukainen geneettinen tieto

4) *viitetiedon* määrittelyllä tarkoitettaisiin ehdotuksen mukaan aggregoitua tietoa genomien variaatioista ja niiden yleisyydestä väestötasolla. Väestötason yleisyyden arviointi edellyttää, että populaationäytteet voidaan erotella korkean tautiriskin näytteistä. Genomikeskuksella pitäisi siis olla oikeus päästä riittäviin tietoihin voidakseen erottaa nämä.

5) *geneettisen analyysin* määritelmä on myös hyvin laaja; onko tarkoitus kattaa kaikki mahdolliset kromosomianalyysitkin?

7) *palvelunantajan* määritelmä sinänsä ok, mutta ei tulle tavoitettaman kaikkia niitä tahoja, joihin lakiehdotuksella pyritään (esim. 23andMe, MyHeritage, jne), sillä ei ole ajateltavissa, että ”ulkomaiset ei-terveydenhuollon toimijat” rekisteröityisivät Suomessa yksityisiksi terveydenhuollon toimijoiksi.

3 § Suhde muuhun lainsäädäntöön

Lain soveltamisala puuttuu toimialueen osalta; mitä kaikkea genomitiedon käyttöä se koskee? Suhde muihin lakeihin vaatii huomattavia täsmennyksiä koherentin kokonaisuuden saavuttamiseksi ja tulkintaepäselvyyksien välttämiseksi. Mitä tarkoittaa Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuva terveydenhuollon toiminta? Milloin ulottuu esim. Kiinassa asuvaan suomalaiseen henkilöön, joka asioi

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

sikäläisessä terveydenhuollossa? Miten voidaan edellyttää, että yhdysvaltalainen sukututkimusyriitys saatetaan suomalaisen terveydenhuollon piiriin, jos suomalainen tilaa sieltä verkkokaupasta analyysipaketin?

Jäsenvaltioiden olisi voitava pitää voimassa tai ottaa käyttöön lisäehtoja, kuten rajoituksia, jotka koskevat geneettisten tietojen, biometristen tietojen tai terveystietojen käsittelyä. Tämän ei kuitenkaan pitäisi saada vaikeuttaa henkilötietojen vapaata kulkua unionissa niissä tapauksissa, joissa näitä ehtoja sovelletaan kyseisten henkilötietojen rajat ylittävään käsittelyyn.

Tietosuojalain 6 §:n 1 momentin 8-kohdassa rajataan geneettisten tietojen yleishyödyllinen arkistointi tutkimusaineistoista pois. Onko geneettisten tietojen arkistoinnista osana tutkimusaineistoja tarkoitus säätää tässä laissa?

5 § Tehtävät

THL näkee kohdassa määritellyt tehtävät tarpeellisiksi ja perustelluiksi kansallisiksi toiminnoiksi. THL myös kannattaa sitä, ettei Genomikeskus toimi itsenäisenä tutkimuslaitoksena. On kuitenkin välttämätöntä, että Genomikeskuksen asiantuntija- ja tutkijataustainen henkilökunta pysyy genomitutkimuksen kärjen tuntumassa ja siten päivittää osaamistaan jatkuvasti. Lisäksi osa-aikaiset toimet (osa ajasta tutkimusta, osa genomikeskustyötä) olisi mahdollistettava. Genomikeskuksen sijainnilla genomitutkimusta tekevien tutkimusryhmien läheisyydessä on myös iso merkitys em. asian kannalta. Nämä asiat olisi hyvä käsitellä myös pykälien perusteissa.

7 § Genomitietorekisteriin tallennettavat genomitiedot

Genomitiedon tallennusvelvoite on aika tiukka ja voi aiheuttaa käytännön ongelmia, jos tallentajalla ei ole välittömästi käytössään käyttöyhteys omistamaansa dataan. Toisaalta tallennusvelvoitteen alaisen genomitiedon määritelmä on epäselvä, ks. edellä.

Biopankin tehtävänä on tarjota saatavuusnäkyviä omasta aineistostaan, jolloin sillä pitää olla suoraviivainen pääsy omistamaansa genomidataan. Tämä oma käyttö jää lakiehdotuksessa selkeästi sanomatta. On myös mahdollista, että ulkomainen tutkimusryhmä on genotyypannut ja tallettanut datan isommassa konsortiohankkeessa, jossa analyyseja tehdään useita vuosia.

Kielto säilyttää kopiota on aika haastava, sillä esim. vcf-tiedoston poiminta johtaa datan monistamiseen.

Voisiko 7 § 1 momenttia tarkentaa siten, että tallennusvelvoite koskisi "genomikeskuksen tallennusvelvoitteen alla määrittelemää genomitietoa".

Ylipäättään tallennusvelvoitteesta ja kopioiden säilyttämisestä pitää perustellusta syystä voida poiketa. Ehdotus oli muuttunut tältä osin tiukemmaksi kuin edellisellä lausuntokierroksella ollut ehdotusluonnos, jonka toivomme palautettavaksi.

9 § Säilytysaika

Tässä huomioitaneen, että genomitiedot voivat olla myös potilastietoja tai tutkimusaineistoja, joiden säilytysaikoja säätelee omat lakinsa ja vaatimuksensa (esim. hyvä kliininen käytäntö). THL:n aineistojen arkistoinnista on myös säädetty lailla.

12 § Genomitiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset

THL:a huolestuttaa, miten laki tulee vaikuttamaan oikeuslääketieteessä tehtäviin geenitutkimuksiin. Nyt sen tiukka tulkinta voi pahimmillaan rajoittaa tätä toimintaa. Laissa kielletään Genomikeskuksessa säilytettävän genomitiedon luovutus ja käyttö lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotonannossa, vakuutustoiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä sekä pelkästään vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämiseksi.

Suomen oikeuslääketieteellinen toiminta on keskitetty THL:een, joten tämä on laitokselle erittäin relevantti asia. Rikostutkimuksiin liittyvät geenitutkimukset tehdään pääasiassa Keskusrikospoliisin toimesta. Oikeuslääketieteessä geneettisillä tutkimuksilla on usein merkitystä, mm. sukulaisten genomitietoa voidaan käyttää vainajien tunnistamisessa. Myös kuolemanjälkeiset geenitutkimukset ovat

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

esimerkiksi sydämen rytmihäiriölle altistavien geenivarianttien kannalta mielekkäitä, tästä mm. on juuri julkaistu European Society of Human Genetics:in suositus (PMID: 31235869). On huomattavaa, että oikeuslääketieteelliset geenitutkimukset eivät usein liity millään tavalla rikostutkintaan. Tämän yksilöä ja hänen sukulaisiaan hyödyttävän toimen rajoittaminen ei palvele ketään. Genomikeskuksessa oleva tieto voisi suoraan auttaa kuvatuissa toiminnoissa samoin kuin oikeuslääketieteelliset genomitutkimukset voisivat tuottaa dataa Genomikeskukseen, mukaan lukien tietoa geenivarianttien kliinisestä merkittävyydestä. Siksi olisi tärkeää, että vähintään lain perusteissa mutta mieluummin jo tässä pykälässä erikseen mainiten rajattaisiin oikeuslääketieteelliset lääketieteellisiin perustein tai (vainajan) yksilöntunnistamiseen liittyvät genomitutkimukset tämän rajoituksen ulkopuolelle. Mikäli isyystutkimukset on lakia kirjoitettaessa haluttu rajata tässä pois voi sen lakiin erikseen kirjoittaa.

13 § Terveysten liittyvän geneettinen analyysi

On perusteltua, että terveydenhuollon palveluja tarjoavat yritykset kuuluvat terveydenhuollon toimijoista annetun lain piiriin tietyillä reunaehdoilla sillon kun ne selkeästi toimivat tässä roolissa.

Lakiehdotuksen sivulla s. 220 määritellään terveyttä koskevien analyysien joukkoon kuuluvaksi myös täysin ilman terveydellistä tarkoitusta tehdyt analyysit kuten esimerkiksi sukututkimusta varten tehdyt testit, sillä ehdotuksen mukaan näistä voisi kuitenkin tehdä myös terveyttä koskevia päätelmiä. Tämän vuoksi ehdotuksen mukaan näiden toimijoiden pitäisi rekisteröityä yksityisiksi terveydenhuollon toimijoiksi. Tämä tuntuu aika ylimitoitetulta. Ehdotus on kohtuuton elinkeinotoiminnan näkökulmasta eikä ole oikeasuhtainen tavoitteisiin nähden. On selvää, että terveydenhuollon alalla toimimaton yritys ei suostuisi siihen, että sen tarjoamia geenitestipalveluita käytetään terveydenhuollossa ja että se vielä katsottaisiin terveydenhuollon toimijaksi.

Lakiehdotuksen mukaan laki koskisi myös esimerkiksi ulkomaisen palvelunantajan markkinoimia testejä. Olisiko esim. amerikkalaisella sukututkimusyriyksellä tallennusvelvoite Genomikeskukseen? Miten tämä juridisesti voidaan järjestää etämyyntyinä tapahtuvassa kuluttajakaupassa?

Lakiehdotuksen 13 ja 14 §:n perusteella geenitestejä tarjoavien yritysten toimintaa rajoitetaan merkittävällä tavalla asettamalla kohtuuttomia vaatimuksia myös kuluttajan omalla suostumuksella tehtäville geenitesteille. Lisäksi se johtaisi siihen, että henkilöt eivät enää voisi tehdä sukututkimusta, jos yritykset eivät tarjoa tällaisia palveluita jatkossa Suomessa.

Ehdotus onkin todennäköisesti tietosuoja-asetuksen vastainen, sillä geneettisiä tietoja tulisi pystyä käsittelemään suostumuksella pelkästään tietosuoja-asetuksen nojalla, varsinkin kun kyse on rajatylittävästä käsittelystä.

EU:lla on toimivalta kv. kaupan ja sisämarkkinoiden osalta ja Suomi mahdollisesti rikkoo lakiehdotuksellaan EU:n perussopimuksia. Lakiehdotuksessa tulisi arvioida mahdollisuutta asettaa ehdotuksen mukaisia vaatimuksia geenitestejä tekeville yritykselle ja vaatimusten vaikutuksia kv. kauppaan ja EU:n sisämarkkinoihin.

16 § Suostumus

Säännösehdotus kaipaa selkeyttämistä, sillä siitä ei selviä, tarkoittaako se suostumusta interventioon vai suostumusta genomitietojen käsittelyyn eikä se määrittele käyttötarkoitusta, vaikka onkin lukua koskevan otsikon ”terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset” alla.

19 § Henkilön oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen

Suostumuksen peruuttaminen ja sen vaikutukset jäävät epäselväksi, sillä peruuttamisen oikeusvaikutukset riippuvat siitä, onko kyse tietosuoja-asetuksen mukainen suostumus genomitiedon käsittelyyn tai terveydenhuollon sääntelyn (potilaslaki, tutkimuslaki, biopankkilaki) mukainen suostumus interventioon. Potilas ei voi kieltää omaan terveydentilaansa varten tehdyn geenitutkimusta koskevaa merkintää ja tulkintaa potilasasiakirjatiedoissa. Säännöstä pitää siten selkeyttää. Liittyä 16 §:ää koskevaan kommenttiin.

www.thl.fi



Sirpa Soini

THL/912/4.00.00/2019

Ehdotamme harkittavaksi, pitäisikö Genomikeskuksella olla tieto niistä, jotka ovat peruneet suostumuksensa tieteelliseen tutkimukseen biopankeissa tai muissa tutkimuksissa. Tästä oikeudesta tähän tietoon tulisi säätää tässä laissa tai asetuksessa. Mikäli tutkimusryhmälle tai biopankille ilmoitetaan suostumuksen peruuttamisesta, on näiden toimitettava tieto myös Genomikeskukselle. Nyt kiello ehdotetaan annettavaksi vain palvelunantajalle, mutta se ei silloin koske biopankkitoimijoita.

20 § Geneettinen neuvonta

Geneettinen neuvonta (genetic counselling) on kehittyvä oma ammattikuntansa, jonka parissa toimii myös sairaanhoitajia ja muita terveydenhuollon ammattilaisia. Lääketieteen erikoislääkäri ei sellaisenaan täytä niitä kriteereitä, joita asianmukaiselle perinnöllisyysneuvonnalle asetetaan. Myös nimike perinnöllisyysneuvonta on parempi Suomessa käytetty termi. Ehdotamme että pykälän viimeinen lause korvaataan esim muotoon: "..., voi vain Suomessa laillistettu erikoislääkäri soveltuvalta erikoisalalta antaa geneettistä neuvontaa. Vaihtoehtoisesti voidaan neuvonta antaa hänen toimeksiannostaan hänen ohjauksessaan olevan muun perinnöllisyysneuvontaan koulutetun terveydenhuollon ammattilaisen toimesta." – lauseilla.

Ehdottaisimme Euroopan neuvoston Biolääketiedesopimuksen ja sen geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan mukaista määrittelyä "asianmukainen perinnöllisyysneuvonta", jolloin alan kehitys ja eri tilanteet voidaan huomioida.

Ks. Kääriäinen, H ym. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing, 2009. EuroGentest. http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/guidelines_of_GC_final.pdf

21 § Rekisteröidyn tiedonsaantioikeus

Lakiehdotuksen 21 § 1 momentti jää epäselväksi. Miten se suhtautuu henkilön tarkastusoikeuteen biopankkilain tai potilas- tai asiakaslain nojalla? Tallettajahan on kuitenkin rekisterinpitäjä edelleen tallennusveloitteen alaisen genomitiedon osalta, vaikka sitä säilytetään Genomikeskuksessa.

Onko tarkoitus, että raakadataa saa nähdä vain Genomikeskuksessa ja henkilön pitää fyysisesti tulla Genomikeskukseen tätä varten? Vai voisiko sen toteuttaa jonkin etäkäyttöyhteyden kautta, sillä muuten väestö on hyvin epätasa-arvoisessa asemassa oikeuden käyttämisen suhteen.

Mitä / millaista on se tieto, jota henkilö voi nähdä ja mitä henkilön voi kuvitella siitä päättelevän, vai onko tarkoitus tarjota tukea sivulla 229 mainittujen työkalujen käyttöön? Genomisen raakadatan käsittely ja siitä kliinisesti käyttökelpoisen tiedon tuottaminen vaatii spesifejä bioinformaattisia taitoja ja muuta osaamista.

Toinen momentti tulkinnan suhteen jää toteutukseltaan epäselväksi. Onko tarkoitus, että rekisteröity voi käyttää tätä oikeuttaan vain terveydenhuollon kautta, jos on olemassa potilassuhde, kuten sivulla 218 11 §:n perusteluissa todetaan.

