

Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ

Esityksessä ehdotetaan säädettäväksi laki Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Ehdotetun lain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Ehdotetussa laissa säädetään Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveysten ja hyvinvoinnin laitosta, mutta toimisi siitä itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä ja genomitiedon käsittelyä koskevissa asioissa.

Ehdotettu laki sisältäisi säännökset terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä.

Laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.6.2022.

SISÄLLYS

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ.....	1
PERUSTELUT	4
1 Asian tausta ja valmistelu	4
1.1 Tausta	4
1.2 Valmistelu	6
2 Nykytila ja sen arviointi.....	10
2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö.....	10
2.1.1 Perus- ja ihmisoikeudet	10
2.1.2 Terveystiedot.....	22
2.1.3 Tutkimussääntely	24
2.1.4 Lääkinnälliset laitteet	29
2.2 Kansainvälinen kehitys	31
2.2.1 Euroopan neuvosto.....	31
2.2.2 Maailman lääkäriliitto	39
2.2.3 Yhdistyneet Kansakunnat.....	40
2.2.4 EU:n 1 Million Genomes –aloite	43
2.3 Nykytilan arviointi	44
2.3.1 Genomitiedon oikeudellinen luonne	44
2.3.2 Genomitiedon tuottaminen ja tallentaminen terveydenhuollossa	45
2.3.3 Genomitiedon käsittely biopankkitoiminnassa	48
2.3.4 Genomitiedon palauttaminen ihmisille	51
3 Tavoitteet	55
4 Ehdotukset ja niiden vaikutukset	57
4.1 Keskeiset ehdotukset.....	57
4.1.1 Kansallisen Genomikeskuksen perustaminen	57
4.1.2 Hallinnollinen sijoituspaikka	58
4.1.3 Organisaatio ja tehtävät.....	59
4.1.4 Alueellinen sijoituspaikka.....	63
4.1.5 Suostumus geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä.....	66
4.2 Pääasialliset vaikutukset.....	68
4.2.1 Taloudelliset vaikutukset	68
4.2.2 Vaikutukset viranomaisten toimintaan.....	70
4.2.3 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset.....	71
4.2.4 Vaikutukset lapsiin.....	74
4.2.5 Sukupuolivaikutukset.....	76
4.2.6 Kielelliset vaikutukset.....	77
4.2.7 Yhdenvertaisuusvaikutukset	77
5 Muut toteuttamisvaihtoehdot	78
5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset.....	78
5.1.1 Genomikeskuksen vaihtoehto	78
5.1.2 Terveysteen liittyvät geneettiset analyysit.....	80
5.2 Ulkomaiden lainsäädäntö ja muut ulkomailla käytetyt keinot	82
6 Lausuntopalaute	92
7 Säännöskohtaiset perustelut.....	94

8 Lakia alemman asteinen sääntely	105
9 Voimaantulo	105
10 Toimeenpano ja seuranta	105
11 Suhde muihin esityksiin.....	105
11.1 Esityksen riippuvuus muista esityksistä.....	105
11.2 Suhde talousarvioesitykseen	105
12 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys	105
12.1 Ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeus	105
12.2 Henkilötietojen suoja	106
12.3 Yhdenvertaisuus.....	107
LAKI.....	109
Laki Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.....	109

PERUSTELUT

1 Asian tausta ja valmistelu

1.1 Tausta

Jokaiselle on turvattu oikeus nauttia korkeimmasta saavutettavissa olevasta fyysisestä ja psyykkisestä terveydestä. Tämä taloudellisia, sosiaalisia ja sivistyksellisiä oikeuksia koskeva YK:n vuoden 1966 yleissopimuksen (SopS 6/1976, jäljempänä *TSS-sopimus*) 12 artiklassa turvattu oikeus terveyteen tulkitaan usein oikeudeksi, joka vaatii valtiolta positiivisia toimia terveyden edistämiseksi. Hallituksen esitys laiksi Genomikeskuksesta ja geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä, jäljempänä *genomilaki*, edustaa uudenlaista keinoa edistää jokaisen terveyttä tukemalla genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä terveyden hyväksi. Genomitiedolla tarkoitetaan ihmisen perimän eli genomien rakenteen ja toiminnan laajoja kokonaisuuksia koskevaa tietoa, jota saadaan geneettisiä menetelmiä hyödyntäen ihmisperäisestä materiaalista analysoimalla. Genomitiedon määrä kasvaa yhteiskunnassa lähivuosina merkittävästi ja on tulevaisuudessa olennainen osa ihmisten terveydentilan määrittämistä, sairauksien diagnosointia, hoitojen valintaa ja seurantaa sekä ennaltaehkäisevää terveydenhuoltoa. Genomitiedon lisääntymiseen ja sen hallittuun käsittelyyn pitää valmistautua huolellisesti.

Ihmisen perimään, genomiin, kohdistuvia tutkimuksia on sairauksien diagnosoimiseksi tehty jo 1950-luvun lopulta alkaen ihmisen genomien kromosomirakenteen selvittyä vuonna 1956. Monet tiedossa ja teknologioissa tapahtuneet muutokset ovat sen jälkeen edistäneet mahdollisuuksia genomitiedon käyttöön ihmisten ja koko ihmiskunnan terveyden hyväksi, erityisesti Human Genome -projektin (HGP) valmistuminen vuonna 2003 ja sitä seurannut uuden sekvensointiteknologian kehittyminen (Aittomäki, Kristiina: Genomikeskuksen perustaminen: Selvityshenkilön raportti. STM 5.12.2018. Raportteja ja muistioita 33/2018). HGP:n kunnianhimoisena tavoitteena oli koko ihmisen genomien emäsrakenteen (sekvenssi) ja siinä olevien geenien selvittäminen (eli ihmisen viitegenomi).

Tarkan genomirakenteen selvittäminen sekvensoimalla on perinteisesti ollut hyvin hidasta ja kallista. Tästä johtuen ensimmäiset laajat perinnöllisten sairauksien etiologiaa koskevat tutkimukset olivat assosiaatiotutkimuksia, joissa seurattiin geenimerkkien avulla genomialueiden periytyvyyttä jonkin ominaisuuden tai sairauden mukana, yleensä suvun sisällä. Teknologioiden kehityksen myötä näitä tutkimuksia voidaan nyt tehdä koko genomien laajuisesti (genome-wide association studies, GWAS). Näiden tutkimusten kohteena on ollut useita satoja erilaisia yleisiä sairauksia, alttiuksia ja ihmisen perinnöllisiä ominaisuuksia. GWAS-tutkimusten tavoite oli tutkittujen sairauksien ja ominaisuuksien geneettisen taustan selvittäminen ja edelleen mahdollisten uusien kohteiden tunnistaminen kehittyvälle hoidolle. Tutkimusten myötä on selvinnyt, että vaikka tutkittuihin tauteihin liittyy perinnöllinen alttius, geneettinen tausta on vaihteleva. Sairaus voi johtua joko yksittäisistä geeneistä tai monien geenien yhteisvaikutuksesta ja koostua suuresta määrästä, jopa tuhansista genomien variaatioista (polygeeniset sairaudet).

Laajat, ihmisen koko genomien kattavat, yksittäisen nukleotidin tasolle ulottuvat sekvensointitutkimukset mahdollistivat, kun uusi ns. ”seuraavan sukupolven sekvensointimenetelmä (next generation sequencing, NGS), toiselta nimeltään massiiviparalleelisekvensointi (massive parallel sequencing, MPS), kehitettiin. MPS on ryhmänimi nykyisin vielä melko uusille, huipputehokkaille sekvensointimenetelmille, joissa suurta joukkoa perimän DNA-fragmentteja (esim. valitut genomien alueet, joiden rakenteelliset poikkeavuuksien voidaan esimerkiksi epäillä aiheuttavan tai olevan yhteydessä johonkin sairauteen) tutkitaan samanaikaisesti ja tuloksena saatua genomien rakennetta verrataan sopivaan ihmisen vertailusekvenssiin, jolloin siitä poikkeavat emäkset tai genomien rakenteet voidaan tunnistaa. Kun teknologia on mahdollistanut edullisen

ja nopean sekvensoinnin, on diagnostisten tutkimusten painopiste siirtynyt yksittäisten geenien tutkimuksesta geenipaneelisiin ja edelleen laajempaan kokoeksomisekvensointiin (whole exome sequencing, WES). Eksomin laajuisessa sekvensoinnissa analysoidaan kaikki tunnetut ihmisen proteiineja koodaavat geenialueet, jotka muodostavat arvioidusti 1-2 % ihmisen genomista. Näillä alueilla tapahtuvat geneettiset muutokset välittyvät geeniä koodavan proteiinin rakenteeseen ja toimintaan. Eksomien alueella sijaitsee suuri osa patogeenisistä eli sairautta tai muuttunutta toimintaa aiheuttavista muutoksista. Koko genomien kattavien sekvenssianalyysointien (whole genome sequencing, WGS) tultua mahdolliseksi, on voitu tarkasti tunnistaa myös erilaisia sairauksiin liittyviä genomien rakennemuutoksia, joita ei voida todeta WES-menetelmillä.

Monet genomitietoa hyödyntävistä kliinisistä sovelluksista ovat vasta koekäytössä tai suunniteltuasteella ja vain harvat lääkärit käsittelevät nykytilassa potilaiden genomitietoa. Vaikka koko genomien kattavat tutkimukset ovat toistaiseksi olleet pääosin tieteellisessä käytössä, arvioidaan niiden kuitenkin lähitulevaisuudessa siirtyvän myös kliiniseen arkikäyttöön osaksi potilaiden hoitoa sekä sairauksien ja tautien ennaltaehkäisyä. Global Alliance of Genomics and Health (GA4GH) ennustaa, että kliinisiä sekvensointeja tehdään vuoteen 2025 mennessä ainakin 60 miljoonaa (Birney et al, Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022). Kun koko genomilaajuinen sekvensointi on siis tähän mennessä ollut pääosin tutkimuspainotteista, tulevat terveydenhuollon tuottamat sekvenssit todennäköisesti ohittamaan tutkimustarkoituksessa suoritettujen sekvenssointien ja korvaamaan muun muassa nykyisin käytössä olevat paneeli- ja eksomisekvenssoinnit, sekä monet perinteisen diagnostisen geenilaboratorion menetelmistä.

Genomilaajuisten tiedon terveydellinen hyöty on ensimmäiseksi osoitettu erityisesti erilaisten perinnöllisten ja harvinaissairauksien *diagnostiikassa*. Monet näistä ilmenevät lapsuusiässä ja niihin on liittynyt potilaalle hyvin raskaita, pitkiä, sekä terveydenhuoltoa kuormittavia diagnostisia prosesseja. Uuden genomitiedon avulla on diagnostiikkaa voitu olennaisesti lyhentää ja tehostaa. Myös syövän *hoidossa* genomitietoa käytetään jo nyt tehokkaasti hoidon valinnassa ja seurannassa. Uuden genomitiedon avulla on luotu uusia tiettyihin syöpiin liittyville, hyvin tarkasti tunnetuille rakennemuutoksille, kohdennettuja hoitoja ja lääkkeitä, joilla on erittäin vähän sivuvaikutuksia kohteen spesifisyyden takia.

Genomitiedon hyödyntäminen yleisten sairauksien, kuten sepelvaltimotaudin, diabeteksen ja monien syöpien *ennaltaehkäisyssä* on yksi tulevaisuuden terveydenhuollon suurista mahdollisuuksista, sillä tällaiset sairaudet ovat kansanterveydellisesti merkittävä ryhmä. Tavoitteena on, että genomitietoon perustuva riskitieto saadaan terveydenhuollon arkikäyttöön ja että terveydenhuollon ammattilaiset voisivat aktiivisesti ohjata genomitiedon hyödyntämistä Genomikeskuksen asiantuntijatuella. Hyötyjen saavuttamiseksi ihmisistä tulisi voida kutsua aktiivisiin terveysinterventioihin, joihin sisältyisi terveydenhuollon ammattilaisten henkilökohtaista ohjausta esimerkiksi varhaisen hoidon, lisätutkimusten tai elintapamuutosten avulla. Näihin olisi mahdollista liittää mukaan myös *lääkehoitojen* sekä *terveyspalvelujen* kehitystä. Monien lääkeaineiden, kuten tiettyjen mielialalääkkeiden, rytmihäiriölääkkeiden, verenohennuslääkkeiden ja kipulääke kodeiinien tehokkuuteen vaikuttaa ihmisen genomi.

Genomilaajuisiin analyyseihin ja niiden tulosten hyödyntämiseen yksilötasolla liittyy myös haasteita, joita ei ole perinteisemmissä kohdennetuissa geenitutkimuksissa. Tällaisia ovat muun muassa merkitykseltään epäselvien löydösten (variant of unknown significance, VUS) sekä sekundaarilöydösten tulkintaan ja niitä koskevaan tiedonvälittämiseen liittyvät kysymykset. Sekundaarilöydökset eli sattumalöydökset ovat ihmisen terveyden kannalta merkittäviä odottamattomia oheislöydöksiä, joiden selvittäminen ei välttämättä ollut suoritetun analyysin alkupe- räisenä tavoitteena. Tällainen voi olla esimerkiksi jokin sairaus tai sairauteen altistava geeni- virhe, kuten korkean syöpäriskin aiheuttava patogeeninen eli sairautta aiheuttava muutos. Siitä,

tulisiko tällaisista sekundaarilöydöksistä kertoa ihmisille ja mitä menettelyä soveltaen, on erilaisia näkemyksiä. Selvää on, että näihin tulisi olla yhdenmukaiset kansalliset toimintatavat niin palvelunantajien toiminnassa kuin biopankkitoiminnassakin. Epäselvien löydösten merkitystä selvitetään puolestaan kansainvälisten variaatio- ja viitetietokantojen avulla.

Genomitiedon nopea lisääntyminen terveydenhuollossa ei kuitenkaan tarkoita sitä, että kaikki syntyvä tieto otetaan välittömästi käyttöön osana ihmisten hoitoa, sairauksien diagnosointia tai niiden ennaltaehkäisyä. Jokaisessa hoitosuhteessa genominlaajuisen analyysin kliininen tarve ja sen tuloksena syntyvän genomitiedon hyöty olisi arvioitava yksilöllisesti ja tapauskohtaisesti. Alaikäisten kohdalla olisi arvioitava erityisesti lapsen etua. Lisäksi olisi huomioitava vaihtoehtoiset tavat hoitaa ihmistä. Laadunvarmistukseen ja tuloksen oikeellisuuteen liittyvät kysymykset ovat erityisen tärkeitä tilanteissa, joissa yksittäinen variaatio määrittelee analyysin tuloksen. Tulosten varmentamisessa tarvitaan tiivistä yhteistyötä diagnostisten laboratorioiden kanssa, ja tutkimusasetelmassa syntyneet genomitiedot ja muut tulokset tulee varmentaa diagnostisin menetelmin ennen kuin niitä käytetään ihmisen terveyden hyväksi.

Haasteina tulevat lisäksi olemaan lääketieteen ja muiden alojen ammattilaisten, kuten bioinformaatikkojen, sairaalageneetikkojen ja varsinkin hoitavien lääkäreiden osaamisen vieminen sille tasolle, että genomitiedon käyttö olisi mahdollista osana jokapäiväistä toimintaa. Tällä hetkellä Suomessa on vain vähän perinnöllisyyslääketieteeseen tai kliiniseen genetiikkaan erikoistuneita lääkäreitä. Lääkärit tarvitsisivat systemaattista koulutusta ja tietojen päivitystä osana perus- ja jatkokoulutusta sekä myöhemmin urallaan kehittäessään osaamistaan. Genomitiedon hyödyntäminen kuuluu tulevaisuudessa useimpien lääkärien työhön jollakin tasolla. Potilaan hoito edellyttäisi tiedon saatavilla oloa sellaisessa muodossa, että lääkäri voisi tehdä tiedosta päätelmiä. Erittäin merkittävä huomio on, että jo kevyelläkin data-analytiikalla ja automaation hyödyntämisellä voidaan muun muassa helpottaa ammattilaisten työtä (kokonaisvaltaisempi arvio potilaasta) sekä siirtää terveydenhuollon painopistettä kohti ennaltaehkäisyä (elintapavalmentus ja yksilöllinen palvelu).

1.2 Valmistelu

Ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti 12.8.2014 tekemällään päätöksellä (STM098:00/2014) ajalle 1.9.2014 – 30.4.2015 työryhmän laatimaan kansallisen genomistrategian (Genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa -työryhmä). Ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi (Raportteja ja muistioita (STM): 2015:24) valmistui vuonna 2015 ja sen vision, ”*Vuonna 2020 hyödynnämme genomitietoa tehokkaasti ihmisten terveyden hyväksi*”, tavoittelemiseksi työryhmä tunnisti seitsemän tavoitetta:

- 1) genomitiedon käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö,
- 2) Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät,
- 3) terveydenhuollon henkilöstöllä on valmiudet genomitiedon käyttöön,
- 4) genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan,
- 5) genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien,
- 6) genomiikassa eli ihmisen genomien rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimuksessa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö, ja
- 7) ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään.

Kansallisen genomistrategian laatineen työryhmän keskeinen huomio oli, että genomitieto olisi muun terveystiedon ohella saatava tehokkaaseen käyttöön Suomessa ja että tiedon hajaantu-

mista tulisi välttää. Strategiatyön johtopäätöksenä oli, että Suomeen tarvitaan kansallinen genomikeskus eli asiantuntijakeskus, joka tarjoaa palvelunantajille ja tieteelliselle tutkimukselle yhden asiointipisteen genomiikkaan (eli genomien rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimukseen) liittyvissä kysymyksissä.

Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin, että kansallinen genomikeskus palvelisi ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä osana terveysalan innovaatioekosysteemiä. Innovaatioekosysteemillä tarkoitetaan käsillä olevassa lakiehdotuksessa keskeisiä terveysalan toimijoita, jotka yhteistyöhön ja työnjakoon perustuen pyrkivät edistämään tutkimuksen, tuotekehityksen ja innovaatiotoiminnan edellytyksiä terveysalan kasvun ja paremman terveyden saavuttamiseksi. Innovaatioekosysteemin keskeisiä toimijoita ovat esimerkiksi yliopistot, sairaanhoitopiirit, biopankkitoiminnan harjoittajat, osaamiskeskukset, yritykset ja viranomaiset.

Genomistrategiaehdotuksessa arvioitiin, että potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin myös hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin. Tämä koskisi erityisesti harvinaissairaita, joille ei ole aiemmin pystytty määrittelemään diagnoosia. Pitkän aikavälin kansantaloudelliset hyödyt olisivat odotusarvoisesti suuremmat kuin genomitietojen hyödyntämisestä aiheutuvat välittömät kustannukset. Kiinnostava innovaatioympäristö sekä laaja kansallinen tietopohja mahdollistaisivat palveluiden, tuotteiden ja koko palvelujärjestelmän kehityksen. Ottaen huomioon, että genomitutkimus perustuu huomattavin osin kansainväliseen yhteistyöhön, olisi huolehdittava saavutettujen hyötyjen ja tulosten konkreettisesta palautumisesta suomalaiseen yhteiskuntaan.

Genomitiedon hyödyntämisen odotetaan konkretisoituvan hyötyinä ihmisille sekä innovaatioekosysteemin toimijoille vaikuttaen siten koko yhteiskunnan tasolla. Odotettuja hyötyjä olisivat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy, ihmisen paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään, tuloksellisempi tutkimus ja tutkimustiedon hyödyntäminen potilaan hoidossa, sekä taloudellisen toimeliaisuuden lisääntyminen. Yksilöllistetyn hoidon tavoitteena on edistää terveyttä ja suunnitella sairauksien hoitoa ja ennaltaehkäisyä muun muassa ihmisen genomitietoa hyödyntäen ja sitä varten terveydenhuollossa tulisi ottaa käyttöön uutta teknologiaa. Tavoitteiden saavuttaminen edellyttäisi lisäksi kliinisen toiminnan ja tutkimustoiminnan yhteistyötä ja yhdistämistä.

Genomistrategiaehdotus toteuttaa Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiassa (TEM raportteja 12/2014, jäljempänä *terveysalan kasvustrategia*) omaksuttuja linjauksia ja päätöksiä. Eri sidosryhmät toteuttavat omalta osaltaan strategian tavoitteita. Strategian toimeenpanoa ohjaavat kolmen ministeriön (TEM, STM, OKM) sekä Tekesin ja Suomen Akatemian edustajat. Genomistrategiaa koskevan ehdotuksen jatkotyö, eli Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä annetun lakiehdotuksen valmistelu, on keskeinen osa terveysalan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa. Toimenpiteillä tavoitellaan Suomen jatkuvaa kehittymistä edelläkävijämaana ja kansainvälisesti haluttuna yhteistyökumppanina genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollossa, tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle.

Työ- ja elinkeinoministeriön tilaamassa, ja Owal Groupin toteuttamassa, terveysalan kasvustrategian väliarvioinnissa (raportti 17.1.2019) todettiin, että strategiassa asetetut tavoitteet ovat edelleen relevantteja ja työtä niiden saavuttamiseksi tulisi jatkaa yli hallituskausien (<https://tem.fi/documents/1410877/2921014/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi/806d5b61-de4e-2ea9-0a93-43fa0bda281c/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf>). Terveysalalla tarvitaan pitkäjänteistä, hallituskaudet ylittävää työtä kasvustrategian tavoitteiden saavuttamiseksi. Uusien tavoitteiden sijaan tulisi varmistaa,

että kasvustrategiassa edistetyt aloitteet, kuten ehdotus Genomikeskuksen perustamiseksi, toteutetaan.

Valmistelun aiemmat vaiheet 2017-2019

Hallitus päätti huhtikuussa 2017, että Suomeen perustetaan genomikeskus ja kansallinen syöpäkeskus. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, päätti hallitus tehostaa lisäksi julkisten biopankkien toimintoja yhtenäistämällä toimintatavat ja varmistamalla niiden tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Hallitus esitti talousarviossaan näihin kaikkiin toimiin yhteensä 17 miljoonaa euroa vuosina 2017–2020. Toimenpiteillä tavoitellaan Suomen kehittymistä edelläkävijämaaksi ja kansainvälisesti halutuksi yhteistyökumppaniksi genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, huippututkimukselle ja innovaatiotoiminnalle.

Hallituksen toimenpiteet toteuttavat terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa, jonka osana sosiaali- ja terveysministeriön (STM) asettama työryhmä (STM098:00/2014) laati ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi. Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla tulisi valmistautua genomitiedon tehokkaaseen hyödyntämiseen terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa sekä tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Näihin toimenpiteisiin sisältyi ehdotus genomikeskuksen perustamiseksi. Lailla perustettavan genomikeskuksen tehtäväksi esitettiin muun muassa kansallisen genomitietokannan luominen ja kehittäminen. Genomitiedon luonteen vuoksi sen käytölle esitettiin vahvistettavaksi tiedon asianmukaista käyttöä turvaava lainsäädäntö suojaustoimenpiteineen.

Sosiaali- ja terveysministeriö vastaa hallituksen toimenpiteiden valmistelusta ja toimeenpanosta yhteistyössä työ- ja elinkeinoministeriön, opetus- ja kulttuuriministeriön ja muiden hallinnonalojen ja toimijoiden (sairaanhoidopiirit, korkeakoulut, asiantuntijalaitokset) kanssa. Valmistelua ja toimeenpanoa varten STM:ssä asetettiin 12.10.2016 työryhmä valmistelemaan ehdotusta genomikeskuksen perustamiseksi ja genomitiedon asianmukaiselle käytölle. Lisäksi työryhmän tehtäväksi asetettiin ehdotuksen tekeminen toimintamallista kansalliselle genomitietokannalle sekä geenitestien tulkintapalveluille. Työryhmän tehtävänä on myös esittää rakenteet ja prosessit genomikeskuksen muille toiminnoille, joilla mahdollistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa ja tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Työryhmän ensimmäinen toimikausi päättyi 31.12.2017 ja se asetettiin jatkokaudelle 1.1.2018–31.12.2019 väliselle ajalle.

Genomikeskustyöryhmä laati ensimmäisen kauden työstään arviomuistion, joka lähetettiin lausuntokierrokselle 22.12.2017. Arviomuistiossa esiteltiin työryhmän keskeiset ehdotukset, joita olivat ehdotus uudeksi genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi, genomitietokannan luomiseksi ja menettelytavoiksi tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi ihmisille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja hallituksen esityksen valmistelua.

Genomikeskuksen suunnittelua, genomitietorekisterin luomista ja käsillä olevaa lakiehdotusta on valmisteltu avoimesti ja vuorovaikutuksessa alan toimijoiden kanssa. Työryhmä järjesti vuosina 2017 ja 2018 sidosryhmätilaisuuksia tutkimustoimijoille, terveydenhuollon ammattilaisille, eettisten toimikuntien edustajille, järjestöille, biopankki- ja syöpäkeskushankkeiden sidosryhmille ja yrityksille. Lisäksi STM järjesti Helsingissä ja Oulussa kaksi väestölle suunnattua keskustelutilaisuutta. Genomikeskushanketta on esitelty myös yksittäisissä sidosryhmien itse järjestämissä tilaisuuksissa. Tiedon välittämistä koskevia keskusteluja on käyty säännöllisesti genomiteollisuuden yritysten kanssa.

Genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä ja toimintamalleja suunnittelemaan kiinnitettiin valtionavustuksella asiantuntija, professori Kristiina Aittomäki. Selvityshenkilö antoi raporttinsa genomikeskuksen perustamisesta 28.2.2018 (<http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161222>). Raporttia on hyödynnetty Genomikeskuksen toimintaa ja tehtäviä koskevassa valmistelussa.

Genomikeskuksen mahdollisista ansaintamalleista on tilattu konsulttiyhtiöltä selvitys (Deloitte 28.2.2018). Selvityksen pohjalta on arvioitu Genomikeskuksen rahoitusta ja palvelutoimintaa. Genomikeskustyöryhmän käyttöön tuotettiin myös raportti genomitiedon ryhmäkeskusteluista (VTT, Karoliina Snell, 2018: <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161223>). Raportissa selvitetään miten suomalaiset ja suomalaisia terveystalvuuksia käyttävät ihmiset suhtautuvat genomitietoon ja sen erilaisiin käyttötarkoituksiin, miten he ymmärtävät eettiset kysymykset ja mitä he tunnistavat suurimmiksi riskeiksi tai genomitiedon tuomiksi mahdollisuuksiksi. Raporttia on käytetty lainvalmistelun ja viestinnän tukena. Lisäksi lainvalmistelun alkuvaiheessa vuonna 2017 tilattiin OTT, dosentti Marjut Salokannelilta kaksi selvitystyötä. Ensimmäisessä käsiteltiin Suomen kansainvälisten velvoitteiden ja EU:n lainsäädännön vaikutusta geneettisten tietojen käsittelyyn Suomessa. Toisessa käsiteltiin genomilääketiedettä maailmalla (Kansainvälinen selvitys geeniteknologiaa hyödyntävää lääketiedettä tukevista institutionaalisista ratkaisuista). Molempia näistä selvityksistä on hyödynnetty tämän lakiehdotuksen valmistelussa.

Pääministeri Sanna Marinin hallitusohjelma

Pääministeri Sanna Marinin hallituksen ohjelman ”Osallistava ja osaava Suomi – sosiaalisesti, taloudellisesti ja ekologisesti kestävä yhteiskunta” strategisessa kokonaisuudessa 3.6 ”Oikeudenmukainen, yhdenvertainen ja mukaan ottava Suomi” todetaan sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden parantamisen (tavoite 4) tavoitteen toteuttamiskeinoihin lukeutuvan palvelujärjestelmän kehittämiseen ja käynnistettäviin uudistushankkeisiin lukeutuva genomi- ja biopankkilainsäädännön säätäminen.

Genomilain valmistelua jatkettiin virkatyönä vuonna 2020. Lain valmistelun aiemmissa vaiheissa esiin nousseiden selvitystarpeiden johdosta STM päätti toteuttaa selvitysprojektin genomitiedon säilyttämisen ja käyttämisen ICT-järjestelmistä ja resursseista. Gofore Oyj:n toimittamassa projektissa selvitettiin hallinnollisella, organisatorisella, teknisellä ja taloudellisella tasolla genomitiedon säilyttämisen ja käyttämisen ICT-järjestelmien alustavien skenaarioiden toteuttamista sekä terveydenhuollon että tutkimuksen hyväksi huomioiden liittymät muihin toimijoihin ja järjestelmiin. Selvitystyö aloitettiin elokuussa 2020 ja se valmistui joulukuussa 2020. STM:n lisäksi selvitystyöhön osallistui asiantuntijoita CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy:stä, Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä, Kelasta sekä Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselta.

Osana STM:n Yksilöllistetyn lääketieteen hanketta, STM ja Terveyden ja hyvinvoinnin laitos tekivät toteuttamissopimuksen Genomikeskuksen kehittämisen suunnitelmasta (kokonaisarkkitehtuuri) ja valmisteluun liittyvästä asiantuntijatyöstä Genomikeskuksen suunnittelun ja valmistelun tueksi. Sopimuksen mukaiset työt aloitettiin THL:ssä syyskuussa 2020 ja niiden on määrä valmistua kesäkuussa 2022.

Helmikuussa 2021 STM pyysi Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta asettamaan genomilääketieteen asiantuntijaryhmän genomitiedon käytön edistämiseksi 1.3.2021-30.6.2022 väliseksi toimikaudeksi, sillä STM katsoi laajamittaisen ja tarkoituksenmukaisen genomitiedon hyödyntämisen terveyden hyväksi sekä turvallisen ja tehokkaasti eri käyttötarkoituksia palvelevan toimintaympäristön luomisen edellyttävän useiden eri sektoreiden välistä vuoropuhelua.

Maaliskuussa 2021 Terveyden ja hyvinvoinnin laitos päätti asettaa kansallisen genomilääketieteen asiantuntijaryhmän STM:n pyytämälle toimikaudelle. Ryhmän työskentelyn tavoitteeksi nimettiin yhteisten linjauksien ja ehdotuksien muodostaminen genomitiedon käytön kansalliseksi implementoimiseksi sekä genomilain valmistelun tueksi, vuonna 2015 julkaistun genomistrategian päivittäminen vastaamaan tämän hetken tietämystä ja tarpeita, genomitiedon käyttöön liittyvän tieteellisen kehityksen seuraaminen ja selvityksen laatiminen implementaation kannalta merkityksellisistä uusista teknologisista ja tieteellisistä saavutuksista, sekä temaattisten työpajojen ja seminaarien järjestäminen.

Genomilain valmistelun edetessä on käynyt ilmeiseksi, että erityisesti valmisteilla olevaan kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvät seikat vaativat vielä lisävalmistelua. Tästä syystä johdun aiemman mallinen genomilakiluonnos päätettiin vaiheistaa kahteen toisistaan erilliseen, mutta rinnakkain valmisteltavaan lakiesitykseen, jotta Genomikeskukseen asiantuntijaviranomaisena liittyvän sääntely antaminen sekä Genomikeskuksen perustaminen eivät kohtuuttomasti viivästyisi. Lisäksi genomitietorekisterin valmistelun kannalta katsottiin suotavaksi perustaa ensin varsinainen Genomikeskus, jotta valmiudet genomitietorekisterin perustamiseen lujittuisivat, kun Genomikeskus itse voisi osallistua tähän valmistelutyöhön. Nyt annettava hallituksen esitys on näistä vaiheistamisen osista ensimmäinen.

2 Nykytila ja sen arviointi

2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö

2.1.1 Perus- ja ihmisoikeudet

Suomen perustuslaissa vahvistetaan Suomen valtiosääntö, jonka arvoperusta on ilmaistu perustuslain 1 §:n 2 momentissa. Sen mukaan valtiosääntö turvaa ihmisarvon loukkaamattomuuden ja yksilön vapauden ja oikeudet sekä edistää oikeudenmukaisuutta yhteiskunnassa. Ihmisarvon loukkaamattomuuden vaatimuksella on ilmaistu perustavanlaatuisen oikeuksien yleisinhimillinen perusta ja sillä on viitattu kaikkien ihmisyksilöiden periaatteelliseen yhdenvertaisuuteen. Yksilön oikeuksien ja vapauden turvaamisella perustuslaissa korostetaan perusoikeuksien keskeistä asemaa ja viitataan yksilön itsemääräämisoikeuden perustavanlaatuisen lähtökohtaan monien muiden oikeuksien käytön perustana. Jokainen yksilö on lähtökohtaisesti vapaa määräämään itsestään ja toimistaan. Itsemääräämisoikeuden on lisäksi katsottu kiinnittyvän myös perustuslain 7 §:n säännöksiin henkilökohtaisesta vapaudesta ja koskemattomuudesta sekä 10 §:n säännöksiin yksityiselämän suojasta (ks. esim. PeVL 15/2015 vp, s. 3, PeVL 26/2017 vp, s. 36 ja PeVL 15/2018 vp). Henkilökohtainen vapaus on luonteeltaan yleisperusoikeus, jolla suojataan ihmisen fyysisen vapauden ohella myös hänen tahdonvapauttaan ja itsemääräämisoikeuttaan. Oikeus henkilökohtaiseen koskemattomuuteen antaa suojaa esimerkiksi pakolla toteutettavia lääketieteellisiä ja vastaavia toimenpiteitä vastaan. Ruumiillisen koskemattomuuden lisäksi suojan piiriin kuuluu myös merkittävä puuttuminen yksilön henkiseen koskemattomuuteen. Henkilökohtaiseen koskemattomuuteen puuttuvina toimenpiteinä on perustuslakivaliokunnan käytännössä pidetty esimerkiksi DNA- tai verinäytteiden ottamista sekä geneettisiä tutkimuksia. Oikeudella henkilökohtaiseen turvallisuuteen korostetaan julkisen vallan positiivisia toimintavelvoitteita ihmisten suojaamiseksi rikoksilta ja muilta heihin kohdistuvilta oikeudenvastaisilta teoilta. Oikeudenmukaisuudella viitataan yhdenvertaisuuteen sekä taloudellisiin, sosiaalisiin ja sivistyksellisiin oikeuksiin.

Euroopan ihmisoikeussopimuksen 3 artiklan mukaan ketään ei saa kiduttaa, eikä kohdella tai rangaista epäinhimillisellä tai halventavalla tavalla. Sopimuksen 5 artiklan mukaan jokaisella on oikeus vapauteen ja henkilökohtaiseen turvallisuuteen. Sopimuksen 8 artiklan mukaan jo-

kaisella on oikeus nauttia yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiinsa ja kirjeenvaihtoonsa kohdistuvaa kunnioitusta. Viranomaiset eivät saa puuttua tämän oikeuden käyttämiseen, paitsi kun laki sen sallii ja se on välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa kansallisen ja yleisen turvallisuuden tai maan taloudellisen hyvinvoinnin vuoksi, tai epäjärjestyksen tai rikollisuuden estämiseksi, terveyden tai moraalin suojaamiseksi, tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Artikla kattaa myös henkilötietojen suojan.

Euroopan unionin perusoikeuskirjaan on koottu unionin kansalaisten ja kaikkien EU:n alueella asuvien henkilöiden kansalais-, poliittiset-, taloudelliset- ja sosiaaliset oikeudet. Se on ensisijainen oikeuslähde arvioitaessa kansallisen lainsäädännön perusoikeussäätelyn lainmukaisuutta. Perusoikeuskirja täydentää muita kansainvälisiä asiakirjoja, kuten Euroopan ihmisoikeussopimusta. Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen oikeuskäytäntöä voidaan käyttää apuna tulkittaessa, onko tietty rajoitus perusoikeuskirjan mukainen. Perusoikeuskirja suojaa muun muassa ihmisarvoa (1 artikla), oikeutta elämään (2 artikla), oikeutta ruumiilliseen ja henkiseen koskemattomuuteen (3 artikla), oikeutta vapauteen ja henkilökohtaiseen turvallisuuteen (6 artikla), oikeutta yksityis- ja perhe-elämän kunnioittamiseen (7 artikla), oikeutta henkilötietojen suojaan (8 artikla) ja kieltää kidutuksen sekä epäinhimillisen tai halventavan rangaistuksen ja kohtelun (4 artikla).

Unionin perusoikeudet ovat pitkälti linjassa muiden kansainvälisten ihmisoikeussopimusten ja myös Suomen perustuslain kanssa. Perusoikeuskirjan 51 artiklan mukaan perusoikeuskirjan määräykset koskevat jäsenvaltioita ainoastaan silloin, kun ne soveltavat unionin oikeutta. Unionin toimielimet ja jäsenvaltiot kunnioittavat perusoikeuskirjan mukaisia oikeuksia, noudattavat sen sisältämiä periaatteita ja edistävät niiden soveltamista kukin toimivaltansa mukaisesti ja unionille perussopimuksissa annetun toimivallan rajoja noudattaen. Perusoikeuskirjan 52 artiklan mukaan oikeuksien ja vapauksien käyttämistä voidaan rajoittaa ainoastaan lailla sekä kyseisten oikeuksien ja vapauksien keskeistä sisältöä kunnioittaen.

Ihmisarvon loukkaamattomuus

Ihmisarvon käsitteen keskeinen asema länsimaisessa oikeusperinteessä näkyy ihmisoikeusjulistuksissa ja -sopimuksissa sekä useiden läntisten valtioiden perustuslaeissa. Esimerkiksi Yhdistyneiden Kansakuntien (YK) vuoden 1948 ihmisoikeuksien yleismaailmallisen julistuksen 1 artiklassa todetaan, että kaikki ihmiset syntyvät vapaina ja tasavertaisina arvoltaan ja oikeuksiltaan. Ihmisarvon kunnioittamisen vaatimus ilmenee myös Unescon laatimassa Yleismaailmallisessa bioetiikan ja ihmisoikeuksien julistuksessa (2005). Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus (1997) mainitsee ihmisarvon jo otsikossaan. Ihmisarvon kunnioittamisen vaatimus sisältyy lisäksi YK:n lasten oikeuksien yleissopimukseen (1989), Maailman Lääkäriliiton Helsingin julistukseen (1964), ihmiskloonausta koskevaan YK:n julistukseen (2005) sekä Unescon ihmisen geeniperimää ja ihmisoikeuksia koskevaan yleismaailmalliseen julistukseen (1997) ja ihmisen geenitietoa koskevaan kansainväliseen julistukseen (2003).

Ihmisarvolle annetaan oikeudessa eri merkityksiä, joita ei voi yleistää (Melander, Sakari: Ihmisarvon muuttuva oikeudellinen merkitys – erityisesti rikosoikeudessa. *Oikeus* 2008 (37); 2: 181-199). Ihmisarvon käsite, sellaisena kuin se ilmenee kansallisista ja kansainvälisistä oikeudellisista asiakirjoista, on melko nuori. Sen merkitys on kuitenkin viime aikoina korostunut ja muuttunut, mihin on vaikuttanut etenkin bio- ja lääketieteen nopea kehitys sekä ihmisarvon merkityksen kasvu kansainvälisissä ihmisoikeusasiakirjoissa. Oikeusteoreettisessa keskustelussa ihmisarvo on noussut avainkäsitteeksi, jonka avulla muun muassa pyritään turvaamaan toisen ihmisen kunnioittaminen vapauksiin ja oikeuksiin puututtaessa.

Suomessa tai kansainvälisesti ei ole muodostettu yksimielistä näkemystä siitä, mitä ihmisarvolla tarkoitetaan perus- ja ihmisoikeuksien suojan yhteydessä. Lisäksi on epäselvää, onko perustuslain turvaamalla ihmisarvolla itsenäistä merkitystä vai olisiko perusoikeussäännöstö ymmärrettävä ihmisarvon loukkaamattomuuden periaatteen tulkinnaksi ja konkretisoimiseksi (Nieminen, Liisa: Ihmisarvon loukkaamattomuus perus- ja ihmisoikeussuojan lähtökohtana. Lakimies 1/2005 s. 49–78.).

Ihmisarvolla on pitkään tarkoitettu liberaalia vapausoikeuksiin liittyvää yksilön autonomian turvaamista. Yksilöllä tulisi liberaalin näkemyksen mukaan olla vapaus päättää itse omasta autonomiastaan ja muiden tulisi vastaavasti pidättäytyä puuttumasta siihen. Perinteinen liberaali käsitys yksilöiden vapaudesta ja autonomiasta edellyttää valtion kunnioittavan yksilöiden valinnanvapautta. Ihmisarvon loukkaamattomuus ymmärretään perinteisen käsityksen mukaan lähtökohdaisesti vain perus- ja ihmisoikeuksien taustalla vaikuttavana arvona eikä itsenäisenä subjektiivisena oikeutena. Euroopan neuvoston ihmisoikeussopimuksessa ei mainita ihmisarvoa lainkaan, vaan sen johdannossa viitataan YK:n ihmisoikeuksien julistukseen. Myös TSS- ja KP-sopimuksissa ihmisarvoon viitataan kummankin sopimuksen johdanto-osassa. Tämän on oikeuskirjallisuudessa katsottu olevan tulkittavissa siten, että sopimuksissa turvattujen ihmisoikeuksien lähtökohtana on ihmisen synnynnäinen arvo (Nieminen 2005, Melander 2008).

Sosiaalisten oikeuksien yhteydessä ihmisarvolla tarkoitetaan vähän eri asioita kuin vapausoikeuksien yhteydessä, mutta kummankin tyyppiset oikeudet edellyttävät valtioilta myös aktiivisia toimia ihmisarvon toteutumiseksi (Nieminen 2005). Esimerkiksi tapauksessa VO v. Ranska ihmisoikeustuomioistuin edellytti julkiselta vallalta aktiivista toimintaa ihmisarvon toteuttamiseksi.

Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksessa omaksuttu näkemys ihmisarvosta poikkeaa perinteisestä liberaalista näkemyksestä ja liittyy enemmän paternalismiin. Biolääketiedesopimus on vähentänyt autonomisuuden ja ihmisen vapaan valinnan korostamista ja nostanut ihmisarvon objektiiviseksi arvoksi. Ihmisarvo on biolääketiedesopimuksen mukaan lisäksi perustavaa laatua oleva perustuslaillinen arvo tai periaate. Siten ihmisarvon loukkaamattomuus rajoittaa myös yksilön omaa toimintaa, ja ihmisarvoa tulee suojata myös yksilön omalta määräysvallalta. Biolääketiedesopimuksessa ihmisarvo ymmärretään ikään kuin itsemääräämisoikeuden rajoittajaksi mikä edustaa uutta bioeettistä ajattelua. Ihmisarvo on liitetty objektiivisesti koko ihmislajiin, ei yksittäisen ihmiseen. Tästä seuraa, että yhteiskunnassa voidaan määritellä laajemmalla kuin yksilön tasolla, mikä on ihmisarvon mukaista ja mikä ei. Samoin voidaan määritellä, mitkä ihmisarvoon liittyvät toiminnot ovat ihmisarvoa loukkaavia. Ihmisarvon loukkaamattomuuden ankkurointi perustuslakiin tekee toimintaan puuttumisesta perustuslaillisesti hyväksyttävää, riippumatta yksilön omasta valinnasta ja preferensseistä. Ihmisen omaa vapautta voidaan rajoittaa, koska rajoituksen uskotaan toimivan kaikkien ihmisarvon hyväksi. Rajoittaminen perustuu oletettuun objektiivisen ihmisarvon ja ihmisarvoa loukkaavan toiminnan määrittämiseen. (Nieminen 2005, Melander 2008).

EU:n perusoikeuskirjassa yhdistyy kaksi erillistä ihmisoikeustraditiota ja ihmisarvon käsitettä (Nieminen 2005). Perusoikeuskirjan 1 artiklassa on varsinainen ihmisarvoa koskeva määräys, jonka mukaan ihmisarvo on loukkaamaton ja sitä on kunnioitettava ja suojeltava. Tämän lisäksi perusoikeuskirjan johdannossa todetaan, että ihmisarvo on yksi osa Euroopan unionin perustaa. Ihmisarvo ymmärretään perusoikeuskirjan 1 artiklassa perinteisessä liberaalissa merkityksessä eli kyseessä on ihmisarvo oikeuksien luojana. Asiassa C-36/02, *Omega Spielhallen- und Automatenaufstellungs-GmbH v. Oberbürgermeisterin der Bundesstadt Bonn*, yhteisöjen tuomioistuin vahvisti ihmisarvon kiistattoman aseman yleisenä oikeusperiaatteena.

Perusoikeuskirjan tarkoittamalla ihmisarvon käsitteellä on kytkeä perusoikeuskirjan 3 artiklaan, jonka 1 kohta turvaa jokaisen ruumiillisen ja henkisen koskemattomuuden. Ihmisarvo ymmärretään tässä itsemääräämisoikeuden rajoittajana ja heijastaa paternalismia. Artiklan 2 kohta korostaa biologian ja lääketieteen asemaa verrattuna aikaisempiin yleisiin ihmisoikeusasiakirjoihin ja siihen haluttiin kiinnittää nimenomaista huomiota (Melander 2008). Perusoikeuskirjassa haluttiin määritellä laajemmalla kuin yksilön tasolla, mikä on lääketieteen ja biologian alalla ihmisarvon mukaista ja mikä ei.

Perusoikeuskirjan 3 artiklan 2 kohdan mukaan lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava erityisesti seuraavia vaatimuksia ja kieltoja: a) asianomaisen henkilön vapaaehtoinen ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettu suostumus, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen; b) ihmisen geneettiseen jalostamiseen tähtäävien käytäntöjen kieltä, erityisesti sellaisten, joiden tavoitteena on ihmisten valikointi; c) kieltä hankkia taloudellista hyötyä ihmisruumiista ja sen osista sellaisenaan; d) ihmisten jäljentämistarkoituksessa tapahtuvan kloonauksen kieltä. Yhteisöjen tuomioistuin vahvisti asiassa C-377/98, Alankomaat v. Euroopan parlamentti ja neuvosto, 9.10.2001 antamansa tuomion, Kok. 2001, s. I-7079, perusteluissa nro 70–77, että ihmisarvo on unionin oikeuteen kuuluva perusoikeus, mikä lääketieteen ja biologian alalla edellyttää luovuttajan ja vastaanottajan vapaaehtoista ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettua suostumusta. Siten artiklan 2 kohta heijastaa yksilön autonomiaa ja perinteistä liberaalia ihmisarvokäsitystä lääketieteen ja biologian alalla.

Henkilötietojen suojaa koskeva perusoikeus on sijoitettu perusoikeuskirjassa lääketieteen ja biologiaan erityisyyttä korostavasta 3 artiklasta erilleen 8 artiklaan. Sen mukaan henkilötietojen käsittelyn on tapahduttava joko suostumuksella tai muun laissa oikeuttavan perusteen nojalla. Henkilötietojen käsittely pitää sisällään myös geneettisten tietojen käsittelyn. Asiassa C-36/02 tuomioistuin totesi, että yhteisön oikeusjärjestyksessä ei ole epäilystäkään siitä, etteikö ihmisarvon suojaamisen tavoite olisi sopusoinnussa yhteisön oikeuden kanssa.

Suomen perustuslaki on ajalta, jolloin Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksen valmistelu oli jo pitkällä. Suomen perustuslain ihmisarvoa koskevassa sääntelyssä on oikeuskirjallisuudessa tulkittu yhdistyvän edellä kuvatut kaksi eri traditiota (Nieminen 2005).

Yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltä

Ihmisten yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltä on vahvistettu sekä perustuslaissa että EU:n perusoikeuskirjassa. EU:n perusoikeuskirjan syrjintää koskevassa 21 artiklassa kielletään kaikenlainen syrjintä, joka perustuu sukupuoleen, rotuun, ihonväriin tai etniseen taikka yhteiskunnalliseen alkuperään, geneettisiin ominaisuuksiin, kieleen, uskontoon tai vakaumukseen, poliittisiin tai muihin mielipiteisiin, kansalliseen vähemmistöön kuulumiseen, varallisuuteen, syntyperään, vammaisuuteen, ikään tai sukupuoliseen suuntautumiseen tai muuhun sellaiseen seikkaan.

Perustuslain 6 §:n 1 momentissa säädetyllä yleisellä yhdenvertaisuuslausekkeella ilmaistaan yhdenvertaisuutta ja tasa-arvoa koskeva pääperiaate. Siihen sisältyy mielivallan kieltä ja vaatimus samanlaisesta kohtelusta samanlaisissa tapauksissa. Yleinen yhdenvertaisuuslauseke kohdistuu myös lainsäätäjään. Lailla ei voida mielivaltaisesti asettaa ihmisiä tai ihmisryhmiä toisia edullisempaan tai epäedullisempaan asemaan. Lausekkeella ei kuitenkaan edellytetä kaikkien ihmisten kaikissa suhteissa samanlaista kohtelua, elleivät asiaan vaikuttavat olosuhteet ole samanlaisia. Perustuslakivaliokunnan ratkaisukäytännön mukaan yhdenvertaisuusperiaatteesta ei voi johtua tiukkoja rajoja lainsäätäjän harkinnalle pyrittäessä kulloisenkin yhteiskuntakehityksen vaatimaan sääntelyyn. Olennaista on, voidaanko erottelu perustella perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävällä tavalla (PeVL 1/2006 vp, PeVL 8/2003 vp, PeVL 65/2002 vp, PeVL 58/2001 vp, PeVL 16/2006 vp).

Syrjintäkieltosäännöksellä täydennetään yleistä yhdenvertaisuuslauseketta. Perustuslain 6 §:n 2 momentissa on syrjintäkielto ja luettelo eräistä kielletyistä erotteluperusteista, joista on erikseen mainittu syrjintä terveydentilan perusteella. Luettelo ei ole tyhjentävä ja kiellettyihin erotteluperusteisiin rinnastetaan muutkin henkilöön liittyvät syyt. Niitä ovat esimerkiksi yhteiskunnallinen asema, varallisuus, yhdistystoimintaan osallistuminen, perhesuhteet, raskaus, aviollinen syntyperä, sukupuolinen suuntautuminen ja asuinpaikka (ks. esim. PeVL 15/2018 vp). Syrjintäsäännöksellä ei ole kielletty kaikenlaista eron tekoa ihmisten välillä, vaikka erottelu perustuisi säännöksessä nimenomaan mainittuun syyhyn. Olennaista on, voidaanko erottelu perustella perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävällä tavalla. Perustelulle asetettavat vaatimukset ovat erityisesti säännöksessä lueteltujen kiellettyjen erotteluperusteiden kohdalla kuitenkin korkeat. Perustuslakivaliokunnan käytännössä on erottelun hyväksyttävyyden lisäksi kiinnitetty huomiota valitun keinon oikeasuhtaisuuteen.

Syrjintäkielto koskee myös pelkkää erilliskohtelua (segregaatio). Sinänsä yhtäläisten palvelujen tarjoaminen erikseen eri väestöryhmille on kiellettyä, jollei sitä voida jonkun hyväksyttävän syy perusteella pitää jossakin tilanteessa oikeutettuna.

Yhdenvertaisuussääntelyllä edellytetään lähtökohtaisesti samanlaista kohtelua muun muassa asuinpaikkaan katsomatta. Perustuslakivaliokunta on kunta- ja palvelurakennemuudistusta sekä sosiaali- ja terveyspalvelujen kokonaisuudistusta arvioidessaan pitänyt tärkeänä, että uudistusta toimeenpantaessa kiinnitetään vakavaa huomiota maan eri osissa olevien kuntien asukkaiden yhdenvertaiseen kohteluun ja heidän tosiasiallisiin mahdollisuuksiinsa saada perusoikeuksien toteutumisen kannalta välttämättömiä palveluja (ks. PeVL 67/2014 vp ja PeVL 37/2006 vp, s. 2–3). Valiokunta painotti myös perusoikeusuudistuksen yhteydessä, että perustuslain 19 §:n 3 momentin säännöksessä turvataan riittävät palvelut maan eri osissa asuville (PeVM 25/1994 vp, s. 32/II).

Perustuslakivaliokunta on kuitenkin pitänyt jonkinasteiseen erilaisuuteen johtavaa kokeilulainsäädäntöä sinänsä hyväksyttävänä yhdenvertaisuuden kannalta. Valiokunta on tällöin korostanut, ettei yhdenvertaisuusperiaatteesta johdu tiukkoja rajoja lainsäätäjän harkinnalle pyrittäessä kulloisenkin yhteiskuntakehityksen vaatimaan sääntelyyn, ja että kokeilu saattaa ainakin joissakin rajoissa muodostaa sellaisen hyväksyttävän perusteen, jonka nojalla muodollisesta yhdenvertaisuudesta voidaan tinkiä alueellisessa suhteessa.

Perustuslaissa kielletään myös välillinen syrjintä eli sellaiset toimenpiteet, joiden vaikutukset tosiasiallisesti, vaikkakin vain välillisesti, johtaisivat syrjivään lopputulokseen. Suosinta tai jonkin yksilön tai ryhmän asettaminen etuoikeutettuun asemaan on niin ikään kiellettyä, jos se asiallisesti merkitsisi toisiin kohdistuvaa syrjintää.

Perustuslain yhdenvertaisuussäännöksillä ei estetä tosiasiallisen tasa-arvon turvaamiseksi tarpeellista positiivista erityiskohtelua eli tietyn ryhmän (esimerkiksi naiset, lapset, vähemmistöt, työttömät) asemaa ja olosuhteita parantavia toimia.

Perustuslain 6 §:n 3 momentin mukaan lapsia on kohdeltava tasa-arvoisesti yksilöinä, ja heidän tulee saada vaikuttaa itseään koskeviin asioihin kehitystään vastaavasti. Alaikäisen kuulemista ja kannan huomioon ottamisessa on otettava huomioon myös Suomea laintasoisesti sitova YK:n lapsen oikeuksien yleissopimus (SopS 59–60/1991, jäljempänä *lasten oikeuksien sopimus*). Lasten oikeuksien sopimus edellyttää lasten yhdenvertaista kohtelua. Lasta ei saa syrjiä hänen tai hänen vanhempiensa, laillisten huoltajiensa taikka muiden perheenjäsenten ominaisuuksien, mielipiteiden tai alkuperän vuoksi. Yleissopimuksen perusteella julkisen vallan lapsia koskevissa toimissa on ensisijaisesti otettava huomioon lapsen etu. Sopimusvaltiot sitoutuvat takaamaan lapsen hyvinvoinnille välttämättömän suojelun ja huolenpidon huomioiden vanhempien,

laillisten huoltajien tai muiden lapsesta oikeudellisessa vastuussa olevien henkilöiden oikeudet ja velvollisuudet. Lapsen molemmilla vanhemmilla on ensisijainen velvollisuus huolehtia lapsen tarvitsemasta huolenpidosta ja kasvatuksesta.

Lasten oikeuksien sopimuksen 12 artiklan mukaan sopimusvaltiot takaavat lapselle, joka kykenee muodostamaan omat näkemyksensä, oikeuden vapaasti ilmaista nämä näkemyksensä kaikissa lasta koskevissa asioissa. Lapsen näkemykset on otettava huomioon lapsen iän ja kehitystason mukaisesti. Tämän toteuttamiseksi lapselle on annettava erityisesti mahdollisuus tulla kuulluksi häntä koskevissa oikeudellisissa ja hallinnollisissa toimissa joko suoraan tai edustajan tai asianomaisen toimieliimen välityksellä kansallisen lainsäädännön menettelytapojen mukaisesti.

Perustuslain 6 §:n 4 momentti sisältää yleisen velvollisuuden edistää sukupuolten tasa-arvoa yhteiskunnallisessa toiminnassa sekä työelämässä, erityisesti palkkauksesta ja muista palvelusuhteen ehdoista määrättäessä, sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään.

Yksityiselämän ja henkilötietojen suoja

Perustuslain 10 §:n 1 momentin mukaan jokaisen yksityiselämä, kunnia ja kotirauha on turvattu. Säännöksen esitöiden mukaan yksityiselämän suojan takaamiseksi valtiolta on jo perinteisesti edellytetty sen ohella, että se itse pidättäytyy loukkaamasta kansalaisten yksityiselämää, myös aktiivisia toimenpiteitä yksityiselämän suojaamiseksi toisten yksilöiden loukkauksia vastaan. Säännöksen on todettu edellyttävän, että lainsäätävä ylläpitää tehokasta säännöksen turvaamien oikeushyvien suojaa (HE 309/1993 vp, s. 53). Sääntely on kuitenkin sovittava oikealla tavalla yhteen muiden perustuslaissa turvattujen oikeuksien kanssa. Perustuslain mukaan henkilötietojen suojasta säädetään tarkemmin lailla.

Perustuslakivaliokunta on painottanut, että yksityiselämän ja henkilötietojen suojalla ei ole etusijaa muihin perusoikeuksiin nähden, vaan ristiriitatilanteissa tulee yhteen sovittaa ja punnita kahta tai useampaa perusoikeussäännöstä (ks. esim. PeVL 54/2014 vp, s. 2/II, PeVL 10/2014 vp, s. 4/II).

Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklan mukaan jokaisella on oikeus nauttia yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiinsa ja kirjeenvaihtoonsa kohdistuvaa kunnioitusta. Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen oikeuskäytännössä artiklan on katsottu kattavan myös henkilötietojen suojan (PeVL 28/2016 vp, s. 5).

Euroopan parlamentti ja neuvosto antoivat keväällä 2016 asetuksen luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (EU 2016/679, jäljempänä *yleinen tietosuojasetus*). Suomessa suoraan sovellettavan tietosuojasetuksen kansallinen soveltaminen alkoi 25.5.2018. Yleisellä tietosuojasetuksella kumottiin Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 95/46/EY (jäljempänä *henkilötietodirektiivi*), joka on Suomessa pantu täytäntöön henkilötietolailla (523/1999). Henkilötietolaki kumottiin uudella tietosuojalailla (1050/2018), jonka eduskunta hyväksyi muiden tietosuojalakiin liittyvien lakien kanssa 13.11.2018. Lait astuivat voimaan 1.1.2019. Tietosuojalailla kumottiin laki tietosuojalautakunnasta ja tietosuojavaltuutetusta. Tietosuojalaki toimii henkilötietojen käsittelyä koskevana kansallisena yleislakina.

Tietosuojasetus on osa Euroopan unionin suurta tietosuojalainsäädännön uudistusta. Uudistus on tarpeellinen informaatioteknologian nopean kehityksen ja jäsenvaltioiden hajanaisen henkilötietojensuojaa koskevien säädösten ja niiden epäyhtenäisen soveltamisen vuoksi. Tavoitteena

on vahvistaa henkilöiden oikeuksia henkilötietoja käsiteltäessä ja parantaa EU:n digitaalisten sisämarkkinoiden toimintaedellytyksiä yhdenmukaistamalla EU:n jäsenvaltioiden henkilötietojen suojaa koskevat säännökset. Toimintaympäristön muutoksesta huolimatta henkilötiedodirektiivissä (95/46/EY) säädetyt henkilötietojen käsittelyä koskevat yleiset periaatteet ovat olleet kestäviä, ja vastaavat periaatteet sisältyvät myös tietosuojasetukseen. Keskeisiä periaatteita ovat siten edelleen käyttötarkoitussidonnaisuus, käsittelyn lainmukaisuus, kohtuullisuus ja läpinäkyvyys, tietojen minimointi, tietojen täsmällisyys, tietojen säilytyksen rajoittaminen sekä tietojen eheys ja luottamuksellisuus. Tietosuojasetuksessa henkilötiedodirektiiviin ja henkilötietolakiin (523/1999) nähden uusi periaate on osoitusvelvollisuus, jonka mukaan rekisterinpitäjän on kyettävä osoittamaan, että henkilötietojen käsittely on tietosuojasetuksen mukaista. Henkilötietojen käsittelyn periaatteet koskevat kaikkea henkilötietojen käsittelyä. (HaVM 13/2018 vp).

Vaikka tietosuojasetus on kansallisesti suoraan sovellettava säädös, se ei kaikilta osin harmonisoi EU:n jäsenvaltioiden henkilötietojen suojaa koskevaa lainsäädäntöä, vaan jättää jäsenvaltioille jonkin verran kansallista, asetuksen säännöksiä täsmäntävää ja täydentävää liikkumavaraa. Suomessa tietosuojasetusta täydennetään ja täsmennetään ensisijaisesti tietosuojalaille. Yleistä tietosuojasetusta täydentävänä ja täsmäntävänä tietosuojalaki ei muodosta itsenäistä ja kattavaa sääntelykokonaisuutta, vaan sitä sovelletaan rinnakkain tietosuojasetuksen kanssa. Tietosuojalain sääntelystä voidaan erityislainsäädännössä poiketa, jos poikkeaminen on mahdollista tietosuojasetuksen kansalliselle lainsäätäjälle antaman harkintamarginaalin puitteissa.

Perustuslakivaliokunta on tietosuojalain lähtökohtia arvioidessaan viitannut lausuntokäytäntöönsä, jonka mukaan estettä ei ole sille, että henkilötietojen suojaan liittyvät sääntelyn kattavuuden, täsmällisyyden ja tarkkarajaisuuden vaatimukset voidaan joiltain osin täyttää myös yleisellä Euroopan unionin asetuksella tai kansalliseen oikeuteen sisältyvällä yleislailla. Perustuslakivaliokunnan mielestä tietosuojasetusta täydentävä tietosuojalaki oli perusteiltaan hyväksyttävä (PeVL 14/2018 vp). Tietosuojalaissa säädetään henkilötietojen käsittelyn oikeusperusteista ja erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvien tietojen käsittelystä eräissä tilanteissa, tietoyhteiskunnan palvelujen tarjoamiseen lapselle sovellettavasta ikärajusta, valvontaviranomaisesta, oikeusturvasta sekä eräistä tietojenkäsittelyn erityistilanteista.

Tietosuojasetuksen 9 artiklassa säädetään niin sanotuista erityisistä henkilötietoryhmistä. Artiklan 1 kohdan mukaan sellaisten henkilötietojen käsittely, joista ilmenee rotu tai etninen alkuperä, poliittisia mielipiteitä, uskonnollinen tai filosofinen vakaumus tai ammattiliiton jäsenyys sekä geneettisten tai biometrinen tietojen käsittely henkilön yksiselitteistä tunnistamista varten tai terveyttä koskevien tietojen taikka luonnollisen henkilön seksuaalista käyttäytymistä ja suuntautumista koskevien tietojen käsittely on kiellettyä.

Tietosuojalain 6 §:ssä (erityisiä henkilötietoryhmiä koskeva käsittely) säädetään tilanteista, joissa tietosuojasetuksen 9 artiklan 1 kohtaa ei sovelleta. Pykälän 1 momentin 4 kohdan mukaan tietosuojasetuksen 9 artiklan 1 kohtaa ei sovelleta, kun terveydenhuollon palveluntarjoaja järjestäessään tai tuottaessaan palveluja käsittelee tässä toiminnassa saamiaan tietoja henkilön terveydentilasta tai vammaisuudesta taikka hänen saamastaan terveydenhuollon ja kuntoutuksen palvelusta taikka muita rekisteröidyn hoidon kannalta välttämättömiä tietoja.

Tieteen vapaus

Perustuslain 16.3 §:ssä turvataan sivistyksellisiin oikeuksiin lukeutuva tieteen vapaus. Tieteellisen tutkimuksen vapautta suojataan myös Euroopan unionin perusoikeuskirjan 13 artiklassa, TSS-sopimuksen 15 artiklassa ja biolääketiedesopimuksen 15 artiklassa. Tieteen vapaudessa on

kyse ensinnäkin yksittäisen tutkijan aseman suojaamisesta. Tutkijalla on oikeus valita tutkimusaiheensa ja -menetelmänsä. Suoja ei myöskään rajoitu yliopistotutkimukseen, vaan se kattaa myös yliopistojen ulkopuolella harjoitettavan tutkimustyön. Tieteellisen tutkimuksen harjoittajalla on laajat tiedonsaanti- ja käsittelyoikeudet, joista on säädetty yksityiskohtaisemmin erityisesti julkisuuslaissa ja EU:n yleisessä tietosuoja-asetuksessa. Perusoikeuksien kokonaisuudistusta koskevassa hallituksen esityksessä (HE 309/1993 vp) todetaan, että tieteen vapautta turvaavalla säännöksellä on kiinteä yhteys sananvapautta koskevaan 12 §:ään, joka puolestaan antaa oikeuden ilmaista ja julkistaa tutkimustuloksia ilman ennakkosensuuria. Sama yhteys on nostettu esille myös perustuslakivaliokunnan lausunnoissa (PeVL 28/2004 vp, PeVL 13/2006 vp).

Tieteen vapautta saattavat rajoittaa muut perusoikeudet, ennen kaikkea perustuslain 10.1 §:ään perustuva yksityiselämän suoja. Ristiriitatilanteisiin on otettu nimenomaisesti kantaa hallituksen esityksessä biolääketiedesopimuksen ratifioimisesta (HE 216/2008 vp), jossa todetaan, että silloin, kun tutkijan oikeus tehdä vapaasti tutkimusta on ristiriidassa tutkittavan yksilönsuojan kanssa (molemmat ovat myös biolääketiedesopimuksen turvaamia oikeuksia), asia ratkaistaan yleissopimuksen 1 artiklan avulla, jolloin tulee huomioidavaksi yksilön edun ensisijaisuus tutkijan tutkimusenteko-oikeuteen nähden. Silloin kun tieteen vapautteen katsotaan perustelluksi puuttua, siihen kohdistuvat rajoitukset tulee toteuttaa perusoikeuksien yleisten rajoitusedellytysten puitteissa ilman puuttumista perusoikeuden ydinalueeseen. Oikeuskirjallisuudessa tähän tieteenharjoittajan itsemääräämisoikeuden ytimeen on katsottu kuuluvaksi tutkijan oikeus tehdä tutkimusta, valita tutkimusaiheensa ja -metodinsa, sekä oikeus päättää tutkimustulostensa julkistamisesta (Miettinen: Tieteen vapaus, s. 465). Ydinalueen tarkka määrittely on perustuslakivaliokunnan käsissä, eikä ydintä ole valiokunnan toimesta määritelty kuin osalle perusoikeuksista. Perustuslakivaliokunta on kuitenkin pitänyt tärkeänä pyrkimystä mahdollisimman hyvään tasapainoon tieteen vapauden ja yksilön vapausoikeuksien välillä (PeVL 48/2014 vp), ja eräänlaiseksi lähtökohdaksi perus- ja ihmisoikeuksien huomioimisessa valiokunta on ehdottanut biolääketiedesopimuksen 2 artiklassa ilmaistua periaatetta, jonka mukaan ihmisen etu ja hyvinvointi ovat tärkeämpiä kuin pelkkä yhteiskunnan tai tieteen hyöty (PeVL 48/2014 vp, PeVL 10/2012 vp).

Tietosuoja-asetuksessa ei ole määritelmää tieteelliselle tutkimukselle, mutta asetuksen johdanto-osan kappaleen 159 mukaan henkilötietojen käsittelyä tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten on tulkittava laajasti, ja käsitteen alle kuuluvat myös esimerkiksi teknologian kehittäminen ja yksityisin varoin rahoitettu tutkimus. Johdantokappaleen mukaan tulkinnassa on huomioidava myös SEUT 179.1 artikla, jossa käsitellään tutkijoiden ja tieteellisen tietämyksen vapaata liikkuvuutta, sekä niihin liittyvää unionin kilpailukyvyyn kehittämistä ja kaiken perussopimusten perusteella tarpeelliseksi katsotun tutkimustoiminnan edistämistä. Tietosuojatyöryhmä on ottanut myös kantaa edellä mainittuun tietosuoja-asetuksen johdanto-osan 159 kohtaan ja todennut, että tieteellisen tutkimuksen käsitettä ei voida ulottaa sen yleistä tarkoitusta pidemmälle, ja *'tieteellisellä tutkimuksella'* tarkoitetaan tässä yhteydessä tutkimushanketta, joka on perustettu soveltuvien alakohtaisten metodologisten ja eettisten standardien sekä hyvien käytäntöjen mukaisesti.

Elinkeinovapaus

Perustuslain 18 §:n 1 momentin mukaan jokaisella on oikeus lain mukaan hankkia toimeentulonsa valitsemallaan työllä, ammatilla tai elinkeinolla. Vaikka kyse on yksilön oikeudesta, tämän elinkeinovapauden periaatteen on katsottu yksilöiden kautta koskevan suurtenkin yritysten toimintaa. Ammatin ja elinkeinon sisällyttäminen taas tarkoittaa käytännössä myös yrittäjyyden vapauden tunnustamista. ”Lain mukaan” -lausekkeen on oikeuskirjallisuudessa katsottu sallivan

lailla toteutettavat elinkeinovapauden rajoitukset, kuten joidenkin elinkeinojen luvanvaraisuuden esimerkiksi terveyden ja turvallisuuden suojaamiseksi. Elinkeinovapaus on kuitenkin perustuslain mukainen pääsääntö, ja luvanvaraistaminen on poikkeus, jonka tulee tapahtua perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävästä syystä. Elinkeinovapauden ydinaluetta ei saa loukata.

Väestön terveyden edistäminen

Perustuslain 19 §:n 3 momentin mukaan julkisen vallan on turvattava, sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään, jokaiselle riittävät sosiaali- ja terveyspalvelut ja edistettävä väestön terveyttä. Säännös viittaa yhtäältä sosiaali- ja terveydenhuollon ehkäisevään toimintaan ja toisaalta yhteiskunnan olosuhteiden kehittämiseen julkisen vallan eri toimintaloikoilla yleisesti väestön terveyttä edistävään suuntaan. Kysymys on etenkin palvelujen saatavuuden turvaamisesta (PeVL 15/2018 vp). Palvelujen järjestämistapaan ja saatavuuteen vaikuttavat kuitenkin välillisesti myös muut perusoikeussäännökset, kuten yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltö (PeVL 63/2016 vp, s. 2, PeVL 67/2014 vp, s. 3/II, ks. myös HE 309/1993 vp, s. 71). Lisäksi perustuslain 19 §:n 3 momentissa käytetyllä sääntelyvaraustyyppillä ("sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään") on haluttu korostaa lainsäätäjän rajoitettua, perustuslain ilmaisemaan pääsääntöön sidottua liikkuma-alaa (PeVM 25/1994 vp, s. 6/I).

Vaikka perustuslain 19 §:n 3 momentin säännöksessä viitataan nimenomaan julkisella vallalla olevaan turvaamisveloitteeseen, ei se kuitenkaan perustuslakivaliokunnan kannan mukaan (PeVL 15/2018 vp) estä sosiaali- ja terveyspalvelujen toteuttamista myös muiden kuin julkisen vallan toimesta. Perustuslain 19 §:n 3 momentin säännöksessä ei määritellä sosiaali- ja terveyspalvelujen järjestämistapaa. Siten se ei edellytä, että julkisyhteisöt itse huolehtisivat kaikkien sosiaali- ja terveyspalvelujen tuottamisesta. Samoin jo perusoikeusuudistusta koskevassa hallituksen esityksessä lähdettiin siitä, ettei perustuslainsäännös sido sosiaali- ja terveyspalvelujen järjestämistä silloiseen lainsäädäntöön (ks. HE 309/1993 vp, s. 71/II). Vastava kanta on sittemmin toistettu useita kertoja perustuslakivaliokunnan käytännössä (ks. PeVL 26/2017 vp, s. 32, PeVL 63/2016 vp, PeVL 67/2014 vp ja PeVL 41/2010 vp). Esimerkiksi asiakasseteliä muistuttava palveluseteli on valiokunnan aiemman kannan mukaan yksi tapa toteuttaa julkiselle vallalle perustuslain 19 §:n 3 momentissa asetettua velvollisuutta turvata jokaiselle riittävät sosiaali- ja terveyspalvelut (ks. PeVL 26/2017 vp, s. 32 ja 54 ja PeVL 10/2009 vp).

Perustuslain 19 §:n 3 momentissa mainitulle oikeudelle riittäviin sosiaali- ja terveyspalveluihin on vakiintunut tietty oikeudellinen sisältö ja arviointiperusteet. Palvelujen riittävyyden arvioimisessa lähtökohtana on niiden mukaan sellainen palvelujen taso, joka luo "jokaiselle ihmiselle edellytykset toimia yhteiskunnan täysivaltaisena jäsenenä" (ks. HE 309/1993 vp, s. 71/II). Viitataan jokaiseen ihmiseen terveyspalveluihin oikeutettuna edellyttäen perustuslakivaliokunnan mukaan viime kädessä yksilökohtaista arviointia palvelujen riittävyydestä (ks. PeVL 30/2013 vp, s. 3/I). Oikeus riittäviin terveyspalveluihin turvaa vakavimmissa tilanteissa perustuslain 7 §:ssä perusoikeutena turvattua oikeutta elämään (ks. PeVL 65/2014 vp, s. 4/II).

Perustuslakivaliokunta on korostanut, että vaikka perustuslain 19 §:n 3 momentin säännöksen ensimmäinen virke ei turvaa mitään nimenomaista tapaa tarjota palveluja, tältä osin perustuslain mukainen edellytys on, että palveluja on riittävästi (ks. PeVL 26/2017 vp, s. 32 ja 36–41 ja PeVL 12/2015 vp, s. 3 ja PeVL 11/1995 vp, s. 2). Valiokunta on painottanut nimenomaisesti, että säännöksellä veloitetaan julkinen valta turvaamaan palvelujen saatavuus (ks. PeVL 26/2017 vp, erit. s. 44–45 ja PeVL 54/2014 vp, s. 2/I). Säännös merkitsee siten vaatimusta palvelujen riittävästä tarjonnasta maan eri osissa asuville (PeVM 25/1994 vp, s. 32/II).

Perustuslakivaliokunta on, käsitellessään terveydenhuollon palveluvalikoimaa koskevaa hallituksen esitystä, pitänyt ongelmallisena sitä, että yksityiskohtaisemmat määritelmät niistä hoidoista, jotka kuuluvat julkisesti rahoitettuun ja järjestettyyn terveydenhuoltoon täydentyvät vähitellen, ja ettei palveluvalikoimaa ja hoitoja ollut vielä lain voimaan tullessa ilmeisesti lainkaan määritelty. Valiokunta piti tällaista sääntelemätöntä tilannetta perustuslain 19 §:n 3 momentin ja muutoinkin perusoikeusjärjestelmän kannalta "kestämättömänä" ja piti välttämättömänä, että kyseisen säännöksen voimaantuloa tai soveltamisen alkamista lykätään siihen ajankohtaan, jolloin toimielimen määrittelemän suomalaisen terveydenhuollon palveluvalikoiman voidaan katsoa olevan riittävän kattava (ks. PeVL 30/2013 vp, s. 3/II ja 4/I).

Oikeusturva

Perustuslain 21 §:n 1 momentin mukaan jokaisella on oikeus saada asiansa käsitellyksi asianmukaisesti ja ilman aiheutonta viivytystä lain mukaan toimivaltaisessa tuomioistuimessa tai muussa viranomaisessa sekä oikeus saada oikeuksiaan ja velvollisuuksiaan koskeva päätös tuomioistuimen tai muun riippumattoman lainkäyttöelimen käsiteltäväksi. Lisäksi 2 momentin mukaan käsittelyn julkisuus sekä oikeus tulla kuulluksi, saada perusteltu päätös ja hakea muutosta samoin kuin muut oikeudenmukaisen oikeudenkäynnin ja hyvän hallinnon takeet turvataan lailla.

Perustuslakivaliokunta on katsonut, että perustuslain 21 §:n 1 momentin ilmaus oikeuksiaan ja velvollisuuksiaan koskevasta päätöksestä liittyy Suomen oikeuden mukaan oikeuksiksi ja velvollisuuksiksi tarkoitettuihin seikkoihin. Mikä tahansa yksilön kannalta myönteinen viranomaistoimi ei kuitenkaan ole yksilön oikeutta koskeva päätös perustuslain mielessä. Perustuslain kannalta on edellytyksenä, että lainsäädännössä on riittävän täsmällinen perusta oikeutena pidettävän suhteen syntymiselle yksilön ja julkisen vallan välille. Myös säännökset ns. subjektiivista oikeutta harkinnanvaraisempienkin oikeuksien tai etuuksien myöntämisedellytyksistä voivat sinänsä muodostaa riittävän täsmällisen perustan perustuslain 21 §:n 1 momentissa tarkoitettuna oikeutena pidettävän suhteen syntymiselle yksilön ja julkisen vallan välille (PeVL 51/2010 vp, s. 2, PeVL 42/2010 vp, s. 4/II, PeVL 16/2000 vp, s. 4–5, PeVL 12/1997 vp, s. 1/II). Tällaista perustetta ei kuitenkaan yleensä synny, jos etuuden tai palvelun saaminen riippuu kokonaan viranomaisen harkinnasta, käytettävissä olevista määrärahoista tai esimerkiksi suunnitelmista (PeVL 63/2010 vp, s. 2/II, PeVL 16/2000 vp, s. 4/II). Tällöinkin voi tosin olla aiheellista avata valitusmahdollisuus muun muassa viranomaistoiminnan asianmukaisuuden ja muun tasapuolisuuden valvomiseksi (PeVL 10/2009 vp, s. 4/II, PeVL 46/2002 vp, s. 9/II) sekä soveltamiskäytännön yhdenmukaisuuden varmistamiseksi (PeVL 30/2005 vp, s. 5/I).

Sitä vastoin ns. tosiasialliset hallintotoimet ovat sellaisia viranomaisen suoritettaviksi luonnehdittavia toimenpiteitä, joista ei tehdä valituskelpoista hallintopäätöstä ja joihin ei siten ole mahdollista hakea muutosta. Tosiasiallisia hallintotoimia koskevista muutoksenhakukielloista ei ole tarpeen eikä syytä ottaa säännöksiä lakiin. Tosiasialliset hallintotoimet rajautuvat muutoksenhaun ulkopuolelle ilman nimenomaista lain säännöstäkin (ks. esim. PeVL 32/2012 vp, s. 5/I, PeVL 51/2006 vp, s. 6 ja PeVL 52/2005 vp, s. 2/II).

Perusoikeuksien turvaaminen

Perustuslain 22 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien toteutuminen. Pääsäännön mukaan perusoikeudet suojaavat jokaista Suomen oikeudenkäyttöpiirissä olevaa ihmisyyksilöä (luonnollista henkilöä) hänen elinaikanaan. Ihminen tulee täysimääräisesti perusoikeuksien haltijaksi syntymänsä hetkellä ja on perusoikeuksien suojan piirissä kuolemaansa asti. Oikeushenkilöitä perusoikeudet suojaavat välillisesti, sillä oikeushenki-

lön aseman puuttuminen saattaa merkitä kajoamista oikeushenkilön taustalla olevan yksilön oikeuksiin. Perustuslakivaliokunnan lausunnon (PeVL 15/2018 vp) mukaan keskeisiin turvaamiskeinoihin kuuluu perusoikeuden käyttöä turvaavan ja täsmentävän lainsäädännön säätäminen (ks. HE 309/1993 vp ja PeVL 26/2017 vp).

Ahvenanmaan erityisasema

Perustuslain 120 §:n mukaan Ahvenanmaan maakunnalla on itsehallinto sen mukaan kuin Ahvenanmaan itsehallintolaissa (1144/1991) erikseen säädetään.

Ahvenanmaan itsehallintolaki on eduskunnan säätämä laki, jonka voimaan tulemiselle Ahvenanmaan maakuntapäivät on antanut suostumuksensa. Itsehallintolaki ei muodollisesti ole perustuslaki, mutta se on säädetty samassa järjestyksessä kuin perustuslaki ja maakuntapäivien päätös on tehty määränemmistöllä. Itsehallintolakia ei voida kumota eikä sitä voida muuttaa ilman Ahvenanmaan maakuntapäivien suostumusta.

Ahvenanmaan itsehallintolain mukaan Ahvenanmaan maakuntaa koskeva yleinen lainsäädäntövalta on jaettu valtakunnan ja maakunnan kesken. Maakunnan lainsäädäntövallasta säädetään lain 18 §:ssä ja valtakunnan lainsäädäntövallasta 27 ja 29 §:ssä. Viimeksi mainitun pykälän mukaan siinä tarkoitettuihin oikeudenaloihin liittyvä lainsäädäntövalta voidaan maakuntapäivien suostumuksella kokonaan tai osittain siirtää lailla maakunnalle. Muutoin maakunnan ja valtakunnan välistä lainsäädäntövallan jakoa voidaan muuttaa vain itsehallintolakia muuttamalla.

Itsehallintolain mukainen lainsäädäntövallan jako on ehdoton siinä mielessä, että eduskunta ei voi maakunnan osalta säätää niistä asioista, jotka kuuluvat maakunnan toimivaltaan. Vastaavasti maakuntalain säännökset eivät voi ulottua valtakunnan lainsäädäntövallassa oleviin asioihin. Siinäkin tapauksessa, että maakuntapäivät ei ole säätänyt lainsäädäntövaltaansa kuuluvasta asiasta, eduskunnan säätämä laki ei tule toissijaisesti sovellettavaksi maakunnassa, vaan asiaa on pidettävä siellä sääntelemättömänä. Sen sijaan asian kuulussa valtakunnan lainsäädäntövaltaan, eduskunnan säätämät lait tulevat automaattisesti voimaan Ahvenanmaalla.

Myös Euroopan unionin lainsäädännön täytäntöönpanossa jakautuu vastuu itsehallintolain toimivallanjaon mukaisesti. Näin ollen maakunta vastaa Euroopan unionin säädösten täytäntöönpanosta, siltä osin kuin asia itsehallintolain mukaan kuuluu sen toimivaltaan.

Ehdotettu laki liittyy uuteen oikeudenalaan, jota ei ole edellä mainituissa lainkohdissa huomioitu nimenomaisesti. Itsehallintolain 18 §:n 12 kohdan mukaan terveyden- ja sairaanhoito kuuluvat maakunnan lainsäädäntövaltaan, lukuun ottamatta 27 §:n kohtia 24, 29 ja 30. Lakiehdotuksen soveltamisalaan eivät kuulu terveyden- ja sairaanhoito, eikä ehdotettu Genomikeskus tarjoaisi terveydenhuollon palveluja. Ehdotettu laki on eettisesti herkkänä toimintana läheisessä yhteydessä perusoikeuksien toteutumiseen ja koskee melko erityisiä kysymyksiä.

Ahvenanmaan maakunnan hallitus on ottanut kantaa lainsäädäntöä koskevaan toimivaltakysymykseen ja pitää ihmisen genomia ja biopankkeja valtakunnan lainsäädäntövaltaan kuuluvina asioina. Näkemyksensä tueksi Ahvenanmaa viittasi korkeimman oikeuden lausuntoon 1046/21.3.1996 geenitekniikkaa ja geneettisesti muunneltuja organismeja koskevasta Ahvenanmaan maakuntalakesityksestä, jossa geenitekniikka todetaan valtakunnan lainsäädäntövaltaan kuuluvaksi. Ahvenanmaan maakunnan hallitus totesi lisäksi, että laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999) on katsottu kuuluvaksi valtakunnan lainsäädäntövaltaan, mikä omalta osaltaan tukee esitettyä kantaa.

Hallintotehtävän antaminen muulle kuin viranomaiselle

Perustuslakivaliokunta on arvioinut julkisen hallintotehtävän antamista muulle kuin viranomaiselle lausunnossaan PeVL 15/2018. Julkinen hallintotehtävä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain lailla tai lain nojalla, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi eikä vaarana perusoikeuksia, oikeusturvaa tai muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Merkittävää julkisen vallan käyttöä sisältäviä tehtäviä voidaan kuitenkin antaa vain viranomaiselle. Perustuslain 124 §:n sanamuodolla korostetaan sitä, että julkisten hallintotehtävien hoitamisen tulee pääsääntöisesti kuulua viranomaisille ja että tällaisia tehtäviä voidaan antaa muille kuin viranomaisille vain rajoitetusti (HE 1/1998 vp, s. 179/I). Säännöksen tarkoituksena on rajoittaa julkisten hallintotehtävien osoittamista varsinaisen viranomaiskoneiston ulkopuolelle (PeVL 10/1998 vp, s. 35/II, HE 1/1998 vp, s. 178/II).

Julkisella hallintotehtävällä viitataan perustuslaissa verraten laajaan hallinnollisten tehtävien kokonaisuuteen, johon kuuluu esimerkiksi lakien toimeenpanoon sekä yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen oikeuksia, velvollisuuksia ja etuja koskevaan päätöksentekoon liittyviä tehtäviä. Perustuslakivaliokunnan lausunnossa PeVL 26/2017 vp (s. 48) on tehty esimerkinomaisesti selkoa tehtävistä, joita valiokunta on pitänyt julkisina hallintotehtävinä.

Perustuslain 124 §:n esitöiden mukaan lähtökohtana on, että julkisen hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle säädetään lailla. Koska etenkin julkisten palvelutehtävien hoitaminen on voitava järjestää joustavasti eikä tällaisten tehtävien antamisesta ole sääntelyn tavoitteiden kannalta tarpeen edellyttää säädettäväksi yksityiskohtaisesti lailla, voidaan hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle säätää tai päättää myös lain nojalla. Tehtävän antamiseen oikeuttavan toimivallan on tällöinkin perustuttava lakiin (HE 1/1998 vp, s. 179/I). Perustuslakivaliokunta on todennut, että julkinen hallintotehtävä voidaan antaa muulle kuin viranomaiselle myös lain nojalla tehtävällä sopimuksella (PeVL 11/2004 vp, s. 2/I, PeVL 11/2002 vp, s. 5/I).

Julkinen hallintotehtävä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Tarkoituksenmukaisuusarvioinnissa tulee hallinnon tehokkuuden ja muiden hallinnon sisäisiksi luonnehdittavien tarpeiden lisäksi kiinnittää erityistä huomiota yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, PeVL 16/2016 vp, s. 3 ja PeVL 8/2014 vp, s. 3/II). Myös hallintotehtävän luonne on otettava huomioon (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 6/2013 vp, s. 2/II, PeVL 65/2010 vp, s. 2/II, PeVL 57/2010 vp, s. 5/I). Siten tarkoituksenmukaisuusvaatimus voi palveluiden tuottamiseen liittyvien tehtävien kohdalla täyttyä helpommin kuin esimerkiksi yksilön tai yhteisön keskeisiä oikeuksia koskevan päätöksenteon kohdalla (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. myös PeVL 8/2014 vp, s. 4/I).

Perustuslakivaliokunta on painottanut tarkoituksenmukaisuusvaatimuksen olevan oikeudellinen edellytys, jonka täyttyminen jää tapauskohtaisesti arvioitavaksi (ks. PeVL 26/2017 vp ja siinä viitatut lausunnot sekä HE 1/1998 vp, s. 179/II). Tarkoituksenmukaisuusvaatimuksen täyttymistä tulee arvioida tapauskohtaisesti kunkin viranomaisorganisaation ulkopuolelle annettavaksi ehdotetun julkisen hallintotehtävän kohdalla erikseen (ks. esim. PeVL 44/2016 vp, s. 5).

Edellytyksenä julkisen hallintotehtävän antamiselle muulle kuin viranomaiselle on perustuslain 124 §:n mukaan lisäksi se, ettei hallintotehtävän antaminen saa vaarantaa perusoikeuksia, oikeusturvaa eikä muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Säännös korostaa julkisia hallintotehtäviä hoitavien henkilöiden koulutuksen ja asiantuntemuksen merkitystä sekä sitä, että näiden henkilöiden julkisen valvonnan on oltava asianmukaista (HE 1/1998 vp, s. 179/II). Oikeusturvan ja hyvän hallinnon vaatimusten toteutumisen varmistamisen kannalta on perustuslakivaliokunnan käytännössä tarkasteltu kysymyksiä hallinnon yleislakien soveltamisesta, virkavastuusta, sään-

telyn yleisestä tarkkuudesta ja muusta asianmukaisuudesta, hallintotehtävää hoitavien henkilöiden sopivuudesta ja pätevyydestä sekä toiminnan valvonnasta (ks. PeVL 26/2017 vp, s. 49–50 ja siinä mainitut lausunnot).

Perustuslakivaliokunnan käytännössä on katsottu, että oikeusturvan ja hyvän hallinnon vaatimusten toteutumisen varmistaminen perustuslain 124 §:n tarkoittamassa merkityksessä edellyttää, että asian käsittelyssä noudatetaan hallinnon yleislakeja ja että asioita käsittelevät toimivat virkavastuulla (esim. PeVL 3/2009 vp, s. 4/II ja PeVL 20/2006 vp, s. 2). Tällaista viittausta ei kuitenkaan ole perustuslain 124 §:n takia välttämätöntä sisällyttää lakiin, koska hallinnon yleislakeja sovelletaan niiden sisältämien soveltamisalaa, viranomaisten määritelmää tai yksityisen kielellistä palveluvollisuutta koskevien säännösten nojalla myös yksityisiin niiden hoitaessa julkisia hallintotehtäviä (PeVL 42/2005 vp, s. 3/II).

Merkittävää julkisen vallan käyttöä sisältäviä tehtäviä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa vain viranomaisille. Merkittävänä julkisen vallan käyttämisenä pidetään esimerkiksi itsenäiseen harkintaan perustuvaa oikeutta käyttää voimakeinoja tai puuttua muuten merkittävällä tavalla yksilön perusoikeuksiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 62/2010 vp, s. 6/I ja PeVL 28/2001 vp, s. 5/II).

2.1.2 Terveystiedot

Terveydenhuoltolaki

Terveydenhuoltolakia (1326/2010) sovelletaan lain 1 §:n mukaan kunnan järjestämisvastuuseen kuuluvan terveydenhuollon toteuttamiseen ja sisältöön, jollei muussa laissa toisin säädetä. Terveydenhuoltoon sisältyvät terveyden ja hyvinvoinnin edistäminen, perusterveydenhuolto ja erikoissairaanhoito.

Lain tarkoituksena on sen 2 §:n mukaan 1) edistää ja ylläpitää väestön terveyttä, hyvinvointia, työ- ja toimintakykyä sekä sosiaalista turvallisuutta; 2) kaventaa väestöryhmien välisiä terveyseroja; 3) toteuttaa väestön tarvitsemien palvelujen yhdenvertaista saatavuutta, laatua ja potilasturvallisuutta; 4) vahvistaa terveydenhuollon palvelujen asiakaskeskeisyyttä; sekä 5) vahvistaa perusterveydenhuollon toimintaedellytyksiä ja parantaa terveydenhuollon toimijoiden, kunnan eri toimialojen välistä sekä muiden toimijoiden kanssa tehtävää yhteistyötä terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sosiaali- ja terveydenhuollon järjestämisessä.

Potilastietojen käsittelystä terveydenhoidossa on säädetty terveydenhuoltolain 9 §:ssä. Sen 1 momentin mukaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän alueen kunnallisen perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon potilasasiakirjat muodostavat terveydenhuollon yhteisen potilastietorekisterin. Kaikki rekisteriin liittyneet terveydenhuollon toimintayksiköt ovat omien potilasasiakirjojen osalta yhteisen potilasrekisterin rekisterinpitäjiä. Kukin terveydenhuollon toimintayksikkö vastaa omassa toiminnassaan syntyneiden potilasasiakirjojen rekisterinpidosta henkilötietolain (523/1999) mukaisesti.

Terveydenhuoltolain 9 §:n 2 momentin mukaan yhteisessä potilasrekisterissä olevia toisen toimintayksikön tietoja saa käyttää potilaan hoidon edellyttämässä laajuudessa potilasta hoitavassa terveydenhuollon toimintayksikössä. Yhteiseen potilasrekisteriin liittyneiden terveydenhuollon toimintayksiköiden välinen potilastietojen käyttö ei edellytä potilaan nimenomaista suostumusta. Potilaalla on kuitenkin oikeus kieltää toisen toimintayksikön tietojen käyttö. Potilas saa tehdä ja peruuttaa kiellon milloin tahansa.

Jotta potilas voi käyttää kielto-oikeuttaan, hänelle on annettava selvitys yhteisestä potilastietorekisteristä, tietojen käsittelystä ja hänen mahdollisuudestaan kieltää toimintayksiköiden välisten tietojen luovutus. Selvitys on annettava ennen ensimmäistä toimintayksiköiden välistä tietojen luovutusta. Potilasasiakirjoihin on merkittävä tieto potilaalle annetusta selvityksestä sekä hänen tekemistään luovutuskielloista.

Lain 9 §:n 4 momentti edellyttää, että potilastietojen käyttöä on seurattava sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetun lain (159/2007) 5 §:n edellyttämällä tavalla, kun toisen terveydenhuollon toimintayksikön tietoja käytetään tietojärjestelmien välityksellä. Hoitosuhde potilaan ja luovutuspyynnön tekijän välillä on varmistettava tietoteknisesti. Asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetun lain 5 §:ssä säädetään sosiaalihuollon ja terveydenhuollon rekisterien käytön ja luovutuksen seurannasta.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (785/1992, jäljempänä *potilaslaki*) tuli voimaan 1 päivänä maaliskuuta 1993. Laki sisältää potilaan hoitoon ja kohteluun liittyvät keskeiset periaatteet ja se koskee sekä julkista että yksityistä terveyden- ja sairaanhoitoa. Laissa säädetään muun muassa potilasasiakirjojen sisällöstä sekä niihin sisältyvien tietojen salassapidosta ja luovuttamisesta.

Potilaslain 2 §:n määritelmäsäännösten mukaan potilaalla tarkoitetaan terveyden- ja sairaanhoidon palveluja käyttävää tai muuten niiden kohteena olevaa henkilöä. Terveyden- ja sairaanhoidolla puolestaan tarkoitetaan potilaan terveydentilan määrittämiseksi taikka hänen terveytensä palauttamiseksi tai ylläpitämiseksi tehtäviä toimenpiteitä, joita suorittavat terveydenhuollon ammattihenkilöt tai joita suoritetaan terveydenhuollon toimintayksikössä. Potilasasiakirjoilla tarkoitetaan potilaan hoidon järjestämisessä ja toteuttamisessa käytettäviä, laadittuja tai saapuneita asiakirjoja taikka teknisiä tallenteita, jotka sisältävät hänen terveydentilaansa koskevia tai muita henkilökohtaisia tietoja.

Jokaisella Suomessa pysyvästi asuvalla henkilöllä on potilaslain 3 §:n mukaan oikeus ilman syrjintää hänen terveydentilansa edellyttämään terveyden- ja sairaanhoitoon niiden voimavarojen rajoissa, jotka kulloinkin ovat terveydenhuollon käytettävissä. Potilaalla on oikeus laadultaan hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon. Laadukkaassa terveyden- ja sairaanhoidossa teknologian arvioinnin kehittämisellä on tärkeä merkitys. Potilaan hoito on järjestettävä ja potilasta on kohdeltava siten, ettei hänen ihmisarvoaan loukata sekä hänen vakaumustaan ja hänen yksityisyyttään kunnioitetaan. Potilaan yksilölliset tarpeet on mahdollisuuksien mukaan otettava hänen hoidossaan ja kohtelussaan huomioon.

Potilaslain 5 §:n mukaan potilaalle on annettava selvitys hänen terveydentilastaan, hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hänen hoitoonsa liittyvistä seikoista, joilla on merkitystä päätettäessä hänen hoitamisestaan. Selvitystä ei kuitenkaan tule antaa vastoin potilaan tahtoa tai silloin, kun on ilmeistä, että selvityksen antamisesta aiheutuisi vakavaa vaaraa potilaan hengelle tai terveydelle. Terveydenhuollon ammattihenkilön on annettava selvitys siten, että potilas riittävästi ymmärtää sen sisällön.

Vajaavaltaisen potilaan tahdon selvittämiseksi on potilaslain 6 §:n mukaan kuultava potilaan laillista edustajaa taikka lähiomaista tai muuta läheistä ennen tärkeän hoitopäätöksen tekemistä. Muuten potilasta on hoidettava tavalla, jota voidaan pitää hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisena. Hoitoon tulee lisäksi saada potilaan laillisen edustajan tai lähiomaisen tai muun läheisen

sen suostumus, jota varten tulee huomioida potilaan aiemmin ilmaisema tahto tai hänen henkilökohtainen etunsa. Jos potilasta edustava henkilö kieltää hoidon antamisen tai hoitotoimenpiteen tekemisen potilaalle, potilasta on mahdollisuuksien mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä suostumisesta kieltäytyvän henkilön kanssa muulla lääketieteellisesti hyväksyttävällä tavalla. Jos näkemykset ovat ristiriitaiset, potilasta on hoidettava hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisesti.

Potilaslain 7 §:ssä säädetään alaikäisen potilaan asemasta. Alaikäistä potilasta on pykälän mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä hänen huoltajansa tai muun laillisen edustajansa kanssa, mikäli alaikäinen itse ei kykene päättämään hoidostaan. Pienten lasten huoltajilla olisi siten oikeus päättää lapsen puolesta lääketieteellisesti perusteltujen toimenpiteiden suorittamisesta. Korkein oikeus on ratkaisussaan KKO 2008:93 kohdassa 6 katsonut, että jos lapselle tehtävää toimenpidettä ei suoriteta lääketieteellisistä tai terveydellisistä syistä, lapsen huoltajalla ei olisi potilaslain 7 §:n nojalla oikeutta päättää lapselle tehtävästä toimenpiteestä, joka sinällään peruuttamattomasti loukkaa lapsen ruumiillista koskemattomuutta.

2.1.3 Tutkimussääntely

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta

Laissa lääketieteellisestä tutkimuksesta (488/1999, jäljempänä *tutkimuslaki*) säädetään lääketieteellisestä tutkimuksesta siltä osin kuin siitä ei lailla toisin säädetä. Laissa on myös säännökset kliinisestä lääketutkimuksesta. Lääketieteellisellä tutkimuksella tarkoitetaan sellaista tutkimusta, jossa puututaan ihmisen tai ihmisen alkion taikka sikiön koskemattomuuteen (interventio) ja jonka tarkoituksena on lisätä tietoa terveydestä, sairauksien syistä, oireista, diagnostiikasta, hoidosta, ehkäisystä tai tautien olemuksesta yleensä.

Tutkimuslain 1 §:n 4 kohdan mukaan tutkijalla tarkoitetaan lääkäriä tai hammaslääkäriä taikka, kun kyseessä on muu lääketieteellinen, hoitotieteellinen tai terveystieteellinen tutkimus kuin kliininen lääketutkimus, myös muuta henkilöä, jolla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys ja joka vastaa tutkimuksen suorittamisesta tutkimuspaikassa; jos tutkimuksen jossakin tutkimuspaikassa suorittaa tutkimusryhmä, tutkijalla tarkoitetaan ryhmän johtajana toimivaa lääkäriä, hammaslääkäriä tai muuta henkilöä.

Lääketieteellisessä tutkimuksessa tulee lain 3 §:n 1 momentin mukaan kunnioittaa ihmisarvon loukkaamattomuuden periaatetta. Tutkimuslain 3 §:n 2 momentin mukaan ennen lääketieteelliseen tutkimukseen ryhtymistä on tutkimussuunnitelmasta saatava eettisen toimikunnan myönteinen lausunto. Suomessa lääketieteellisiä tutkimuksia arvioivat alueelliset eettiset toimikunnat sekä valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta (TUKIJA). Eettisistä toimikunnista säädetään tutkimuslain 4 luvussa. Tutkimuslain 17 §:n 2 momentin mukaan eettisen toimikunnan on lausuntoaan varten selvitettävä, onko tutkimussuunnitelmassa otettu huomioon tutkimuslaissa tai muussa laissa taikka lain nojalla annetut lääketieteellistä tutkimusta koskevat säännökset tai määräykset. Lausunnossa on esitettävä perusteltu näkemys siitä, onko tutkimus eettisesti hyväksyttävä.

Tutkimuslain 4 §:ssä säädetään hyötyjen ja haittojen vertailusta. Lääketieteellisessä tutkimuksessa tutkittavan etu ja hyvinvointi on aina asetettava tieteen ja yhteiskunnan etujen edelle. Tutkittavalle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat on pyrittävä ehkäisemään. Tutkittavan saa asettaa alttiiksi vain sellaisille toimenpiteille, joista odotettavissa oleva terveydellinen tai tieteellinen hyöty on selvästi suurempi kuin tutkittavalle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat.

Tutkimuslaissa säädetään tutkimuksen suorittamiselle myös joukko menettelyllisiä vaatimuksia.

Lisäksi tutkimuslain 5 §:ssä säädetään tutkimuksesta vastaavasta henkilöstä. Pykälän mukaan lääketieteelliseen tutkimukseen saa ryhtyä vain, kun tutkimuksesta vastaa lääkäri tai hammaslääkäri, jolla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys. Kun kyseessä on muu kuin kliininen lääketutkimus, tutkimuksesta vastaavana voi toimia myös muu kuin lääkäri tai hammaslääkäri, jos henkilöllä on kyseisen tutkimuksen edellyttämä ammatillinen ja tieteellinen pätevyys.

Ihmiseen kohdistuvaa lääketieteellistä tutkimusta ei 6 §:n nojalla saa suorittaa ilman tutkittavan kirjallista, tietoon perustuvaa suostumusta. Tästä voidaan poiketa, jos suostumusta ei asian kiireellisuuden ja potilaan terveydentilan vuoksi voida saada ja toimenpiteestä on odotettavissa välitöntä hyötyä potilaan terveydelle. Tutkittavalle on annettava riittävä selvitys hänen oikeuksistaan, tutkimuksen tarkoituksesta, luonteesta ja siinä käytettävistä menetelmistä. Hänelle on myös annettava riittävä selvitys mahdollisista riskeistä ja haitoista. Selvitys on annettava siten, että tutkittava pystyy päättämään suostumuksestaan tietoisena tutkimukseen liittyvistä, hänen päätöksentekoonsa vaikuttavista seikoista. Tutkimuslaki ei suoraan edellytä tutkittavan tiedottamista esimerkiksi tutkimuksen käyttämästä tallennus- tai säilytysratkaisusta.

Tutkittavalla on oikeus peruuttaa suostumuksensa milloin tahansa ennen tutkimuksen päättämistä. Hänelle on annettava tieto tästä oikeudesta ennen tutkimuksen aloittamista. Suostumuksen peruuttamisesta ja tästä seuraavasta tutkimuksesta luopumisesta ei saa aiheutua kielteisiä seurauksia tutkittavalle. Suostumusasiakirjan sisällöstä ja suullisesta suostumuksesta tutkimusasiakirjoihin merkittävistä tiedoista säädetään tarkemmin valtioneuvoston asetuksella lääketieteellisestä tutkimuksesta (986/1999). Suostumusasiakirjan tulee asetuksen 3 §:n 5 kohdan mukaan sisältää selvitys siitä, kenelle tutkimuksen aikana kerättyjä tietoja, kuten genomitietoja, voidaan luovuttaa sekä miten tietojen luottamuksellisuus on suojattu.

Tutkittavan henkilötietoja saa tutkittavan suostumuksen peruuttamisen jälkeen käsitellä tutkimuslain 6 a §:n nojalla siinä tutkimuksessa, johon tutkittava on antanut suostumuksensa, jos se on välttämätöntä lääkkeen, terveydenhuollon laitteen tai tarvikkeen taikka menetelmän käyttötarkoituksen, ominaisuuksien, vaikutusten tai vaikuttavuuden selvittämiseksi tai arvioimiseksi taikka lääkkeen, terveydenhuollon laitteen tai tarvikkeen tai menetelmän laadun, tehon tai turvallisuuden varmistamiseksi ja tutkittava tiesi suostumusta antaessaan, että suostumuksen peruuttamiseen mennessä kerättyjä tietoja käsitellään osana tutkimusaineistoa.

Tutkimuslain 7 §:n mukaan henkilö, joka ei kykene pätevästi antamaan suostumustaan mielen-terveyden häiriön, kehitysvammaisuuden tai muun vastaavan syyn vuoksi, voi olla tutkittavana vain silloin, jos samoja tieteellisiä tuloksia ei voida saavuttaa muilla tutkittavilla ja jos tutkimuksesta voi koitua vain vähäistä vahingon vaaraa tai räsitätusta tutkittavalle. Vajaakykyisenä pidetään esimerkiksi täysi-ikäistä pitkäaikaisesti tajutonta tai vanhuudenheikkoa henkilöä (HE 229/1998 vp, s. 15). Tämän lisäksi edellytyksinä ovat tutkimuksesta odotettava suora hyöty hänen terveydelleen sekä erityinen hyöty iältään tai terveydentilaltaan samaan ryhmään kuuluvien henkilöiden terveydelle. Erityisenä hyötynä voidaan pitää sairauden aiheuttajan tai altistajan tutkimista (HE 229/1998 vp, s. 15). Vajaakykyisen osallistumiselle tulee olla hänen lähiomaisen tai muun läheisen taikka hänen laillisen edustajansa kirjallinen suostumus, jota ennen suostumuksen antajalle on annettu 6 §:n 2 momentissa tarkoitettu selvitys. Suostumuksen tulee edustaa tutkittavan oletettua tahtoa. Vajaakykyisellä tutkittavalla on 6 §:n 4 momentin mukainen oikeus peruuttaa suostumuksensa. Tutkittavalle on annettava hänen ymmärtämiskykyään vastaavaa tietoa tutkimuksesta sekä sen riskeistä ja hyödyistä. Tutkimusta tai tutkimustoimenpidettä ei saa suorittaa, mikäli tutkittava vastustaa sitä.

Tutkimuslain 8 §:n mukaan alaikäinen saa olla tutkimuksessa vain, jos samoja tieteellisiä tuloksia ei voida saavuttaa muilla tutkittavilla ja tutkimuksesta on vain vähäinen vahingon vaara tai rasitus alaikäiselle. Lisäksi tutkimuksesta on oltava odotettavissa suoraa hyötyä hänen terveydelleen tai erityistä hyötyä iältään tai terveydentilaltaan samaan ryhmään kuuluvien henkilöiden terveydelle. Henkilö, joka on täyttänyt 15 vuotta, ja joka ikäänsä, kehitystasoonsa sekä sairauden ja tutkimuksen laatuun nähden kykenee ymmärtämään tutkimuksen tai tutkimustoimenpiteen merkityksen, voi antaa itse tietoon perustuvan kirjallisen suostumuksensa. Vastavasti esimerkiksi potilaslain nojalla alaikäinen voi tietyissä tapauksissa päättää häneen kohdistuvista toimenpiteistä ilman huoltajan tai uskotun miehen kuulemista tai suostumusta (HE 229/1998 vp, s. 15). Huoltajalle on kuitenkin ilmoitettava asiasta. Muussa tapauksessa alaikäisen osallistumiseen antaa suostumuksen hänen huoltajansa tai muu laillinen edustaja. Suostumuksen tulee edustaa alaikäisen oletettua tahtoa. Tutkimuksen aiheista sekä sen riskeistä ja hyödyistä on annettava alaikäisen ymmärtämiskykyä vastaavaa tietoa. Tietoja antaa alaikäisten parissa työskentelystä kokemusta omaava henkilöstö. Mikäli alaikäinen tutkittava, joka ei voi olla tutkittavana ilman huoltajan tai muun laillisen edustajan suostumusta, kykenee ymmärtämään häneen kohdistuvan tutkimustoimenpiteen merkityksen, tulee myös tutkittavalta pyytää kirjallinen suostumus. Alaikäisen ikä ja kehitystaso huomioiden on tutkimuksesta tai tutkimustoimenpiteen tekemisestä luovuttava tutkittavan vastustaessa sitä. Parhaillaan on eduskunnan käsitellyssä tutkimuslakia koskeva uudistus ihmisille tarkoitettujen lääkkeiden kliinisistä lääketutkimuksista ja direktiivin 2001/20/EY kumoamisesta annetun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) N:o 536/2014 kansalliseksi voimaan saattamiseksi.

Laki ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisestä käytöstä

Ihmisen elimien, kudoksien ja solujen irrottamisesta, varastoinnista ja käytöstä ihmisen sairauden tai vamman hoitoa ja muita käyttötarkoituksia varten säädetään laissa ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisestä käytöstä (101/2001, jäljempänä *kudoslaki*). Lain 6 §:n mukaan elimiä, kudoksia ja soluja, jotka on irrotettu potilaasta taudinmäärityksen tai hoidon yhteydessä, voidaan ottaa talteen ja varastoida lääketieteellistä käyttöä varten. Alkioita saa käyttää vain hedelmöityshoitoon tai lääketieteelliseen tutkimukseen. Elimen, kudoksen tai solujen talteen ottamiseen sekä sen jälkeiseen varastointiin ja käyttöön tulee 7 §:n mukaan olla potilaan kirjallinen, tietoon perustuva suostumus. Jos potilas on vajaakykyinen tai ei alaikäisyyden vuoksi kykene ymmärtämään asian merkitystä, talteenotolle tulee olla hänen laillisen edustajansa kirjallinen suostumus. Potilaalla tai hänen laillisella edustajallaan on oikeus syytä ilmoittamatta peruuttaa suostumuksensa milloin tahansa ennen elimen, kudoksen tai solun lopullista käyttämistä. Potilaalle on ennen suostumuksen antamista annettava selvitys talteenoton tarkoituksesta ja merkityksestä, mahdollisesti tehtävistä analyttisistä tutkimuksista ja niiden tuloksista, luovuttajan tietojen rekisteröinnistä ja tietosuojasta, luovuttajan suojaamiseksi sovellettavista turvatoimista sekä siitä, että luovuttaja voi peruuttaa suostumuksensa ennen elimen, kudoksen tai solun lopullista käyttämistä. Potilasta hoitavan lääkärin on elimiä talteen otettaessa annettava selvitys henkilökohtaisesti potilaalle tai hänen lailliselle edustajalleen. Kudoksia tai soluja talteen otettaessa selvityksen antajana voi olla myös muu terveydenhuollon ammattihenkilö. Jos elimiä, kudoksia tai soluja otetaan talteen raskauden keskeyttämisen tai keskenmenon yhteydessä, tulee toimintaan olla Fimean lupa.

Kudoslain 11 §:n mukaan ruumiinavausten yhteydessä ruumiita sekä niistä irrotettuja elimiä, kudoksia, soluja ja muita näytteitä voidaan käyttää myös muuhun kuin kuolemansyyyn selvittämiseen liittyvään lääketieteelliseen tutkimukseen tai opetukseen. Näytteet voidaan lisäksi siirtää biopankkilaissa (688/2012) tarkoitettuun biopankkiin. Edellytyksenä on, että lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa (488/1999) tarkoitettu toimivaltainen eettinen toimikunta on antanut myönteisen lausunnon ruumiiden ja näytteiden käytöstä lääketieteelliseen tutkimukseen

tai näytteiden siirtämisestä biopankkiin, ja Fimea on antanut luvan ruumiiden ja näytteiden käytöstä opetustarkoituksessa. Jos eettisen toimikunnan lausunto on kielteinen, Fimea tekee hakemuksesta asiasta päätöksen.

Lain 12 §:n mukaan ruumista ei saa käyttää eikä elimiä, kudoksia tai soluja irrottaa tutkimus- tai opetustoimintaan, jos se haittaa kuolemansyyn selvittämistä taikka laissa säädettyä elimien, kudoksien tai solujen irrottamista ihmisen sairauden tai vamman hoitoon. Tutkimus- tai opetustoimintaan ei saa ryhtyä, jos poliisin on suoritettava tutkinta kuolemansyyn selvittämiseksi ja poliisi vastustaa toimintaan ryhtymistä. Tutkimus- ja opetustoimintaa on harjoitettava vainajaa kunnioittaen ja siten, ettei vainajan ulkonäkö olennaisesti muutu. Tutkimus- ja opetustoimintaa ei saa harjoittaa, jos on syytä olettaa, että vainaja eläessään olisi vastustanut sitä.

Kudoslain 19 §:ssä säädetään elimen, kudoksen tai solun muuttuneesta käyttötarkoituksesta. Sen mukaan elävästä ihmisestä irrotettu, talteen otettu tai varastoitu elin, kudos tai solu, jota ei lääketieteellisen syyn vuoksi voida käyttää aiotuun tarkoitukseen, saadaan käyttää muuhun perusteltuun lääketieteelliseen tarkoitukseen, jos tähän saadaan luovuttajan suostumus. Jos elin, kudos tai solut on irrotettu alaikäisestä tai vajaakykyisestä, käyttöön tarvitaan laillisen edustajan suostumus. Jos elimen, kudoksen tai solujen irrottaminen tai talteenotto edellyttää Fimean lupaa, käyttötarkoituksen muutos edellyttää 1 momentissa säädetyn suostumuksen lisäksi, että toimintaan on Fimean lupa taikka jos kyseessä on lääketieteellinen tutkimus tai näytteen siirto biopankkilaisa tarkoitettuun biopankkiin, lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa tarkoitettuna toimivaltaisen eettisen toimikunnan myönteinen lausunto. Kuolleesta ihmisestä irrotettu tai varastoitu elin, kudos tai solu, jota ei lääketieteellisen syyn takia voida käyttää siihen tarkoitukseen, johon se on irrotettu, saadaan käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen ja siirtää biopankkiin, jos suunnitellusta käytöstä on saatu 2 momentissa tarkoitettuna eettisen toimikunnan myönteinen lausunto tai muuhun lääketieteelliseen käyttöön Fimean luvalla. Jos eettisen toimikunnan 2 tai 3 momentissa tarkoitettu lausunto on kielteinen, Fimea tekee hakemuksesta asiasta päätöksen.

Terveystieteiden tutkimuksessa otettujen näytteiden käytöstä säädetään kudoslain 20 §:ssä, jonka mukaan hoidon tai taudinmäärityksen vuoksi otettuja kudostenäytteitä saa luovuttaa ja käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen potilaan suostumuksella. Jos henkilö on alaikäinen tai vajaakykyinen, suostumus tulee saada hänen lailliselta edustajaltaan.

Edelleen kudoslain 20 §:n mukaan, jos suostumusta henkilön kuoleman johdosta ei ole mahdollista hankkia, näytteitä voi käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen tai siirtää biopankkilaisa tarkoitettuun biopankkiin lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa tarkoitettuna eettisen toimikunnan annettua asiasta myönteisen lausunnon. Jos eettisen toimikunnan lausunto on kielteinen, Fimea tekee hakemuksesta asiasta päätöksen. Jos on syytä olettaa, että henkilö eläessään olisi vastustanut näytteidensä tutkimuksellista käyttöä, näytettä ei saa siirtää biopankkiin. Näytteiden siirtämisen ja käsittelyn edellytyksistä säädetään lisäksi biopankkilaisa.

Korvauksista ja taloudellisen hyödyn tavoittelun kiellosta säädetään kudoslain 18 §:ssä. Laissa tarkoitettu kudoslaitos (kudospankkia, terveydenhuollon toimintayksikkö tai sen osa tai muuta yksikkö, jossa suoritetaan ihmiskudosten ja -solujen käsittelyyn, säilömiseen, säilytykseen tai jakeluun liittyviä toimia taikka joka vastaa kudosten ja solujen hankinnasta tai testaamisesta) ei saa tavoitella laissa säädetystä toiminnasta taloudellista hyötyä. Laitos voi periä korvausta elimien, kudoksien tai solujen käsittelystä, kuljettamisesta, turvallisuuden varmistamiseksi tarpeellisten tutkimusten suorittamisesta ja varastoinnista toiselta terveydenhuollon yksiköltä tai kudoslaitokselta. Maksu saa olla enintään palvelun tuottamisesta aiheutuvien kustannusten verran.

Kudoslain 21 a §:n mukaan Fimea voi antaa luvan hoidon ja taudinmäärityksen vuoksi otettujen kudoksenäytteiden käyttämiseen lääketieteelliseen tutkimukseen. Edellytyksenä on, että tutkimus on lääketieteellisesti tai yhteiskunnallisesti merkittävä, lääketieteellisestä tutkimuksesta annettussa laissa tarkoitettu eettinen toimikunta on antanut asiasta myönteisen lausunnon, tarvittavat näytteet eivät ole saatavissa biopankista, tutkimusta varten on asianmukaiset tilat, laitteet ja henkilöstö, tutkimukselle on nimetty tutkimuksesta vastaava lääkäri ja että henkilöiden yksityisyyden suoja ei vaarannu. Lupa voidaan liittää tarkempia henkilöiden yksityisyyden suojan ja oikeuksien turvaamista koskevia ehtoja. Terveystieteiden tutkimuskeskus saa luovuttaa Fimean päätöksessä tarkoitettuja näytteitä tutkimukseen vastaavalle lääkärille, jos henkilön ei tiedetä vastustaneen näytteidensä käyttöä lääketieteelliseen tutkimukseen.

Biopankkilaki

Biopankkilaki (688/2012) astui voimaan 1.9.2013 ja loi suomalaiselle biopankkitoiminnalle globaalisti ainutlaatuisen oikeudellisen viitekehyksen, joka tasapainottaa tutkittavien ja tutkijoiden intressejä luoden samalla yhdenmukaiset puitteet laajamittaiselle tutkimustoiminnalle ja mahdollistaen pitkään rakennetun suomalaisen biolääketieteen tutkimusympäristön hyödyntämisen ja vahvistamisen. Biopankkilaki on antanut toisaalta uutta väljyyttä tutkimusasetelmiin samalla kun se on vahvistanut yksilön itsemääräämisoikeutta sekä tietosuojaa. Vastineena lisääntyneestä joustosta, joutuu tutkija useimmiten toimimaan koodattujen näytteiden varassa.

Biopankkilain tarkoitus on lain 1 §:n mukaan tukea tutkimusta, jossa hyödynnetään ihmisperäisiä näytteitä, edistää näytteiden käytön avoimuutta sekä turvata yksityisyyden suoja ja itsemääräämisoikeus näytteitä käsiteltäessä. Biopankkilaki on siten luonteeltaan mahdollistavaa tutkimuslainsäädäntöä. Biopankkitoiminnassa syntyy myös tällä hetkellä suurin osa ehdotetun lain soveltamisen kannalta keskeisestä genomitietoaineistosta, jota tuotetaan ihmisperäisiä näytteitä analysoimalla.

Biopankkien laillinen toiminta edellyttää, että valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta (TUKIJA) on arvioinut biopankin perustamisen edellytykset ja Fimea toiminnan lainmukaisuuden. Suomessa on tällä hetkellä kymmenen Fimean ylläpitämään valtakunnalliseen biopankkirekisteriin merkittyä biopankkia.

Näytteen ja näytteeseen liittyvän tiedon käsittelyperusteista on biopankkilain säädetty kolmessa eri lankohdassa (11 §, 13 § sekä 14 §). Käsittelyperusteiden ohella kyseiset pykälät säätelivät myös sitä, missä laajuudessa näytteen antajaa koskevia henkilötietoja voidaan kerätä tai siirtää biopankkiin. Biopankkilain 11 § luo biopankille perusteen käsitellä näytteitä ja niihin liittyviä tietoja henkilön suostumuksella biopankkitutkimuksen edellyttämässä laajuudessa. Biopankkien ohjauksesta aiemmin vastanneena viranomaisena Valvira sekä tietosuojavaltuutettu ovat antaneet yhteisen ohjauksen siitä, mitä voidaan pitää näytteisiin liittyvinä tietoina. (Valvira 7.7.2015) Näitä ovat muun muassa näytteistä määritetyt tiedot (kuten DNA, RNA ja proteiini-analyysit) sekä näytteistä analysoidut tutkimustulokset. Määrityksistä ja analyyseistä syntyy myös ihmisen koko perimän rakennetta tai sen osaa sekä perimän toimintaa kuvaavaa tietoa eli genomitietoa.

Biopankkilain 13 §:n nojalla voidaan poiketa suostumuksen periaatteesta ja siirtää vanhoja näytteitä ja niihin liittyviä tietoja biopankkiin suoraan lain nojalla salassapitosäännösten estämättä, kun laissa säädetty siirron edellytykset täyttyvät. Koska 13 §:ssä säädetty siirtoperuste on poikkeus siihen, että pyydetään suostumus, on näytteisiin liittyvien tietojen tietosisältöä tulkitettava viranomaisohjeistuksen mukaan suppeasti. Biopankkilain 14 § täsmentää tietojen keruun laajuutta sekä käsittelyperustetta. Sen mukaan, kun näytteeseen ja niihin liittyviin tietoihin

halutaan liittää laaja-alaisemmin rekisteröityä koskevia tietoja (esimeriksi rekisteröidyltä saatuja ja mahdollisesti omatietovarantoon tallennettuja hyvinvointitietoja), edellyttää tällainen laajempi tietojen keräys biopankkilain 11 §:n mukaista suostumusta, myös siirrettäessä näytteitä biopankkiin 13 §:n nojalla. Lisäksi tietojen tarpeellisuus biopankkitutkimuksen kannalta on tarvittaessa voitava perustella viranomaiselle.

Henkilöllä on lain 12 §:n mukaan milloin tahansa oikeus peruuttaa suostumus tai muuttaa sitä taikka kieltää 13 §:ssä tarkoitetun näytteen käyttö tutkimuksessa tai rajata käyttöä, kun näyte säilytetään biopankissa tunnisteenä.

Biopankissa säilytettäviä näytteitä ja henkilötietoja voidaan luovuttaa biopankkitutkimukseen biopankkilain 26—29 §:ssä säädettyjen edellytysten mukaisesti. Biopankkilain 27 §:n 3 momentissa säädetään, että mitä julkisuuslain 28 §:ssä säädetään viranomaisen oikeudesta antaa yksittäistapauksessa lupa tietojen saamiseen salassa pidettävästä asiakirjasta, sovelletaan myös biopankkiin, joka ei ole viranomainen.

Biopankkilain 26 § määrittää näytteiden ja tietojen luovuttamisen periaatteet. Näytteet ja niihin liittyvät tiedot on koodattava ennen tutkimukseen luovuttamista, jollei ole erityistä syytä menettellä toisin. Tunnisteen näytteen ja siihen liittyvät tiedot saa luovuttaa biopankista vain rekisteröidyn tai muun suostumuksen antamiseen oikeutetun suostumuksen perusteella, jollei tiedon saamiseen ole muuta biopankkilaisissa säädettyä perustetta.

Biopankki saa 28 §:n mukaan luovuttaa välttämättömät henkilötiedot Terveiden ja hyvinvoinnin laitokselle tai muulle rekisterinpitäjälle, jos sen ylläpitämien henkilörekisterien tietojen yhdistäminen biopankin näytteisiin tai tietoihin on perusteltua tutkimuksen toteuttamiseksi ja luovutus täyttää 26 §:n 1 momentissa säädetty edellytykset. Viranomaisnäkemys mukaan muu rekisterinpitäjä voi olla yksittäinen tutkija, tutkijaryhmä tai tutkimusta tekevä organisaatio. Esimerkiksi silloin, kun tutkimuksen rekisterinpitäjä on saanut tutkimusrekisteriinsä tietoja viranomaisten henkilörekistereistä luvan nojalla ja tutkimusrekisteriin sisältyvien henkilötietojen käsittelylle on henkilötietolain mukainen käsittelyperuste ja muut käsittelyn edellytykset täyttyvät, myös tunnisteen näytteiden ja niihin liittyvien tietojen luovuttaminen biopankkilain 28 §:n nojalla voi olla mahdollista. Biopankkilain 28 § ei kuitenkaan luo biopankille velvoitetta luovuttaa näytteitä ja niihin liittyviä tietoja.

Biopankkilakia koskeva kokonaisuudistus on parhaillaan vireillä ja sen yhteydessä tullaan arvioimaan säännösten yhdenmukaisuus ehdotetun genomilain kanssa.

2.1.4 Lääkinnälliset laitteet

Lääkinnällisistä laitteista säädetään 26.5.2021 sovellettavaksi tullessa lääkinällisistä laitteista annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksessa (EU) 2017/745 (jäljempänä *medical device- eli MD-asetus*) sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitettuista lääkinällisistä laitteista annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksessa (EU) 2017/746 (jäljempänä *IVD-asetus*). IVD-asetusta sovelletaan vasta 26.5.2022 lähtien. Lääkinällisistä laitteista annetussa laissa (719/2021,) säädetään MD- ja IVD-asetuksen kansalliseen täytäntöönpanoon liittyvät säännökset siltä osin kuin asetukset mahdollistavat ja edellyttävät kansallisia säännöksiä. MD- ja IVD-asetus kumoavat ja korvaavat kolme aikaisempaa laitedirektiiviä eli niin sanotut MD-AIMD ja IVD-direktiivit. Siirtymäajan voimassa on myös eräistä EU-direktiiveissä säädettyistä lääkinällisistä laitteista annettu laki (629/2010), aikaisemmalta nimikkeeltään laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista.

Kansallisessa lainsäädännössä ja IVD-asetuksessa säännellään sellaisista geenitesteistä, joita voidaan pitää IVD-laitteena eli laitteena, jolla voidaan tutkia ihmisestä otettua lääketieteellistä näytettä kehon ulkopuolella diagnostisessa (kliinisessä) käyttötarkoituksessa. IVD-asetus sääntelee aikaisempaa IVD-direktiiviä ja kansallista lainsäädäntöä tarkemmin geenitesteistä (geneettisistä analyyseistä). Terveystieteiden geenitestejä pidetään IVD-laitteena, mutta asetus tämentää sääntelyä selkeämmin koskemaan myös sellaisia geenitestejä, jotka esimerkiksi ennakoivat alttiutta sairastua. Asetus määrittelee geenitestien riskiluokituksen aina vähintään toiseksi korkeimpaan C-luokkaan, mikä edellyttää niiltä aina ulkopuolisen tarkastuslaitoksen eli ilmoitetun laitoksen arviointia. Lisäksi niin sanottujen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävien laitteiden (kuten lääkeaineiden vaikutuksia ennakoivien farmakogeneettisten testien) vaatimustenmukaisuuden arvioinnin osaksi tulee myös lääkeviranomaisen kuuleminen.

Lääkinnällisellä laitteella tarkoitetaan MD-asetuksen 2 artiklan 1 kohdan mukaan instrumenttia, laitteistoa, välinettä, ohjelmistoa, implanttia, reagenssia, materiaalia tai muuta tarviketta, jonka valmistaja on tarkoittanut käytettäväksi ihmisillä, joko yksinään tai yhdistelminä, seuraaviin lääketieteellisiin tarkoituksiin: sairauden diagnosointi, ehkäisy, ennakointi, ennusteen laatiminen, tarkkailu, hoito tai lievitys, vamman tai toimintarajoitteen diagnosointi, tarkkailu, hoito, lievitys tai kompensointi, anatomian taikka fysiologisen tai patologisen toiminnon tai tilan tutkiminen, korvaaminen tai muuntaminen, tietojen saaminen ihmiskehon ulkopuolella (in vitro) suoritettavien tutkimusten avulla ihmiskehosta otetuista näytteistä, mukaan lukien elinten, veren ja kudosten luovutukset, ja jonka pääasiallista aiottua vaikutusta ihmiskehossa tai -kehoon ei saavuteta farmakologisin, immunologisin tai metabolisin keinoin, mutta jonka toimintaa voidaan tällaisilla keinoilla edistää.

In vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuilla lääkitieteellisillä laitteilla tarkoitetaan IVD-asetuksen 2 artiklan 2 kohdan mukaan sellaista lääkitieteellistä laitetta, joka on esimerkiksi reagenssi, kalibraattori, vertailumateriaali, diagnostiikkasarja, instrumentti, laite, laitteiston osa, ohjelmisto tai järjestelmä, jota käytetään joko yksin tai yhdessä muiden kanssa ja jonka valmistaja on tarkoittanut käytettäväksi ihmiskehon ulkopuolella (in vitro) suoritettavissa tutkimuksissa, joiden yksinomaan tai pääasiallisena tarkoituksena on saada ihmiskehosta otettujen näytteiden, myös veren ja kudosten luovutusten, perusteella tietoa yhdestä tai useammasta seuraavista: a) fysiologisesta tai patologisesta toiminnosta tai tilasta, b) synnynnäisestä fyysisestä vammasta tai älyllisestä kehitysvammasta, c) alttiudesta sairaudelle tai taudille, d) turvallisuuden ja yhteensopivuuden määrittämiseksi mahdollisten vastaanottajien kannalta, e) hoitovasteen tai -reaktioiden ennustamiseksi, f) hoitotoimenpiteiden määrittelemiseksi tai tarkkailemiseksi. Tällaisia ovat esimerkiksi laitteet, jotka on tarkoitettu veriryhmän tai kudostyyppin määrittämiseen, syövän seulontaan, diagnosointiin tai vaiheiden määrittelyyn tai ihmisen geenitestaukseen. Johdanto-osan 10 kappaleessa täsmennetään, että kaikki testit, joilla saadaan tietoa alttiudesta sairaudelle tai taudille, kuten geenitestit, ovat in vitro -diagnostiikkaan tarkoitettuja lääkitieteellisiä laitteita.

IVD-asetus jaottelaa IVD-laitteet riskiluokkiin, joita on neljä (A-D) ja joille on omat turvallisuus- ja suorituskykyvaatimukset. Geenitestit kuuluvat toiseksi korkeimpaan riskiluokkaan C ja näytteenottoastiat alimman riskin luokkaan A. Käytännössä kuluttajalle myytävät testit, jotka lähetetään kotiin, ovat näytteenottoastioita, ja itse geenitesti tehdään laboratorioissa. Geenitestit eivät ole itse suoritettavia testejä asetuksen määritelmän mukaisesti. Itse suoritettavasta testistä saisi vastauksen heti. Tällainen olisi esimerkiksi raskaustesti.

MD-asetus ja IVD-asetus sääntelevät erityisesti lääkitieteellisille laitteille ja talouden toimijoille asetettavia vaatimuksia ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. Asetuksissa on vain eräitä terveydenhuollon organisaatioihin kohdistuvia velvoitteita. Ne koskevat erityisesti laitteiden jäljitettävyyttä, vaaratilanteiden raportointia, terveydenhuollon yksikön omaa laitevalmistusta sekä terveydenhuollon velvoitteita antaa tietoa asennetusta implantista. Asetukset eivät niiden

1 artiklojen nojalla vaikuta kansallisen lainsäädännön vaatimuksiin, jotka koskevat terveystalvelujen ja sairaanhoidon järjestämistä, tarjoamista tai rahoittamista, kuten vaatimukseen, että tiettyjä laitteita voi toimittaa ainoastaan lääkärin määräyksen perusteella, vaatimukseen, että vain tietyt terveydenhuollon ammattihenkilöt tai terveydenhuollon toimintayksiköt saavat luovuttaa käyttöön tai käyttää tiettyjä laitteita tai että laitteiden käyttö edellyttää erityistä ammatillista neuvontaa.

IVD-asetuksen 4 artiklassa on säännökset geenitesteistä, jotka tehdään Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivin 2011/24/EU (direktiivi potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävissä terveydenhuollossa, jäljempänä *potilasdirektiivi*) 3 artiklan a alakohdassa määritellyn terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin diagnoosia, hoidon parantamista, ennustavaa tai syntymää edeltävää testausta varten. Terveydenhuollolla tarkoitetaan potilasdirektiivin mukaan terveydenhuollon ammattihenkilön potilaalle antamia terveystalveluita potilaan terveydentilan arvioimiseksi, ylläpitämiseksi tai palauttamiseksi, mukaan lukien lääkkeiden ja lääkinnällisten laitteiden määrääminen, toimittaminen ja tarjoaminen. IVD-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan mukaan jäsenvaltioiden on varmistettava tällaisessa tilanteessa, että testattavalle henkilölle tai tarvittaessa hänen laillisesti nimetylle edustajalleen annetaan merkitykselliset tiedot geenitestin luonteesta, merkityksestä ja seurauksista asianmukaisesti.

Artiklan 2 kohdan mukaan jäsenvaltioiden on näiden veloitteiden yhteydessä erityisesti varmistettava, että on mahdollista saada asianmukaista neuvontaa, jos käytetään geenitestejä, joista saadaan tietoa geneettisestä alttiudesta sairauksille ja/tai taudeille, joita pidetään yleisesti mahdottomina hoitaa nykyisen tieteen ja teknologian valossa. Tämä ei koske tilannetta, jossa sellaisen sairauden ja/tai taudin diagnoosi, joka testattavalla henkilöllä tiedetään jo olevan, vahvistetaan geenitestillä tai jos käytetään lääkeshoidon ja diagnostiikan yhdistävää laitetta. Jäsenvaltiot voivat kuitenkin hyväksyä tai säilyttää kansallisia toimenpiteitä, joilla potilaat saavat parempaa suojelua, jotka ovat yksityiskohtaisempia tai jotka koskevat tietoon perustuvaa suostumusta.

Kyseisen 4 artiklan sisältämä neuvontavelvoite on vielä merkitykseltään avoin, mutta sen voidaan tulkita koskevan terveydenhuollon ammattihenkilön potilaalle määräämää geenitestiä. Jäsenvaltion tulee varmistaa, että potilaalle annetaan merkitykselliset tiedot geenitestistä ja löydöksen sattuessa neuvontaa, ellei sairaudesta tai taudista ollut jo tietoa. Velvoite koskee sanamuodon mukaisesti vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtävää geenitestiä, myös sellaisessa tilanteessa, jossa potilas pyytää geenitestiä aloitteellisesti terveydenhuollon ammattihenkilöltä. Velvoite ei luultavasti koskisi tilannetta, jossa geenitestin valmistaja ja kuluttaja ovat suorassa yhteydessä ilman terveydenhuollon toimeksiantoa.

2.2 Kansainvälinen kehitys

2.2.1 Euroopan neuvosto

Biolääketiedesopimus

Suomi allekirjoitti Euroopan neuvoston yleissopimuksen ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla (SopS 23-24/2010, jäljempänä *biolääketiedesopimus*) vuonna 1997 (CETS No. 164). Sopimus ratifioitiin vuonna 1999 ja sen määräykset tulivat Suomessa sellaisinaan lakina voimaan 1.3.2010. Yleissopimus on ainoa biolääketieteen alalla tähän mennessä tehty oikeudellisesti sitova kansainvälinen asiakirja. Biolääketiedesopimus on Euroopan ihmisoikeussopimusta biolääketieteen alalla täydentävä ja täsmentävä puiteyleissopimus, johon sisältyy varsinainen teksti yleisine periaatteineen sekä erityiskysymyksiä koskevia lisäpöytäkirjoja. Lisäpöytäkirjat täydentävät ja täsmentävät biolääketiedesopimusta ja niitä sovelletaan yhdessä yleissopimuksen kanssa yhtenä oikeudellisena instrumenttina.

Euroopan neuvoston jäsenmaista vain runsas puolet on ratifioinut biolääketiedesopimuksen. Tästä huolimatta Euroopan ihmisoikeustuomioistuimien ratkaisuihin voi vaikuttaa Euroopan ihmisoikeussopimuksen tueksi myös biolääketiedesopimukseen sellaisenkin valtioiden kohdalla, jotka eivät ole biolääketiedesopimusta ratifioineet. On myös huomattava, että biolääketiedesopimuksesta on ammennettu sisältöä Euroopan unionin perusoikeuskirjaan, ja tätä kautta sopimuksen sääntely on välillisesti saanut Euroopassa huomattavaa merkitystä.

Biolääketiedesopimus sallii dynaamisen, ajanmukaisen tulkinnan, ja ratifioinnin helpottamiseksi valtioille on haluttu jättää mahdollisimman laaja harkintamarginaali sen soveltamisessa. Tästä huolimatta sopimuksen tulkinta ei ole ollut ongelmaton tieteen ja yhteiskunnan kehityksessä, ja esimerkiksi alkio tutkimusta koskeva artikla 18 on osoittautunut lääketiedettä rajoittavaksi. Periaatteessa onkin mahdollista, että valtiot, jotka eivät ole sopimusosapuolina, voivat edetä nopeammin ja pidemmälle tieteen kehityksen mukana. Toisaalta sopimusta on myös arvosteltu sen liiallisesta sallivuudesta sen hyväksyessä tietyin edellytyksin esimerkiksi tutkimuksen, jonka kohteena on suostumuksen antamiseen kykenemätön henkilö. Muun muassa Saksa ei tästä syystä ole sopimuksessa mukana.

Biolääketiedesopimuksen ja sen lisäpöytäkirjojen keskeinen soveltamisala rajautuu terveydenhuollon piirissä tehtäviin terveydenhoidollisiin toimenpiteisiin ja lääketieteelliseen tutkimukseen. Yleissopimus ja lisäpöytäkirjat asettavat sopimusvaltioille vähimmäisvelvoitteet, mutta valtiot voivat soveltaa myös laajempaa suojaa kansallisella tasolla. Suomen lainsäädäntö oli sopimuksen voimaantullessa pääosin sopusoinnussa sopimuksen säännösten kanssa. Yleissopimuksen voimaansaattaminen edellytti vain perimän ja vammaisuuden lisäämistä rikoslakiin syrjintäperusteiksi. Biolääketiedesopimuksen 11 artiklassa kielletään kaikenlainen syrjintä perimän perusteella ja vastaava säännös sisältyy Suomen rikoslain 11 luvun 11 §:ään.

Yleissopimukseen sisältyy joitakin määräyksiä, joista Suomessa ei ole erikseen kansallisesti säädetty ja jotka tulevat suoraan sovellettaviksi erillislainsäädännön puuttuessa. Esimerkiksi enustavia geenitestejä saa yleissopimuksen perusteella tehdä vain terveydellistä tarkoitusta tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten. Sosiaali- ja terveysvaliokunta totesi jo vuonna 2009 biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskevassa mietinnössään (StVM 25/2009 vp), että yleissopimusta täsmentävää kansallista lainsäädäntöä on tarvittaessa lisättävä.

Biolääketiedesopimuksen säännökset eivät kaikilta osin ole kattavia suhteessa geneettisiin tutkimuksiin, biolääketieteelliseen tutkimukseen ja ihmisperäisten näytteiden säilyttämiseen tulevia tutkimustarkoituksia varten. Sen vuoksi sopimuksen artikloja on myöhemmin täydennetty antamalla tutkimusta koskeva lisäpöytäkirja (CETS No. 195), geenitestejä koskeva lisäpöytäkirja (CETS No. 203) sekä ihmisperäisten biologisten näytteiden säilyttämistä tulevia tutkimustarkoituksia varten koskeva suositus CM/Rec(2016)6.

Biolääketiedesopimuksen 1 artiklassa määrätään sopimuksen tarkoituksesta ja päämäärästä. Artiklan mukaan yleissopimuksen sopimuspuolet suojelevat kaikkien ihmisarvoa ja identiteettiä ja takaavat ketään syrjimättä, että jokaisen koskemattomuutta ja muita oikeuksia ja perusvapauksia kunnioitetaan biologian ja lääketieteen sovellusten alalla. Biolääketiedesopimuksen keskeiset velvoitteet koskevat terveydenhuoltopalveluiden ja niiden ammatillisuuden turvaamista, henkilön suostumusta lääketieteellisiin toimenpiteisiin, yksityiselämän suojaa ja tiedonsaantioikeutta terveyttä koskevista tiedoista, yksilön perimään liittyviä kysymyksiä, yksilön suojaa biolääketieteellisissä tutkimuksissa sekä ihmisen elinten ja kudosten irrottamista elinsiirtoa varten (biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskeva HE 216/2008 vp). Yleissopimuksen soveltamisala on rajattu ihmistä tutkivaan biolääketieteeseen ja kattaa kaikki yksilöä koskevat biolääketieteen soveltamisalat mukaan lukien sairauksien ennaltaehkäisy, diagnoosit,

hoidon ja tutkimuksen. Biolääketiedesopimuksessa, sen selitysmuistiossa tai sopimuksen voimaansaattamista koskevissa lainvalmisteluasiakirjoissa ei oteta kantaa siihen, onko sopimusta tarkoitus soveltaa myös silloin, kun toimenpide tehdään ilman lääketieteellistä perustetta (esimerkiksi uskonnolliset tai kuluttajille suunnattujen geenitestien osalta uteliaisuuteen liittyvät syyt) ja mahdollisesti varsinaisen terveydenhuoltojärjestelmän ulkopuolella. Korkein oikeus on ratkaisussa KKO:2016:24 katsonut, että biolääketieteen sovelluksia silmällä pitäen säädetyn sopimuksen määräyksiä ei voida suoraan soveltaa, kun arvioidaan muista kuin lääketieteellisistä tai terveydenhoidollisista syistä tehtävien toimenpiteiden oikeutusta. Korkeimman oikeuden mukaan sopimuksesta ilmenevät yleiset periaatteet voivat kuitenkin tulla huomioon otetuiksi ei-lääketieteellisten toimenpiteiden oikeutusta arvioitaessa.

Biolääketiedesopimuksen ja sen lisäpöytäkirjojen kantavana periaatteena on, että ihmisten etujen on aina oltava yhteiskunnan ja tieteen etujen edellä. Tämä tarkoittaa muun muassa sitä, että tulkintatilanteessa yksilön etu menee yhteiskunnan ja tutkimuksen edun edelle. Tämä on tutkimuslakia koskevan muutosesityksen (HE 184/2014 vp, s. 14) mukaan koko sopimuksen ja etenkin sen tieteellistä tutkimusta koskevaan 5 lukuun sisältyvien määräysten tärkein tulkintaohje. Sen vuoksi biolääketiedesopimuksen 5 artiklassa painotetaan suostumusta potilaan hoidon edellytyksenä. Kun kyseessä on potilaan tutkimukseen osallistuminen, suostumuksen on oltava nimenomainen ja tietoinen. Ihmisten etujen ensisijaisuutta turvataan myös 26 artiklalla, jonka mukaan sopimuksen sisältämien oikeuksien käytölle ja oikeusturvaa koskeville määräyksille ei saa asettaa muita kuin sellaisia rajoituksia, joista on säädetty laissa ja jotka ovat välttämättömiä demokraattisessa yhteiskunnassa yleisen turvallisuuden vuoksi, rikollisuuden estämiseksi, yleisen terveyden suojaamiseksi tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Yleissopimuksessa kielletään nimenomaisesti rajoittamasta tiettyjä, esimerkiksi 16 artiklan määräyksiä tutkimuksen kohteena olevan henkilön suojelusta.

Sopimuksen 5 ja 16 artiklojen mukaan terveyteen kohdistuva hoidollinen tai tutkimuksellinen toimenpide (interventio) voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista. Sopimuksen 6 artiklan 1 kappaleen mukaan, jos henkilö ei voi antaa suostumustaan, toimenpide voidaan suorittaa vain, jos siitä on hänelle välitöntä hyötyä. Välittömän hyödyn käsitettä ei ole määritelty artiklassa tai sen selitysmuistiossa. Korkein oikeus on ratkaisussa KKO:2016:24 katsonut, että koska 6 artikla ei rajaa välitöntä hyötyä nimenomaisesti terveydelliseen hyötyyn (toisin kuin artikla 17), voisi se merkitä myös muuta kuin terveydellistä hyötyä, kuten esimerkiksi kulttuurista tai sosiaalista hyötyä. Saman artiklan 2 kappaleen mukaan, jos alaikäinen ei lain mukaan voi antaa suostumustaan toimenpiteeseen, voidaan toimenpide suorittaa vain hänen laillisen edustajansa tai laissa määrätyn viranomaisen, henkilön tai muun tahon luvalla. Biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskevassa hallituksen esityksessä on katsottu yleissopimuksen 6 artiklan 2 kohdan vastaavan potilaslain 7 §:n määräyksiä (HE 216/2008 vp).

Sopimuksen 10 artiklassa vahvistetaan jokaisen oikeus yksityiselämänsä kunnioitukseen terveyttä koskevien tietojen osalta. Artiklassa vahvistetaan sekä potilaan yksityisyyden suoja, että mahdollisuus saada tietoonsa omasta terveydentilastaan kerätyt tiedot. Artikla pohjautuu Euroopan neuvoston ihmisoikeussopimuksen 8 artiklaan sekä laajemmin Euroopan neuvoston henkilötietojen automaattista käsittelyä koskevaan yleissopimukseen (ETS No. 108). Jokaisella on 10 artiklan mukaisesti oikeus saada tietoonsa terveydentilastaan kerätyt tiedot. Jos henkilö ei kuitenkaan halua näitä tietoja, hänen toivomuksensa tulee ottaa huomioon. Artiklassa tarkoitettujen oikeuksien käyttöä voidaan poikkeustapauksessa rajoittaa lailla, jos se on potilaan edun mukaista.

Sopimuksen 5 artiklassa tarkoitettu suostumusta koskeva vaatimus on sidottu intervention hetkeen ja koskee intervention hetkellä tiedossa olevia näytteitä ja näytteistä syntyvän datan käyttötarkoituksia. Siten jos intervention hetkellä on tiedossa, että näyte tai genomitieto taikka molemmat tallennetaan jatkokäyttöä varten, tulisi henkilölle antaa sitä koskeva informaatio. Suostumuksen antamiseen vaikuttaa keskeisesti myös se, voidaanko henkilötietoja käsitellä suostumuksen peruuttamisen jälkeen. Hoitotarkoituksessa suostumus voi olla suullinen, kirjallinen tai oletettu. Suostumus on dokumentoitava, jos intervention tarkoituksena on tuottaa genomitietoa sairauden ennustamiseksi tai tietyn geenin kantajuuden tai alttiuden tutkimiseksi. Tutkimuksen osalta yleissopimuksen 16 artikla edellyttää nimenomaista, yksilöityä ja dokumentoitua suostumusta, joka annetaan tiettyä nimenomaista interventiota varten tutkimustarkoituksessa.

Biolääketiedesopimuksen 21 artiklan mukaan ihmisruumista ja sen osia ei saa sellaisenaan käyttää taloudellisen hyödyn tavoittelemiseksi. Vastaava taloudellisen hyödyn kieltö on kirjattu muun muassa elimiä koskevaan yleissopimuksen lisäpöytäkirjan (ETS 186) 21 artiklaan sekä Euroopan unionin perusoikeuskirjan 3 artiklan 2 kohdan c -alakohtaan koskien jälkimmäisessä lääketieteen ja biologian alaa kokonaisuudessaan. Taloudellisen hyödyn kieltämisen tavoitteena on edistää altruistiseen luovuttamiseen perustuvaa solidaarisuutta ja yhtenäisyyttä yhteiskunnassa. Kielto ei estä perimästä korvausta teknisistä toimenpiteistä, kuten näyteaineiston testaamisesta, puhdistamisesta, säilyttämisestä tai jalostamisesta.

Yleissopimuksen 22 artikla sallii intervention yhteydessä irrotetun biologisen materiaalin säilyttämisen ja käyttämisen muuhun käyttötarkoitukseen kuin siihen, mihin se alun perin irrotettiin (muuttunut käyttötarkoitus). Käyttötarkoituksen muutoksen yhteydessä on huomionarvoista biolääketiedesopimuksen selitysmuistion 22 artiklaa (*ihmiskehon irrotetun osan käyttö*) käsittelevä kohta 137. Sen mukaan yksityisyydensuojan turvaamiseen läheisesti liittyvät tiedonantaja suostumusmenettelyt voivat vaihdella olosuhteiden mukaan, eikä mitään systemaattista edellytystä nimenomaiselle suostumukselle ole. Artikla on tehty tarkoituksella joustavaksi. Selitysmuistiossa todetaan, että joskus voi olla mahdotonta tai erittäin vaikeaa löytää asianosainen henkilö suostumuksen pyytämistä varten. Joissain tapauksissa on riittävä, ettei potilas tai hänen edustajansa, jota on asianmukaisesti informoitu (esimerkiksi sairaalassa jaettavilla esitteillä) kiellä käyttöä. Nimenomainen suostumus on muistion mukaan kuitenkin edellytyksenä tiedonkeruulle silloin, kun kyseessä on tunnisteellinen näyte. (Explanatory Report to the Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine, kohta 137). Todettakoon kuitenkin, että EU:n tietosuojasetuksessa, joka säättää ylikansallisesti henkilötietojen käytöstä, suostumus on vain yksi mahdollinen käsittelyperuste arkaluonteisille henkilötiedoille. Tietosuojasetuksen asema suhteessa biolääketiedesopimuksen suostumusvaatimukseen määrittyy muun muassa EU:n perusoikeuskirjan 3 ja 8 artiklojen mukaisesti.

Lääketieteellistä tutkimusta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

Tutkimusta koskevan lisäpöytäkirjan tausta-asiakirjoissa on tarkemmin määritelty potilaan innovatiivisen kliinisen hoidon ja lääketieteellisen tutkimuksen ero. Sen mukaan kliinisessä hoidossa on kysymys aina yksittäisen potilaan hoidosta riippumatta siitä, syntykö hoidon tuloksena myös laajemmin hyödynnettävissä olevaa tietoa. Sen sijaan potilaaseen kohdistuvassa lääketieteellisessä tutkimuksessa ensisijaisena tarkoituksena on saada yleisempää, kaikkia potilaita hyödyntävää tietoa, josta yksittäinen potilas voi mahdollisesti hyötyä tai olla hyötymättä.

Lisäpöytäkirjan mukaan tutkittavalle annettavan informaation tulee kattaa tutkimuksen tarkoitus, tutkimussuunnitelman ja tutkimushankkeeseen osallistumisen mahdolliset riskit ja hyödyt sekä eettisen arvioinnin tulos. Mahdollisiin riskeihin nyt kyseessä olevan lakiehdotuksen sovel-

tamisaalalla kuuluisi muun muassa genomitietojen ennakoitu ja ennakoimaton jatkokäyttö. Ennen suostumuksen antamista tutkittavaa on informoitava hankkeeseen soveltuvin osin yksityiskohtaisesti lisäpöytäkirjassa mainituista asioista.

Tutkittavalle täytyy selvittää ne toimenpiteet, mihin on ryhdytty hänen yksityisyyden suojansa takaamiseksi ja sen turvaamiseksi, että hänen henkilötietonsa pysyvät salassa. Tällainen tieto voisi olla esimerkiksi se, miten henkilötietoja säilytetään ja minkälaisin tietoturvatoinenpitein, vaikka annettavaa tietoa ei ole tässä tarkoitettulla tasolla määriteltykään lisäpöytäkirjassa. Nämä ovat kuitenkin selkeästi henkilötietojen turvaamiseen liittyviä seikkoja. Tutkittavalle on myös kerrottava, miten hänelle taataan pääsy hankkeen tuloksista syntyviin, tutkittavalle merkityksellisiin tietoihin.

Tutkittavan informointivelvollisuus kattaa myös kaiken tutkimuksesta syntyvän datan uudelleenhyödyntämistavat. Lisäpöytäkirjan mukaan tutkittavalle on kerrottava tutkimustulosten, datan tai biologisen materiaalin suunnitelluista edelleen hyödyntämismahdollisuuksista. Tiedottamisen yhteydessä on erikseen selvitettävä, onko tarkoituksena hyödyntää tuloksia, dataa tai biologista materiaalia kaupallisesti. Tällä viitataan muun muassa hankkeen tutkimustuloksiin tai datan hyödyntämiseen liittyviin immateriaalioikeuspohjaisiin omistusoikeusjärjestelyihin, joista tutkittavaa on informoitava, ja johon on saatava hänen suostumuksensa. Lisäpöytäkirjan vaatimus siitä, että tutkittavalle on kerrottava tutkimushankkeen rahoitus, liittyy myös osaltaan tutkimustulosten omistajuuteen, julkaisuun ja jatkohyödyntämissuunnitelmiin.

Tutkittavalle on myös kerrottava lain takaamista oikeuksista ja suojatoimenpiteistä heidän oikeuksiensa turvaamiseksi. Tämän täytyy sisältää erityisesti selvitys siitä, että tutkittavalla on oikeus olla antamatta suostumusta geneettiseen tutkimukseen tai perua suostumus, milloin tahansa ilman, että hän joutuu minkään syrjivän toimenpiteen kohteeksi erityisesti koskien hänen oikeuttaan terveydenhoitoon. Toisin sanottuna tutkittavan suostumuksella tai sen perumisella ei saa olla vaikutusta hänen saamansa hoidon tasoon.

Lisäpöytäkirjassa todetaan, että sellaisten biologisten materiaalien tutkimuskäyttö, jotka on ennen tutkimushanketta irrotettu kliinisen intervention yhteydessä, ei periaatteessa kuulu lisäpöytäkirjan alaisuuteen. Jos tästä huolimatta on tarkoituksena myöhemmin hyödyntää kliinisen intervention yhteydessä irrotettuja biologisia materiaaleja tai tässä yhteydessä saatuja henkilötietoja, on lisäpöytäkirjan tausta-asiakirjan mukaan hyvän käytännön mukaista, että tällaiseen, kliinisen intervention yli menevään hyödyntämiseen hankitaan erityinen suostumus.

Biolääketiedesopimus sekä sen tutkimusta koskeva lisäpöytäkirjasisältävät erityistä sääntelyä lapsiin kohdistuvan biolääketieteellisen tutkimuksen osalta. Sopimus ja lisäpöytäkirja tunnistavat kollektiivisen tarpeen kehittää lapsille tutkittuun näyttöön perustuvia hoitoja ja lääkkeitä, mutta rajoittavat lasten osallistumista sellaisiin tutkimuksiin, joista ei ole heille välitöntä hyötyä. Tutkimukset, joista ei ole tutkimukseen osallistuvalla lapselle välitöntä hyötyä, voidaan poikkeuksellisesti katsoa hyväksyttäväksi, mikäli niiden tuloksista voi olla hyötyä muille saman ikäisille tai samasta sairaudesta kärsiville lapsille, ja tutkimuksesta aiheutuu vain vähäinen riski tai rasitus. Siten esimerkiksi lapsen osallistuminen tutkimuksen kontrolliryhmään tai perustutkimukseen edellyttäisi tutkimuskohtaista arviointia intervention asteesta sekä lapsen mielipiteen huomioimisesta.

Mikäli tutkimuksen aikana syntyy tutkittavan nykyisen tai tulevan terveyden tai elämänlaadun kannalta merkittävää tietoa, on tätä tietoa biolääketiedesopimuksen 27 artiklan (ns. duty of care) nojalla tarjottava tutkittavalle terveydenhuollon tai terveysneuvonnan piirissä. Tutkittavan oikeutta olla tietämättä esimerkiksi primäänsä koskevaa tietoa on kunnioitettava.

Biolääketiedesopimus ja tutkimusta koskeva lisäpöytäkirja antavat vain rajoitettua suojaa alkioille ja sikiöille. Biolääketiedesopimus kieltää alkioiden tuottamisen puhtaasti tutkimustarkoituksia varten ja edellyttää riittävän suojan antamista tutkimusalkioille.

Suomi ei ole allekirjoittanut tutkimusta koskevaa biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjaa.

Geenitestausta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

Geenitestejä koskeva biolääketiedesopimuksen neljäs lisäpöytäkirja hyväksyttiin 7 toukokuuta 2008 ja se tuli kansainvälisesti voimaan heinäkuussa 2018. Suomi, Norja ja Islanti ovat ainoat pohjoismaat, jotka ovat allekirjoittaneet lisäpöytäkirjan. Suomi allekirjoitti lisäpöytäkirjan 27 marraskuuta 2008, mutta ei ole toistaiseksi ratifioinut sitä. Suomen lainsäädäntö on pääsääntöisesti sopusoinnussa lisäpöytäkirjassa asetettujen velvoitteiden kanssa, joskaan erityisiä geneejiä tai eri tekniikoita koskevia säännöksiä ei ole esimerkiksi terveydenhuollon tai lääketieteellistä tutkimusta koskevassa lainsäädännössä. Esimerkiksi lisäpöytäkirjan 6 artiklassa edellytetystä kliinisestä hyödystä (“Clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons.”) sekä 9 artiklan mukaisesta suostumuksesta (“A genetic test may only be carried out after the person concerned has given free and informed consent to it.”) on yleisellä tasolla säädetty potilaslain 3 §:ssä (Oikeus hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon ja siihen liittyvään kohteluun) ja 6 §:ssä (“Potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan.”). Lisäpöytäkirjan allekirjoittaminen on jo itsessään viitannut siihen, että kansallinen lainsäädäntö on lähtökohtaisesti katsottu lisäpöytäkirjan määräyksiä vastaavaksi.

Geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan tarkoittamana geenitestinä pidetään 2 artiklan mukaan terveydellistä tarkoitusta varten tehtyä geenitestiä, jonka yhteydessä analysoidaan ihmisperäistä biologista materiaalia tarkoituksena tunnistaa syntyneen tai kuolleen henkilön periytyviä tai varhaisessa prenataalisessa kehitysvaiheessa ennen syntymää hankittuja geneettisiä piirteitä. Siten esimerkiksi terveyden- ja sairaanhoidon yhteydessä suoritettavissa geneettisissä tutkimuksissa olisi noudatettava lisäpöytäkirjan säännöksiä. Oleellista tässä määritelmässä on, että geenitesti tehdään ihmisestä irrotetusta biologisesta materiaalista, jolloin geenitestissä on soveltuvin osin kyse henkilöön kohdistuvasta interventiosta ja sitä kautta syntyvän geneettisen tiedon analyysistä. Lisäpöytäkirjan soveltamisala kattaa myös alun perin muuta tarkoitusta varten irrotetun biologisen materiaalin analyysin. Soveltamisalan ulkopuolelle jäävät alkioille ja sikiöille tehtävät analyysit. Lisäpöytäkirjan soveltamisalan ulkopuolelle jäävät lisäksi tutkimustarkoituksessa tehtävät geenitestit, paitsi kun kyseessä on ennustavat geenitestit terveyttä koskevassa tutkimuksessa, jolloin edellytetään perinnöllisyysneuvonnan antamista. Ennustavat geenitestit ovat erittäin suuri osa nykypäivän tieteellistä tutkimusta, joten perinnöllisyysneuvontaa koskevan vaatimuksen voisi lähtökohtaisesti arvioida soveltuvan tutkimustarkoituksiin. Biolääketiedesopimuksen tutkimusta koskevassa lisäpöytäkirjassa on tarkemmat säännökset tutkimuksessa noudatettavista periaatteista. Niiden mukaan, jos tutkimuksessa havaitaan tutkittavan kannalta kliinisesti merkittävää tietoa, tulisi hänelle tarjota neuvontaa terveydenhuollon toimintaympäristössä. Euroopan neuvoston kantaa säilytyksessä olevien näytteiden tulevaan tutkimukseen sovellettavista periaatteista on puolestaan täsmennetty erikseen suosituksessa CM/Rec(2016)6.

Lisäpöytäkirja kattaa kaikki diagnostiset ja ennustavat sekä kantajuutta osoittavat geenitestit, ja lisäksi farmakogeneettiset geenitestit, joita tehdään terveydellisiä tarkoituksia varten. Terveydellistä hyötyä syntyy geenitestin kautta, jos siitä saatavan tiedon avulla on mahdollista ehkäistä sairastumista tai vähentää sen riskiä muuttamalla esimerkiksi elintapoja. Soveltamisalaan kuuluvat myös esimerkiksi geneettisen seulontaohjelman puitteissa tehdyt testit. Myös kuluttajille suunnatut geenitestit sisältyvät lisäpöytäkirjan soveltamisalaan siltä osin kuin ne liittyvät ihmi-

sen terveyteen ja niiden tarkoitus on tunnistaa geneettisiä piirteitä edellä kuvatulla tavalla. Lisäpöytäkirjaa ei sovelleta geenitesteihin, joita tehdään yksilön tunnistamista varten esimerkiksi oikeuslääketieteellistä tarkoitusta varten taikka vakuutustoimintaan tai työhön liittyviin tarkoituksiin. Lisäpöytäkirjan selitysraportissa todetaan, että elämän aikana hankittujen ja tiettyihin soluihin rajoittuvien geneettisten ominaisuuksien tutkiminen ei kuulu lisäpöytäkirjan soveltamisalaan.

Lisäpöytäkirjan mukaan jokaisella on oikeus yksityisyyden suojaan ja erityisesti geneettisen testin avulla hankittujen henkilötietojen suojaan. Jokaisella on myös oikeus saada kaikki terveyttään koskeva tieto, mikä on kerätty geenitestin avulla. Mikäli henkilö ei halua tätä tietoa, hänen toivettaan on 16 artiklan mukaan kunnioitettava. Jos geenitestin perusteella ilmenee tietoja, joista testatun henkilön perheelle olisi hyötyä, 18 artikla edellyttää hänen informoimistaan asiasta.

Geenitestin on aina perustuttava vapaasti annettuun, tietoon pohjautuvaan suostumukseen. Suostumus on dokumentoitava, jos intervention tarkoituksena on tuottaa genomitietoa sairauden ennustamiseksi tai tietyn geenin kantajuuden tai alttiuden tutkimiseksi. Tutkimuksen osalta edellytetään kirjallista suostumusta.

Biolääketiedesopimus ja sen geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 8 artikla mahdollistavat ennustavien geenitestien tekemisen vain terveydenhoidollisissa tai tutkimuksellisissa tarkoituksissa ja edellyttävät asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamista. Perinnöllisyysneuvonta olisi lisäpöytäkirjan selitysmuistion kohdan 81 mukaan ymmärrettävä laajasti kattaen kaiken kommunikaation, joka mahdollistaa henkilöiden geenitestejä koskevan päätöksenteon eikä sellaisenaan edellytä perinnöllisyyslääketieteen erikoisosaamista.

Lisäpöytäkirja edellyttää, että geenitesti tehdään lähtökohtaisesti henkilökohtaisen lääketieteellisen valvonnan alaisuudessa. Tästä voidaan poiketa, jos geenitestin merkitys joko yksilön tai hänen perheenjäsentensä terveyden tai lisääntymistä koskevien valintojen suhteen on vähäinen. Mahdollisuus puhelinkeskusteluun ei täytä lisäpöytäkirjan edellytyksiä. Terminä lääketieteellinen valvonta on epämääräinen ja sen on käytännössä katsottu viittaavan siihen, että lääketieteelliset, terveyteen liittyvät geneettiset tutkimukset tulee aina suorittaa lääkärin valvonnan alaisuudessa ja potilaan suostumuksella. Tällä poissuljetaan mahdollisuus siihen, että esimerkiksi kuluttajamarkkinoilla suoritettaisiin lääketieteellisiä geenitestejä ilman laillistetun lääkärin valvontaa.

Geenitesti voidaan tehdä myös hyödyntäen aikaisemmin irrotettua biologista materiaalia silloin, kun ei ole mahdollista kohtuullisesti saada yhteyttä henkilöön tapauksessa, jossa geenitesti tehtäisiin hänen perheenjäsentensä hyväksi. Tässä tapauksessa laki voi sallia suhteellisuusperiaatteen mukaisesti geenitestin suorittamisen edellytyksellä, että odotettavissa olevaa hyötyä ei voi muuten saavuttaa eikä testin tekemistä voi lykätä. On kuitenkin lisäpöytäkirjan 14 artiklaa vastaavasti otettava huomioon mahdollisuus, että alkuperäisen biologisen materiaalin luovuttanut henkilö on vastustanut biologisen materiaalin käyttöä tällaisen testin tekemiseen.

Alaikäisten osalta lisäpöytäkirjan 10 artikla edellyttää, että geenitestistä on oltava testattavalle välitöntä hyötyä. Lasten testaamisesta tulisi pidättäytyä siihen asti, kunnes heillä on lainmukainen kyky antaa suostumuksensa, ellei viivyttelemisestä ole negatiivista vaikutusta lapsen terveydelle tai hyvinvoinnille esimerkiksi, jos testi mahdollistaisi ennaltaehkäisevien tai hoidollisten toimenpiteiden oikea-aikaisen aloittamisen. Hyvinvoinnin käsitteellä viitataan sekä lapsen fyysiseen että psyykkiseen hyvinvointiin.

Potilaslain 6 §:n 2 – 3 momenttien ja 7 §:n edellytykset ovat lisäpöytäkirjan vaatimuksia väljemmät ja asettavat alaikäisen henkilökohtaisen edun hoidon lähtökohdaksi. Lisäksi laki edellyttää potilaan mielipiteen selvittämistä silloin, kun se on hänen ikäänsä ja kehitystasoonsa nähden mahdollista. Euroopan neuvoston bioetiikkakomitean tilaamassa tutkimuksessa on todettu, että suostumuksen painottaminen geenitestausta koskevassa lisäpöytäkirjassa ei riittävästi huomioi alaikäisten iän ja kehitystason mukaista kykyä harkita testiin osallistumista ja että menettelytapoja olisi kehitettävä muun ohella lapsen oman mielipiteen selvittämiseksi (Ton Liefaard, Aart Hendriks & Daniella Zlotnik. From Law to Practice: Towards a roadmap to strengthen children's rights in the era of biomedicine. Leiden, 30 June 2017).

Geenitestausta koskeva pöytäkirja sisältää lisäksi geneettisiä palveluja eli geenitestejä, laboratorioita ja palveluntuottajia koskevia laatuvaatimuksia. Geenitestien tulee täyttää yleisesti hyväksytyt tieteellistä ja kliinistä pätevyyttä osoittavat vaatimukset. Lisäksi laboratorioilta edellytetään laatustandardien omaksumista. Laboratorioihin on kohdistettava säännönmukaista valvontaa. Geneettisiä palveluja tarjoavilla henkilöillä on oltava asianmukainen pätevyys asemaansa liittyvän tehtävän hoitamiseksi ammattivaatimusten ja -standardien mukaisesti. Kliinistä käytettävyyttä on pidettävä olennaisena valintakriteerinä, kun geenitestiä tarjotaan henkilölle tai ryhmälle.

Euroopan neuvoston suositus tutkimuksesta ihmisperäisellä biologisella materiaalilla

Euroopan neuvoston ministerikomitea on 11.5.2016 antanut ihmisperäisellä materiaalilla tehtävää tutkimusta koskevan suosituksen CM/Rec(2016)6. Sen tarkoituksena on ohjata Euroopan neuvoston jäsenvaltioita saattamaan kansallinen lainsäädäntönsä sekä käytäntönsä vastaamaan suosituksessa annettuja ohjeistuksia. Suosituksen tavoitteena on edelleen luoda hyviä yhteisiä käytäntöjä tutkimuksen alueella, jossa käsitellään ihmisperäisiä biologisia näytteitä. Tässä tarkoitettu vuonna 2016 annettu suositus ei ole oikeudellisesti sitova, mutta osoittaa yhteiseurooppalaisia suuntaviivoja, joita kohden näytetutkimusta pyritään ohjaamaan. Huomionarvoista kansallisen lainsäädännön osalta on, että suositus on annettu vuonna 2016, eli biolääketiedesopimuksen ja sen lisäpöytäkirjojen antamisen jälkeen. Tämä näyttäisi viittaavan siihen, että kyseisten sopimusasiakirjojen ei ole katsottu riittäneen lainsäädäntöjen harmonisoimiseksi alueella, joka koskee säilytyksessä olevilla ihmisperäisillä näytteillä tehtävää tulevaa tutkimusta.

Soveltamisalaa koskevan 2 artiklan mukaan suositusta sovelletaan ihmisperäisten näytteiden ottamiseen, säilyttämiseen ja käyttämiseen tulevia tutkimustarkoituksia varten. Suositus koskee myös sellaisia ihmisperäisiä näytteitä, jotka on alun perin irrotettu tai tallennettu muuta käyttötarkoitusta kuin tutkimustarkoitusta varten (esimerkiksi hoitoa tai aiempaa tutkimusta varten). Tässä tarkoitettu kohta viittaa toimintaan, jota Suomessa säännellään biopankkilaila.

Tiedottamista koskeva 10 artikla koskee henkilön informointia ennen suostumuksen pyytämistä. Sen mukaan henkilölle olisi annettava ymmärrettävää tietoa, joka on niin täsmällistä kuin mahdollista liittyen tutkimuskäytön luonteeseen, henkilön mahdollisuuksiin tehdä valintoja, säilytystä koskeviin ehtoihin, näytteiden saatavuuteen, näytteiden siirtoperiaatteisiin sekä muihin olennaisiin ehtoihin, jotka koskevat materiaalin käyttöä. Artikla koskee myös uutta yhteydenottoa henkilöön sekä palautteen antamista. Vastaavat tiedot tulisi kokonaisuudessaan antaa myös silloin, kun suostumuksen sijasta näytteiden säilyttäminen tulevia tutkimustarkoituksia varten perustuisi esimerkiksi viranomaispäätökseen (authorisation). Henkilölle tulisi lisäksi kertoa hänen lainmukaisista oikeuksistaan ja suojaustoimenpiteistä sekä erityisesti oikeudestaan kieltäytyä suostumuksen antamisesta tai viranomaispäätöksestä taikka peruuttaa suostumus tai viranomaispäätös vastaavasti. Annettavan informaation tulisi sisältää lisäksi tietoa siitä, voidaanko oikeudelle vetäytyä suostumuksesta tai viranomaisauktorisoinnille asettaa rajoituksia. Ennen biologisen materiaalin irrottamista, henkilölle on annettava informaatiota irrottamista

koskevasta interventiosta. Informaatio tulee antaa vajaakykyisille sellaisella tavalla, joka vastaa heidän ymmärryskykyään.

Suosituksen 11 artikla koskee suostumusta täysikykyisiltä henkilöiltä. Sen mukaan biologisia materiaaleja saisi irrottaa tulevia tutkimustarkoituksia ja säilytystä varten edellyttäen, että henkilö on etukäteen antanut vapaan, nimenomaisen ja dokumentoidun suostumuksen. Sen tulee olla nimenomainen suhteessa käsillä olevaan interventioon sekä mahdollisimman täsmällinen aiotun tutkimuskäytön suhteen. Muuta käyttötarkoitusta varten irrotettuja näytteitä saisi säilyttää tulevia tutkimustarkoituksia varten vain henkilön laillisella suostumuksella. Aina kun mahdollista, suostumus tulisi pyytää ennen biologisen materiaalin irrottamista. Muuta käyttötarkoitusta varten irrotettuja materiaaleja, jotka eivät ole tunnisteellisia saisi säilyttää tulevia tutkimustarkoituksia varten viranomaisluvan perusteella siten kuin kansallisessa laissa on säädetty.

Suosituksen 13 artiklassa ohjeistetaan suostumuksen peruuttamisesta. Ihmisellä tulisi olla syrjimättömästi, erityisesti suhteessa lääketieteelliseen hoitoon, oikeus peruuttaa antamansa suostumus koska tahansa ja sikäli kuin mahdollista myös muuttaa suostumustaan. Jos tunnisteellisia biologisia materiaaleja säilytetään vain tutkimustarkoituksia varten, tulisi henkilöllä olla oikeus saada näytteet ja siihen liittyvät tiedot tuhottavaksi tai muutettua ei-tunnisteelliseen muotoon. Henkilölle tulisi antaa jo ennen suostumuksen antamista tieto kaikista rajoituksista, jotka koskevat hänen mahdollisuuttaan perua biologisten materiaalien käyttö.

2.2.2 Maailman lääkäriliitto

Maailman lääkäriliitto (WMA) on laatinut Helsingin julistuksen tuodakseen julki ne eettiset periaatteet, joiden tarkoituksena on ohjata ihmiseen kohdistuvaa lääketieteellistä tutkimustyötä, mukaan lukien tutkimus, joka koskee tunnistettavaa ihmisperäistä ainesta tai yksilöön henkilöitävissä olevia tietoja. WMA:n valtuuksien mukaisesti julistus on suunnattu ensisijaisesti lääkäreille. WMA kannustaa myös muita ihmiseen kohdistuvaan lääketieteelliseen tutkimustyöhön osallistuvia omaksumaan nämä periaatteet. Helsingin julistus on oikeudellisesti sitomaton asiakirja, mutta sen sisältämät periaatteet ovat vakiintuneet osaksi lääkäreiden eettisiä toimintaperiaatteita.

Julistuksessa korostetaan tutkittavan henkilön ihmisarvon kunnioittamista, yksilön edun asettamista tutkimuksen intressien yläpuolelle, tutkittavien ihmisoikeuksien suojelua, tutkimuksen perustamista tutkittavien vapaaehtoisuuteen, jossa keskeisenä on tietoon perustuva suostumus, sekä tutkimushankkeiden riippumattoman eettisen arvioinnin välttämättömyyttä. Tutkittavien yksityisyyttä ja heidän henkilökohtaisten tietojensa luottamuksellisuutta on suojattava kaikin tavoin. Mahdollisille tutkittaville on annettava tietoa heidän oikeudestaan kieltäytyä osallistumasta tutkimukseen tai peruuttaa osallistumista koskeva suostumus milloin tahansa ilman seuraamuksia. Tunnisteellisia ihmisperäisiä näytteitä hyödyntävä tutkimus on sisällytetty julistuksen piiriin. Helsingin julistukseen lisättiin vuonna 2008 uusi artikla 25, joka koskee ihmiskudoksen tai tiedon käyttöä lääketieteellisessä tutkimuksessa. Artiklan mukaan lääkärin tulee pyrkiä saamaan suostumus näytteiden keräämiselle, tutkimiselle, varastoinnille ja uudelleen käytölle. Artikla kuitenkin huomioi tilanteet, joissa suostumuksen saaminen on mahdotonta tai epäkäytännöllistä tai se uhkaa tutkimuksen laatua. Tällöin eettisen toimikunnan harkinta ja hyväksyntä voisi korvata yksilön suostumuksen.

Vuonna 2017 WMA laati Taipeiin julistuksen koskien terveyteen liittyviä tietokantoja ja biopankkeja (WMA declaration of Taipei on ethical considerations regarding health databases and biobanks). Julistuksen soveltamisala kattaa Helsingin julistuksen tavoin ensisijaisesti lääkärin eikä ole oikeudellisesti sitova. Julistuksen tarkoituksena oli kattaa Helsingin julistusta tarkemmin potilaan hoidon ylittävän biologisen materiaalin ja tunnisteellisen tiedon kerääminen,

säilyttäminen ja käyttö. Julistuksen suositukset tarjoavat Helsingin julistusta täydentäviä eettisiä periaatteita suhteessa terveystietokantoihin ja biopankkeihin. Julistus edellyttää vapaaehtoisesti annettua suostumusta tiedon ja biologisen materiaalin keräämistä, säilyttämistä ja käyttöä varten. Mikäli tiedot ja materiaalit on kerätty tiettyä tutkimustarkoitusta varten, edellytetään Helsingin julistuksen mukaista nimenomaista, vapaaehtoista ja tietoon perustuvaa suostumusta.

Ihmisillä on julistuksen mukaan koska tahansa oikeus muuttaa suostumustaan tai pyytää tunnistettujen tietojen poistamista tietokannasta tai näytteiden poistamista biopankista. Riippumattoman eettisen toimikunnan tulisi hyväksyä terveyttä koskevien tietokantojen ja biopankkien perustaminen tutkimustarkoituksiin sekä muita tarkoituksia varten. Lisäksi eettisen toimikunnan tulisi hyväksyä tiedon ja näytteiden käsittely ja varmistaa, että annettu suostumus vastaa tiedon tai näytteiden aiottua käyttöä taikka että on otettu käyttöön muita henkilön suojeluun liittyviä suojatoimenpiteitä. Eettisellä toimikunnalla tulisi olla oikeus valvoa meneillään olevia toimintoja.

2.2.3 Yhdistyneet Kansakunnat

YK:n lapsen oikeuksien sopimus

Yhdistyneiden kansakuntien (YK) lapsen oikeuksien sopimus on kaikkia alle 18-vuotiaita lapsia koskeva yleissopimus, joka hyväksyttiin YK: yleiskokouksessa 20.11.1989. Suomi ratifioi sopimuksen toukokuussa 1991 ja se tuli voimaan heinäkuussa 1991. Lapsen oikeuksien sopimuksen neljä yleistä periaatetta ovat syrjimättömyys (artikla 2), lapsen edun huomioiminen (artikla 3), oikeus elämään ja kehittymiseen (artikla 6) sekä lapsen näkemysten kunnioittaminen (artikla 12). Artiklan 12 mukaan sopimusvaltiot takaavat lapselle, joka kykenee muodostamaan omat näkemyksensä, oikeuden vapaasti ilmaista nämä näkemyksensä kaikissa lasta koskevissa asioissa. Lapsen näkemykset on otettava huomioon lapsen iän ja kehitystason mukaisesti. Tämän toteuttamiseksi lapselle on annettava erityisesti mahdollisuus tulla kuulluksi häntä koskevissa oikeudellisissa ja hallinnollisissa toimituksissa joko suoraan tai edustajan tai asianomaisen toimieliimen välityksellä kansallisen lainsäädännön menettelytapojen mukaisesti.

Sopimuksen 24 artiklan 1 kohdan mukaan sopimusvaltiot tunnustavat, että lapsella on oikeus nauttia parhaasta mahdollisesta terveydentilasta sekä sairauksien hoitamiseen ja kuntoutukseen tarkoitetuista palveluista. Sopimusvaltiot pyrkivät varmistamaan, ettei yksikään lapsi joudu luopumaan oikeudestaan nauttia tällaisista terveyspalveluista.

Yleissopimuksen velvoitteiden noudattamista varten on perustettu lapsen oikeuksien komitea. Sopimusvaltiot antavat komitealle joka viides vuosi raportin suorittamistaan toimenpiteistä, joilla pannaan täytäntöön yleissopimuksessa tunnustettuja oikeuksia, ja näiden oikeuksien nauttimisesta tapahtuneesta edistymisestä. Komitea käsittelee sopimusvaltioiden antamat raportit ja voi niiden johdosta tehdä ehdotuksia ja yleisiä suosituksia, jotka toimitetaan sopimusvaltioille.

Komitea julkaisee myös yleiskommenteja, joissa se esittää tulkintansa yleissopimuksessa taatuista oikeuksista sekä yksittäisten artiklojen osalta että kohdennetuissa erityiskysymyksissä. Tähän mennessä komitea on julkaissut yhteensä 23 yleiskommenttia. Yleiskommentit ovat tärkeä työkalu yleissopimuksen sisällön ja sen asettamien velvoitteiden ymmärtämiseksi jokaiselle, jonka toiminta koskettaa lapsia. Komitean yleiskommentti nro 14 (2013) koskee lapsen oikeutta saada etunsa otetuksi ensisijaisesti huomioon yleissopimuksen 3 artiklan 1 kohdan tarkoittamalla tavalla, jossa todetaan että ”Kaikissa julkisen tai yksityisen sosiaalihuollon, tuomioistuinten, hallintoviranomaisten tai lainsäädäntöelimiä toimissa, jotka koskevat lapsia, on ensisijaisesti otettava huomioon lapsen etu.”. Toimella tarkoitetaan kaikkia tekoja, menettelytapoja, ehdotuksia, palveluita, menettelyjä ja muita toimenpiteitä. Ilmaus ”jotka koskevat” on

ymmärrettävä laajasti ja se viittaa niin lasta, lapsiryhmää tai yleisesti lapsia suoraan koskeviin toimenpiteisiin kuin päätöksiin ja toisaalta muihin toimenpiteisiin, jotka vaikuttavat yksittäiseen lapseen, lapsiryhmään tai lapsiin yleensä, vaikka toimenpide ei suoraan kohdistuisi heihin. Ilmauksella lapset viitataan kaikkiin alle 18-vuotiaisiin henkilöihin (niin yksilöihin, lapsiryhmiin kuin lapsiin yleisesti) ilman minkäänlaista syrjintää.

Komitean mukaan lapsen etu on joustava ja mukautuva käsite, jonka sisältö määritetään tapauskohtaisesti. Lainsäätäjät, tuomarit ja hallinto-, sosiaali- tai koulutusviranomaiset pystyvät selvittämään ja käyttämään käsitettä tulkitsemalla ja soveltamalla 3 artiklan 1 kohtaa yleissopimuksen muiden määräysten mukaisesti. Se pitäisi sopeuttaa ja määritellä tapauskohtaisesti kyseessä olevan lapsen tai kyseessä olevien lasten erityistilanteen mukaisesti, jolloin otetaan huomioon heidän henkilökohtainen tilanteensa, olosuhteet ja tarpeet. Kollektiivisissa päätöksissä, joita tekevät muun muassa lainsäätäjät, lasten yleinen etu on arvioitava ja määritettävä tietyn lapsiryhmän ja/tai lasten yleisten olosuhteiden perusteella.

Suomen neljännen määräaikaisraportin johdosta antamissaan päätelmissä vuonna 2011 (CRC/C/FIN/CO/4) lapsen oikeuksien komitea kehotti Suomea tehostamaan pyrkimyksiään varmistaa, että lapsen edun periaate otetaan asianmukaisesti huomioon kaikissa lainsäädäntö-, hallinto- ja oikeudenkäyntimenettelyissä sekä kaikissa lapsia koskevissa ja lapsiin vaikuttavissa toimintapolitiikoissa, ohjelmissa ja hankkeissa ja että sitä sovelletaan niissä johdonmukaisesti. Edelleen komitea suositteli, että Suomi poistaa ikärajat kansallisesta lainsäädännöstään ja varmistaa, että kaikkia alle 18-vuotiaita lapsia kuullaan asianmukaisesti, heidän kehitystasonsa huomioon ottaen, heitä koskevissa oikeudenkäynti- ja hallintomenettelyissä. Lapsia olisi kuultava lapsiystävällisesti, lapsen edun periaate huomioon ottaen. Lasten, myös vammaisten lasten, mielipiteille olisi annettava asianmukainen paino lapsen iän ja kehitystason mukaisesti.

YK:n vammaissopimus

Suomi ratifioi YK:n yleissopimuksen vammaisten henkilöiden oikeuksista (YK:n vammaissopimus) toukokuussa 2016 ja se tuli lakina voimaan 10.6.2016. Sopimuksella vahvistetaan kaikkien ihmisoikeuksien ja perusvapauksien kuuluminen myös vammaisille henkilöille, ja heille taataan mahdollisuus nauttia näistä oikeuksista ja vapauksista täysimääräisesti ilman syrjintää. Näihin tavoitteisiin liittyvät yleisperiaatteet ovat sopimuksen artiklassa 3, ja sopimusvaltioiden yleiset velvoitteet luetellaan artiklassa 4. Lisäksi artikla 21 koskee tiedonsaantia sekä palvelujen saavutettavuutta ja tarjoamista käyttökelpoisessa muodossa. Artikla 25 koskee vammaisten henkilöiden oikeutta parhaaseen mahdolliseen terveyden tasoon ilman vammaisuuteen perustuvaa syrjintää. Artiklan 31 mukaan sopimuspuolet sitoutuvat kokoamaan asianmukaista tietoa, muun muassa tilasto- ja tutkimustietoa, jonka pohjalta ne voivat muodostaa ja toteuttaa menettelytapoja yleissopimuksen soveltamiseksi. Artiklan 32 kohdan 1 mukaan sopimuspuolet tunnustavat kansainvälisen yhteistyön merkityksen ja sitoutuvat toteuttamaan asianmukaiset ja tehokkaat toimet tavoitteen saavuttamiseksi. Kohdan 1 alakohdassa c tällaisten toimien todetaan helpottavan tutkimusyhteistyötä sekä tieteellisen ja teknisen tiedon saatavuutta.

Unesco

Unescon eli YK:n kasvatus-, tiede- ja kulttuurijärjestön (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organisation) kansainvälinen bioetiikkakomitea seuraa biologisten tieteiden tutkimusta. Unescon yleiskokouksessa hyväksyttiin vuonna 1997 ihmisen perimää ja ihmisoikeuksia koskeva yleismaailmallinen julistus (Universal Declaration on the Human Genome and Human

Rights), vuonna 2003 tätä yksityiskohtaisempi ihmisen geenitietoa koskeva kansainvälinen julistus (International Declaration on Human Genetic Data) ja vuonna 2005 kansainvälinen bioetiikan ja ihmisoikeuksien julistus (Universal Declaration on Bioethics and Human Rights).

Edellä mainituista suosituksista ihmisen geenitietoa koskeva kansainvälinen julistus koskee näytteistä saadun geenitiedon, proteiineja koskevan tiedon ja näytteiden käyttöä muun muassa lääketieteellisessä ja tieteellisessä tutkimuksessa. Julistuksen tarkoituksena on ihmisarvon sekä ihmisoikeuksien ja perusvapauksien suojaaminen geenitietoa ja proteiineista saatua tietoa sekä ihmisperäisiä näytteitä kerätessä, käsiteltäessä, käytettäessä ja säilytettäessä. Julistuksessa asetetaan periaatteet sääntelylle, joka ohjaa valtioita niiden lainsäädännön valmistelussa ja politiikassa sekä määrittää toimijoille alan hyvät käytännösäännöt. Julistus mahdollistaa geenitiedon ja proteiineista saadun tiedon sekä ihmisperäisten näytteiden käytön lääketieteellisessä ja muussa tieteellisessä tutkimuksessa mukaan lukien epidemiologiset ja muut väestöön kohdistuvat geneettiset tutkimukset, sekä antropologiset ja arkeologiset tutkimukset. Ihmisperäisellä näytteellä julistuksessa tarkoitetaan mitä tahansa biologista näytettä, kuten verta, ihoa, luuta tai plasmaa, jossa on tumallisia soluja ja joka siten sisältää tiedon henkilön perimästä.

Julistuksessa painotetaan henkilön tietoon perustuvaa vapaata ja nimenomaista suostumusta geneettisen tiedon, proteiineista saadun tiedon sekä ihmisperäisten näytteiden käytön perusteena. Suostumusta pyydetessä tulee yksilöidä, mihin tarkoitukseen geneettistä dataa ja proteiineista saatua tietoa analysoidaan, käytetään ja säilytetään.

Julistuksen suostumusta koskevaa edellytystä voidaan rajoittaa vain pakottavista syistä kansallisella lailla ottaen huomioon kansainväliset ihmisoikeussopimukset. Jos jo kerättyjä näytteitä on tarkoitus käyttää uuteen käyttötarkoitukseen, pääsääntönä on uuden suostumuksen hankkiminen. Näytteitä voidaan käyttää muuhun käyttötarkoitukseen, jos asiasta on säädetty kansallisella lailla tai käyttö on arvioitu eettisessä komiteassa. Näytteen tai siitä saadun tiedon käyttö uuteen käyttötarkoitukseen on mahdollista, kun se palvelee tärkeää julkista intressiä ja on yhdenmukainen kansainvälisten ihmisoikeussäännösten kanssa, tai jos tieto on merkittävää lääketieteellisessä tarkoituksessa tai tieteellisen tutkimuksen kannalta (esimerkiksi epidemiologisissa tutkimuksissa) tai kansanterveysyistä.

Tiedon yhdistämisen eri lähteistä saatavaan tietoon tulisi perustua henkilön suostumukseen. Tästä voidaan poiketa vain erityisestä syystä säätämällä asiasta kansallisessa laissa, joka on yhdenmukainen kansainvälisten ihmisoikeussäännösten kanssa.

Julistuksen mukaan, kun geenitietoa, proteiineista saatua tietoa tai ihmisperäisiä näytteitä kerätään lääketieteellistä tai tieteellistä tutkimusta varten, henkilön tulee voida peruuttaa suostumuksensa niin tahtoessaan.

Suostumuksen peruuttamisesta seuraa, että saatua tietoa ja näytteitä ei pitäisi enää käyttää. Käyttö tunnisteettomana on kuitenkin mahdollista. Tiedon ja näytteiden osalta tulisi toimia henkilön toiveiden mukaisesti. Julistuksessa käsitellään yksityisyyden ja luottamuksellisuuden suojaamista. Tutkimuksessa, jossa käytetään geneettistä tietoa, proteiineista saatua tietoa tai ihmisperäisiä näytteitä, tulee tutkimushenkilöiden yksityisyys turvata ja käsitellä saatua tietoa luottamuksellisuutena.

Tieteellistä tutkimusta varten kerättyä tietoa ei pitäisi säilyttää tunnisteellisenä. Kun tieto tai näytteet säilytetään koodattuna, tulisi huolehtia välttämättömistä varokeinoista tiedon ja näytteiden luottamuksellisuuden säilymiseksi. Lääketieteellistä tai tieteellistä tutkimusta varten kerätty tieto voidaan säilyttää tunnisteellisenä vain, kun tieto on välttämätöntä tutkimuksen tekemisen kannalta ja edellyttäen, että henkilön yksityisyyttä koskevat ja salassa pidettävät tiedot

turvataan kansallisella lailla. Kun tunnisteellisen tiedon käyttö ei ole enää tarpeen, tieto tulee koodata tai tehdä tunnisteettomaksi.

2.2.4 EU:n 1 Million Genomes –aloite

Vuoden 2018 huhtikuussa Suomi sekä 12 muuta Euroopan unionin (EU) jäsenvaltiota allekirjoittivat Digital Day 2 -nimisessä tilaisuudessa julistuksen (Towards access to at least 1 million sequenced Genomes in the EU by 2022, jäljempänä 1MGenomes), jonka tavoitteena on edistää eri maissa olevien genomitietokantojen hallintaa ja genomitietojen saatavuutta koskevaa jäsenmaiden välistä yhteistyötä (<https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/news/eu-countries-will-cooperate-linking-genomic-databases-across-borders>). Aloitteentekijänä oli Euroopan komissio ja jäsenvaltioille annettiin mahdollisuus liittyä julistukseen allekirjoituksellaan. Julistuksen allekirjoittivat ensivaiheessa Suomen lisäksi Tšekki, Kypros, Viro, Italia, Liettua, Luxemburg, Malta, Portugal, Slovenia, Espanja, Ruotsi ja Iso-Britannia. 24.4.2019 mennessä myös Bulgaria, Kreikka, Itävalta, Kroatia, Alankomaat sekä Latvia ovat liittyneet allekirjoituksellaan julistukseen. Lisäksi kahdeksan maata – Tanska, Unkari, Norja, Belgia, Irlanti, Saksa, Puola ja Sveitsi – osallistuvat julistuksen puitteissa tehtävään työhön tarkkailijamainana. 1MGenomes -julistus on erityisesti allekirjoittajamaiden terveysministeriöiden vahvasti tukema aloite, mikä viittaa siihen, että kyseessä on terveyspainotteiden, eikä tutkimuspainotteinen aloite.

1MGenomes -julistuksella on läheinen yhteys moniin muihin EU:n strategiaan aloitteisiin, joita ovat muun muassa seuraavat Euroopan unionin neuvoston johtopäätökset:

- The Council Conclusions on "Encouraging Member States driven Voluntary Cooperation between Health Systems" adopted on 16 June 2017, inviting Member States to "explore areas in which voluntary cross-border collation of data and the development of common principles on data collection in compliance with data protection legislation, may provide added value, while fully respecting Member States' competences"; sekä
- The Council conclusions on "Personalised medicine for patients", adopted on 7 December 2015, inviting the European Commission to pursue a "dialogue with Member States' authorities and stakeholders to facilitate step-by-step implementation of the public health genomics approach both at European Union and national level on the basis of past European Union initiatives

1MGenomes -aloitteen tavoitteena on vuoteen 2022 mennessä luoda eettisesti ja oikeudellisesti kestävä menettelytavat, joilla voidaan edistää rajat ylittävää genomitiedon ja niihin liittyvien terveystietojen saatavuutta. Toimenpiteiden tavoitteena on mahdollistaa uuden, kliinisesti vaikuttavan tutkimuksen sekä hoidollisen ja ennaltaehkäisevän terveydenhuollon kehittämisen EU:ssa. Julistuksen tavoitteena on lisäksi tarjota keskitetty palveluyhteys olemassa oleviin genomitietokantoihin ja tietoturvallesiin käyttöympäristöihin.

Monilla mailla on toisiaan täydentäviä mutta erillisiä genomitiedon hyödyntämiseen perustuvia yksilöllistetyn lääketieteen hankkeita. Tämän vuoksi EU:ssa on katsottu nykyhetki sopivaksi ajaksi pohtia, miten maiden välinen yhteistyö voisi nopeuttaa genomitiedon hyödyntämistä terveyden hyväksi. Aloitteessa keskitytään niihin diagnostiikan, hoidon ja ennaltaehkäisyn alueisiin, joilla yhteistyö voi tuottaa terveyshyötyjä nopeimmin.

Vahvistamalla EU:n jäsenvaltioiden välistä yhteistyötä genomitietojen ja niihin liittyvien terveystietojen käsittelyssä, voidaan saavuttaa terveyshyötyjä ja myös vaikuttaa investointeihin, talouskasvuun ja työllisyyteen. Kansallisten hankkeiden keskinäisellä koordinoinnilla vältetään siiloutumista, joka voi tulevaisuudessa haitata yksilöllistetyn lääketieteen edistymistä.

2.3 Nykytilan arviointi

2.3.1 Genomitiedon oikeudellinen luonne

Tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan mukaan henkilötiedoilla tarkoitetaan kaikkia tunnistettuun tai tunnistettavissa olevaan luonnolliseen henkilöön liittyviä tietoja. Tunnistettavissa olevana pidetään luonnollista henkilöä, joka voidaan suoraan tai epäsuorasti tunnistaa erityisesti tunnistetietojen, kuten nimen, henkilötunnuksen, sijaintitiedon, verkkotunnistetietojen, taikka yhden tai useamman hänelle tunnusomaisen fyysisen, fysiologisen, geneettisen, psyykkisen, taloudellisen, kulttuurillisen tai sosiaalisen tekijän perusteella. Geneettiset tiedot, jotka määrittelevät tietosuoja-asetuksessa, kuuluvat aina henkilötiedon määritelmän piiriin.

Tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 13 kohdan mukaan geneettiset tiedot olisi määriteltävä henkilötiedoiksi, jotka liittyvät luonnollisen henkilön perittyihin tai hankittuihin ominaisuuksiin, koska ne on saatu kyseisen luonnollisen henkilön biologisesta näytteestä analysoimalla, erityisesti kromosomien DNA:sta tai RNA:sta tai muusta vastaavia tietoja tarjoavasta tekijästä tehdyllä analyysillä.

Huomionarvoista on, että tietosuoja-asetus ei vaikuta tunnistavan genomitiedon eri osiin liittyviä vaihtelevia tunnistamisen riskejä ja oikeudellista luonnetta, vaan luokittelee geneettiset tiedot kaikilta osin henkilötiedoiksi, vaikka riskiä henkilön tunnistamiseksi ei käytännössä olisi ollenkaan olemassa. Siten pitäisi ymmärtää myös tietosuoja-asetuksen valossa, että genomitieto ei ole oikeudellisesti aina henkilötietoa tai yleisen tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa geneettistä tietoa, vaikka tieto liittyisikin luonnollisen henkilön perittyihin tai hankittuihin ominaisuuksiin, jotka on saatu biologisesta näytteestä analysoimalla. Arvioinnissa olisi keskeistä tunnistaa, onko henkilö genomitiedosta tai siihen liitetyn muun tiedon kautta *tunnistettavissa*. Ratkaisun tunnistettavuudesta tekisi viime kädessä toisiolaissa tarkoitettu tietolupaviranomainen, jonne on tarkoitettu tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 13 kohdan 2 momentin mukaisesti keskeistä tunnistaa, onko henkilö genomitiedosta tai siihen liitetyn muun tiedon kautta *tunnistettavissa*. Ratkaisun tunnistettavuudesta tekisi viime kädessä toisiolaissa tarkoitettu tietolupaviranomainen, jonne on tarkoitettu keskeistä tunnistaa, onko henkilö genomitiedosta tai siihen liitetyn muun tiedon kautta *tunnistettavissa*.

Jos kyseessä on koko genomia kuvaava tieto, henkilön tunnistamiseen tarvitaan yleensä vertailunäyte samasta tai läheistä sukua olevasta henkilöstä, tieto vertailunäytteen antaneen henkilöllisyydestä sekä teknologiaa ja osaamista tunnistamista varten. Koska taustalla oleva henkilö voidaan tällä tavoin epäsuorasti tunnistaa, voidaan genomitiedossa tältä osin todeta oikeudellisesti olevan kyse tietosuoja-asetuksen tarkoittamasta geneettisestä tiedosta.

Toisaalta genomien osaa kuvaavasta tiedosta taikka variaatiotiedosta (joka kuvaa ihmisen perimässä tunnistettua vaihtelua suhteessa vertailussa käytettävän genomien rakenteeseen nähden) tai viitetiedosta (joka kuvaa aggregoitujen variaatioiden yleisyyttä ja merkitystä väestötasolla) ei välttämättä välillisestikään selviä tunnistettavissa olevaa luonnollista henkilöä yksilöivää tietoa, eivätkä ne ole siten välttämättä tulkittavissa välittömästi henkilötiedoksi. Ihmiset eivät siis lähtökohtaisesti ole tunnistettavissa yksittäistä variaatiota kuvaavan tiedon avulla. Jos tiedossa on kuitenkin yksittäisen ihmisen genomien useampi variaatiotieto, voidaan variaatioiden väliin jäävä DNA:n rakenne ennakoita käyttämällä geneettisen analyysin menetelmiä. Lopputulos on silloin oikeudellisesti sama kuin jos käytettävissä olisi ihmisen koko genomia kuvaava tieto eli kyse olisi tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 1 kohdan tarkoittamasta geneettisestä tiedosta, jonka käsittely on lähtökohtaisesti kiellettyä ilman siihen oikeuttavaa perustetta.

Viitetiedot sisältävät yleisesti tunnetun tiedon ihmisen perimän variaatioista, sekä niiden yleisyydestä ja merkityksestä väestötasolla. Viitetieto on koottu useiden eri luovuttajien DNA-sekvenssien avulla, eikä se edusta ainuttakaan yksilöityä ihmistä eikä siten ole oikeudellisesti tie-

tosuoja-asetuksen tarkoittamaa henkilötietoa tai geneettistä tietoa, jonka käsittelyä olisi pidettävä kiellettyinä. Huomionarvoista on kuitenkin se, että kun kyse on erittäin harvinaisista variaatioista, on olemassa mahdollisuus ihmisten tunnistamisesta. Analogisesti voidaan todeta, että yksittäiseen tai yksittäisiin geeneihin perustuva, tiettyä sairautta koskeva tieto, kuten laktoosintoleranssi ja gluteeniallergia, ei sellaisenaan paljasta henkilöstä tai hänen lähisukulaisistaan enempää kuin muun muassa niitä koskeva diagnoosi. Jos kuitenkin kyse on harvinaisesta sairaudesta, saattavat ihmiset olla tunnistettavissa myös genomien osaa koskevan tiedon avulla.

Tietosuojavaltuutettu on 6.3.2016 antanut avoimen tieteen periaatteiden toteuttamisesta henkilötietoja sisältävän tutkimusaineiston osalta lausunnon (dnro 3744/41/2016), jossa on arvioitu geneettisten tietojen henkilötietoluonnetta. Myös kyseinen lausunto osoittaa, että tunnistettavuus geneettisten tietojen avulla ei ole yksiselitteistä. Sen mukaan henkilötietojen suojaamista koskevan sääntelyn soveltaminen on yksiselitteistä, kun henkilö voidaan suoraan tunnistaa geneettisestä tiedosta, esimerkiksi nimen tai muun suoran tunnisteen perusteella. Välillisellä tai epäsuoralla tunnistamisella tarkoitetaan puolestaan sitä, että käytettävissä olevat tunnisteen eivätkä riittäviä henkilön tunnistamiseen tietyssä tilanteessa. Tiedot voidaan kuitenkin muuttaa tunnistettaviksi jostain muualta (muun kuin rekisterinpitäjän hallussa olevan) saatavan tiedon avulla. Esimerkiksi verkossa olevien sukutaulukien, kuolinilmoitusten tai hakukonetulosten avulla. Myös tällaiset välillisesti tai epäsuorasti tunnistettavat tiedot ovat henkilötietoja.

Jos genomitietoja (niin koko genomia kuvaavia tietoja kuin sen osia, ml. variaatiotietoja) säilytetään henkilötunnisteellisina, on silloin yksiselitteistä, että niiden käsittelyyn sovelletaan henkilötietojen suojaamista koskevia säännöksiä. Henkilötunnisteellinen genomitiedon säilyttäminen voi olla välttämätöntä esimerkiksi, jotta genomitietoja voidaan hyödyntää osana yksittäisten ihmisten hoitoa.

2.3.2 Genomitiedon tuottaminen ja tallentaminen terveydenhuollossa

Geneettisten analyysien käyttö on yleistynyt ja niitä tehdään nykyisin lähes kaikilla lääketieteen erikolisaloilla. Pääasiassa tehdään lähinnä kohdennettuja geenipaneelitutkimuksia, mutta geneettisen tiedon ja siten mahdollisten kohdegeenien määrän lisääntyessä paneelien koot kasvavat jatkuvasti ja niiden tuottamisessa aletaan siirtyä entistä useammin eksomisekvensointiin. Genomitasoisia tutkimuksia, lähinnä eksomisekvensointia (whole exome sequencing, WES), voidaan nykytilanteessa tilata missä tahansa yliopistosairaaloitten yksiköissä, mutta käytännössä niitä tilataan enimmäkseen perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä sekä lasten neurologiassa sellaisten sairauksien diagnosoimiseksi ja hoidon ohjaamiseksi, joissa oletetaan olevan geneettinen tausta. Koko genomien sekvensointia (whole genome sequencing, WGS) ei vielä nykytilanteessa niiden korkeiden kustannusten vuoksi tehdä säännönmukaisesti osana potilaan rutiininomaista diagnostiikkaa ja hoitoa, mutta hyötynä potilaalle olisi koko geneettisen perimän selvittäminen yhdellä kattavalla analyysillä. Genomikeskuksen avulla terveydenhuollossa syntyvä genomitieto olisi mahdollista tallentaa keskitetysti genomitietorekisteriin ja käyttää myöhemmin uudelleen terveydenhuollossa, kun ihmiselle kehittyä uusia oireita tai sairauksia. Hyödyt korostuisivat erityisesti tilanteissa, joissa selvitetään sairauksien geneettistä pohjaa tai kun diagnoosia on vaikea määrittää perustuen potilaan oireistoon tai geenipaneelilla saatavaan usein varsin rajoitettuun tietoon, erityisesti harvinaisissa sairauksissa.

Potilaalle suoritettavan geneettisen analyysin edellytyksiin sovelletaan nykytilanteessa mitä potilaslain 2 luvussa säädetään potilaan itsemääräämisoikeudesta. Potilaslaki tai muu kansallinen terveydenhuollon lainsäädäntö ei sisällä erityisiä geneettisiä analyyskejä, niiden eri menetelmiä tai niitä varten annettavaa suostumusta koskevia säännöksiä, vaan geneettisiin analyysihin sovelletaan mitä potilaslaissa säädetään yleisellä tasolla potilaalle annettavan hoidon ja hänelle

suoritettavien tutkimusten edellytyksistä. Geneettiset analyysit toteutetaan yhteisymmärryksessä potilaan kanssa ilman erillisiä suostumusvaatimuksia.

Genomitieto on terveydenhuollossa syntyessään osa potilastietojen kokonaisuutta. Potilaslain 12 §:n 1 momentti edellyttää, että potilasasiakirjat sekä tutkimuksessa ja hoidossa syntyvät biologista materiaalia sisältävät näytteet ja elinmallit säilytetään potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen, hoitoon liittyvien mahdollisten korvausvaatimusten ja tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika. Tieteellinen tutkimus ei tässä tarkoittane yksilöityä tutkimushanketta vaan tiedettä yleisesti, kun näytteillä on tieteellistä arvoa. Tarkemmat säilytysajat vaihtelevat, mikä on osoitus muun muassa siitä, että myös ihmisen hoitopolut voivat vaihdella ja olla toisaalta varsin pitkiäkin ja potilastietoaineiston elinkaaren tulee heijastaa näitä erilaisia hoitotarpeita. Pysyvästi säilytettäviä asiakirjoja ovat muun muassa perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidoissa muodostuvat asiakirjat. Näiden säilytysaika perustuu arkistolaitoksen 16.2.2009 antamaan päätökseen (AL/14372/07.01.01.03.01/2008) arkistolain (831/1994) 8 §:n nojalla. Arkistolaitoksen päätöstä noudatetaan kunnallisessa ja yksityisessä sekä vankeinhoitolaitoksen terveydenhuollossa. Olennaista on havaita, että terveydenhuollossa syntyvät tiedot tallennetaan ja säilytetään suoraan lain nojalla eikä tallennus perustu siten esimerkiksi potilaan suostumukseen.

Potilasasiakirja-asetus määrittelee potilasasiakirjojen sisältöön liittyvät tarkemmat edellytykset. Esimerkiksi asetuksen 11 §:ssä määritellään mitkä ovat potilaskertomukseen merkittäviä keskeisiä hoitotietoja. Näitä ovat palvelutapahtumaan liittyvät tiedot, joita ovat tulosyö, esitiedot, nykytila, havainnot, tutkimustulokset, ongelmat, taudinmääritys tai terveystarve, johtopäätökset, hoidon suunnittelu, toteutus ja seuranta, sairauden kulku sekä loppulausunto. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa katsotaan, että genomianalyysistä saatu genomitieto, kuten yksittäinen mutaatiovastaus (variaatiotieto) on lähtökohtaisesti potilasasiakirja-asetuksen tarkoittama tutkimustulos ja myös olennainen osa esimerkiksi potilaan nykytilan (terveydentilan fyysistä tai patologista) kuvaamisesta, taudinmääritystä (diagnosi) tai terveystarve määritystä sekä hoidon suunnittelua, toteutusta ja seurantaa (esim. lääkehoito). Genomitieto on tärkeä osa potilaan hoitoon liittyvää aineistoa, koska sen avulla voidaan selvittää taudinmäärityksen, valitun hoidon ja tehtyjen hoitoratkaisujen perusteet. Genomitiedon avulla voidaan todentaa ne perusteet, joilla valittuun tutkimus- tai hoitomenetelmään on päädytty. Todentamisen tarve liittyy tilanteisiin, joissa genomitieto on ollut keskeinen käytetyn hoitomenetelmän valintaan liittyvä peruste. Genomitieto on siten lähtökohtaisesti potilasasiakirjoihin suoraan potilaslain ja potilasasiakirja-asetuksen nojalla merkittävä tieto. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa halutaan kuitenkin erityisesti korostaa, että potilasasiakirja-asetuksen sisältöä määriteltäessä ei ole ollut vielä nähtävissä, että tulevaisuudessa olisi mahdollista saada analyysin tuloksena potilaan koko genomitieto.

Koko genomia koskeva tieto poikkeaa luonteeltaan merkittävästi muista laboratoriotuloksista, joissa analyysit keskittyvät etsimään vastauksia täsmällisesti kohdennettuihin kysymyksenasetteluihin. Terveydenhuollon nykykäytäntö heijastaa tätä lähestymistapaa, sillä tällä hetkellä toiminta on hyvin kohdennettua ja diagnostisluonteista, jolloin pääasiassa tutkitaan ja raportoidaan vain sairauteen liittyvät todetut geenivirheet. Muuta kertynyttä genomitietoa ei tallenneta järjestelmällisesti mihinkään. Laboratorion tietojärjestelmissä on joitakin mainintoja tai vastauksia löydetyistä variaatiotiedoista ja lisäksi sairaskertomustiedoissa on mainintoja genomitiedon kliinisestä merkityksestä potilaan hoidon kannalta.

Potilasasiakirjojen säilytystä ja käyttöä palveleva arkistointipalvelu on asiakastietolaissa säädetty Kansaneläkelaitoksen tehtäväksi (14 §). Arkistointipalveluun voidaan tallentaa potilasasiakirjojen lisäksi myös muita terveydenhuollon järjestämiseen ja tiedonhallintaan liittyviä asiakirjoja. Genomitieto kuuluu potilasasiakirjoihin kuuluvana osana lähtökohtaisesti Kelan yl-

läpittämään arkistointipalveluun tallennettaviin tietoihin. Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön asetuksella terveydenhuollon valtakunnallisista tietojärjestelmäpalveluista (1257/2015, jäljempänä *asetus tietojärjestelmäpalveluista*) on kuitenkin säädetty rajoituksia siihen, mitkä asiakirjat ja missä laajuudessa tallennetaan valtakunnalliseen arkistointipalveluun. Asetuksen 1 §:n mukaan arkistointipalveluun ei tarvitse tallentaa potilasasiakirja-asetuksen liitteessä (N:o 298) mainittuja asiakirjoja, jollei toisin säädetä. Näihin asiakirjoihin kuuluvat muun muassa perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidoissa muodostuvat asiakirjat. Potilaan hoidon kannalta merkityksellinen genomitieto, joka vaikuttaa kliinisen kysymyksen asetteluun merkitään näiden osalta paperisiin liitetiedostoihin, joita ei tallenneta arkistointipalveluun. Tämä ei kuitenkaan tarkoita, että perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä tallennetaan koko digitaalinen genomitieto tai sen kuvaus tietojärjestelmään tai paperisiin liitetiedostoihin, vaan lähinnä niitä koskevat lausunnot.

Perinnöllisyyslääketieteen päivittäis- ja yhteenvetomerkinnät ovat potilasasiakirja-asetuksen 4 §:n 3 momentin nojalla erityisluonteisia tietoja, joiden käyttöoikeuksia on rajoitettu terveydenhuollon palvelunantajien potilastietojärjestelmissä. Suojausvaatimus ei kuitenkaan koske näihin tietoihin mahdollisesti sisältyviä lääkitystietoja ja kriittisiä riskitietoja. Kriittisten riskitietojen ja lääkitystietojen säilytysajat ovat nykyisin 120 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Esimerkiksi farmakogeneettinen tieto ei kuuluisi suojausvaatimuksen alaisuuteen, sillä tiedon avulla tulisi varmistaa, ettei potilaille päädy tehottomia tai haitallisia lääkkeitä. Tietojärjestelmäpalveluja koskevan asetuksen 2 §:n mukaan laboratoriotulosten, lääkityksen, diagnoosien ja riskitietojen tulee olla potilaan tiedonhallintapalvelussa nähtävissä. Tiedot saa näyttää tiedonhallintapalvelun kautta vain, jos potilas on antanut asiakastietolain 10 §:n 1 momentissa tarkoitetun suostumuksen tietojen luovutukseen tai jos tietojen luovutukseen on muu mainitussa lainkohdassa tarkoitettu peruste kuten esimerkiksi, että tiedon antamisesta tai oikeudesta tiedon saamiseen on laissa erikseen nimenomaisesti säädetty.

Potilastietoja saa kaikissa edellä kuvatuissa tapauksissa käsitellä potilasasiakirja-asetuksen 4.1 §:n nojalla hoitotarkoituksessa vain potilaan hoitoon tai siihen liittyviin tehtäviin osallistuva siinä laajuudessa kuin heidän työtehtävänsä ja vastuunsa sitä edellyttävät. Siten käsittelyn laajuus voi vaihdella työtehtävien mukaisesti ja käsittelylaajuuksia ei määritellä tarkemmin lailla. Terveystieteiden toimintayksikössä työskentelevien käyttöoikeudet potilasasiakirjoihin sisältyviin tietoihin tulee kuitenkin määrittellä aina yksityiskohtaisesti käytännön toiminnassa. Kriittisten riskitietojen määrittäminen on muualla kuin lainsäädännössä määriteltävä asia ja vaatii asiantuntemusta potilaan hoidollisesta kokonaistilanteesta. Tämä on siten rekisterinpitäjän vastuuseen liittyvä kysymys, jonka yksityiskohdista on mahdollista keskustella tietosuojaviranomaisten kanssa. Genomikeskus voisi tulevaisuudessa antaa asiantuntemustaan tiedon kriittisyyden arvioimiseksi.

Olellista on huomata, että potilasasiakirjojen arkistointipalveluun ei ole mielekäs eikä mahdollista tallentaa kaikkea sitä genomitietoa mitä tulevaisuudessa arvioidaan syntyvän osana potilaan hoitoa, johtuen muun muassa genomitiedon suuresta koosta sekä yksityisyydensuojaan ja tietoturvaan liittyvistä näkökohdista. Yksityisyydensuojaan liittyvät perustelut ovat yhdenmukaisia nykykäytännön kanssa, jonka mukaan perinnöllisyyslääketieteen asiakirjat ovat erityisluonteisia ja käyttöoikeuksiltaan rajoitettuja, minkä vuoksi genomitietojen käsittelyä varten tulisi säätää laissa lisäsuojatoimenpiteitä. Lisäksi genomitiedon tallentamista varten tulisi tiedon suuren koon vuoksi luoda toinen, potilasjärjestelmälle rinnakkainen rekisteri genomitiedon tallennusta varten. Nykytilanteessa ne sairaanhoitopiirit, joissa ryhdytään itse tekemään genomilaajuisia sekvensointia (kuten Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri), valmistautuvat genomitiedon vastaanottamiseen ja tallentamiseen erillisjärjestelmin.

Nykytilanteessa korkein asiantuntemus genomitiedon soveltamisesta potilaan hoidossa on julkisessa terveydenhuollossa eli erityisesti yliopistosairaaloissa, joissa toimivat harvinaissairauksien yksiköt ja kliinisen genetiikan eli perinnöllisyyslääketieteen yksiköt. Ne edistävät ja toteuttavat genomitiedon, asianmukaista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä omilla alueillaan muun muassa harvinaissairauksien kansallisen ohjelman ja erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä annetun valtioneuvoston asetuksen (582/2017, keskittämisasetus) mukaisen kliinisen genetiikan palveluiden järjestämisvastuun perusteella. On olennaista huomata, että esimerkiksi harvinaissairailta on usein monia muitakin tauteja ja sairauksia, joiden keskinäisten yhteyksien ymmärtämiseksi olisi tärkeää kansallisesti kehittää yhtenäistä tulkintajärjestelmää.

Genomitiedon hyödyntäminen potilaan hoidon ohjauksessa on kuitenkin tällä hetkellä pisimmällä syöpätautien hoidon valinnassa. Jopa syöpien luokittelu on muuttumassa kohti tilannetta, jossa syöpäkuolemissa tapahtuneet geneettiset muutokset ovat luokittelun peruste. Uusien, spesifisesti tietyn geneettisestä muutoksesta aiheutuvan syövän hoitoon kehitettyjen lääkkeiden markkinoille tulo on johtamassa nopeasti uusiin syöpähoitomahdollisuuksiin. Koska yksittäisten geenimuutosten ja -varianttien kliinisestä merkityksestä kertyy jatkuvasti paljon uutta tietoa, tiedon ajantasaisena säilyttäminen vaatii suuria ponnisteluja. Vain luomalla keskitetty valtakunnallinen genomitiedon tulkintajärjestelmä voidaan mahdollistaa, ettei geenivariantin kliinisen merkityksen arviointi ja luokittelu poikkea oleellisesti Suomen eri osissa.

Terveydenhuollon erityistilanteista voidaan lopuksi mainita lisäksi raskauteen liittyvät tilanteet ja niissä tuotettu genomitieto. Ennen syntymää kuolleiden sikiöiden genomitietoa ja mahdollisesti myös ennen syntymää alkioista tai sikiöistä tuotettua genomitietoa sisältyy nykysääntelyn nojalla raskaana olleen naisen potilasasiakirjoihin. Esimerkiksi jos raskaana olevan naisen lapsivesinäytteestä on analysoitu ennen syntymää kuolleen sikiön genomitietoa, sisältyy tulos (eli löytyykö jokin syy ja mikä) kyseisen naisen potilasasiakirjoihin. Näihin potilasasiakirjoihin ei sisällytetä koko genomitietoa, vaan ainoastaan tietoa siitä, että mitä merkityksellistä siitä mahdollisesti löytyi. Sikiön sairauden syyn selvittäminen on normaalia ja rutiininomaista terveydenhuollon toimintaa. Alle 1-vuotiaina kuolleiden tietoja säilytetään 120 vuotta lapsen syntymästä.

2.3.3 Genomitiedon käsittely biopankkitoiminnassa

Suomi on ollut monelta osin pioneerimaa perimään kohdistuvassa perustutkimuksessa, sillä maassamme on tehty jo vuosikymmeniä korkeatasoisia epidemiologisia tutkimuksia väestötasolla hyödyntäen muun muassa terveydenhuollon rekistereissä säilytettävää seurantatietoa ihmisten elintavoista ja sairauksista. Missään muualla maailmassa ei ole niin kattavia rekisteriaineistoja kuin Suomessa. Maassamme on epidemiologian lisäksi panostettu myös muuhun tietotaitoon, kuten geeni- ja molekyyli-tutkimukseen sekä tilastotieteen ja biolaskennan asiantunteemukseen. Suomen kansainvälinen maine on tältä osin erinomainen. Epidemiologisia tutkimuksia tarvitaan, kun halutaan selvittää monitekijäisten sairauksien syntyhistoriaa ja ymmärtää, mikä on perimän ja mikä elintapojen osuus sairauden tai taudin puhkeamisessa ja sen etenemisessä. Hyviä esimerkkejä epidemiologisista tutkimuskohteista ovat kansanterveydellisesti merkittävät sairaudet, kuten sydän- ja verisuonitaudit, diabetes sekä aineenvaihduntasairaudet.

Monen tekijän vaikuttaessa sairauden ja taudin taustalla, vaaditaan laajoja väestötasoisia näyteaineistoja, jotta eri tekijöiden väliset yhteydet (assosiaatiot) tunnistetaan. Siihen tarvitaan muun muassa biopankkitoimintaa. Nykyisin Suomessa tuotetaan genomitietoa terveysalalla eniten biopankkitoiminnassa, jonka tarkoituksena on tukea laaja-alaista ihmisperäisillä biologisilla näytteillä tehtävää tutkimusta. Näyteaineistot muodostuvat biologisessa muodossa olevasta DNA:sta, plasmasta, seerumista, kokoverestä, soluista, RNA:sta ja virtsasta. Näytteiden fyysistä

kokonais määrää arvioitaessa on tärkeä ymmärtää, että yksittäisistä ihmisistä on biopankkeihin tallennettu useita eri näytteitä tai näytetyyppejä. On myös hyvä tiedostaa, että yksittäinen näyte on saatettu jakaa useaan eri putkeen tai alierään, joten biopankkien säilytyksessä olevien näyteputkien lukumäärä on huomattavasti korkeampi kuin näytteidenluovuttajien määrä. Varsinaisen tutkimuksen suorittamisen kannalta näytemääriä tärkeämpää on se, kuinka monesta ihmisestä on käytettävissä näytteitä.

Kaikista edellä mainituista näytetyypeistä ei ole mahdollista selvittää genomitietoa, eikä näin ole Suomessa tehty. Silloin kun genomitiedon selvittäminen on mahdollista ja tarkoituksenmukaista tutkimuksen suorittamiseksi, voidaan genomitietojen avulla yhdistettynä muihin yksilöllisiin elintapa-, terveydentila- ja diagnoosietoihin yhä yksityiskohtaisemmin selvittää eri sairauksien ja tautien syntymekanismia, ennustaa hoitotuloksia sekä selvittää sairastumisriskejä väestötasolla. Näiden lisäksi biopankkitoiminnassa säilytettävällä näyte- ja tietoaaineistolla on käyttökohteita tuotekehityksen parissa, jota toteutetaan tieteellisen tutkimuksen viitekehityksessä.

Biopankkitoiminta eroaa perinteisestä tutkimuksesta siten, että toiminnassa itsessään ei ole kyse varsinaisesta tutkimuksen tekemisestä, vaan tutkimuksen tukemisesta biopankki-infrastruktuuria hyödyntäen. Siten valtaosa tuotetusta genomitiedosta syntyy biopankkiaineistoja hyödyntävissä tutkimushankkeissa, ei itse biopankeissa. Genomitietoja palautuu ajan myötä biopankkitoiminnanharjoittajien säilytettäväksi, jos aineiston luovutusta koskevassa sopimuksessa näin sovitaan.

Biopankin tehtävänä on biopankkilain 5 §:n nojalla palvella biopankkitutkimusta. Tehtävänsä toteuttamiseksi biopankki voi kerätä ja vastaanottaa näytteitä ja niihin liittyviä tietoja, ml. genomitietoja, säilyttää näytteitä ja niihin liittyviä tietoja sekä luovuttaa niitä biopankkitutkimukseen. Biopankkitoimintaan ei kerätä näytteitä yksilöityjä tutkimushankkeita varten vaan yleisemmin tulevaa biopankkitutkimusta varten. Näyte- ja tietoaaineistoja on tarkoitettu hyödyntää siten, että niiden avulla voidaan vastata laaja-alaisesti ja pitkällä aikajänteellä monenlaisiin tutkimuskysymyksiin.

Biopankki voi 5 §:n nojalla lisäksi analysoida, tutkia tai muutoin käsitellä näytteitä. Biopankkitoiminnan harjoittaja voi siten joko itse analysoida näytteitä ja tuottaa genomitietoa palvelutuotteena asiakkailleen tai sitten luovuttaa tutkimushankkeille näytteitä, joita analysoidaan erilaisissa tutkimuslaboratorioissa. Biopankkilaki ei säädi siitä, minkälaisessa laboratorioissa näytteitä analysoidaan tai mitä laatustandardeja laboratorioiden on noudatettava. Siten biopankkitoiminnassa syntyvä genomitieto voi vaihdella laadultaan merkittävästikin. Tulevaisuudessa tilanne saattaa muuttua ainakin osittain, sillä kansainvälisesti on sovittu, että biopankkitoiminnassa ryhdytään käyttämään uutta ISO 20387:2018 standardia. Suomalaiset biopankkitoiminnan harjoittajat eivät ole yhteisesti päättäneet standardin käyttöönotosta, mutta saattavat tehdä käyttöönottoa koskevia päätöksiä myös itsenäisesti.

Biopankkitoiminta perustuu avoimuuteen ja läpinäkyvyyteen. Siksi ihmisillä on aina biopankkilain 39 §:n nojalla oikeus saada tieto siitä, säilytetäänkö biopankkitoiminnassa häntä koskevia näytteitä, säilyttämisen perusteesta ja siitä, mistä häntä koskevia tietoja on saatu ja mihin hänestä otettuja näytteitä ja näytteisiin liittyviä tietoja on luovutettu tai siirretty biopankista. Tiedonsaantioikeus voidaan toteuttaa myös sähköisen katseluyhteyden avulla. Tiedon antamisesta voi periä maksun, joka on enintään tiedon antamisesta aiheutuvia kustannuksia vastaava. Biopankkitoiminnassa ei ole mitään keskitettyä kommunikointikanavaa rekisteröityjen suuntaan, joten nykytilassa ihmisten tulee ottaa yhteyttä biopankkitoiminnan harjoittajiin jokaiseen erikseen käyttäkkeen biopankkilain 39 §:ssä tarkoitettua oikeuttaan. Biopankkitoiminnan har-

joittajat suunnittelevat parhaillaan yhteisen osallistamisportaalin kehittämistä, jotta laissa säädetty oikeus saataisiin toteutettua sähköisen katseluyhteyden avulla keskitetysti ja kansallisesti yhteneväisellä tavalla. Joissakin biopankeissa tietopyyntöjä saapuu nykytilanteessa viikoittain, toisissa ei lainkaan.

Ihmisillä on biopankkilain 39 §:n nojalla lisäksi oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto, millä viitataan käytännössä genomitietoon silloin, kun tietoa on tuotettu biopankkitoiminnassa tai sen tutkimushankkeissa, ja jälkimmäisessä tapauksessa genomitieto on vielä palautettu biopankkitoiminnan harjoittajalle. Näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä. Tällä viitataan siihen, että tietoa tulkitaan kyseisen henkilön yksilöllisen kokonaistilanteen näkökulmasta. Tiedon merkityksen selvittämisestä saa periä maksun, joka on enintään selvityksen antamisesta aiheutuvia kustannuksia vastaava. Noin 99 % suostumuksensa biopankkitoimintaa varten antaneista ihmisistä on ilmoittanut suostumuslomakkeessa, että toivovat yhteydenottoa, mikäli tutkimuksessa selviää terveyden kannalta merkityksellistä tietoa. Biopankkitoiminnassa valmistaudutaan suurten genomitietoaineistojen palautumiseen biopankkeihin ja sen myötä on kartoitettu mahdollisuutta kommunikoida genomitiedon palauttamista ihmisille ja selvitetty siihen liittyviä haasteita. Biopankkitoiminnan harjoittajille tehdyissä kyselyissä on selvinnyt, että yhteisiä kansallisia käytäntöjä tiedon palauttamiseksi ei vielä toistaiseksi ole, mutta niitä kehitetään parhaillaan.

Biopankkitoiminnassa on sekä uusia että vanhoja näytteitä, joten genomitietojen laatu tulee vaihtelemaan niiden välillä merkittävästi. Tällä on merkitystä arvioitaessa genomitiedon hyödynnettävyyttä diagnostiikka- ja hoitotarkoituksissa sekä sairauksien ennaltaehkäisyssä yksilötasolla. Terveydenhuollossa genomitutkimuksia tehdään useimmiten akkreditoituissa kliinissä laboratorioissa, joiden toiminnan korkea laatu on varmennettu ja kirjattu asianmukaisesti. Biopankki-infrastruktuurin puitteissa toteutettavat geneettiset analyysit tehdään sen sijaan usein laboratorioissa, jotka eivät välttämättä täytä diagnostisten laboratorioiden vaatimuksia. Samoin analyysimenetelmät eivät aina vastaa kliinisen laboratorion tarkkuutta. Suurimmissa biopankkihankkeissa genomitiedon laatu lähenee kliinisten laboratorioiden tuottaman tiedon laatua ja tarkkuutta. Biopankkitutkimusten tulosten voidaan yleisellä tasolla katsoa soveltuvan päätelmien tekoon suurista näyte- ja tietomassoista, mutta niitä ei ole suunniteltu hyödynnettäväksi välittömästi terveydenhuollossa. Jos biopankkitoiminnassa tuotettua genomitietoa käytetään osana diagnoosia tai hoitoa, edellyttäisi se tulosten varmistamista joko analysoimalla uudesta näytteestä tai jo olemassa olevasta näytteestä. Mikäli näytteenotto- ja käsittelyprosessi on validoitu, ja tulos on mahdollista uusilla toisella tutkimusmenetelmällä tai toisessa laboratorioissa, on myös biopankkitoiminnassa tuotettu genomitieto käytettävissä ihmisten terveyden hyväksi.

Oleennaista genomitiedon palauttamista koskevan kysymyksen arvioinnissa on huomata, että biopankkitoiminnassa ei ole kyse terveydenhuollon palvelusta vaan tutkimuksen tukemisesta ja siten genomitiedon kommunikointi ihmisille ei ole ensisijaisesti biopankkitoiminnassa ratkaistava asia. Kansallisesti on kuitenkin tärkeää, että biopankkitutkimuksista palautuvat genomitiedot olisivat myös terveydenhuollon käytettävissä, sillä tiedoilla voitaisiin tukea kliinistä päätöksentekoa ihmisten terveyden hyväksi. Nykytilaa olisi mahdollista parantaa määrittelemällä hoitoon ohjaavia polkuja, kun kyseessä on kliinisesti merkittävä genomitieto. Jotta ihmisiä kohdeltaisiin yhdenvertaisesti, tulisi tämä prosessi olla kansallisesti yhdenmukainen. Biopankkikentän toiveissa olisi, että tuleva Genomikeskus antaisi käytännön ohjeistusta genomitiedon kansalliseksi palauttamiseksi ihmisille. Osana kyseistä ohjeistusta tulisi määritellä, että mitkä ovat niitä genomitietoja, joita ihmisille palautetaan, sillä vain osa genomitiedosta on selkeästi tulkittavaa. Genomikeskus voisi esimerkiksi ylläpitää ja päivittää listausta sellaisesta genomitiedosta tai löydöksistä, jotka olisi seulottava sekä biopankkitoiminnasta että terveydenhuollosta tallennettavasta genomitiedosta.

2.3.4 Genomitiedon palauttaminen ihmisille

Genomitiedosta voidaan tutkia yksittäisiä variaatiotietoja tai muodostaa variaatioiden joukosta erilaisia analyysejä ja tuottaa niistä raportteja palautettavaksi ihmisille terveyshyötyjen toivossa. Genomitiedon käyttäminen yksittäisten ihmisten terveyden hyväksi ei ole mahdollista ilman asianmukaista tulkintaa. Tulkinta puolestaan edellyttää riittävästi resursseja sekä genetiikan asiantuntemusta.

Genomitiedon tulkinnan yhteydessä ihmisille on annettava tulosten edellyttämää neuvontaa ja hänet tulisi tarvittaessa ohjata jatkotutkimuksiin esimerkiksi asianmukaisen hoidon antamista varten. Neuvonta voi olla esimerkiksi kirjallista, videon kautta annettavaa tai suullista ja henkilökohtaista perinnöllisyysneuvontaa. Neuvonnan muoto ja laajuus riippuvat siitä, että minkälaisesta tiedosta on kyse. Kirjallinen neuvonta voi olla riittävästä väestössä esiintyvien yleisten genomin muutosten kohdalla. Tällaisia yleisiä muutoksia ovat esimerkiksi laktoosi-intoleranssi sekä Faktori V Leiden. Näitä koskevien tulosten yhteyteen olisi mahdollista liittää ohjeistus muun muassa perusterveydenhuollon lääkärille tuloksen tulkinnan tueksi.

Kun kyse on rajatusta määrästä variaatiotietoja, on niiden perusteella mahdollista muodostaa yksinkertaisia raportteja, ja välillä tätä tehdään myös ilman geneettistä neuvontaa. Tarjolla on esimerkiksi kaupallisia palveluja, jotka tarjoavat ennalta määriteltyjen genomin osien sekvensointia ja siihen liittyvää tulkintaa, joiden perusteella laaditaan raportti suoraan palvelun ostajalle.

Genomitietoa voidaan palauttaa myös eri muotoisena ns. raakadatana ja näin tehdään esimerkiksi kaupallisissa kuluttajille suunnatuissa geneettisten analyysien palveluissa. Usein varsinaisen tulkinnan voi tilata ulkoiselta kolmannelta toimijalta, jonka tarjoamalle palvelimelle henkilö voi ladata muualta saamansa genomitiedon ja käyttää kyseisen toimijan tarjoamia tulkintapalveluja. Henkilö voi päättää mitä analyysejä haluaa datalle tehtävän ja mitä on siitä valmis maksamaan. Tässä tarkoitettuja palveluja tarjotaan suomalaisille verkkopohjaisesti ulkomailta käsin, mutta niihin liittyy riskejä. Esimerkiksi tulkinnan kattavuus ja oikeellisuus voidaan kyseenalaistaa samoin se, että kuinka asianmukaista neuvontaa tai ohjeistusta palvelujen käyttöön liittyy. Hoitoonohjaus voi olla puutteellista. Löydösten perusteella henkilö saattaa kuitenkin hakeutua terveydenhuollon palvelujen piiriin, jolloin tulosten tulkintaan, varmistukseen ja neuvontaan liittyvät kustannukset koituvat terveydenhuollon katettavaksi.

Genomitiedon palauttamiseen ja tulkintaan liittyviä haasteita on arvioitu myös biopankkitoiminnassa, jossa on arvioitu muun muassa sitä, että tulisiko ihmisille palauttaa yhteenvetotuloksia, yksilöllisiä tuloksia vai molempia. Biopankkitoiminnassa ei ole välittömästi käytössä palvelunantajan valmiuksia tai toiminnallisia edellytyksiä, minkä johdosta biopankkitoiminnassa ei voida ottaa hoito- tai neuvontavastuuta ihmisten terveydestä. Biopankkitoiminnassa on ryhdytty valmistelevaan yhteistyöä kliinisen genetiikan yksiköiden kanssa siten, että tulkintapalvelut olisivat yhtenäisiä kaikkien biopankkitoiminnan harjoittajien välillä Suomessa.

Tutkimustarkoituksissa tuotettuja genomitietoja on vain harvoin palautettu ihmisille. Suomessa tietoja on palautettu lähinnä yksittäisistä tutkimushankkeista. Suomessa on parhaillaan käynnissä hankkeita, joissa terveystietoja ja tutkimustuloksia palautetaan ihmisille.

Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja niiden liitännäispalvelut

Suomessa vaikuttaisi olevan tällä hetkellä epäselvää, miten suoraan kuluttajille suunnattujen geneettisten analyysien tarjontaa tai laatua voidaan valvoa ja minkälaisia edellytyksiä toiminnalle voidaan lakisääteisesti asettaa.

Kuluttajille suunnattujen geneettisten analyysien ja liitännäispalveluiden markkinat (ns. direct to consumer (DTC) -markkinat) ovat viime vuosina monipuolistuneet, laajentuneet ja kansainvälistyneet. Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja niihin liittyvät palvelut voidaan yleisellä tasolla jakaa a) suoraan kotiin lähetettäviin näytteenottoastioihin, b) laboratoriotutkimuksiin, jotka tuottavat DNA:sta laboratoriaoanalyysin kautta genotyyppitietoa (genomitietoa), sekä c) tulkintapalveluihin, joilla kyseisestä genomitiedosta saadaan merkityksellistä, joskin useimmiten vain suuntaa-antavaa tietoa ihmisen terveydentilasta. Lisäksi kuluttajille tarjotaan d) paketteja, jossa henkilö saa kokonaisvaltaisen palvelun osana hänelle räätälöityä terveystuotetta. Viimeksi mainituissa kohderyhmänä ovat erityisesti pitkäaikaissairaat tai riskiryhmiin kuuluvat ihmiset. Kaikissa edellä a) - d) kohdissa kuvatuissa palveluissa varsinainen geneettinen laboratoriaoanalyysi saatetaan suorittaa käytännössä alihankintana ja syntyvää genomitietoa käytetään jatkopalvelun tuottamiseksi. Avainasemassa palveluissa on nimenomaan genomitieto, jota yritykset pyrkivät keräämään mahdollisimman laajasti esimerkiksi myydäkseen ja luovuttaakseen sitä eteenpäin tutkimuksen ja lääkekehityksen tarpeisiin. Yritysten ansaintalogiikan arvioidaan perustuvan genomitiedon korkean käyttöarvon oletukseen. Vaikka geneettisen analyysin alkuperäinen käyttötarkoitus ei olisikaan liittynyt henkilön terveyteen tai sairauteen, on mahdollista, että analyysin kautta saatua genomitietoa luovutetaan maksua vastaan kolmansille osapuolille terveyteen liittyvän tiedon analysoimiseksi. Myös Suomen kuluttajamarkkinoilla toimii geneettisiä analyysejä ja palveluja tarjoavia yrityksiä. Luonteenomaisinta markkinoille on, että geneettisten tutkimusten ja palvelujen jakelukanavana toimii lähes yksinomaan internet, markkinoinnin kohteena ovat tavalliset kuluttajat ja että tuotteiden tilaus ja raportointi tapahtuvat verkkopohjaisesti ilman kytkentää terveydenhuoltojärjestelmään tai terveydenhuollon ammattihenkilöihin. Tuloksen kommunikointi asiakkaalle tapahtuu tyypillisesti verkon kautta käyttäjätunnuksen avulla ja toteutetaan useimmiten englannin kielellä.

Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja palvelut on koettu monin tavoin ongelmallisiksi. Huolia on noussut esimerkiksi kuluttajille suunnattujen geneettisten analyysien laadusta ja tarkkuudesta sekä tulosten luotettavuudesta muun muassa ihmisen terveydentilan toteamisen, sairastumisriskin määrittelyn tai sairauksien ja tautien diagnosoimisen tarkoituksen näkökulmasta. Erityisen vaikeaksi kuluttajille suunnatut geneettisten analyysien markkinat koetaan silloin, kun toiminnassa lähestytään tai jopa toteutetaan terveydenhuollon ammattihenkilön tehtäviä sekä toimitaan muutoin terveydenhuollon sääntelyn soveltamisalan rajapinnoilla. Vaatimukset sääntelyn lisäämiseksi asiakkaiden ja erityisesti haavoittuvien ihmisryhmien oikeusturvan suojelemiseksi ovat vuosien aikana lisääntyneet ja myös EU-sääntely näyttäisi mahdollistavan lisäsuojatoimenpiteiden asettamisen kansallisesti.

EU:n IVD-asetus tuottaa osaltaan ratkaisuja toimintakentälle, jota koskevien sääntöjen viranomaistulkinnassa ja soveltamisessa on ollut huomattavia eroja ja rajanveto-ongelmia. Lääkinnällisistä laitteista annetun lain 37 §:n mukaan Fimea on IVD-asetuksessa tarkoitettu in vitro –diagnostiikkaan tarkoitettujen lääkinnällisten laitteiden toimivaltainen viranomainen. Asetuksen soveltaminen ei kuitenkaan ratkaise kaikkia markkinoiden ongelmia. Geneettisten analyysien näytteenottoastioiden myynti ja lähettäminen kuluttajalle ei tulevaisuudessakaan edellytä Euroopan unionissa myyntilupamenettelyä, kuten lääkepuolella, vaan CE-merkittyä tuotetta saa myydä vapaasti unionin alueella esimerkiksi Kiinasta tai Yhdysvalloista käsin. Etämyyntiä koskeva asetuksen 6 artikla mahdollistaa kylläkin jäsenvaltion rajoittaa tai vaatia palveluntarjoajaa lopettamaan toimintansa kansanterveyden suojeluun liittyvistä syistä. Tältä osin kyse olisi Fimean toimivaltaan kuuluvasta asiasta. Kansanterveyden on esitetty Euroopan parlamentin ja

neuvoston asetuksen (EY) N:o 1338/2008 (1) 3 artiklan c alakohdassa tarkoitettavan kaikkia osatekijöitä, jotka koskevat terveyttä, erityisesti terveydentilaa, myös sairastavuutta ja vammaisuutta, terveydentilaan vaikuttavia tekijöitä, terveydenhuoltopalveluiden tarvetta, terveydenhuoltoon myönnettyjä resursseja, terveydenhuoltopalvelujen tarjontaa ja yleistä saatavuutta, terveydenhuollon menoja ja rahoitusta sekä kuolleisuuden syitä. Suomessa ei kuitenkaan keskitetysti valvota tällaisten tuotteiden kansanterveydellistä vaikutusta ja riskejä, minkä vuoksi itsenäiselle ja riippumattomalle geneettisiä analyysejä arvioivalle asiantuntijaviranomaiselle on nähty tarvetta.

Myyntiväitteitä koskevan IVD-asetuksen 7 artiklan mukaan ei saa mainostaa, ilmaista käyttöohjeissa tai merkinnöissä käyttää tekstiä, nimiä, tavaramerkkejä, kuvia tai figuratiivisia tai muita merkkejä, jotka voivat johtaa käyttäjää harhaan käyttötarkoituksen, turvallisuuden ja suorituskyvyn osalta muun muassa antamalla virheellisen vaikutelman hoidosta tai diagnoosista tai jättämällä ilmoittamatta käyttäjälle tai potilaalle riskeistä. Lääkinnällisten laitteiden valvontaa koskevien säännösten mukaan Fimea voi kieltää jatkamasta tai uudistamasta lainvastaista markkinointia. Valvonta kuuluu osaltaan myös kuluttajansuojalain (38/1978) soveltamisalaan. Kyseisen lain 2 luvun 2 §:n mukaan markkinointia pidetään hyvän tavan vastaisena esimerkiksi, jos siinä suhtaudutaan hyväksyvästi toimintaan, jossa vaarannetaan terveyttä ilman, että tällaisen toiminnan esittämiseen on markkinointiväiteeseen liittyvää asiallista perustetta (kohta 3). Pykälän 2 momentissa todetaan, että alaikäisille suunnattua tai alaikäiset yleisesti tavoittavaa markkinointia pidetään hyvän tavan vastaisena erityisesti, jos siinä käytetään hyväksi alaikäisen kokemattomuutta tai herkkäuskoisuutta. Kuluttajansuojalain 2 luvun 6 §:ssä säädetään kiellosta antaa totuudenvastaisia tai harhaanjohtavia tietoja, kun tiedot ovat omiaan johtamaan siihen, että kuluttaja tekee ostopäätöksen tai muun kulutushyödykkeeseen liittyvän päätöksen, jota hän ei ilman annettuja tietoja olisi tehnyt. Markkinointia ja menettelyjä asiakassuhteessa kuluttajansuojan kannalta valvoo kuluttaja-asiamies. Kuluttaja-asiamiehen toimivalta on tältä osin rinnakkainen erityissäännösten nojalla valvovan Fimean kanssa. Geneettisiin analyyseihin liittyviä markkinointiväitteitä ja sopivia menettelytapoja on kuitenkin äärettömän vaikea arvioida ilman genomitiedon luonteeseen liittyvää syväosaamista, jota asiantuntijaviranomainen voisi tarjota.

Muusta IVD-asetuksen sisällöstä poiketen asetuksen 4 artiklaan on sisällytetty geenitestien suorittamista koskevia lisäedellytyksiä ja ne koskevat vain terveydenhuoltoa. Jos geenitesti tehdään terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin, edellyttää asetuksen 4 artikla henkilön informointia ja asianmukaista neuvontaa artiklan erikseen määrittelemissä tapauksissa. Velvoite ei luultavasti koskisi tilannetta, jossa geneettisen analyysin valmistaja ja kuluttaja ovat suorassa yhteydessä ilman terveydenhuollon toimeksiantoa. Suomessa on jäljempänä esitetyin tavoin todettu rajanveto-ongelmia sen suhteen, että milloin ollaan terveydenhuollon toiminta-alueella ja milloin on kyse muusta kuluttajakaupasta. Tältä osin on koettu tarvetta selkeämmälle kansalliselle sääntelylle. Asetus ei sinänsä estäisi jäsenvaltioita hyväksymästä tai säilyttämästä kansallisia toimenpiteitä, joilla potilaat saisivat parempaa suojelua, jotka ovat yksityiskohtaisempia tai jotka koskevat tietoon perustuvaa suostumusta.

IVD-asetus mahdollistaa kuluttajien antamien näytteiden lähettämisen tarvittaessa ulkomaille myös Euroopan unionin ulkopuolelle analysoitavaksi, jolloin näytteiden ja niistä johdettavan tiedon viranomaisvalvonnan mahdollisuudet Suomessa vähenevät tai muuttuvat mahdottomiksi. Suomessa toimivien laboratorioiden pätevyyttä voidaan valvoa ja korostaa niiden vastuuta käyttäessään alihankintana kotimaisia ja ulkomaisia palvelulaboratorioita. Vaatimuksia seuraa myös esimerkiksi laboratorioiden käyttämistä laatustandardeista. Esimerkiksi laboratorioiden usein käyttämässä SFS-EN ISO 15189 standardin kohdassa 4.5.1 todetaan, että ”laboratorio on - - vastuussa lähetelaboratorioiden ja asiantuntijoiden valinnasta ja näiden toiminnan seuraamisesta. Laboratorion on varmistettava, että lähetelaboratorio tai ulkopuolinen asiantuntija on pätevä tekemään vaaditut tutkimukset”. Yksi tapa Suomessa toimivalle laboratoriolle

huolehtia alihankinnan laadusta on valita vain akkreditoituja geneettisten analyysipalvelujen tuottajia. Mutta jos analysointilaboratorio sijaitsee muualla kuin Suomessa, ei Suomen viranomaisten valvontavalta ulotu välittömästi kyseisiin laboratorioihin. Jos tuote on CE-merkitty, saa analyysin tuloksen lähettää suoraan EU-kansalaiselle. Palveluihin sisältyy usein lisäksi tulosten jakamiseen kannustavia sosiaalisen median toimintoja.

Kansallisen terveydenhuollon lainsäädännön soveltamisen kautta olisi mahdollista ratkaista monia geneettisiin analyysihin ja palveluihin liittyviä ongelmia, joita syntyy kuluttajamarkkinoilla. Suomessa terveydenhuollon palvelut, joiden tuottamiseen tarvitaan yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain mukainen lupa (tai itsenäisten ammatinharjoittajien osalta ilmoitus), määritellään yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 2 §:ssä. Toimivaltainen lupaviranomainen on Valvira silloin, kun palvelun tuottaja toimii kahden tai useamman aluehallintoviraston alueella. Yhden aluehallintoviraston alueella toimivalle palvelujen tuottajalle lupaviranomainen on aluehallintovirasto. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain 2 §:n 1 momentin 1 kohdassa säädetään, että laboratoriotoiminta on sellaista terveydenhuollon palvelua, jonka tuottamiseen tarvitaan lupa. Lain esitöiden (HE 46/1989 vp) mukaan laboratoriotoiminnalla tarkoitetaan kliinisen farmakologian, kemian, mikrobiologian, fysiologian, neurofysiologian sekä patologian alaan kuuluvia laboratoriotutkimuksia ja muita vastaavanlaisia laboratoriotutkimuksia. Lain 2 §:n 1 momentin 3 kohdan mukaan terveydenhuollon palveluilla tarkoitetaan myös muita terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon määrittämiseksi tehtäviä tutkimuksia ja toimenpiteitä. Määritelmät kattavat jo nykytilassa laajuudessaan terveyteen liittyvät geneettiset tutkimukset siten kuin ne on määritelty käsillä olevassa lakiehdotuksessa. Myös laboratoriot, jotka tekevät geneettisiä tutkimuksia, vaikka eivät ota verikokeita, kuuluvat lain soveltamisalan piiriin. On huomattava, että terveydenhuollon palvelutoimintojen määritelmä on tarkoitettu laaja-alaiseksi, jotta terveydenhuollon kehityksen mukanaan tuomat uudet palvelualat voitaisiin tulevaisuudessakin joustavasti sisällyttää lain soveltamisalaan. Tätä ei ole vielä täysin ymmärretty tai omaksuttu geneettisten analyysien markkinoilla, joilla yritykset eivät syystä tai toisesta ole katsoneet omaa toimintaansa terveydenhuollon toiminnaksi. Myöskään viranomaisten ratkaisukäytäntö ei ole ollut alueellisesti yhdenmukaista. Suomessa esimerkiksi kaikki geneettisiä tutkimuksia suorittavat organisaatiot eivät ole saaneet yksityisen terveydenhuollon lupaa, koska toimintaa ei ole viranomaisessa yksiselitteisesti katsottu sellaiseksi, että siihen tarvitaan lupa. Viranomaiset toivoisivat tilanteeseen selventävää sääntelyä.

Tarkentavan kansallisen sääntelyn avulla laboratorioanalyysit, joiden tuloksilla voidaan tehdä johtopäätöksiä ihmisen terveydentilasta tai geneettisestä rakenteesta, ennakoida sairastumisriskiä tai hoidon haittavaikutuksia, todeta sairauksia tai tauteja, vahvistaa diagnoosi tai määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia, voitaisiin ihmisten oikeusturvaa vahvistavasti selkeämmin tulkita terveydenhuollon palveluiksi ja saattaa yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisalan piiriin. Nykykäytännön mukaan viranomaiset ovat myöntäneet yksityisen terveydenhuollon luvan palvelunantajille, mikäli ne suorittavat sellaisia laboratoriodiagnoseja, joilla on tai voi olla vaikutusta potilaan hoitoon. Tulkinta siitä, että minkälaisilla geneettisillä analyysillä voi olla vaikutusta potilaan hoitoon vaatii syväosaamista geneettisistä analyysistä sekä genomitiedon luonteesta.

Ihmisten oikeusturvaa lisäisi se, että yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisen kautta tulisivat sovellettaviksi kyseisen lain vaatimukset kokonaisuudessaan mukaan lukien asiantuntemusta koskevat edellytykset. Yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa ei ole suoraa vaatimusta siitä, että lain tarkoittamassa toiminnassa työntekijöiden tulisi olla juuri terveydenhuollon ammattihenkilöitä. Lain 4 §:n mukaan riittävää on, että henkilökunta on tuotettavaan palveluun nähden asianmukaisen koulutuksen saanutta henkilökuntaa. Viranomaisten pitkäaikaisessa tulkintakäytännössä on aiemmin katsottu, että terveydenhuollon palvelujen tuottamiseen tarvitaan myös terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetun lain (559/1994) mukainen

koulutus. Tämä johtunee siitä, että yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain esitöiden mukaan terveydenhuollon palveluilla tarkoitetaan niitä terveyden- ja sairaanhoidon alaan kuuluvia palveluita, joita terveydenhuollon ammattihenkilöstö antaa. Korkein hallinto-oikeus päätyi vuonna 2016 uudempaan, ja lain tarkoitus ja tavoitteet paremmin huomioivaan tulkintalinjaan ratkaisullaan (KHO:2016:138), jonka mukaan palveluntuottajan käytettävissä tulee olla henkilökuntaa vain sikäli ja siinä määrin, kuin toiminta tätä edellyttää. Tulkinta vastaa myös yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain 4 §:ää, jossa säädetään lupaedellytyksenä pelkästään *asianmukaisesta* koulutuksesta (”tehtävään soveltuva asianmukainen koulutus”). On kuitenkin tulkinvaraista, että minkälainen asianmukainen koulutus edellytetään, jotta geneettisiä palveluja voidaan tarjota ihmisille ja myös tälle alueelle olisi tarvetta kansalliselle ohjaukselle.

3 Tavoitteet

Genomitietoa on nykyteknologian ja -osaamisen valossa mahdollista käyttää tehokkaasti ennen kaikkea terveyteen liittyvissä tarkoituksissa ja siten terveys on lakiehdotuksen läpileikkaava teema. Lakiehdotuksen tavoitteena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi.

Ehdotettu laki heijastaa strategisesti terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian (TEM raportteja 12/2014) sekä genomistrategiaa koskevan työryhmäehdotuksen (STM098:00/2014) tavoitteita. Kasvustrategian tavoitteena on osaamis pohjaisesti parantaa ihmisten terveyttä ja hyvinvointia muun muassa tutkimuksen ja teknologian kehityksen luomien mahdollisuuksien avulla. Tämän lakiehdotuksen strategisena taustatavoitteena on siten, että Suomessa keskitytään genomitiedon käytössä korkeaan lisäarvon tuottamiseen terveysalalla ihmisten terveyden hyväksi. Genomitiedon arvon tarkastelussa huomioidaan sekä yksittäisille ihmisille ja väestölle koituvat terveyshyödyt että ne kokonaistaloudelliset hyödyt, joita saadaan kustannusvaikuttavalla terveydenhuollolla, tehostetulla tutkimuksella sekä liiketoiminta- ja innovaatioympäristön kehittymisellä Suomessa.

Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa ihmisen oikeusturvaa ja oikeudenmukaista kohtelua kunnioittaen. Tavoitteisiin pääseminen edellyttäisi kansallisen genomitietorekisterin perustamista ja sen tietosisällön hyödyntämistä potilaiden hoidossa ja tieteellisessä tutkimuksessa. Lisäksi olisi vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten valmiuksia käyttää genomitietoa sekä ihmisten kykyä tehdä terveyteensä liittyviä päätöksiä. Genomistrategiaehdotuksen laatinut työryhmä esitti kansallisen genomikeskuksen perustamista. Sen tehtävänä olisi vastata valtakunnallisen genomitietorekisterin luomisesta, ylläpitämisestä ja hallinnasta. Genomikeskuksen perustamisesta olisi säädettävä lailla ja sen kansallinen rahoitus olisi varmistettava.

Genomitiedon käsittelyyn liittyy lisäksi haasteita ja riskejä, joita olisi pyrittävä lainsäädännöllä hallitsemaan. Yksi ehdotetun lainsäädännön keskeisimmistä taustatavoitteista liittyy oikeusvarmuuden lisäämiseen. Toimintakentällä, niin biopankkitoiminnassa kuin terveydenhuollossakin, on koettu yleistä epävarmuutta siitä, että miten, missä laajuudessa ja kenen toimesta syntyvää genomitietoa voidaan käsitellä yksittäisen ihmisen terveyden hyväksi. Riippumatta EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen sääntelyn joustavuudesta, moniin genomitiedon käyttötapauksiin liittyy hyvin erityisiä eettisöikeudellisiä ongelmia, joita ei voida ratkaista vain tietosuoja-asetuksen säännösten puitteissa, vaan ne edellyttävät tuekseen sekä lisäsäätelyä että kansallisten suositusten ja ohjeiden antamista. Säätelyn puute tai epäselvyys sekä ristiriitaiset tulkinnat on nähty genomitiedon hyödyntämisen esteinä. Säätelyä tarvitaan lisäksi sen varmistamiseksi, että tietoa ei käytetä haitallisesti ja siten ehdotetulla säätelyllä on väestön luottamuksen ylläpitämistä

koskeva tavoite. Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on huomioida myös tulevien sukupolvien oikeudet ja vapaudet.

On syytä huomioida, että ainoastaan selkeällä ja ohjaavalla lainsäädännöllä ja riittävän asiantuntemuksen omaavalla viranomaisella voidaan ohjata vastuullista toimintaa, ja toisaalta rajoittaa haitallista toimintaa. Siten esimerkiksi virheellisellä tai puutteellisesti toteutetulla genomitiedon tulkinnalla ei aiheuteta kohtuutonta räsitystä terveydenhuollon järjestelmille, jonne henkilö ajautuu saadessaan tuloksen, jonka merkitystä hän ei ymmärrä. Esimerkiksi väärin ymmärretty syöpäriski voi johtaa suuriin henkilökohtaisiin tragedioihin.

Genomitiedon laajamittainen hyödyntäminen terveydenhuollossa edellyttäisi muun muassa eri rekistereissä olevien ja eri käsittelyperusteilla kerättyjen genomitietojen yhdistämistä yli eri tietojärjestelmien ja rajapintojen. Genomitietojen yhtenäiseksi hallinnoimiseksi olisi perusteltua luoda Suomeen yksi yhteinen genomitietorekisteri ja sen yhteyteen variaatio- ja viitetietorekisterit, joissa keskitetysti kerättyä genomitietoa ja sen tulkintaa pidetään ajantasaisena. Lisäksi tämä tieto olisi suomalaisen terveydenhuollon käytössä sijaintipaikasta riippumatta. Näiden rekisterien luominen on tarkoitus toteuttaa ehdotetun lain muutoksena myöhemmässä lainvalmistelussa.

Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on lisäksi edistää eri lähteistä tuotetun genomitiedon tehokasta hyödyntämistä terveydenhuollossa potilaan hoidossa. Toistaiseksi terveydenhuollossa tallennettuja genomitietoja on voinut käyttää viranomaisluvalla tieteelliseen tutkimukseen. Päinvastainen genomitiedon käyttö, tieteellisestä tutkimuksesta potilaan hoitoon, on ollut vähäisempää. Tutkimuksessa syntyneestä laadukkaasta genomitiedosta olisi kuitenkin hyötyä esimerkiksi terveydenhuollon seulonnoissa, riskiarvioiden tekemisessä, diagnostiikassa, hoidon valinnassa sekä lääke- tai tutkimusmääräysten tekemisessä ja seurannassa. Lisäksi tavoitteena on luoda menettelytapa, jolla arvioidaan, milloin ja miten tutkimuksessa ilmenneistä sattumalöydöksistä tai kliinisesti merkittävistä tiedoista informoidaan henkilöä.

Genomitiedon muuttuessa jokaisen terveydenhuollon ammattihenkilön on mahdotonta seurata muuttuvaa kenttää riittävällä tarkkuudella ja ammattitaidolla. Tavoitteena on luoda Genomikeskuksesta taho ohjaamaan ja seuraamaan geneettisten analyysien tehokasta ja vaikuttavaa käyttöä suomalaisessa terveydenhuollossa. Genomikeskukseen kertyisi keskitetysti asiantuntemusta kansainvälisistä suosituksista, alan kansainvälisestä kehityksestä ja laadukkaiden genomilääketieteeseen liittyvien palveluiden saatavuudesta erityisesti muissa EU-jäsenmaissa. Jokaiseen analyysimenetelmään liittyy aina teknisiä haasteita, mistä johtuen yksi analyysimenetelmä soveltuu tietyn kysymyksenasettelun analysoimiseksi paremmin kuin toinen. Genomikeskuksesta saisi tietoa muun muassa geneettisten tutkimusten analyysien sopivuudesta sekä siitä, mitä analyysien tulosten perusteella voidaan päätellä, ja ennen kaikkea mitä niistä ei voi päätellä. Lisäksi olisi mahdollista saada tietoa siitä, miten tuloksia voidaan soveltaa terveydenhuollon ammattihenkilön käytännön työssä.

Ehdotetun sääntelyn erityinen painopiste on voimavarojen keskitetty hyödyntäminen luomalla yksi taho, Genomikeskus, jonka kanssa genomitietoja käyttävät tahot voivat asioida. Toiseksi lain myötä luodaan yhdenmukaiset toimintatavat terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiseksi. Näiden painopisteiden nojalla ehdotetaan säädettäväksi uusi laki, laki Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä.

Ehdotettu laki pitäisi sisällään säännökset, joiden tavoitteena on:

1. Perustaa Genomikeskus, joka toimisi genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevien asioiden itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Genomikeskus toimisi sosiaali- ja terveysministeriön suorassa tulosohjauksessa osana Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tulosohjausta.
2. Yhdenmukaistaa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset sekä kehittää genomitiedon käsittelyä ohjaavia viranomaissuosituksia erityisesti terveydenhuollon palvelunantajille Genomikeskuksen toimintojen kautta.
3. Parantaa genomitiedon saatavuutta, löydettävyyttä ja käytettävyyttä terveydenhuollossa ja tieteellisessä tutkimuksessa.
4. Edistää kansainvälistä yhteistyötä ja hyvien menettelytapojen luomista genomitiedon käsittelyssä.

4 Ehdotukset ja niiden vaikutukset

4.1 Keskeiset ehdotukset

4.1.1 Kansallisen Genomikeskuksen perustaminen

Lakiesityksessä ehdotetaan, että Suomeen perustetaan uusi viranomaistoimija, kansallinen Genomikeskus. Genomikeskuksen perustamisen tavoitteena on luoda riippumaton ja puolueeton asiantuntijaresurssi sekä uusimpaan tietotaitoon nojautuva kansallinen infrastruktuuri yksilöllistetyn lääketieteen eli täsmälääketieteen strategisen kehittämisen tueksi tulevana vuosina. Genomikeskus olisi itsenäinen viranomaistoimija. Keskuksen toiminta kattaisi koko Suomen maantieteellisen alueen.

Genomikeskuksen perustaminen on osa pääministeri Sanna Marinin hallitusohjelman täytäntöönpanoa. Genomikeskuksen taustat ovat lisäksi kahdessa kansallisessa strategiassa. Hallituksen toimenpiteet toteuttavat terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa, jonka osana sosiaali- ja terveysministeriön asettama työryhmä (STM098:00/2014) laati ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi ja genomikeskuksen perustamiseksi sen osana.

Genomikeskuksen toiminta olisi tarkoitus rakentaa olemassa olevien organisaatioiden, osaamisen ja asiantuntijuuden ympärille. Genomikeskuksella olisi pysyvä henkilöstö keskuksen operatiivisen toiminnan ylläpitämistä varten, mutta muilta osin lakiehdotuksessa korostetaan kansallista yhteistyötä siten, että asiantuntijoiden ei tarvitsisi siirtyä välittömästi Genomikeskuksen palvelukseen, vaan osaamista voitaisiin hyödyntää ns. verkostomallina. Genomikeskus toimisi tiiviissä, usean toimijan muodostamassa toimintaympäristössä – ekosysteemissä, johon Genomikeskus loisi lisäarvoa asiantuntijapalveluiden kautta erityisesti terveyden- ja sairaanhoidon, sairauksien ennaltaehkäisyn sekä tieteellisen tutkimuksen tarpeisiin. Ekosysteemiin kuuluisivat olennaisesti biopankit, Suomen Biopankkiosuuskunta - FINBB, syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset, yliopistosairaalat, yliopistot, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, Kansaneläkelaitos, Tietolupaviranomainen, tutkimus- ja kehittämisalan toimijat sekä yritykset ja rahoittajat. Kun Genomikeskuksen toteutus ja kehittäminen nojautuvat olemassa olevien organisaatioiden ja osaamisen varaan, voidaan toiminnan käynnistämiseen kuluva aika lyhentää olennaisesti.

Genomikeskuksessa ei käsiteltäisi ihmisperäisiä biologisia näytteitä, joiden osalta asiantuntemus ja osaaminen keskittyisivät biopankkitoimintaan. Genomikeskukselle ei olisi tarkoituksenmukaista luoda myöskään omaa sekvensointiyksikköä, koska sekvensointilaitteet ovat hyvin kalliita, ja edellyttävät uusimista 3-4 vuoden välein vaatiin pitkäaikaisen investointisuunnitelman toteutusta varten. Lisäksi Genomikeskuksen perustamiskustannukset ovat pienemmät, jos tukeudutaan jo olemassa olevaan infrastruktuuriin. Lakiehdotuksessa ei muutenkaan ehdoteta keskittymistä vain sekvensointidataan vaan teknologiariippumattomasti eri tavoin tuotettuun genomitietoon, jolloin voidaan saada laaja-alaisemmin hyötyjä terveyden- ja sairaudenhoitoon, ennaltaehkäisyyn ja tieteelliselle tutkimukselle. Koko genomien määrittäminen olisi edelleen mahdollista tehdä sekä kotimaisissa että ulkomaisissa laboratorioissa. Ruotsissa ja Tanskassa on tehty strategiset päätökset sekvensointien toteuttamisesta kyseisten maiden rajojen sisällä. Suomessa muutamat toimijat ovat jo joko investoineet sekvensointilaitteiden hankintaan tai selvittävät parhaillaan tarvetta siihen ja näitä ratkaisuja voidaan hyödyntää kansallisesti ilman, että niitä kytketään virallisesti Genomikeskuksen toimintaan.

Genomikeskukseen ei olisi tarkoitus luoda omaa tutkimus- tai palvelulaboratoriota, sillä Suomessa alan keskeisillä toimijoilla on jo hyviksi todetut vakiintuneet tutkimus- ja laboratoriomenettelyt, joita voidaan niin ikään hyödyntää Genomikeskuksen toiminnassa. Lainvalmistelun yhteydessä on huomioitu, että Genomikeskuksen olisi säilytettävä kosketuspinta eturivin tutkimukseen, mikä heijastuu ehdotuksessa Genomikeskuksen sijaintipaikaksi. Lakiehdotuksessa arvioidaan, että Genomikeskuksen oman tutkimuksen sijasta on olennaisempaa varmistaa, että biopankki- ja tutkimustoiminta tukisivat Genomikeskuksen toimintoja ja käynnistäisivät genomitiedon hyödyntämiseen kohdistuvia tutkimushankkeita.

4.1.2 Hallinnollinen sijoituspaikka

Genomikeskuksen perustamiseen ja toimintaan liittyy merkittäviä tietohallinto- ja henkilöstöinvestointeja. Investointitarpeiden minimoimiseksi esitetään, että Genomikeskus rakentuisi ekosysteemin eri toimijoiden eli olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Siten Suomeen ei lähtökohtaisesti olisi tarkoituksenmukaista perustaa kokonaan uutta organisaatiota, vaan tavoitteena olisi hyödyntää olemassa olevaa ekosysteemiä kokonaisuutena ja tarjota eri organisaatioille niiden vahvuuksien mukaisia tehtäviä.

Lakiehdotuksessa ehdotetaan Genomikeskuksen hallinnolliseksi sijoituspaikaksi Terveiden ja hyvinvoinnin laitosta ja sen toiminnan kansallista ohjausta sosiaali- ja terveysministeriölle. Genomikeskus perustettaisiin Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen (ei ”alaisuuteen”) itsenäisenä Genomikeskus -nimisenä viranomaisena, jolla on oma pysyvä henkilöstö genomitietorekisterin ja palvelujen ylläpitämiseksi sekä viranomaistehtävien hoitamiseksi. Genomikeskuksella olisi itsenäinen työjärjestys ja toimintaohjeet. Genomikeskuksen tehtävät määriteltäisiin tässä ehdotetulla lailla. Genomikeskusta koskevat asiat ratkaisisi pääasiassa Genomikeskuksen johtaja.

Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yksikköjen erityisasemasta on aiemmin säädetty muun muassa valtion mielisairaaloiden, lastensuojeluyksiköiden ja vankiterveydenhuollon osalta, jotka ovat itsenäisiä, mutta toimivat Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen alaisuudessa ja tulosohjauksessa. Toisin kuin muissa Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen itsenäisissä yksiköissä, Genomikeskuksen tulosohjauksesta, yleisestä ohjauksesta, sekä kehittämisestä vastaisi sosiaali- ja terveysministeriö.

Genomikeskuksen sijoittamista sosiaali- ja terveysministeriön hallinnonalalle puoltavat erityisosaamisen tarve arvioitaessa genomitiedon tuottamista biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa sekä käyttöä terveyden- ja sairaanhoidossa, sairauksien ennaltaehkäisyssä ja terveysalan

tieteellisessä tutkimuksessa. Lain soveltamisalan piiriin kuuluvat terveydenhuollossa ja biopankkitoiminnassa tuotetut ja tallennetut ihmisperäiset genomitiedot. Genomikeskuksen tehtävät palvelevat terveyshyötyjen saavuttamista ja ovat siten kiinteässä yhteydessä sosiaali- ja terveydenhuollon toimintamallien uudistamiseen. Muista Pohjoismaista ainakin Norjassa ja Tanskassa paikallista genomikeskusta tai genomitiedon keskitettyjä hallintaratkaisuja valmistellaan kyseisten maiden terveysministeriöiden hallinnonalalla. Genomitiedon hyödyntämisessä ovat keskeisessä asemassa myös muut sosiaali- ja terveysministeriön hallinnonalan terveyttä koskevat rekisteritiedot, joista suuri osa on arkaluonteisiksi luonnehdittavia tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuja tietoja ja jotka vaativat omia käsittelysääntöksiään.

Julkishallinnon toimintaan ja sitä ohjaavaan lainsäädäntöön on perinteisesti liittynyt korostettu puolueettomuuden, lainmukaisuuden ja riippumattomuuden vaatimus, mikä ilmenee muun muassa hallintolain (434/2003) 6 §:stä, jonka mukaan viranomaisten toimien on oltava puolueettomia. Kansallisen genomitietorekisterin ylläpidosta ja hallinnasta vastaavan tahon tulisi siten olla mahdollisimman neutraali suhteessa kaikkiin genomitiedon tuottajiin (muun muassa biopankkitoiminnan harjoittajiin) ja käyttäjiin (terveydenhuollon palveluntuottajat ja tutkijat), millä on huomattava merkitys arvioitaessa Genomikeskuksen hallinnollista sijoituspaikkaa Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen. Hallintolaki ohjaa viranomaisen menettelyä siten, että kaikkien eri osapuolten etuja on tarkasteltava yhdenvertaisista lähtökohdista.

Jotta epäilystä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen biopankin, Genomiikka- ja biomarkerit -yksikön, lupaviranomaistoiminnan ja Genomikeskuksen keskinäisestä riippuvuudesta ei syntyisi, Genomikeskus on perusteltua perustaa erillisessä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä olevassa yksikössä, jolla on tulosohjaus sosiaali- ja terveysministeriön alaisuudessa.

Sosiaali- ja terveysvaliokunta piti toisiolakia koskevassa lausunnossaan (StVM 37/2018 vp) lupaviranomaisen sijoittamista THL:n yhteyteen perusteltuna. THL toimii useiden voimassa olevien eri lakien nojalla alan merkittävien tietoaineistojen rekisterinpitäjänä ja lupaviranomaisena myös muiden rekisterinpitäjien tietoihin. Valiokunta kasti, että sijoittamalla uusi lupaviranomainen THL:n yhteyteen kyetään saavuttamaan sekä osaamiseen liittyviä että taloudellisia synergiaetuja. Vastaavia synergiaetuja arvioidaan syntyvän Genomikeskuksen sijoittamisesta hallinnollisesti THL:n yhteyteen. Lupaviranomaisen itsenäinen asema suhteessa THL:ään oli valiokunnan näkemyksen mukaan välttämätöntä, jotta voidaan turvata sen toiminnan puolueettomuus ja objektiivisuus suhteessa THL:n omiin lupatarpeisiin. THL:llä on paljon omaa rekisteripohjaista tutkimusta, ja rekistereitä kootaan sekä hyödynnetään THL:n tilastoviranomaistoiminnassa sekä muissa THL:lle säädetyissä tehtävissä. Niin lupaviranomaiselle kuin Genomikeskuksellekin uskottavan toimivallan näkökulmasta on erittäin tärkeää, että ne ovat selkeästi THL:sta erillisiä viranomaisia. THL on merkittävä ehdotetussa laissa tarkoitettujen genomitietojen tuottaja ja hyödyntäjä. Toisiolain käsittelyssä valiokunta piti intressiristiriidan estämiseksi välttämättömänä, että uuden viranomaisen toiminta olisi eriytetty ja sen johdolla olisi itsenäinen asema suhteessa THL:n muuhun toimintaan. Lupaviranomaisen itsenäisen aseman korostamiseksi valiokunta ehdotti, että lakia täsmennetään siten, että lupaviranomaisen johtajan nimitäisi STM.

4.1.3 Organisaatio ja tehtävät

Henkilöstö

Genomikeskus olisi pysyvästi työllistävä viranomaistoimija, jolla olisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen ohjauksesta erillinen johtajansa. Lakiehdotuksessa korostetaan Genomikeskuksen

johtajan aseman merkitystä, päätösvaltaa ja itsenäisyyttä Genomikeskuksen johtamisessa suhteessa Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajan ratkaisovaltaan. Genomikeskukselle kuuluvat asiat ratkaisisi sen johtaja eikä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajalla olisi oikeutta pidättää ratkaistavakseen Genomikeskuksen toimivaltaan tai rahoitukseen kuuluvia asioita. Sen sijaan Genomikeskuksen johtaja voisi tarvittaessa ja Genomikeskuksen työjärjestyksessä tarkemmin määriteltävin tavoin informoida esimerkiksi vähintään vuosittain Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajaa katsauksella Genomikeskuksen ajankohtaisista asioista ja tulevan vuoden toiminnan suunnittelusta. Erityisesti Genomikeskuksen toiminnan käynnistämisympäristössä on tärkeää, että Genomikeskuksen johtajalla on itsenäinen rooli keskuksen toiminnan suunnittelussa. Perustamisvaiheen tehtäviin kuuluisivat muun muassa yksikön henkilöstön rekrytointi, palveluprosessien rakentaminen sekä jo valmisteltavana olevien Genomikeskuksen teknisiä valmiuksia suunnittelevien projektien haltuunotto ja läpivienti. Ehdotetulla lailla tavoitellaan genomitiedon hallintaa keskitetysti, mikä edellyttää, että johtajalla on riittävät hallinnolliset keinot johtaa genomitietorekisterin luomiseen, ylläpitoon ja hallintoihin liittyvää työtä.

Sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi johtajan pysyvään virkaan viiden vuoden määräajaksi. Huomioiden, että Genomikeskuksen olennaisena tehtävänä on tuottaa genomitiedon tulkintoja terveydenhuollon käytännön operatiivisen toiminnan tueksi, olisi keskuksen johtajan kelpoisuudelle asetettava koulutukseen, kokemukseen sekä syvälliseen substanssiosaamiseen liittyviä vaatimuksia. Johtaja vastaisi toiminnan tuloksellisuudesta ja kehittämisestä sekä tavoitteiden saavuttamisesta suoraan ministeriölle. Hänen tulisi johtaa ehdotetun lain tavoitteiden toimeenpanoa sekä kehitystyötä Genomikeskuksessa. Johtajan tulisi tehdä yhteistyötä kaikkien sidosryhmien kanssa, ohjata ja arvioida muun henkilöstön työtä, varmistaa keskuksen yhteiskuntavastuun toteutuminen, johtaa riskien arviointia ja hallintaa sekä valvoa Genomikeskuksen taloudenpitoa.

Muun henkilöstön nimittäisi Genomikeskuksen johtaja tai muu keskuksen henkilöstöön kuuluva siten kuin Genomikeskuksen työjärjestyksessä määrätään. Erityisesti genomitietorekisterin perustamisen jälkeen Genomikeskuksen henkilöstö edustaisi laaja-alaista asiantuntemusta (muun muassa lääkärit, IT-asiantuntijat, bioinformaatikot, geneettinen epidemiologi, tietoturvasiantuntija, kyberturvaosaaja, koulutusvastaava, perinnöllisyyshoitaja, juristi). Genomikeskuksen sisäisestä organisoitumisesta annettaisiin tarkemmat ohjeet työjärjestyksessä.

Keskuksella voisi lisäksi olla määräajaisesti nimettyjä asiantuntijoita, joihin Genomikeskus voisi olla yhteydessä eri asiantuntemuksen aloihin liittyvissä kysymyksissä. Erityisesti asiantuntijapalveluyksikön toiminnoissa tulisi huomioida lääketieteen erikoisalot ja genetiikan alan tieteellisen tutkimuksen edustavuus. Asiantuntijoita hyödyntämällä turvattaisiin genomilääketieteen asianmukainen soveltaminen terveydenhuollossa, osaaminen kaikissa viidessä yliopistosairaalassa ja kunkin yhteistoiminta-alueen asiantuntijapalvelut alueen väestölle. Samalla mahdollistettaisiin eri puolille Suomea sijoittuvan erityisasiantuntijuuden ja resurssien hyödyntämisen mahdollisimman tehokkaasti koko väestön hyväksi. Asiantuntijatehtävien toteutuksen osalta tulisi huomioida, että myös alan palveluyrityksissä ja laajemmin koko ekosysteemissä työskentelee asiantuntijoita, joiden osaamista tulisi tarpeen mukaan hyödyntää osana Genomikeskuksen asiantuntijaresurssia. Myös yritykset tuottavat tietoa ja palveluja ekosysteemiin sekä osallistuvat teknisen järjestelmän rakentamiseen.

Asiantuntijapalvelut ja genomitietopalvelut

Genomikeskuksen tehtävät olisivat kaikki perustuslain 124 §:ssä tarkoitettuja julkisia hallinto-tehtäviä, joita toteutetaan virkavastuulla ja joihin sovelletaan hallinnon yleislakeja ja jotka kuuluvat oikeusasiamiehen sekä oikeuskanslerin laillisuusvalvonnan piiriin.

Genomikeskuksen pysyvään ydintehtävään kuuluisi toimia suomalaisena genomilääketieteen asiantuntijaresursseina. Genomikeskus toimisi asiantuntijaviranomaisena kaikissa genomitiedon käsittelyyn ja geneettisiin analyysihin liittyvissä asioissa. Keskuksen asiantuntijatehtäviin kuuluisi olennaisena osana esimerkiksi terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamista sekä sekundaarilöydösten ja muiden kliinisesti merkittävien genomitietojen antamista koskeva kansallinen ohjeistaminen. Geneettisten analyysien suorittamiseen liittyvän ohjeistuksen lisäksi Genomikeskus voisi asiantuntijana arvioida geneettisten analyysien validiteettia, kliinistä hyötyä ja kustannusvaikuttavuutta. Genomikeskus palvelisi ja ohjeistaisi terveyden- ja sairauden-hoitoa, sairauksien ennaltaehkäisyä sekä tieteellistä tutkimusta. Keskus voisi palvella myös suoraan yksittäisiä ihmisiä esimerkiksi lisäämällä ihmisten yleisiä edellytyksiä ymmärtää genomitietoa tai käymällä tähän aihepiiriin liittyvää kansalaisvuoropuhelua. Koska Genomikeskus ei olisi terveydenhuollon toimintayksikkö, ei sen tehtäviin kuuluisi palvella ihmisiä välittömästi terveyden- ja sairaanhoitoon liittyvissä kysymyksissä.

Genomikeskus voisi viranomaisena antaa laissa säädetyn tehtävänsä alalla itsenäisiä ohjeita ja suosituksia ilman erityistä valtuutusta laissa. Genomikeskuksen viranomaisohjeet olisivat vahvoja kansallisia suosituksia muun muassa palvelunantajille ja biopankkitoiminnan harjoittajille. Tämä ei olisi välitöntä palveluvalikoiman ohjeistamista, vaan osa Genomikeskuksen viranomaisaseman mukaista tehtävää. Genomikeskuksen ohjeistus yhdenmukaistaisi tutkimuskentän menettelytapoja, jotka ovat tällä hetkellä toisistaan poikkeavia esimerkiksi sen suhteen, mitä kliinisesti merkittävää tietoa ja miten niitä ihmisille annetaan. Ohjeilla olisi tätä kautta välillisesti ihmisten terveyteen ulottuvia vaikutuksia. Ohjeiden ja suositusten avulla olisi mahdollista varmistaa se, että kliinisesti merkittävistä genomitiedoista, joilla voidaan esimerkiksi ennaltaehkäistä tietyn sairauden puhkeaminen, annetaan ihmisille tietoa ajoissa ja kansallisesti yhteneväisellä tavalla. Lisäksi olisi tärkeää, että Genomikeskus loisi strategioita esimerkiksi farmakogenomiikan käytöstä julkisessa terveydenhuollossa. Genomikeskuksen ohjeilla olisi vaikutusta erikoissairaanhoitoa laajemmin myös siellä, missä genomitiedon käsittely ei ole tois- taiseksi ollut ajankohtaista.

Genomikeskuksen ohjeissa ja suosituksissa olisi mahdollista ottaa huomioon sairauksien seulonnan diagnostiikan sekä hoidon ja seurannan eri menetelmien vaikuttavuuteen liittyvä tieteellinen näyttö, jota dokumentoidaan ja arvioidaan Lääkärisseura Duodecimin yhdessä erikoislääkäriyhdistyksen kanssa laatimissa Käypä hoito -suosituksissa sekä muissa, kuten yliopistosai- raaloiden tuottamissa ohjeissa. Koska Genomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita, poikkeaisivat ne tässä suhteessa Käypä hoito -suosituksista ja saattavat vai- kuttaa muun muassa työhön osallistuvien asiantuntijoiden vastuisiin. Genomikeskuksen suositu- sten laatimisen ja päivittämisen tulisi olla jatkuvaa ja keskuksen olisi kyettävä reagoimaan huomattavasti nykyisiä suosituksia nopeammin ja joustavammin genetiikan kentässä tapahtu- viin muutoksiin. Suositusten käyttö tulee edellyttämään niiden kytkemistä sähköisiin potilastie- tojärjestelmiin, ja siksi suositusten tulisi olla käytettävissä myös tähän soveltuvassa muodossa. Genomikeskus voisi hyödyntää olemassa olevaa metodi-, teknistä ja implementaatio-osaamista. Kokonaisvaltaisen tarpeen määrittämiseksi Genomikeskus voisi kuulla erikoissairaanhoidon, perusterveydenhuollon, potilas- ja kuluttajajärjestöjen sekä yritysten edustajia.

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät eivät olisi ristiriidassa erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä annetun asetuksen (582/2017, jäljempänä keskittämisase- tus) kanssa. Keskittämisasetuksen 1 §:n 2 momentin mukaan toiminnan valtakunnallisen koko-

naisuuden suunnittelua ja toimintojen yhteen sovittamista varten asetuksella nimetään ja valtuutetaan valtakunnallisia ja alueellisia toimijoita, joiden tulee yhteistyössä huolehtia toiminnan yhdenvertaisesta ja vaikuttavasta toteuttamisesta koko maassa. Genomikeskuksen toiminta-alueella yhteistyötä olisi mahdollista tehdä esimerkiksi syövän diagnostiikan sekä terveydenhuollon menetelmien (esim. geneettisten analyysien) arvioinnissa. Geneettisten menetelmien arvioinnissa näkökulmana voi olla esimerkiksi menetelmän tai tutkimuskohteena olevan geneettisen muutoksen kliininen vaikuttavuus, menetelmän luotettavuus, turvallisuus ja kustannukset sekä menetelmän käyttöön liittyvät sosiaaliset, eettiset, organisatoriset ja juridiset vaikutukset. Genomikeskus toimisi tässä tarkoitettussa tilanteessa genomitiedon osalta keskittämisesetusta täydentävänä asiantuntijaresurssina. Genomikeskus voisi koota ja yhdistää parhaan saatavilla olevan tiedon tukemaan terveyspoliittisia ja kliinisiä päätöksiä. Genomikeskus voisi tuottaa erityisesti tietoa kansainvälisistä käytännöistä ja tarjota tietoa muissa maissa tehdyistä arvioinneista. Kansallisen ohjeistuksen tulisi perustua näyttöön, joka on kerätty ja arvioitu kansainvälisesti hyväksytyjen menetelmien ja periaatteiden mukaisesti. Siten kansainvälisten ohjeiden laadinnan seuranta ja työhön osallistuminen kuuluisivat myös Genomikeskuksen tehtäviin.

Genomikeskuksen tehtävät eivät olisi ristiriidassa myöskään Fimean tehtävien kanssa. Fimea on vastuussa lääkinnällisten laitteiden valvonnasta ja siihen liittyvästä viranomaisohjeistuksesta. Genomikeskus voisi antaa ohjeita ja suosituksia laitteiden käytöstä julkisen ja yksityisen terveydenhuollon näkökulmasta edellä kuvatulla tavalla. Ohjeistukset voisivat koskea muun muassa geneettisten sairauksien diagnostiikkaa (esimerkiksi geenivirheen aiheuttama harvinaisen sairaus), kantajuutta (harvinaissairauden oireeton kantaja) sekä ennustavia geenitestejä (sairastumisalttius kansantauteihin tai perinnölliseen syöpään) ja lääkehoitoa (farmakogenetiikka eli tehokas ja turvallinen lääkehoito).

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävään voisi sisältyä lisäksi kansalaisvuoropuhelun aktivoiminen ja seuraaminen. Tästä ei tarvitsisi erikseen säätää, koska viranomaisten tehtävänä on tiedottaa toiminnastaan ja olla avoimia myös kansalaiskeskustelulle ja eri tavoin myös rohkaista sitä. Genomikeskus voisi kansalaisvuoropuhelua varten perustaa asiakasraadin, joka osallistuisi keskuksen toiminnan kehittämiseen. Siinä voisivat olla edustettuina esimerkiksi palveluntajat, tutkimuskenttä, biopankkitoiminnan harjoittajat, yritykset sekä väestö. Genomikeskus pyrki asiantuntijana parantamaan ihmisten edellytyksiä hyödyntää genomitietoa ja sitä varten tulisi olla väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Genomikeskus voisi luoda verkkoon väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskus voisi myös tuottaa tietoa genomitiedon vaikuttavuudesta ryhmiteltynä esimerkiksi alueittain ja sairaus- tai tautityypeittäin. Sitä väestön osaa varten, jolle verkkopalvelut eivät ole käytettävissä, Genomikeskus voisi perustaa perinnöllisyyshoitaja-tasoisien asiantuntijan puhelinpalvelun. Tällaista palvelua voisi ylläpitää asiantuntijatuella esimerkiksi perinnöllisyyshoitaja, joka pystyisi ohjaamaan tietoa tarvitsevia sinne, missä heidän ongelmiaan voidaan konkreettisesti ratkaista.

Genomikeskus olisi myös aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilääketieteen yhteistyössä. Genomiikka, kuten kaikki lääketiede, on kansainvälistä ja Genomikeskuksen tulisi asemoitua aktiiviseksi toimijaksi kansainvälisessä toimintaympäristössä. Samalla tulisi varmistaa, että väestön genomitiedon käytön hyödyt palautuvat Suomeen. Suomi allekirjoitti 10. huhtikuuta 2018 EU:n Digital Day 2018 -nimisessä tilaisuudessa julistuksen, joka tavoitteena on tarjota Euroopan unionin jäsenille rajat ylittävää, tiedosta johdettua terveyttä ja hoitoa (ks. tarkemmin luku 2.2.4). Kyseessä on jäsenmaiden ja komission tukema aloite, jossa julistuksen allekirjoittaneet valtiot sitoutuvat edistämään genomitiedon saatavuutta EU:ssa lisäämällä tietoa eri infrastruktuurien genomitietokannoista. Genomikeskus voisi tulevaisuudessa toimia tässä tarkoitettussa

yhteistyössä asiantuntijaroolissa ja olla mukana sosiaali- ja terveysministeriön tukena varmistamassa, että genomitiedon saatavuutta parannetaan Suomen lainsäädännön mukaisesti ja Suomea hyödyttävällä tavalla.

4.1.4 Alueellinen sijoituspaikka

Genomikeskuksen tulisi sijaintipaikastaan riippumatta muodostua vahvaksi valtakunnalliseksi asiantuntijaresurssiksi, jonka organisatorisesti keskitetyssä toiminnassa täysimääräisesti hyödynnetään kansallisen ekosysteemin toimijoiden osaamista niiden vahvuuksien ja kyvykkyyksien mukaisesti. Genomikeskuksen tulisi lisäksi muodostaa kansainvälisellä tasollakin arvostettu ja vahva osaamiskeskittymä, jonka palvelut houkuttelisivat Suomeen alan parhaita asiantuntijoita, tutkimushankkeita ja merkittäviä uusia investointeja. Genomikeskuksen toimintojen toteuttamista varten tarvitaan laaja-alaista osaamista, joten oikeanlaisella osaamis pohjalla olevan henkilöstön rekrytoinnin merkitys on aivan keskeinen.

Genomikeskuksen tulisi fyysisesti sijaita toimintaympäristössä, jossa sen asiantuntijoilla on päivittäin mahdollisuus olla vuorovaikutuksessa muiden genomilääketieteen ja -tutkimuksen asiantuntijoiden kanssa. Genomikeskuksen toiminnan kannalta on välttämätöntä, että keskus linkittyy vahvasti alan kliiniseen toimintaan sekä tutkimus- ja kehitystoimintaan niin Suomessa kuin kansainvälisestikin. Vain riittävän suurella asiantuntijuuden kriittisellä massalla varustettu Genomikeskus säilyy ajantasaisena ja voi kehittyä tehtävässään edesauttaen osaltaan täsmälääketieteen kehittymistä.

Lääketiede, genomituotantoteknologiat, bioinformatiikka ja muu tietämys kehittyvät erittäin nopeasti, ja ilman oikeaa toimintaympäristöä osaaminen vastaavasti vanhenee nopeasti. Genomikeskuksen ydintehtävät vaativat kapeaa erityisosaamista. Alan huippuosaajista on välttämättä oleellista, että Genomikeskus sijaitsee yhdessä keskitetyssä paikassa, jossa on mahdollisuus säilyttää kiinteä yhteys alan huippututkimukseen ja kehitykseen. Tietotaidon ylläpidon ja Genomikeskuksen toimintojen kehityksen näkökulmista Genomikeskuksen tulisi alueellisesti sijaita läheisessä, joskin riippumattomassa yhteydessä vahvan genomilääketieteen kliinisen yksikön ja akateemisten genomitutkimusyksiköiden kanssa.

Olemassa olevaan osaamiseen, asiantuntijuuteen, aineistoihin ja rakenteisiin perustuen lakiehdotuksessa esitetään Genomikeskuksen alueellista sijoittamista Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen, Helsingin Meilahden kampukselle.

Helsingin kampuksella sijaitsee Suomen Molekyylilääketieteen instituutti (FIMM), joka on Suomen merkittävin toimija genomitutkimuksessa, jopa globaalilla tasolla. Sen yhteistyöverkosto on mittava. FIMM on Suomessa genomialan vahvin toimija niin genomitiedon käsitteilyyn, laskentaan kuin säilytykseen liittyen. Toistaiseksi ainoat laajamittaisen genomitiedon käsitteelijät (SISu-projektissa ja FinnGen-projektissa) ovat Helsingin yliopiston FIMMissä ja HiLifessa (Helsinki Institute of Life Science) toimivat tutkijat.

Genomikeskus tulisi tarvitsemaan myös vahvaa kansantautien epidemiologian osaamista, joka on Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen Helsingin toimintojen vahva osaamisalue. THL:n Helsingin yksiköllä ja FIMMillä on pitkä yhteinen historia suomalaisten väestökohorttien tutkimuksessa.

Helsingin yliopistossa ja Aalto yliopistossa perus- ja jatkokoulutetaan genetiikan ja bioinformatiikan alan asiantuntijoita kuten myös lääketieteen alan asiantuntijoita enemmän kuin missään

muualla Suomessa, ja alaan liittyviä väitöskirjoja tuotetaan eniten nimenomaan Meilahden kampuksella. Genetiikan opintotarjonta, koulutusmahdollisuudet ja ajankohtaisten huipputason genetiikan seminaarien tarjonta ovat Helsingin kampuksilla (Meilahti-Otaniemi-Viikki) ainutlaatuisista Suomessa. Helsingin yliopistossa on Suomen ainoa farmakogenetiikan oppituoli sekä hyvin aktiivista ja kansainvälistä huippua olevaa alan tutkimusta. Farmakogenetiikkaa pidetään yhtenä ensimmäisistä käytännön sovelluksista, joista odotetaan laajasti hyötyä potilaille.

Suomella on pitkä korkealaatuisen geeni- ja genomitutkimuksen perinne, ja suomalaiset alan tutkijat ovat kansainvälisesti arvostettuja ja haluttuja yhteistyökumppaneita. Menestykseen ovat vaikuttaneet monet suomalaisen toimintaympäristön vahvuudet, ja vuonna 2017 käynnistynyt Helsingin yliopiston johtama FinnGen-tutkimushanke osoittaa osaltaan suomalaisen tutkimuksen ja biopankkitoiminnan yhteistyön voiman ja mahdollisuudet paitsi tutkimuksessa myös merkittävien tutkimusinvestointien houkuttelemisessa Suomeen. FinnGen-hanke on noin 60 miljoonan euron kansainvälinen 6-vuotinen suurhanke, joka tuottaa genomitietoa 500 000 suomalaisesta eli 10 % Suomen väestöstä. FinnGen-projektista biopankkeihin palautuvan genomitiedon avulla voidaan ensivaiheessa toteuttaa ensimmäisiä väestötasoisia tutkimuksia tulosten integroimisesta osaksi kliinistä päätöksentekoa ehdotetun genomilain tavoitteiden mukaisesti. Näiden ensivaiheen toteutusten on suunniteltu tapahtuvan Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen Helsingin toimintojen ohjaaman projektin kautta.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri (HUS) on yliopistosairaaloista suurin, ja sen kliinisen genetiikan yksikkö on yhtä suuri kuin kaikkien muiden yliopistosairaaloiden (Oulu, Turku, Tampere ja Kuopio) kliinisen genetiikan yksiköt yhteensä. HUSin Genetiikan linjalla työskentelee lähes 100 genetiikan ammattilaista sekä geneettisen laboratoriodiagnostiikan että kliinisen genetiikan alalla. Genetiikan palveluja käyttävien lääketieteen erikoisalojen osaamista ja toimintaa on laajimmin Meilahden kampuksella ja yhteistyö on tiivistä.

HUS on lisäksi vastikään hankkinut uuden suurtehoskvensaattorin Meilahden kampuksella sijaitsevaan HUSLABiin. Samassa yhteydessä HUSLABin Genetiikan linjaan perustettiin uusi Genomiyksikkö uusien laajojen genomilajauisten sekvensointitutkimusten tuottajaksi. HUSLABin Genomiyksikkö on HUSin ja FIMMin yhteisyksikkö, jossa FIMMin teknistä genomiosaamista yhdistetään HUSLABin akkreditoituun genetiikan palvelulaboratorioon ja uusia genomitiedon tuotanto- ja käsittelylaitteistoon, jolloin syntyy valtakunnallisestikin katsoen selkeästi suurin ja merkittävin kliinisen genomitiedon tuotantoyksikkö. Sekvensointilaitteen kapasiteetti tulee riittämään nyky suunnitelmien mukaiseen diagnostiseen eksomi- ja osin jopa genomitason sekvensointipalveluun tarvittaessa koko Suomen tarpeeseen. Hyvin toimivan laboratorioinfrastruktuurin ja riittävän tehokkaiden tiedonsiirto- ja käsittelyjärjestelmien varaan voidaan helposti kasvattaa tuotantokapasiteettia tarpeiden mukaan.

HUSilla on Meilahden kampuksella jatkuvaa tekoälyn hyödyntämiskehitystä yhdessä Aalto yliopiston tutkijoiden kanssa ja HUSin tietoaltaseen tallennetaan erittäin paljon kliinisiä tietoja. Täsmälääketieteen tarpeisiin Meilahdessa on valtakunnan parhaat edellytykset yhdistää genomitietoa potilaan muuhun kliiniseen tietoon.

Genomikeskuksen hallinnollinen tai alueellinen eriyttäminen genetiikan suurtehoskvensaattorin toiminnasta ei olisi pitkällä aikavälillä hyvä vaihtoehto. Valtakunnallisen genomitiedon hyödyntämisen edellytys on riittävä potilaiden sekvensointi koko Suomen alueella. Genomikeskus voisi valtakunnallisesti tukea asiantuntijoiden yhteisesti tärkeiksi katsomia genomitutkimuksia, jolloin riskiä, että henkilöt joutuvat valtakunnallisesti erilaiseen asemaan, voidaan minimoida. Esimerkiksi farmakogeneettinen tutkimus voisi riittävän nuorena tehtynä tehostaa lääkehoitoja ja vähentää haittavaikutuksia koko henkilön elinajan.

Espoossa sijaitseva CSC – tieteen tietotekniikan keskus on yli 300 asiantuntijan organisaatio. CSC on valtion erityistehtävayhtiö, jolla on kyvykkyys tukea genomitiedon hallintaa valtakunnallisesti. CSC johtaa muun muassa Suomen ELIXIR life science osakeskusta (Valtiosopimus 7/2015) ja koordinoi tietokantojen, työkalujen, koulutusmateriaalien, tallennuspalvelujen ja suurteholaskennan resursseja Suomessa. CSC:llä, FIMMillä ja THL:n Helsingin Meilahden toimipisteellä on jo nyt vahva genomitiedon hallinnan infrastruktuuri, joka perustuu näiden kolmen organisaation määrätietoisesti rakentamaan myös kansainvälisesti näkyvään asiantuntijoiden väliseen yhteistyöhön. Yhteistyötä tukemaan on muun muassa rakennettu yksityiset ja suuritehoiset tietoliikenneyhteydet organisaatioiden välille. Lisäksi sosiaali- ja terveystietojen tois-sijaisesta käytöstä annetun lain (552/2019, jäljempänä toisiolaki) tarkoittama käyttö lupaviranomainen ja palveluoperaattori sijaitsee Helsingissä, joka voi helpottaa näiden saumatonta yhteistyötä.

Suuri osa genomitiedon huippuosaajista on kansainvälisiä, ja Genomikeskuksen asiantuntijoiden täytyy ylläpitää hyviä kansainvälisiä suhteita. Suorien lentojen mahdollisuus lisää kansainvälisten vierailujen määrää ja helpottaa Genomikeskuksen asiantuntijoiden matkustamista. Genomikeskuksen sijoituspaikan tulisi siksi olla lähellä Helsinkiä, tukien kansainvälisten asiantuntijoiden suoraviivaista vierailua Genomikeskuksen asiantuntijoiden luona ja tilaisuuksissa, ja säästämällä Genomikeskuksen asiantuntijoiden aikaa matkustaessa.

Koska THL on monipaikkainen organisaatio ja sillä on toimipisteitä useissa Suomen kaupungeissa, on lakiehdotuksessa arvioitu Genomikeskuksen toimintojen alueellista sijoittamista myös pääkaupunkiseudun ulkopuolelle. Alueellistamista koskeva arviointi perustuu lakiin (362/2002) ja valtioneuvoston asetukseen (567/2002) valtion yksikköjen ja toimintojen sijoittamista koskevasta toimivallasta. Lakiehdotuksessa on arvioitu Genomikeskuksen alueellista sijoittautumista Helsingin ohella myös muun THL:n toimipisteen läheisyyteen, kuten Ouluun, Tampereelle ja Kuopioon. Näiden osalta lakiesityksessä on tunnistettu, että Genomikeskuksen sijoittaminen muualle kuin Helsinkiin avaisi kansallisesti uusia yhteistyömahdollisuuksia ja integroisi terveydenhuollon toimijat muualla maassa tiiviimmin osaksi Genomikeskuksen toimintaa. Genomikeskuksen sijoittaminen muualle kuin Helsinkiin hajauttaisi osaamista pääkaupunkiseudun ulkopuolelle ja edistäisi genomilääketieteen osaamisen ja Genomikeskuksen ympärille muodostuvan tutkimus- ja yritystoiminnan tasapainoista alueellista kehitystä Suomessa.

Fyysisen etäisyyden ei ole arvioinnissa lähtökohtaisesti katsottu muodostavan estettä valtakunnalliselle yhteistyölle, tiedonsiirrolle ja tiedon tallentamiselle taikka genomitietorekisterin ja tietoturvallisen käyttöympäristön luontiin, hallintointiin tai ylläpitoon. Väestölle suunnattu tiedottaminen, oppimateriaalin laatiminen ja julkaiseminen, viestintä kansalaisvuoropuhelun aktivoimiseksi sekä viestinnän seuraaminen tai kansalaismielipiteen kerääminen voisivat olla paikasta riippumatonta toimintaa, johon Genomikeskuksen fyysisellä sijaintipaikalla ei olisi vaikutusta.

Tampereella on pitkät traditiot geneettisistä tutkimuksista, maan johtavia kansainvälisiä tutkimusryhmiä keskeisistä kansantaudeista, sekä korkeatasoista bioinformatiikkaan, mallintamiseen ja koneoppimiseen liittyvää tutkimusta. Kaupin kampuksella on jatkuvat aktiiviset yhteydet kymmeneen eri kansainvälisiin konsortiumeihin. Tampereelle on perustettu TKI-keskus, joka tarjoaa tutkimushallintoon, tietosuojaan, eettisiin kysymyksiin/lausuntoihin ja innovaatio (IPR) toimintoihin liittyviä palveluja virtaviivaistettuina yhdestä paikasta. Tampere tarjoaa myös genotyyppaus- ja sekvensointipalveluita sekä erinomaiset puitteet modernille lääkekehitykselle.

Oulun vahvuudet liittyvät erityisesti digitaalisuuden ja langattomuuden edistämiseen. Oulun yliopisto on tehnyt aloitteen kansallisen Terveys ICT -osaamiskeskuksen perustamisesta, ja tällä

keskuksella olisi mahdollisuus tukea Genomikeskusta ICT-ratkaisuissa sekä tietosuoja- ja tietoturva-asioissa. Oulussa olisi suuren siirtokapasiteetin yhdysliikennepisteitä, jollaiseen liityttyään Genomikeskuksella olisi vähintäänkin riittävä tiedonsiirtokapasiteetti esimerkiksi Kansaneläkelaitoksen fyysisesti hallinnoimien genomitiedon tallennuspalvelimien ylläpitoon, niillä tapahtuvaan kehitystyöhön ja muihin etäyhteyksiin. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiriin (PPSHP) vastuulle on valtioneuvoston asetuksessa (582/2017) annettu koordinaatiovastuu terveydenhuollon menetelmien arvioinnista, joka sisältää myös geneettisten tutkimusten arvioinnin. THL:n toimipiste Oulussa sijaitsee Kontinkankaan kampuksella, jonne sijoitettuna Genomikeskus sijoittuisi Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiriin (PPSHP) Oulun yliopistollisen sairaalan (OYS) ja Oulun yliopiston (OY) lääketieteellisen tiedekunnan (LTK) sekä biokemian ja molekyyli- ja lääketieteen tiedekunnan (BMTK) välittömään yhteyteen. Kuopion eduksi voidaan lukea, että Itä-Suomen yliopisto on Suomen laajin terveysalan kouluttaja. Kuopiossa toimii kansallisia tai merkittäviä terveysalan kokonaisuuksia, kuten Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus (Fimea), kansallisen neurokeskuksen koordinoitihanke, Itä-Suomen Biopankki, Kuopion yliopistollinen sairaala, Itä-Suomen genomikeskus (UEF infrastruktuuri), Bioinformatiikkakeskus (UEF infrastruktuuri), Kuopion kaupungin ja KYSin terveystiedon tietoallas, lukuisia tekoälyä terveystiedon käsittelyssä hyödyntäviä hankkeita, sekä vaikuttavuusosaamista (Vaikuttavuuden talo). Savilahti-hankkeessa Kuopion kaupungin tavoitteena on rakentaa merkittävä kokonaisuus KYS-UEF-Savonia –kampukselle. 2020-luvulla tavoitteena on saavuttaa 15 000 opiskelijaa ja 13 000 työpaikkaa.

Vaikka Suomi on aktiivinen genomitutkimuksen maa sen pohjoisosia myöten, on genomiosajien joukko kovin pieni ja voidaan kysyä, löytyykö osaajakuntaa riittävästi Suomesta. Tätä haastetta voitaisiin todennäköisesti purkaa sijoittamalla Genomikeskus alueellisesti jo nyt aktiivisesti huippuluokan genomitutkimusta tekevien laitosten yhteyteen, joita sijaitsee Meilahden kampuksella. Samalla helpottuisivat sekä kotimaisen että kansainvälisen rekrytoinnin haasteet.

Jotta Genomikeskuksesta syntyisi toimiva kokonaisuus mielekkäällä aikataululla, olisi se sijoitettava olemassa olevien, suurten genomitietojen käsittelyyn tottuneiden organisaatioiden välittömään fyysiseen läheisyyteen ja samalla tuettava saumatonta valtakunnallista yhteistyötä. Siksi lakiehdotuksessa esitetään, että Helsinki ja Meilahden kampus on ainoa mahdollinen sijoituspaikka toimivalle Genomikeskukselle.

4.1.5 Suostumus geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä

Vapaaehtoinen tietoon perustuva suostumus on yksi länsimaisen tutkimusetiikan ja -sääntelyn kantavimmista periaatteista. Jo vuonna 1947 Nürnbergin koodiston ensimmäisessä lauseessa todettiin, että: ”Koehenkilön vapaaehtoinen suostumus on olennainen.”. Tietoon perustuvan suostumuksen periaate kirjattiin myöhemmin vuonna 1964 Maailman lääkäriiliiton Helsingin julistukseen, jota noudatetaan useimmissa lääketieteellisissä tutkimuksissa ympäri maailman. Näihin oikeudellisesti suositustenluonteisiin kansainvälisiin asiakirjoihin sisältynyt perustava periaate kodifioitiin vuonna 1997 Euroopan neuvoston biolääketiedesopimukseen, joka on ensimmäinen biolääketieteen kenttää oikeudellisesti sitova kansainvälinen asiakirja. Biolääketiedesopimuksen 5 artiklan mukaan: ”Terveystieteen kohdistuva *toimenpide* voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista.”. Biolääketiedesopimus vaikutti myös EU:n perusoikeuskirjan 3 artiklan taustalla. Artiklan 2 kohdan mukaan lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava vaatimusta asianomaisen henkilön vapaaehtoisesta ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettua suostumuksesta, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen. Perusoikeuskirjan ei ole tässä suhteessa tarkoitus poiketa esimerkiksi biolääketiedesopimuksen suostumusta koskevista vaatimuksista ja viitannee siten suostumuksen antamiseen henkilökohtaiseen koskemattomuuteen puuttumisen edellytyksenä lääketieteen ja biologian alalla. Tätä tulkintaa

tukevat useat Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen ratkaisut, joissa on viitattu biolääketiedesopimuksen 5 artiklaan.

Euroopan ihmisoikeustuomioistuin on useammassa ratkaisussaan käsitellyt biolääketiedesopimuksen 5 artiklaa ja suostumusta koskevaa kysymystä lääketieteellisten toimenpiteiden yhteydessä. Tapauksessa *Glass v. the United Kingdom* kyse oli suostumuksen antamisesta lapsen puolesta hoitoa varten. Tapauksessa äiti oli vastustanut hoidon antamista lapselle, mutta interventio toteutettiin äidin vastustuksesta huolimatta. Tapauksessa *V.C. v. Slovakia* käsiteltiin puolestaan täysivaltaisen naisen henkilökohtaiseen integriteettiin kuuluvaa pakkosterilisaatiota, joka oli toteutettu synnytyksen yhteydessä pyydetyn ja lopulta pätemättömäksi katsotun suostumuksen perusteella. *M.A.K. ja R.K. v. the United Kingdom* -tapauksessa käsiteltiin yksityiselämän loukkausta ja toimenpiteiden tekemistä alaikäiselle lapselle ilman vanhempien suostumusta. Kaikille näille tapauksille on yhteistä se, että suostumusta arvioitiin osana lääketieteellistä toimenpidettä.

Nämä kansainväliset asiakirjat ja oikeustapaukset osoittavat vapaaehtoisen tietoisin suostumuksen tärkeän merkityksen bioeettisenä periaatteena, kun puututaan ihmisen fyysiseen koskemattomuuteen. Tietosuojasetuksen tarkoittamaa suostumusta ei kuitenkaan voi automaattisesti pitää tarkoituksenmukaisimpana henkilötietojen käsittelyperusteena kaikissa tilanteissa edes silloin, kun muista eettisistä tai oikeudellisista normeista, kuten biolääketiedesopimuksesta tai EU:n perusoikeuskirjasta seuraa vaatimus pyytää suostumus tietyn toiminnan edellytyksenä lääketieteen ja biologian alueella. Tähän viittaavat myös ihmisoikeustuomioistuimen ratkaisut, joissa on ollut kyse henkilötietojen käsittelystä koskevasta arvioinnista.

Ihmisoikeustuomioistuin on ratkaisukäytännössään katsonut, että henkilötietojen, ml potilastietojen, luottamuksellisuus ja suojele ovat fundamentaalinen osa yksityiselämän suojaa sekä elintärkeitä periaatteita kaikissa ihmisoikeussopimuksen jäsenvaltioissa. Tällaisten tietojen paljastaminen saattaa ihmisoikeustuomioistuimen mukaan vakavasti vaikuttaa henkilön yksityiselämään ja perhe-elämään, samoin kuin yhteiskunnalliseen asemaan ja työelämään asettamalla hänet alttiiksi. Terveystietojen luottamuksellisuus on katsottu olennaisen tärkeäksi, jotta henkilö säilyttäisi luottamuksen lääketieteen ammattiin ja terveyspalveluihin yleisemmin. Ilman terveystietojen luottamuksellisuuden suojaa on vaarana, että avuntarvitsijat jättäytyvät hoidon ulkopuolelle vaarantaen siten oman terveytensä. Ihmisoikeustuomioistuin on tietojen luottamuksellisuuden turvaamiseksi edellyttänyt tuomioissaan lisäsuojatoimenpiteiden asettamista. Esimerkiksi tapauksessa *I. v. Finland* oli kyse suojatoimenpiteiden riittävyydestä käsiteltäessä henkilötietoja. Tapauksessa arvioitiin sitä, että HIV-positiivisen sairaanhoitajan potilasasiakirjoja oli käsitellyt henkilö, jolla ei ollut siihen laillista oikeutta. Ankara lainsäädäntö olisi lähtökohdaisesti toiminut riittävänä suojatoimenpiteenä henkilön eduksi, mutta sairaalan järjestelmät eivät mahdollistaneet jälkikäteistä valvontaa siitä, että oliko muilla kuin hoitoon osallistuvilla henkilöillä pääsy tietoihin. Ad hoc -tyyppisiä toimenpiteitä ei katsottu tapauksessa riittäviksi turvaamaan henkilön yksityisyydensuojaa. Ihmisoikeustuomioistuimen ratkaisukäytännössä ei ole edellytetty suostumusta henkilötietojen käsittelyn oikeuttavana perusteena.

Edellä kuvattuun perustuen on olennaista huomata, että suostumus toiminnan edellytyksenä on eri asia kuin tietosuojasetuksen tarkoittama suostumus henkilötietojen käsittelyperusteena. Esimerkiksi terveydenhuollossa lääketieteellisten toimenpiteiden yhteydessä vaadittu suostumus on erotettava terveydenhuollon palvelunantajan tietosuojavelvoitteista. Terveydenhuollossa käytetty vapaamuotoinen suostumus (suullinen, oletettu tai hiljainen) ei oikeudellisesti vastaa sitä suostumusta, jota edellytetään arkaluonteisten henkilötietojen käsittelyltä tietosuojasetuksen mukaisesti. Henkilötietojen käsittelyperusteista tulisi tietosuojan näkökulmasta aina valita se, joka parhaiten heijastaa henkilötietojen käsittelijän ja rekisteröidyn välisen suhteen todellista luonnetta, henkilötietojen käyttötarkoitusta ja joka tarkoituksenmukaisimmalla tavalla

suojaa sekä nykyisten että tulevien sukupolvien oikeuksia. Geneettisten tietojen osalta sukulaisten tai tulevien sukupolvien oikeuksien suojaaminen ei voi olla riippuvaista muiden ihmisten suostumuksesta vaan edellyttää vahvempaa kontrollia henkilötietojen suojaamiseksi. Vaihtoehtoisia käsittelyperusteita on aina harkittava.

4.2 Pääasialliset vaikutukset

4.2.1 Taloudelliset vaikutukset

Vaikutukset kotitalouksien asemaan

Kotitalouksia koskevassa vaikutustenarvioinnissa on tarkoitus arvioida lakiehdotuksen vaikutuksia eri väestöryhmien ja kotitalouksien taloudelliseen asemaan sekä kotitalouksien käyttäytymiseen.

Lakiehdotuksella ei olisi välittömiä vaikutuksia eri väestöryhmien ja kotitalouksien kulutukseen, hintatasoon, tuloihin ja investointeihin. Ehdotus vaikuttaisi kotitalouksien käyttäytymiseen kuitenkin välillisesti terveydenhuollon pitkän aikavälin kustannusten laskemisen kautta, mikä heijastuisi myös palvelujen kehittämiseen, jossa painopiste tulee kasvavassa määrin olemaan ennaltaehkäisevissä toimenpiteissä. Genomitiedon tehokkaan käytön ennakoidaan pitkällä aikajänteellä laskevan diagnostiikan ja lääkehoidon hintaa. Toteutuessaan tämä heijastuisi kotitalouksien asemaan mahdollisina laskeneina lääkekustannuksina. Kustannukset laskevat myös, jos voidaan vähentää lääkkeistä aiheutuvia haittavaikutuksia. Toisaalta vaatimukset uusista hoidoista voivat aiheuttaa myös uusia kustannuksia. Uusien hoitojen vaikutusta kotitalouksien kokonaiskustannuksiin on vaikea arvioida, koska niiden myötä voidaan saavuttaa myös säästöjä potilaan myöhemmässä elämässä. Varsinkin paljon palveluja tarvitseville ihmisille muutos voisi tuoda merkittäviä vuosittaisia säästöjä. Kotitalouksien taloudellisen aseman ei kuitenkaan voida arvioida paranevan, mikäli julkinen terveydenhuolto ei osaltaan pysty vastaamaan kasvavaan palvelujen kysyntään ja järjestämään asiakkaille tarvittava neuvontaa, hoitoa ja ohjausta. Tähän tarpeeseen Genomikeskus tarjoaisi vastauksen, toimimalla asiantuntijaresurssina ja antamalla julkiselle ja yksityiselle terveydenhuollolle ohjeita ja suosituksia erilaisista menettelytavoista, jotka liittyvät esimerkiksi geneettiseen neuvontaan tai geneettisten analyysien suorittamiseen.

Genomikeskus voisi asiantuntijana myös pyrkiä parantamaan ihmisten edellytyksiä ymmärtää genomitietoa. Genomikeskuksella voisi esimerkiksi olla väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut, jonne se voisi tuottaa väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskus voisi myös tuottaa tietoa genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuudesta ryhmiteltynä esimerkiksi alueittain ja toimialoittain. Viranomaistoimijana Genomikeskuksen yleisiin tehtäviin sisältyisi geneettisiä analyysejä, niiden luonnetta, riskejä ja mahdollisia vaikutuksia koskeva yleinen ja objektiivinen tiedottaminen esimerkiksi verkkopalvelun, erilaisten tiedotuskampanjoiden tai kouluttamisen kautta. Genomikeskus voisi antaa ihmisille tietoa muun ohella geneettisten analyysien eri tyypeistä, niiden käytöstä terveyden edistämiseksi sekä myös niiden kyvystä tuottaa ihmisen terveyden kannalta merkittävää tietoa. Annettava informaatio vaikuttaisi välittömästi geneettisiin analyyseihin liittyvän stigmatisoinnin vähentämiseen ja myös välillisesti kotitalouksien käyttäytymiseen. Tiedottaminen saattaa johtaa kulutuskysynnän kasvuun. Siten väestölle suunnattu tiedotus voisi pitää sisällään myös sellaisten geneettisten analyysien arvioinnin, joita tuotetaan terveydenhuoltosektorin ulkopuolella kuluttajille suunnattuina palveluina. Näiden testien osalta markkinoinnissa ei välttämättä anneta kuluttajille kaikkea sitä tietoa, mitä

informoidun päätöksen tekeminen edellyttäisi. Kuluttajapalveluiden osalta objektiivisen tiedon saatavuus on erityisen tärkeää.

Lakiehdotuksella pyritään ennaltaehkäisevän lääketieteen tukemiseen ja sen myötä sellaisiin kulutuskäyttäytymisen muutoksiin, joilla voi olla merkittäviäkin taloudellisia vaikutuksia.

Vaikutukset yrityksiin

Lakiehdotuksella on todennäköisesti vaikutuksia pieniin ja keskisuuriin yrityksiin, uuden yritystoiminnan aloittamiseen sekä yritysten kasvumahdollisuuksiin siltä osin kuin yritykset toimivat kuluttajille suunnatuilla geneettisen analyysien markkinoilla. Lakiehdotuksen 3 luku johdaisi siihen, että terveyteen liittyvät geneettiset analyysit tulkittaisiin jatkossa aina terveydenhuollon palveluksi, jolloin tällaisia palveluja tarjoavien yritysten tulisi täyttää yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain tarkoittamat edellytykset. Yleinen tietoisuuden nostaminen kuluttajille suunnattuihin geneettisiin analyysipalveluihin voi herättää kiinnostusta kuluttajille tarjottaviin geneettisiin analyysihin ja niitä tarjoavia yrityksiä kohtaan. Tällä voi olla merkittäviä välillisiä vaikutuksia esimerkiksi henkilökohtaiseen terveyden seurantaan keskittyvien yritysten markkinanäkymiin. Genomikeskus voisi toisaalta tosiasiallisesti myös estää geneettisiä analyysijä 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. Alan laatusääntelyä voisi toisaalta kehittää myös Genomikeskuksen ja toimijoiden välisenä yhteistyönä ja sillä tavoin kääntää vaikutukset positiivisiksi.

Lakiehdotuksen vaikutukset yritysten investointeihin tai tutkimus- ja kehittämistoimintaan ja innovaatioihin on arvioitu positiivisiksi. Ehdotettu Genomikeskus kuuluisi toteutuessaan rakenteilla olevaan terveystieteen ainutlaatuiseseen innovaatioekosysteemiin, jonka tarkoituksena on luoda yrityksille ja muille toimijoille uudenlaisia mahdollisuuksia ja kasvuedellytyksiä genomikan alueella sekä koko terveystieteen alueella. Genomikeskuksen rooli ja välilliset vaikutukset yritysten liiketoiminnan kehittämisessä sekä investointien houkuttelussa nähdään tässä kokonaisuudessa erittäin tärkeänä. Esimerkiksi genomitietorekisterin luominen sekä mahdollisuus yhdistää genomitietoja muihin terveystietoihin toisilaisissa tarkoitettujen keskitetyn lupahallinnon kautta houkuttelee tieteellistä tutkimusta tekeviä yrityksiä ja luo samalla suomalaisille yrityksille uusia liiketoimintamahdollisuuksia yhteistyön kautta. Terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemi mahdollistaisi yritysten verkottumisen sekä yhteistyökumppaneiden, asiakkaiden, rahoituksen ja asiantuntija-avun löytämisen, pilottihankkeiden aloittamisen, kansainvälisen liiketoimintamentoroinnin ja sijoitusten keskittymisen sekä Suomen näkyvyyden kasvattamisen. Erityisesti start-up yrityksille sekä pk-yrityksille vahvojen kumppaneiden löytäminen on tärkeää. Toisaalta esimerkiksi suuret lääkeyhtiöt hyötyisivät yhteistyöstä pienten innovatiivisten yritysten kanssa, muun muassa uusien biomarkkereiden etsimisessä ja kliinisten tutkimusten toteuttamisessa. On arvioidusti huomattavasti helpompaa ja kustannustehokkaampaa rakentaa yhteistyösuhteita, kun luodaan yhtenäiset säännökset ja vastuulliset edellytykset genomitiedon käsittelyyn perustavalle toiminnalle. Siten lainsäädännöllisen pohjan rakentaminen on erittäin tärkeää terveystieteen tutkimustoiminnan yritysten kehittämisen kannalta.

Terveystieteen innovaatioekosysteemissä on jo olemassa ja toisaalta myös perusteilla useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä toimijoita ja infrastruktuureja, kuten biopankki-infrastruktuuri, alueelliset syöpäkeskukset, Neurokeskus, Lääkekehityskeskus

sekä terveysalan tutkimusinfrastruktuurit kuten ELIXIR, BBMRI.fi ja EATRIS. Näiden yhteistyö ja synergia Genomikeskuksen toiminnan ja kehittämisen kanssa varmistetaan lakiehdotuksen toimeenpanovaiheessa. Yhteistyötä voidaan toteuttaa esimerkiksi sellaisissa toiminnoissa, jotka ovat kaikille toimijoille yhteisiä.

Lakiehdotuksen arvioidaan vaikuttavan positiivisesti yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin. Selkeät kansalliset rakenteet, vastuut, koordinoitupalvelu sekä selkeä lainsäädäntö tekevät investoinnit Suomeen helpommaksi. Tämän arvioidaan edistävän niin tutkimustoimintaa kuin yritysten suoria investointeja. Tästä on hyvä esimerkki FinnGen -hanke, joka osoittaa, että Suomi nähdään kiinnostavana investointikohteena myös kansainväliselle lääketieteellisyydelle. Hanke tuo toteutuessaan kymmeniä miljoonia euroja ulkomaista investointia Suomeen. Genomikeskuksen suunnitellut toiminnot tukevat vahvasti tulevia suurien ja pienempienkin tutkimusinvestointien tuomista Suomeen. Positiiviset investointivaikutukset voivat syntyä myös, mikäli palveluekosysteemin tasapuolisuus, toimivuus ja kansainvälisten standardien noudattaminen toteutuvat. Suomesta voi pienestä markkinakoostaan huolimatta tulla houkutteleva kohdema, mikäli muualla kehitettyjä menetelmiä voisi soveltaa myös suomalaiseseen tutkimusdataan ja ihmisten genomitiedon käyttömahdollisuudet ja -kehykset ovat selkeästi määriteltyjä.

Lakiehdotuksella arvioidaan olevan myönteisiä vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn. Suomalaisista yrityksistä suuri osa suuntaa kansainvälisille markkinoille. Siten kaikki kansainvälinen yhteistyö ja avoimuus globaaliin suuntaan on yrityksille tärkeää. Ehdotettu Genomikeskus auttaisi tärkeän Suomi-kuvan luomisessa ja näkyvyyden lisäämisessä ulkomaiden suuntaan. Genomikeskuksen harmonisoivat toiminnot ja laatuarviointi tukisivat entisestään yritysten kansainvälistä yhteistyötä. Järjestelmä on suunniteltu toteutettavaksi siten, että se toimii tehokkaasti ja palvelee tasapuolisesti kaikkia tietoa tarvitsevia tahoja.

4.2.2 Vaikutukset viranomaisten toimintaan

Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluisivat sosiaali- ja terveysministeriölle (STM). Tällöin ministeriön vastuu olisi samanlainen kuin sen vastuu muutoinkin sosiaali- ja terveydenhuollon valtakunnallisesta suunnittelusta ja ohjauksesta. Genomikeskuksen johtaja vastaa toiminnan tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta suoraan sosiaali- ja terveysministeriölle. Genomikeskuksen johtaja vahvistaa keskuksen työjärjestyksen.

Genomikeskus toimisi THL:n hallinnollisessa yhteydessä itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena. Genomikeskus olisi eriytetty THL:n muista tehtävistä heijastaen sen itsenäisyyttä ja riippumattomuutta THL:n päätösvallassa ja muista toiminnoista. THL:llä ei olisi toimivaltaa määrätä Genomikeskuksen tulosohjauksesta, budjetista, työjärjestyksestä tai työntekijöiden palkkauksesta. Genomikeskus laatisi itse toimintaa koskevat sopimukset ja huolehtii hankintamettelyistä, mutta THL voisi tuottaa sille hallinnollista tukea.

Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskukseen (Fimea) tehtävänä on Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskuksesta annetun lain (593/2009) 2 §:n mukaan huolehtia lääkinnällisiä laitteita koskevassa lainsäädännössä sille säädetyistä ohjaus-, lupa- ja valvontatehtävistä, huolehtia biopankkilaisissa (688/2012) sille säädetyistä lupa-, ohjaus- ja valvontatehtävistä, sekä huolehtia geenitekniikkaa koskevassa lainsäädännössä sille säädetyistä valvontatehtävistä. Muita Fimealle lakisääteisesti (593/2009) kuuluvia tehtäviä ovat lääkkeisiin ja lääketutkimukseen liittyvä valvonta, ihmisveren laadun ja turvallisuuden ja veripalvelulaitosten valvonta, ihmiselinten, -kudosten ja -solujen laadun ja turvallisuuden ja kudoslaitosten valvonta sekä Fimealle säädettyiltä osin huumausaineisiin liittyvä valvonta. Ehdotetussa laissa ei esitetä Fimealle mitään uusia tehtäviä tämän toimialueen ulkopuolelta. Genomikeskuksen ohjauksessa ja valvonnassa olisi

huomioitava myös biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö siten, että sääntely ja ohjaus tukisivat viranomaisten ja toimijoiden välistä yhteistyötä.

Genomikeskus ei tarjoaisi terveydenhuollon palveluja, joten sen toimintaan ei sovelleta yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 13 §:ssä tarkoitettua valvontaa aluehallintoviraston tai Valviran toimesta. Genomikeskuksen toiminnassa ei myöskään olisi kyse terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitettua kunnan järjestämisvastuuseen kuuluvan terveydenhuollon toteuttamiseen ja sisältöön kuuluvasta tehtävästä. Ehdotetun lain tavoitteilla on kuitenkin vahva liityntä terveydenhuoltolaissa tarkoitettua terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen.

4.2.3 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset

Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät harvinaiset sairaudet

Suurin geneettisistä analyyseistä ja tulkitusta variaatiotiedosta saatava hyöty on toistaiseksi osoitettu yksittäisillä ihmisillä tai perheissä, joissa on todettu perinnöllinen sairaus tai alttius sairastua. Suurin osa perinnöllisistä sairauksista on harvinaissairauksia. Kun taudinkuva on harvinainen tai epätyypillinen, on syytä epäillä perinnöllistä sairautta (Saarela Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 vsk 74, s. 887-889). Toisinaan oire, löydös tai sairaus voi olla yleinen mutta esiintyä poikkeuksellisessa iässä tai olla alatyypiltään harvinainen. Myös samanlaisten oireiden kerääntyminen samaan perheeseen voi viitata perinnöllisyyteen. Erilaisia harvinaisia sairauksia ja vammoja tunnistetaan tällä hetkellä maailmassa arviolta 8000. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, kun sitä sairastaa enintään viisi henkilöä 10 000:ta asukasta kohden. Vaikka yksittäiset perinnölliset sairaudet ovat väestössä harvinaisia, niitä arvioidaan sairastavan noin 6 % väestöstä.

Näille henkilölle ja perheille oikean diagnoosin asettaminen on erityisen vaikeaa, joten täsmällisen diagnoosin saaminen ja siihen liittyvän tulkintajärjestelmän kehittäminen on ensiarvoisen tärkeää. Tiedetään, että jo diagnoosi itsessään on sekä sairaalle että hoitavalle taholle arvokas tieto ja Genomikeskus voisi auttaa sellaisen määrittämisessä. Genomikeskuksesta voitaisiin pyytää esimerkiksi tietoa kyseiseen harvinaissairauteen liittyvistä tunnistetuista variaatioista, mikä saattaisi auttaa diagnostiikassa. Jos diagnoosi saadaan varmistettua, on selvítettävä seuraavaksi mitä hoitoja on tarjolla. 5,5 miljoonan asukkaan maassa on olennaista, että tulkinnassa hyödynnetään osaamista ja tietoa Suomea laajemmin, minkä vuoksi kansainvälinen yhteistyö ja tietojenvaihto korostuu. Koska suuret kansainväliset genomitietokannat eivät kuitenkaan anna riittävästi tietoa yksinomaan suomalaisten genomista tai sairastavuudesta, on välttämätöntä, että Suomessa luodaan muun muassa edellä kuvattuja käyttötarkoituksia varten mahdollisuus muodostaa variaatio- ja viitetietorekisterit ja käyttää niiden sisältämää genomitietoa osana terveydenhuoltoa.

Geneettisten analyysien käyttö on harvinaissairauksissa kustannustehokasta, sillä monissa sairauksissa diagnoosi voidaan asettaa vain geneettisen analyysin avulla. Täsmällinen diagnoosi lopettaa turhat tutkimukset ja sen sijaan ohjaa ihmiset tarpeellisiin tutkimuksiin sekä mahdollistaa perheenjäsenten riskin määrittämisen ja perheenperustamisen vaihtoehtojen pohdinnan. Harvinaisten sairauksien diagnostiikan tehostamiseen on kiinnitetty huomiota myös EU:n tasolla osana harvinaisten sairauksien ohjelmaa. Harvinaisen sairauden diagnoosia edeltää keskimäärin 7,3 eri lääkärin vastaanotto ja diagnoosin saaminen kestää keskimäärin 4-7 vuotta. Diagnoosin tekeminen edellyttää usein myös muiden sairauksien poissulkua. Jos harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaa halutaan tehostaa, tämä edellyttäisi nykyistä aktiivisempaa genomisten analyysien käyttöä.

Korkean riskin perinnöllinen alttius

Korkean riskin perinnölliset alttiudet koskevat erityisesti monia perheittäin esiintyviä, mutta väestössä yleisiä syöpiä kuten rinta- ja munasarjasyöpiä ja suolistosyöpiä. Nämä eroavat perinnöllisistä sairauksista sairastumisriskin suhteen, joka vaihtelee, ollen esimerkiksi BRCA1-geeniin liittyvässä rintasyövän alttiudessa 50–80 % elinikäiseksi riskiksi muutettuna. Näissä alttiuksissa voidaan geneettisten analyysien avulla tunnistaa riskiryhmiä, mutta ei ennustaa sitä, kuka tulee sairastumaan. Korkean riskin perinnöllisessä alttiudessa seuranta- ja ehkäisevät toimenpiteet ovat perusteltuja ja geneettiset tutkimukset tarpeellisia. Testaus kohdistuu sairastuneisiin henkilöihin ja heidän perheisiinsä. Nämä geneettiset tutkimukset tehdään yleensä erikoissairaanhoidossa, sillä korkean riskin alttiuden toteamisella on laajamittaiset vaikutukset henkilön perheessä ja usein laajemminkin suvussa.

Yleiset alttiudet väestössä

Väestössä yleisistä alttiuksista tavallisimpia ovat laskimotukoksille altistava faktori V (Leiden) mutaatio ja laktoosi-intoleranssi. Näiden alttiuksien kantajia on väestössä huomattava määrä, Leiden mutaatio todetaan 2–3 %:lla ja laktoosi-intoleranssi noin 18 %:lla aikuisväestöstä Suomessa. Tutkimukset tehdään perusterveydenhuollossa, jonne ne luonteensa puolesta kuuluvat ja jossa asianmukainen neuvonta voidaan järjestää. Näissäkin geneettisissä analyyseissä saatetaan tarvita ohjeistusta esimerkiksi siitä, tuleeko perheenjäsenille järjestää tutkimuksia ja miten.

Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa

Niissä tilanteissa, joissa potilaan sairastumisen riski on epävarmalla alueella, tieto geneettisestä riskistä (esimerkiksi riskikertoimen muodossa) auttaisi määrittelemään, kuuluuko potilas suuren riskin ryhmään, jolloin hoito kannattaisi antaa, vai pienen riskin ryhmään, jossa hoitoa ei kannattaisi antaa. Suuremmalla riskillä hoidosta voidaan arvioida olevan enemmän hyötyä kuin haittaa. Kliinisten päätösten ytimessä ovat siten riski-hyötysuhteen arviointi: potentiaalisen hyödyn on oltava riskejä suurempi. Geneettisillä riskipaneeleilla yritetään tarkentaa kynnyksiarvoja, joita edellytetään jokaiselta interventiolta. Näyttöön perustuvan lääketieteen standardimenetelmillä (joita muun muassa Käypä hoito -suositukset käyttävät) arvioidaan, milloin näytön perusteella voidaan antaa hoitosuosituksia. Genomitiedon käytön suosituksissa tulisi määritellä, milloin genomitietoa otetaan käyttöön tietyn yksittäisen henkilön hoitopäätöksissä.

Sydän- ja verisuonitautien riskinarviointiin tarkoitettuja laskureita on maailmalla rakennettu useita, kuten eurooppalainen SCORE ja yhdysvaltalainen ACC/AHA-laskuri. Suomessa sydän- tautien ennaltaehkäisyssä käytetään laajalti internetissä vapaasti tarjolla olevaa ja suomalaisiin Finriski-tutkimuksiin perustuvaa sepelvaltimotaudin ja aivoinfarktin riskejä arvioivaa Finriski-laskuria. Laskurilla on mahdollista peilata, kuinka suuri osuus Finriski-tutkimuksissa samankaltaisilla riskitekijöillä varustetuista henkilöistä on sairastunut sydän- ja verisuonitauteihin ja tutkia, miten henkilön riski vertautuu suomalaisen väestön riskiin. Koholla oleva riski voi osaltaan ohjata ja kannustaa henkilöä ja häntä hoitavaa lääkäriä toimiin, joilla tähdätään riskin alentamiseen eli taudin puhkeamisen todennäköisyyden laskemiseen.

GWAS-tutkimusten kautta on listattu satoja tilastollisesti erittäin merkittäviä geneettisiä assosiaatioita, mutta niiden osoitettu populaatiotason ennustearvo on jäänyt vaatimattomaksi eikä ennustearvoja ole siten otettu kliiniseen käyttöön. Tähän ovat vaikuttaneet muun muassa riskisuhdelukujen pienuus ja vähäinen tuntemus yhdistelmien vaikutuksista. Kun ajan myötä on ymmärretty siirtyä tuhansien, jopa kymmenien tuhansien geenimerkkien käyttöön, ovat samalla ennustearvot parantuneet. Jos tuhannet tai kymmenet tuhannet geenimerkit yhdistetään algoritmeihin, parantaa geenitieto selvästi ennustearvoa ja tunnistaa alaryhmiä. Siten tieteellistä näyttöä on olemassa siitä, että genomien variaatiot assosioituvat sydän- ja verisuonitautiriskiin ja että

niillä on ennustearvoa, erityisesti kun ne yhdistetään perinteisiin riskitekijöihin. Nykykäsityksen mukaan, kun Finriski-laskurin riskiarvioita on verrattu toteutuneisiin sydän- ja verisuonita-
pahtumiin riskiarvion jälkeisessä kymmenen vuoden seurannassa, noin reilu 50 % sydän- ja ve-
risuonitautiin sairastuneista riskiarvot eivät ole hälyttäneet henkilöiden kuulumisesta riskiryh-
miin. (eli vain alle 50 % :lla riskiarvo on hälyttänyt korkeasta riskistä). Erityisen puutteellisesti
riskiarvio on ennakoanut riskiä nuorilla aikuisilla ja yleisemmin naisilla.

Kun näihin on jälkikäteen sovellettu perimänlaajuista geneettistä analyysiä ja on saatu tieto ris-
kiä kuvaavista variaatioista ja erityisesti niiden yhteenlaskuun perustuvista riskipistemääristä,
on ennustearvo selkeästi parantunut. Genominen riski mittaa tasapuolisesti kaikkia sydän- ja
verisuonitaukeille altistavia biologisia reittejä eikä juuri korreloi perinteisten kolesterolin- tai ve-
renpainemittauksien kanssa. Siksi riskisuhdelukuja olisi mahdollista käyttää täydentävänä ris-
kitietona auttamaan tunnistamaan sellaisia kohonneen riskin henkilöitä, joita perinteiset mittarit
jättävät tunnistamatta.

Riskiprofiloinnin käyttö vaatii tieteellisiä jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laa-
jasti terveydenhuollossa. Suomessa olisi ainutlaatuiset edellytykset tällaisille satunnaistetuille
kliinisiin tutkimuksille. FinnGen-hankkeen myötä tullaan määrittämään genominen riski yli
500 000 ihmiselle. Tieto palautuu ajan myötä biopankeihin ja biopankeilla olisi lakisääteinen
oikeus palauttaa tietoa ihmisille, mikäli he ovat antaneet suostumuksensa siihen etukäteen ja
mikäli keinot riskin alentamiseksi ovat käytettävissä. Menettelytapoja riskitiedon palautta-
miseksi ei ole lainsäädännöllisesti luotu ja tulevaisuudessa kansalliseen hoitopolkuun tähtäävän
kehitystyön voitaisiin katsoa kuuluvan Genomikeskuksen asiantuntijuuden piiriin. Ennen riski-
tiedon viemistä rutiiniomaisesti osaksi terveydenhuoltoa, tarvitaan kuitenkin kokemusta ja klii-
nisesti tutkittua tietoa riskitiedon vaikuttavuudesta ihmisten elintapoihin. Monitekijäisten tau-
tien ollessa kyseessä olisi lisäksi tärkeää, että riskinarvioinnissa huomioidaan genomitiedon li-
säksi kaikkia muita riskiin vaikuttavia tekijöitä mahdollisimman kattavasti. Genomitiedon ru-
tiinikäytöllä muiden tekijöiden rinnalla kansantautien ehkäisyssä tulee olemaan selvä tilaus ja
asema sairauksien ehkäisyssä ja väestön terveyden edistämiseksi. Rajalliset resurssit tulisi kui-
tenkin käyttää niihin interventioihin, joista saa korkeimman marginaalisen terveyshyödyn.

Farmakogenetiikka

Vuonna 2017 julkaistiin tulokset tutkimuksesta, jossa analysoitiin yleistä PGx-testaamisen kus-
tannustehokkuutta eri lääkkeille ja todettiin, että isolla osalla lääkkeistä ennakoiva tes-
taus on hyödyllistä (Verbelen M., Weale M.E. ja Lewis C.M.: Cost-effectiveness of phar-
macogenetic-guided treatment: are we there yet? Pharmacogenomics J. 2017 Oct; 17(5): 395-402). Kustan-
nustehokkuus olisi vielä yleisempää, jos geneettisen analyysin tulos on "freely available" eli
testattu ennakoivasti eikä sen kustannuksesta tarvitse välittää juuri ky-seisen lääkkeen kohdalla
hyötyä puntaroitaessa. Paneelin avulla saisi samalla kustannuksella testattua yli 100 lääkeai-
netta.

Farmakogenetiikka tutkii perintötekijöiden yksilöerojen vaikutusta lääkevasteeseen sekä lää-
kkeiden hyödyllisiin ja haitallisiin vaikutuksiin. Perintötekijöiden erot voivat vaikuttaa lääkeai-
neiden farmakokinetiikkaan (imeytyminen, jakautuminen, aineenvaihdunta, erittyminen) tai
farmakodynamiikkaan (lääkkeen vaikutukset elimistöön), tai ne voivat suoraan altistaa lääkkeen
aiheuttamalle haittavaikutukselle. Nykyään tunnetaan kymmeniä kliinisesti merkityksellisiä
geeni-lääke-yhteisvaikutuksia, mutta farmakogeneettisiä geenimuunnoksia tutkitaan kliinisessä
työssä muutamaa poikkeusta lukuun ottamatta vain harvoin. Näitä muunnoksia tutkitaan
yleensä yhtä lääkehoitoa varten kerrallaan, mutta tulevaisuudessa voisi olla järkevää tutkia en-
nakoivasti kultakin potilaalta kaikki tärkeimmät lääkehoitoihin vaikuttavat geenimuunnokset ja
tallentaa tiedot tulevaa tarvetta varten. Jotta ennakoiva farmakogeneettinen testaus osattaisiin

kohdistaa sellaisille potilaille jotka siitä eniten hyötyvät, tarvitaan tietoa geenimuunnosten ja niiden suhteen relevanttien lääkehoitojen yleisyyksistä.

4.2.4 Vaikutukset lapsiin

Ehdotetun lain valmistelun yhteydessä on kuultu lapsiasianvaltuutetun toimiston edustajaa ja pyritty huomioimaan lapsen edun periaatteen toteutumisen erityisesti geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä koskevan 3 luvun säännöksissä, joilla on heijastevaikutuksia myös lain muihin säännöksiin, kuten jäljempänä lapsia koskevassa vaikutustenarvioinnissa esitetään.

Alaikäisten genomitiedon käsittely terveydenhuollossa ei ole ehdotetun lain mukanaan tuoma uutuus, vaan alaikäisten genomitietoa käsitellään jo tälläkin hetkellä, ja alaikäisille tehdään sekä yksittäisten geenien että laajempia geneettisiä analyysejä silloin, kun kliininen tarve sitä vaatii. Diagnostisia analyysejä tehdään alaikäisen sairauden mahdollisimman tarkan diagnoosin saamiseksi, sekä oikean hoidon ja seurannan toteuttamiseksi. Sairautta ennakoiva geneettinen analyysi tehdään ainoastaan silloin, kun tuloksella on merkitystä alaikäisen oman terveyden kannalta, esimerkiksi seurannan järjestämiseksi. Selvästi yleisintä Suomessa suoritettavaa geneettistä analyysiä, laktaasigeenianalyysiä, tehdään paljon nuorille ja lapsille. Toisaalta genomitietoa hyödynnetään jatkuvasti vakavasti sairastuneen tai vammaisen lapsen vaikean diagnoosin teossa, samaten esimerkiksi lasten leukemian hoidossa ja seurannassa. Samoin jos alaikäisellä on syöpä, tehdään sukuselvitys, ja genomitietoa käytetään siinä suvun mahdollista syöpäalttiutta lisäävän variantin etsinnässä.

Kun arvioidaan lasten osallistumismahdollisuuksia geneettisiin analyyseihin, on huomattava, että osallistuminen palvelee ennen kaikkea lapsen omaa etua. Tapausesimerkiksi farmakogeenitiikan tärkeydestä lasten lääkehoidossa voidaan nostaa kipu- ja yskänlääkkeenä käytetty kodeiini. Kodeiinin polymorfinen CYP2D6-entsyymi muuttuu elimistössä vaikuttavaksi aineeksi, morfiiniksi, ja jos ihminen on geneettisesti nopea CYP2D6-metaboloija, morfiinia syntyy enemmän. Kanadassa sattuneessa tapauksessa täysiaikainen, normaalisti syntynyt vauva oli menehtynyt yllättäen morfiinimyrkytykseen sen jälkeen, kun äiti oli saanut kipuihinsa parasetamoli-kodeiiniyhdistelmävalmistetta. Tutkimuksissa äiti osoittautui erittäin nopeaksi CYP2D6-metaboloijaksi, minkä seurauksena vauva sai äidinmaidosta jatkuvasti ison annoksen morfiinia. Tunnetaan myös tapauksia, joissa erittäin nopeiksi CYP2D6-metaboloijiksi osoittautuneita lapsia on lääkitty kodeiinilla, ja heille on kehittynyt kitarisaleikkauksen jälkeen hengityksen vajaatoiminta, joka on muutamassa tapauksessa johtanut jopa lapsen menehtymiseen. Euroopan lääkevirasto EMA onkin suositellut, ettei kodeiinia tule antaa alle 12-vuotiaille tehon epäselvyyden vuoksi.

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista alaikäiselle koskeva asia on ehdotetun lain 8 §:n nojalla ratkaistava siten, että ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu. Sääntely rakentuu tältä osin lasten oikeuksien yleissopimuksen periaatteiden varaan. Lapsen edun huomioiminen sääntelyssä heijastaa lisäksi geenitestausta koskevan biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjan 10 artiklan periaatteita, jotka perustuvat lapsen edun turvaamiseen.

Alaikäiselle voisi ehdotetun 8 §:n 1 momentin mukaan suorittaa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä lääketieteellistä hyötyä. Momentin mukaan alaikäiselle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi, jos sen suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti alaikäisen terveyteen tai hyvinvointiin. Sääntelyllä on haluttu varmistaa, että geneettinen analyysi voidaan tehdä, jos se on alaikäisen edun mukaista esimerkiksi mahdollistamalla ennaltaehkäisevät toimenpiteet. Sääntelyllä ei pyritä muuttamaan

hyväksi koettuja nykykäytäntöjä lasten sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa terveydenhuollossa, vaan varmistamaan että kaikissa, myös terveydenhuollon ulkopuolisissa, geneettisten analyysien palveluissa toimitaan vastuullisesti ja valtakunnallisesti yhdenmukaisella tavalla.

Lapsen oikeuksien komitea suositteli, että lapsia olisi kuultava lapsiystävällisesti, lapsen edun periaate huomioon ottaen. Lasten, myös vammaisten lasten, mielipiteille olisi annettava asianmukainen paino lapsen iän ja kehitystason mukaisesti. Lakiehdotuksen 8 §:ssä on huomioitu alaikäisen oikeus mielipiteen muodostamiseen. Lisäksi ehdotetussa pykälässä asetetaan huoltajille yhteistoimintavelvoite. Mikäli huoltajat eivät pääse yhteisymmärrykseen, olisi asia ratkaistava lapsen edun mukaisesti.

Lapsen etu ja oikeus tulla kuulluksi

Lapsen etua arvioitaessa on kunnioitettava lapsen oikeutta vapaasti ilmaista näkemyksensä kaikissa lasta koskevissa asioissa ja saada nämä näkemykset otetuksi asianmukaisesti huomioon. Tämä on ilmaistu selkeästi komitean yleiskommentissa nro 12, jossa myös korostetaan 3 artiklan 1 kohdan ja 12 artiklan (lapsen näkemyksen huomioiminen) välistä erottamatonta yhteyttä. Nämä kaksi artiklaa täydentävät toisiaan: ensimmäisellä pyritään toteuttamaan lapsen etu ja toisessa tarjotaan menettely lapsen tai lasten näkemysten kuulemiselle ja niiden ottamiselle huomioon kaikissa lasta koskevissa asioissa, myös lapsen edun arvioinnissa. Lapsen oikeuksien sopimuksen 3 artiklan 1 kohtaa ei voida soveltaa oikein, jos 12 artiklan vaatimukset eivät täyty. Samoin 3 artiklan 1 kohta vahvistaa 12 artiklan soveltamista tukemalla lasten olennaista asemaa kaikissa heidän elämänsä vaikuttavissa päätöksissä.

Lapsen mielipiteen huomioiminen häntä itseään koskevissa asioissa iän ja kehitystason mukaan on turvattu yleissopimuksen 12 artiklan lisäksi Suomen perustuslain 6 §:n 3 momentissa. Alaikäisiä koskevia säännöksiä on myös biolääketiedesopimuksessa ja sen lisäpöytäkirjoissa. Alaikäisen potilaan mielipiteen huomioimisesta potilaan iän ja kehitystason sen mahdollistaessa on säädetty myös potilaslain 7 §:ssä (alaikäisen potilaan asema). Potilaslaissa kyse on nimenomaisesti potilaana olevan lapsen itsemääräämisoikeudesta, ja silloin, kun alaikäinen kykenee päättämään hoidostaan, häntä on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. Mitään ikärajaa itsemääräämisoikeudelle ei ole asetettu, vaan arvio on aina yksilö- ja hoitokertakohtainen. Tilanteissa, jossa lapsi ei itse vielä pysty päättämään hoidostaan, häntä tulee hoitaa yhteisymmärryksessä hänen huoltajansa tai muun laillisen edustajansa kanssa (potilaslain 7 §:n 2 momentti). Sijaispäättäjänä toimivan huoltajan päättävällälle on kuitenkin asetettu rajat, eikä hänellä ole oikeutta kieltää potilaan henkeä tai terveyttä uhkaavan vaaran torjumiseksi annettavaa tarpeellista hoitoa (potilaslain 9 §:n 4 momentti).

Lakiehdotuksessa on kansainvälisten sopimusten edellyttämällä tavalla säädetty, että alaikäisiä koskevat geneettisiin analyysiin liittyvät asiat on ratkaistava lapsen edun mukaisesti. Lapsen etu on korkein ratkaiseva periaate esimerkiksi tilanteissa, joissa on kyse vauvoista tai hyvin pienistä lapselle tehtävästä geneettisestä analyysistä, jolloin lapsi itse ei välttämättä pysty ilmaisemaan mielipidettään. Vauvoilla ja hyvin nuorilla lapsilla on sama oikeus kuin kaikilla muillakin lapsilla saada etunsa arvioiduksi, vaikka he eivät pysty ilmaisemaan näkemyksiään tai edustamaan itseään samalla tavalla kuin vanhemmat lapset. Valtioiden on taattava lasten edun arviointiin asianmukaiset järjestelyt, jotka myös tarvittaessa mahdollistavat lasten edustamisen. Sama pätee myös lapsiin, jotka eivät pysty ilmaisemaan tai halua ilmaista näkemystään.

Lakiehdotuksen yksityiskohtaisissa perusteluissa on kuvattu, että lapsen edun arvioinnin on tapahtuttava tapauskohtaisesti huomioiden alaikäisen mielipide, tilanne ja olosuhteet sekä hyödyt ja haitat ja lisäksi on annettava tarpeellista geneettistä neuvontaa. Lapsen oma mielipide on selvitettävä ikään ja kehitystasoon sopivalla tavalla, ohjaamatta ja painostamatta lasta. Vastuu on

ensisijaisesti kohdistettu terveydenhuollon palvelunantajalle, mutta koskee yhtä lailla myös lapsen huoltajia.

Genomikeskus voisi laatia menettelytapoja yhdenmukaistavia ohjeistuksia esimerkiksi siitä, miten lapsen kuuleminen, mielipiteen selvittäminen, sekä vastustuksen huomioiminen olisi käytännössä mahdollista toteuttaa pyydetessä lasta osallistumaan geneettiseen analyysiin. Samoin Genomikeskus voisi asiantuntijaviranomaisena osallistua lapsille suunnatun informaation laatimiseen.

4.2.5 Sukupuolivaikutukset

Lakiehdotuksen esitykset genomitiedon hyödyntämisestä ovat pääosin sukupuolineutraaleja. Esityksen vaikutukset eivät kohdistu mihinkään yksittäiseen ihmisryhmään, vaan laaja-alaisesti koko väestöön. Vaikutukset kohdistuvat niin naisiin kuin miehiin eikä lakihankkeen kohdealueella tehdä eroja sukupuolten välille. Siten ehdotuksesta ei lähtökohtaisesti seuraa eroja naisten ja miesten taloudelliseen asemaan, osallistumis- tai vaikutusmahdollisuuksiin, asemaan työelämässä, yritystoimintaan, koulutusmahdollisuuksiin ja ammatilliseen kehitykseen, vanhemmuuteen, palveluihin ja tukimuotoihin, hyvinvointiin ja terveyteen, turvallisuuteen, ympäristöön ja elinoloihin tai vapaa-aikaan. Joitakin esimerkkejä genomitiedon käyttöön liittyvistä terveysvaikutuksista ja niiden jakautumisesta naisten ja miesten välillä voidaan kuitenkin esittää.

Monogeeniset taudit, jotka ovat usein vaikeita lapsena alkavia sairauksia, johtavat usein perinnöllisyysneuvonnallisiin kysymyksiin. Usein tällaiset taudit ovat syntyneet uudesta mutaatiosta (muutoksesta perimässä), mikä on usein helpottava tieto sekä naiselle että miehelle. Jos näin ei kuitenkaan ole ja jos taudilla on toistumisriskiä perheen tulevaisuudessa, kohtaavat seuraamukset pahemmin naista kuin miestä. Naiselle tulee tehdä istukkabiopsia (näytteenotto) tai hän saattaa joutua vaatiiviin lapsettomuushoitoihin, joihin saattaa sisältyä alkiodiagnostiikkaa. Nainen joutuu myös kestävämpään mahdollisen raskauden keskeytykseen.

Kun kyseessä on sairastumisen suurta alttiutta koskeva genomitieto (monogeenisten ja monitekijäisten tautien välimaastossa), on joukossa myös sellaisia tauteja, joiden riskin tunnistaminen hyödyttää enemmän naisia kuin miehiä. Esimerkiksi varhaisen rintasyövän geenimuutokset (BRCA1 ja BRCA2) ja Lynchin syndrooma ovat tällaisia, mutta niissä sairastumisriskin tunnistaminen toisaalta kuormittaa naisia hankalammin. Esimerkiksi Lynchin syndroomassa miesten tulisi käydä säännöllisessä paksusuolitähystyksessä, jossa voidaan löytää hyvälatauisen syövän esiaste. Vastaavasti naisten pitäisi käydä kohtusyöpäseulonassa, joskaan kohtusyövällä ei ole hyvälatauisia esiasteita. Varhaisen rintasyövän geenimuutokset ovat harvinaisia ja lähes aina suvussa esiintyviä. Siksi kohonnut riski on useimmiten jo ennalta tiedossa, ja kliinisille geentesteille on huolellisesti suunnitellut käytänteet.

Varsinaiset monitekijäiset sairaudet ovat tasa-arvoisempia miehille ja naisille. Monitekijäisten tautien tulosten voisi kuitenkin lähtökohtaisesti arvioida kiinnostavan enemmän naisia, koska naisten on osoitettu olevan yleensä terveystietoisempia, väestötutkimuksiin osallistuu enemmän naisia ja koska naiset asioivat enemmän terveydenhuollossa. Esimerkiksi terveys, toimintakyky ja hyvinvointi Suomessa –FinTerveys 2017 –tutkimukseen osallistui raportin mukaan enemmän naisia kuin miehiä (Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S. FinTerveys -tutkimuksen perustulokset 2018. Verkkajulkaisu: www.terveytemme.fi/fin-terveys).

Perinnöllisissä sairauksissa diagnoosin tekemisessä hyödynnetään yleensä sukulaisia koskevia tietoja, jolloin pakollisesti joudutaan käsittelemään muun muassa vanhemmuutta. Genomitiedon käyttämisessä tulee varautua myös negatiivisiin tilanteisiin, joissa odottamattomasti voi

paljastua yllättäviä asioita perhesuhteista, niin naisesta kuin miehestä. Esimerkiksi, että henkilön oletettu isä ei olisikaan biologinen isä.

4.2.6 Kielelliset vaikutukset

Lakiehdotuksella ei arvioida olevan kielellisiä vaikutuksia. Genomikeskus olisi kaksikielinen viranomainen, jolloin sen on kielilain (423/2003) mukaan tarjottava palveluita sekä suomen että ruotsin kielellä.

4.2.7 Yhdenvertaisuusvaikutukset

Väestöryhmien välillä on FinTerveys 2017 -tutkimuksessa osoitettu olevan suuria eroja monien terveydentilan ja toimintakyvyn osoittimien mukaan (Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S. FinTerveys -tutkimuksen perustulokset 2018. Verkkojulkaisu: www.terveytemme.fi/finterveys). Esimerkiksi asuinalue ja monet sosioekonomisen aseman mittarit ovat yhteydessä terveyteen ja toimintakykyyn (Palosuo ym. 2007; THL:n sairastavuusindeksi 2017). Tilanne on edullisin korkea-asteen koulutuksen saaneilla ja heikoin perusasteen koulutuksen saaneilla. Väestöryhmien välisiä eroja pidetään eriarvoisuuden ilmentyminä silloin, kun voidaan perustellusti olettaa, että niitä voitaisiin erilaisin toimenpitein kaventaa. Terveyden eriarvoisuuden vähentäminen on ollut jo monien vuosikymmenten ajan terveyspolitiikan tärkeä tavoite Suomessa (Palosuo ym. 2007; Kansallinen terveyserojen kaventamisen toimintaohjelma 2008–2011 2008), mutta toistaiseksi tavoitteen saavuttamisessa on onnistuttu verrattain huonosti (Kansallinen terveyserojen kaventamisen toimintaohjelma 2008–2011 2008).

Käsillä olevan lakiehdotuksen ihmisiin kohdistuvien vaikutusten on tarkoitus olla valtakunnallisia ja koskea kaikkia ihmisiä yhdenvertaisesti sukupuolesta, iästä, sosioekonomisesta asemasta tai asuinpaikasta riippumatta. Tavoitteena on kaventaa eri väestöryhmien terveyseroja ja lisätä ihmisten yhdenvertaisuutta siten, että genomitiedon käyttö terveyden hyväksi olisi jokaisen etuoikeus eikä vain niiden, joiden asuinalue on suurten genomiosaamiskeskusten läheisyydessä. Genomitiedon käsittelyn tehostaminen sujuvoittaisi palvelujen kohdentamista niille väestöryhmille, joiden osoitetaan hyötyvän niistä eniten. Samoin diagnoosin määrittämistä sekä lääkehoidon kohdentamista optimaalisella tavalla voidaan helpottaa. Ennalta ehkäisevissä toiminnoissa välttömiä vaikutuksia kotitalouksien asemaan ei välttämättä olisi lainkaan, mutta vaikutusten merkitys kotitalouksille tulisikin arvioida pitkällä aikavälillä.

Ihmisten yhdenvertaisen kohtelun kannalta lakiehdotus turvaisi sen, että genomitietojen tulkinnot muodostuisivat valtakunnallisesti mahdollisimman yhdenmukaisiksi. Lakiehdotuksen olisi tarkoitus saattaa ihmiset perustuslain 6 §:n 1 momentissa tarkoitettuun yhdenvertaiseen asemaan palvelujen tarjoamisen ja saatavuuden osalta.

Genetiikkaa käsittelevässä kirjallisuudessa on kuvattu, kuinka parannettavissa olevissa sairauksissa, jotka hoitamattomina saattavat johtaa jopa kuolemaan, ihmiset ovat kieltäytyneet geneettisistä analyyseistä sairauteen liittyvän sosiaalisen stigman ja vakuutuksen saamisen hankaloitumisen vuoksi. Pelko syrjinnästä on ulottunut myös erityisesti näiden henkilöiden lapsiin. Suomessa syrjinnän kieltö tulee suoraan perustuslain 6 §:stä, ja syrjintä perimän perusteella on säädetty rangaistavaksi rikoslain 11 luvun 11 §:ssä. Syrjinnän ja sosiaalisen leimautumisen torjuminen on tärkeää, ja genomilain tarkoituksena on turvata genomitiedon vastuullinen ja asianmukainen käyttö myös lasten yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun toteutumiseksi.

5 Muut toteuttamisvaihtoehdot

5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset

Tämän lakiehdotuksen tavoitteita ja vaihtoehtoja arvioitaessa on todettu, että Suomessa ei ole voimassa olevaa lainsäädäntöä, jonka puitteissa lakiehdotuksen kansalliset tavoitteet olisi mahdollista saavuttaa. Suomessa ei myöskään ole vireillä tässä lakiehdotuksessa esitettyjen toimenpiteiden kanssa kilpailevia tai niille vaihtoehtoisia mallia esittäviä genomitiedon kansalliseen hyödyntämiseen liittyviä hankkeita. Yksi maan merkittävimmistä genomihankkeista, FinnGen-hanke, on kylläkin koko Suomen kattava tutkimushanke, joka pyrkii biopankkilainsäädännön puitteissa tieteellisiin läpimurtoihin sairauksien ennaltaehkäisyssä ja diagnostiikassa sekä jalkauttamaan tutkimuslöydökset aikanaan terveydenhuollon käyttöön. Tässä yhteydessä on tärkeä huomata, että jotta tutkimustulokset saadaan skaalautumaan kansalliselle tasolle koko Suomen terveydenhuollon käyttöön vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti, on ohjauksen taahduttava yhteistyössä lainsäätäjän ja poliittisen päätöksenteon kanssa, kuten EU:ssa on laajemmin ryhdytty tekemään eri maiden välisessä yhteistyössä. Tässä tarkoitettussa EU-yhteistyössä pyritään parantamaan genomitiedon saatavuutta ja löydettävyyttä EU-maissa ja varmistamaan, että Suomi ja muut EU-maat toimivat samalla tavalla tulkiten EU:n yleistä tietosuojasetusta yhteneväisellä tavalla.

Biopankkisääntelyn lähtökohtana on tutkimuksen tukeminen ja se luo tutkimuksellisia mahdollisuuksia myös kaupallisille ja ulkomaisille toimijoille, joilla ei ole osaa Suomen terveydenhuoltojärjestelmässä. Potilaiden hoito ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittaminen on aina terveydenhuollon toimintaa, kun tutkitaan tai tulkitaan yksittäisen ihmisen genomista terveyteen liittyviä alueita. Siten tutkimukseen kohdennetulla biopankkilainsäädännöllä ei ole mahdollista toteuttaa tässä lakiehdotuksessa tavoiteltuja laajempia yhteiskunnallisia tavoitteita. Biopankkilakia ollaan parhaillaan uudistamassa, jotta siinä voitaisiin tulevaisuudessa paremmin huomioida tarve integroida genomitutkimus tiiviimmin osaksi terveydenhuoltoa, mutta terveydenhuoltoa ei voida ohjeistaa tutkimuksen lähtökohdista käsin, vaan sitä tehtävää varten tarvitaan riippumaton asiantuntijaorganisaatio. Biopankki-infrastruktuurin ylläpitäminen on lisäksi erittäin kallista, minkä vuoksi myös resurssimielessä on järkevää kohdentaa biopankkitoiminnan taloudelliset resurssit nimenomaan tutkimuksen tukemiseen. Tässä lakiehdotuksessa pyritään luomaan kansallisesti yksi riippumaton viranomaistaho, jonka lakisääteiseksi velvollisuudeksi voidaan säätää genomitiedon hyödyntämisen kansallinen koordinaatio ja ohjeistaminen niin tutkimuksen kuin terveydenhuollonkin suuntaan sekä sen resurssointi erilliseltä valtion budjettimomentilta.

5.1.1 Genomikeskuksen vaihtoehto

Genomikeskuksen kaikki tehtävät ovat julkisia hallintotehtäviä. Perustuslain 124 §:ssä säädetään hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle. Sen mukaan julkinen hallintotehtävä voidaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain lailla tai lain nojalla, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi eikä vaaranna perusoikeuksia, oikeusturvaa tai muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Perustuslain 124 §:n perustelujen sekä perustuslakivaliokunnan tulkintakäytännön mukaan ”julkisella hallintotehtävällä” viitataan ”julkisen vallan käyttöä” laajempaan kokonaisuuteen. Julkisella hallintotehtävällä viitataan perustuslaissa verraten laajaan hallinnollisten tehtävien kokonaisuuteen, johon kuuluu esimerkiksi lakien toimeenpääntöön sekä yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen oikeuksia, velvollisuuksia ja etuja koskevaan päätöksentekoon liittyviä tehtäviä (HE 1/1998 vp, s. 179).

Julkisen hallintotehtävän hoitaminen on perustuslain pykälän perusteella pääsääntöisesti viranomaisen tehtävä ja se voidaan antaa muille kuin viranomaisille vain rajoitetusti. Perustuslakivaliokunnan tulkintakäytännöstä ilmenee, että perustuslain 124 §:n mukaisella hallintotehtävän antamisella muulle kuin viranomaiselle voi etenkin yksityisen oikeusasemaan olennaisesti vaikuttavissa tilanteissa olla vain viranomaistoimintaa täydentävä ja avustava luonne. Perustuslakivaliokunnan käytännössä on arvioitu muun muassa lennonvarmistustehtävien jakamista (PeVL 47/2005 vp), passin antamista koskevan menettelyn ulkoistamista (PeVL 6/2013 vp), viranomaisten turvallisuusverkkotoiminnan antamista valtionyhtiölle (PeVL 8/2014 vp), rautatieliikenteen vaatimuksenmukaisuuden teknisen arvioinnin ja tarkastustehtävien antamista yksityiselle oikeushenkilölle (PeVL 16/2002 vp). Kyse on ollut viranomaistoiminnalle edellytyksiä luovasta, teknisluontoisesta tai epäitsenäisestä toimintakokonaisuudesta.

Perustuslain 124 §:n esitöiden mukaan lähtökohtana on, että julkisen hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle säädetään lailla. Koska etenkin julkisten palvelutehtävien hoitaminen on voitava järjestää joustavasti eikä tällaisten tehtävien antamisesta ole sääntelyn tavoitteiden kannalta tarpeen edellyttää säädettäväksi yksityiskohtaisesti lailla, voidaan hallintotehtävän antamisesta muulle kuin viranomaiselle säätää tai päättää myös lain nojalla. Tehtävän antamiseen oikeuttavan toimivallan on tällöinkin perustuttava lakiin (HE 1/1998 vp, s. 179/I). Perustuslakivaliokunta on todennut, että julkinen hallintotehtävä voidaan antaa muulle kuin viranomaiselle myös lain nojalla tehtävällä sopimuksella (PeVL 11/2004 vp, s. 2/I, PeVL 11/2002 vp, s. 5/I).

Julkinen hallintotehtävä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Tarkoituksenmukaisuusarvioinnissa tulee hallinnon tehokkuuden ja muiden hallinnon sisäisiksi luonnehdittavien tarpeiden lisäksi kiinnittää erityistä huomiota yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, PeVL 16/2016 vp, s. 3 ja PeVL 8/2014 vp, s. 3/II). Myös hallintotehtävän luonne on otettava huomioon (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 6/2013 vp, s. 2/II, PeVL 65/2010 vp, s. 2/II, PeVL 57/2010 vp, s. 5/I). Siten tarkoituksenmukaisuusvaatimus voi palveluiden tuottamiseen liittyvien tehtävien kohdalla täytyä helpommin kuin esimerkiksi yksilön tai yhteisön keskeisiä oikeuksia koskevan päätöksenteon kohdalla (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. myös PeVL 8/2014 vp, s. 4/I).

Perustuslakivaliokunta on painottanut tarkoituksenmukaisuusvaatimuksen olevan oikeudellinen edellytys, jonka täytyminen jää tapauskohtaisesti arvioitavaksi (ks. PeVL 26/2017 vp ja siinä viitatus lausunnot sekä HE 1/1998 vp, s. 179/II). Tarkoituksenmukaisuusvaatimuksen täytymistä tulee arvioida tapauskohtaisesti kunkin viranomaisorganisaation ulkopuolelle annettavaksi ehdotetun julkisen hallintotehtävän kohdalla erikseen (ks. esim. PeVL 44/2016 vp, s. 5).

Edellytyksenä julkisen hallintotehtävän antamiselle muulle kuin viranomaiselle on perustuslain 124 §:n mukaan lisäksi se, ettei hallintotehtävän antaminen saa vaarantaa perusoikeuksia, oikeusturvaa eikä muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Säännös korostaa julkisia hallintotehtäviä hoitavien henkilöiden koulutuksen ja asiantuntemuksen merkitystä sekä sitä, että näiden henkilöiden julkisen valvonnan on oltava asianmukaista (HE 1/1998 vp, s. 179/II). Oikeusturvan ja hyvän hallinnon vaatimusten toteutumisen varmistamisen kannalta on perustuslakivaliokunnan käytännössä tarkasteltu kysymyksiä hallinnon yleislakien soveltamisesta, virkavastuusta, sääntelyn yleisestä tarkkuudesta ja muusta asianmukaisuudesta, hallintotehtävää hoitavien henkilöiden sopivuudesta ja pätevydestä sekä toiminnan valvonnasta (ks. PeVL 26/2017 vp, s. 49—50 ja siinä mainitut lausunnot).

Perustuslakivaliokunta on lausunnossaan (15/2018 vp) tuonut esille, että yksityiselle siirretyn julkisen hallintotehtävän edelleen siirtämiseen (subdelegointiin) on perustuslakivaliokunnan

käytännössä suhtauduttu lähtökohtaisesti kielteisesti. Ehdotonta kieltoa tällaiselle siirtämiselle ei kuitenkaan ole ollut osoitettavissa tilanteissa, joissa on kyse teknisluonteisesta tehtävästä ja joissa alihankkijaan kohdistuvat samat laatuvaatimukset ja vastaava valvonta kuin alkuperäiseen palveluntuottajaan (PeVL 6/2013 vp, s. 4).

Genomikeskuksen perustamisen vaihtoehtona on arvioitu mahdollisuutta saavuttaa lakiehdotuksen tavoitteet ilman erikseen perustettavaa kansallista viranomaistoimijaa. Vaihtoehtoiksi on esitetty mahdollisuutta rakentaa lakiehdotuksessa esitetyt toiminnot joko alueellisesti yliopistosairaaloiden tai biopankkitoiminnan harjoittajien välisen yhteistyön pohjalle. Viimeksi mainittuun yhteistyöhön kuuluisi myös kaupallisia toimijoita.

Yliopistosairaaloiden tai biopankkitoiminnan harjoittajien väliseen yhteistyöhön perustuva toteutus vastaisi lähtökohdiltaan sosiaali- ja terveysministeriön yksilöllistetyn lääketieteen hankkeen toisessa osakokonaisuudessa eli Syöpäkeskuksen valmistelussa ehdotettua mallia. Se tarkoittaisi sitä, että yliopistollisten sairaaloiden sairaanhoitopiirit tai biopankkitoiminnan harjoittajat vastaisivat ehdotetun lain tarkoittamien lakisääteisten tehtävien suunnittelusta, käynnistämisestä sekä toiminnasta yhdessä. Malli todennäköisesti edellyttäisi sitä, että koordinaatiovastuu olisi näistä yhdellä, jotta genomilääketiedettä koordinoitaisiin mahdollisimman vahvasti kansallisesti huomioiden palvelujärjestelmän tarkoituksenmukainen voimavarojen käyttö. Yliopistolliset sairaanhoitopiirit huolehtisivat tehtävistään alueellisesti. Biopankkitoiminnalle, joka edustaa tutkimusinfrastruktuuria, ei voi säätää palvelujärjestelmän toteuttamiseen tai voimavaroista päättämiseen liittyviä tehtäviä.

Edellä tarkoitettu yliopistosairaaloiden tai biopankkitoiminnan harjoittajien välinen toteutus tarkoittaisi sitä, että yliopistolliset sairaalat tai biopankit antaisivat esimerkiksi genomitiedon laadullista harmonisointia, genomitiedon tallennusta sekä geneettisten analyysien käyttöä koskevat kansalliset ohjeistukset. Tämän vaihtoehdon haittapuoleksi on arvioitu se, että yliopistolliset sairaalat tai sairaanhoitopiirit eivät voisi ohjeistaa kuin terveydenhuoltoa ja omaa biopankkitoimintaansa. Toisaalta biopankit voisivat ohjeistaa vain biopankkitoimintaa. Terveydenhuollon ohjeistus ei voisi ulottua esimerkiksi kaupallisten biopankkien tai THL Biopankin tuottamaan genomitietoon, jollei yhteistyöhön oteta mukaan esimerkiksi biopankkien osuuskuntaa (FINBB), johon eivät kuitenkaan toistaiseksi kuulu kaikki Suomen biopankkitoiminnan harjoittajat. Epäselväksi jäisi siten muun muassa se, että mikä taho ottaisi kansallisesti kantaa eettisiin kysymyksiin, kuka veisi kehitystä strategisesti eteenpäin ja miten toteutetaan ihmisten yhdenvertaisuus genomitiedon käsittelyssä niin terveydenhuollossa kuin liiketoiminnassakin.

Molemmissa esitetyissä vaihtoehdoissa on puutteensa. Julkiseen vallan käyttöön liittyvien perustuslaillisten seikkojen sekä kansallisen ohjeistuksen ja valvonnan yhdenmukaisuuden ohella hajautettu toteutus kuitenkin merkittävästi haittaisi lisäksi kansallisesti keskitetyn kansainvälisen yhteistyön koordinaation järjestämistä.

5.1.2 Terveyteen liittyvät geneettiset analyysit

Lakiesityksessä ehdotetaan säädettäväksi terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä. Lakiehdotus määrittelisi terveyteen liittyvät geneettiset analyysit ja säätäisi niihin liittyvien hyötyjen ja haittojen vertailusta, analyysien riskiluokittelusta, annettavasta suostumuksesta ja sen peruuttamisesta, alaikäisten suostumuksesta sekä geneettisestä neuvonnasta. Tavoitteena on saattaa kansallinen lainsäädäntö vastaamaan Biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevaa lisäpöytäkirjan säännöksiä, lisätä EU-sääntelyn (IVD-asetus) mahdollistamia lisäsuojatoimenpiteitä erityisesti haavoittuvien ihmisryhmien oikeusturvan suojelemiseksi, tukea Fimeaa, aluehallintovirastoja ja kuluttaja-asiamiestä heidän toimialueillaan terveydenhuollon palvelujen, tuotteiden, laitteiden ja tarvikkeiden valvonnassa sekä muiltakin osin

selkeyttä oikeustilaa tutkimusten laadun ja valvonnan sekä tutkittavien oikeuksien näkökulmasta.

Lakiehdotuksessa esitetään, että terveyteen liittyviksi geneettisiksi analyysiksi määritellään kaikki sellaiset geneettiset laboratorioanalyysit, joiden tuloksena voidaan tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta, ennakoita sairastumista tai hoidon haittavaikutuksia, todeta ja vahvistaa sairaus tai tauti taikka määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia. Ihmisen terveydentilalla tarkoitetaan fysiologista tai patologista toimintoa tai tilaa. Jos geneettisellä analyysillä on mahdollista tehdä näitä koskevia johtopäätöksiä, kuuluvat ne lainkohdan soveltamisalaan. Lakiehdotuksen soveltamisalaan kuuluvat ennakoivat ja sairastumisriskin määrittämiseksi sekä sairauden ennaltaehkäisemiseksi suoritettavat analyysit. Lakiehdotus kattaa myös sairauden tai taudin diagnosoimiseksi ja diagnoosin vahvistamiseksi suoritettavat geneettiset analyysit. Lisäksi farmakogeneettiset analyysit eli analyysit, joilla ennakoitaan lääkevastetta tai -reaktiota ovat osa lainkohdan tarkoittamaa hoidon määrittämistä.

Lakiehdotus ja Genomikeskuksen antama ohjaus selventäisivät yhdessä sitä, miten kuluttajille suunnatuilla (Direct to Consumer, DTC) markkinoilla sekä muissa kaupallisissa (myös klinikoille tarjottavissa) laboratoriopalveluissa voidaan valvoa palvelujen laatua erityisesti tilanteissa, joissa toimitaan terveydenhuollon sääntelyn rajapinnoilla. Merkitystä ei olisi sillä, että mitä tarkoitusta varten analyysi on tehty, vaan mitä tiedolla voidaan tehdä analyysin jälkeen. Siten vaikka palveluun ei kuuluisi tuloksen tulkinta, olisi analyysissä kyse lakiehdotuksen tarkoittamasta terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä, jos analyysin jälkeen esimerkiksi erillisenä palveluna voidaan tarjota tee-se-itse -ohjelmistoa tai henkilökohtaista tulkintaa terveydentilan määrittämiseksi tai ennaltaehkäisevien toimenpiteiden aloittamiseksi.

Oikeudesta antaa väestölle yksityisesti terveydenhuollon palveluja ja niiden tarkemmista edellytyksistä säädetään yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa (152/1990). Genomikeskuksen tulisi ehdotuksen mukaan arvioida geneettisten analyysien vaikutuksia ja riskejä. Terveyteen liittyvien geneettisten analyysien kytkemistä terveystalouteen on pidetty tärkeänä, koska johtopäätösten tekeminen genomitiedosta voi aiheuttaa huomattavia haittoja ihmisille, mikäli tietoa ei tulkita lääketieteellisesti oikealla tavalla.

Lakiehdotuksen soveltamisalaan eivät kuuluisi terveyteen liittyvät analyysit, joita tehdään tieteellisen tutkimuksen tarkoituksessa. Siten muun muassa biopankkitoiminnassa joko tutkimuksen tukipalveluna tai suoraan tutkimushankkeissa suoritettava geneettiset analyysit eivät ole sellaisenaan lakiehdotuksen tarkoittamia terveyteen liittyviä geneettisiä analyysiejä, jotka olisi tulkittava terveydenhuollon palveluksi. Tämä johtuu siitä, että tieteellisen tutkimuksen tavoitteisiin kuuluu tuottaa yleistettävissä olevaa uutta tietoa, jota voidaan myöhemmin hyödyntää muissa käytötarkoituksissa eli esimerkiksi potilaiden hoidossa. Jos tieteellisessä tutkimuksessa osoitetaan esimerkiksi, että tietty verinäyteestä mitattava merkkiaine saattaa auttaa taudin tai sairauden toteamisessa ennen oireiden alkamista, ei tällaista tulosta pidettäisi terveyteen liittyvänä geneettisenä analyysinä tai terveystaloutena. Sen sijaan havainnon vahvistaminen lisätutkimuksilla yksittäisen ihmisen diagnoosin tukena sekä tuloksen tai datan tulkinta terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon tai ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittämiseksi on lakiehdotuksen tarkoittama terveyteen liittyvä geneettinen analyysi ja terveystaloutena, johon on sovellettava terveystaloutena koskevia vaatimuksia.

Edellä sanottu ei kuitenkaan tarkoita sitä, että tutkimusyksiköillä olisi jatkossa oltava lupaviranomaisen myöntämä lupa terveydenhuollon palvelujen antamiseen. Sen sijaan tutkimushankkeissa tulisi varmistaa, että tuloksia tai dataa tulkitsee henkilölle terveydenhuollon palvelunantaja esimerkiksi hankkeen ja itsenäisen ammatinharjoittavan välisen yhteistyösopimuksen

kautta. Jos kyseessä on itsenäinen ammatinharjoittaja, hänen tulee tehdä kirjallinen ilmoitus toiminnastaan aluehallintovirastolle ennen terveyden- ja sairaanhoidon palvelujen antamisen aloittamista. Yhteistyömuotona ei riittäisi se, että tutkimushankkeen jäsen saa palvelunantajalta konsultaatiota tai ohjausta tiedon tulkinnasta henkilön terveydelle. Lakiehdotus vastaa tältä osin biolääketiedesopimuksen tutkimusta koskevan lisäpöytäkirjan 27 artiklan vaatimuksia, jotka eivät ole Suomea sitovia, mutta ohjaavat epävirallisesti asianmukaisiin toimintatapoihin. Kyseisen artiklan mukaan, jos tutkimuksessa havaitaan tutkittavan nykyisen tai tulevan terveyden tai elämänlaadun kannalta merkittävää tietoa, tulisi hänelle tarjota kyseistä tietoa. Tietoa koskevan kommunikoinnin on tapahduttava terveydenhuollon taikka terveysneuvonnan kautta (“If research gives rise to information of relevance to the current or future health or quality of life of research participants, this information must be offered to them. That shall be done within a framework of health care or counselling.”). Geenitestausta koskevan pöytäkirjan selitemuistiossa (kohta 81) on erikseen otettu kantaa perinnöllisyysneuvojan pätevyyteen ja siinä todetaan, että tehtävä ei edellytä kuitenkaan perinnöllisyyslääketieteen erityisosaamista. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa on kuitenkin katsottu, että korkeariskisissä geneettisissä analyyseissä, joihin genominlaajuiset analyysit kuuluvat, neuvontaa saisi antaa vain perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri.

Lakiehdotuksen tavoitteena on pyrkiä kirkastamaan niin tutkimuskentälle, DTC-palveluita tarjoaville yrityksille kuin kaupallisille laboratorioille, että tutkittaessa edellä kuvattujen johtopäätösten tekemistä mahdollistavia terveyteen kuuluvia genomin alueita, on kyse terveydenhuollon palvelusta, jolloin on varmistettava toimiminen terveydenhuollon sääntelyn vaatimusten mukaisesti.

Ehdotus vastaisi geenitestausta koskevaa lisäpöytäkirjaa, jonka Suomi on allekirjoittanut ja joka tuli kansainvälisesti voimaan vuonna 2018. Suomi ei ole vielä ratifioinut lisäpöytäkirjaa, mutta jo sen allekirjoittaminen osoittaa sitoutumista lisäpöytäkirjassa ilmaistuihin periaatteisiin, jonka soveltamisalan piiriin kuuluvat kaikki diagnostiset, ennakoivat ja kantajuutta osoittavat sekä farmakogeneettiset tutkimukset. Lisäpöytäkirjan mukaan olennaista on se, että geenitesti tehdään ihmisestä irrotetusta biologisesta materiaalista, jolloin geenitestissä on soveltuvin osin kyse henkilöön kohdistuvasta interventiosta ja sitä kautta syntyvän geneettisen tiedon analyysistä. Lisäpöytäkirjan soveltamisala kattaa myös alun perin muuta tarkoitusta varten irrotetun biologisen materiaalin analyysin.

5.2 Ulkomaiden lainsäädäntö ja muut ulkomailla käytetyt keinot

Genomitiedon systemaattinen kerääminen on lisääntynyt useissa maissa viime vuosina, kun genomitietoa hyödyntävän lääketieteen mahdollisuudet on tunnistettu maailmalla. Useat maat ovat laatineet tai laatimassa genomitiedon hyödyntämisen strategioita ja toimintasuunnitelmia. Kansainvälistä lainsäädäntövertailua on tehty maista, joissa tiedetään olevan käsillä olevan lakiehdotuksen tavoitteita vastaavia ratkaisuja tai joissa suunnitellaan ihmisten genomitiedon keräämistä, säilyttämistä ja käsittelyä yksilöllistetyn täsmälääketieteen tarpeisiin.

Iso-Britannia

Genomics England

Vuonna 2013 Iso-Britannian hallitus käynnisti yksilöllistettyä lääketiedettä toteuttavan *100 000 Genomes* -projektin, jonka tavoitteeksi asetettiin 100 000 genomia sisältävän tietoaaineiston luominen kansallisen terveystalouden (National Health Service, NHS) tarkasti valikoiduista asiak-

kaista ja heidän perheenjäsenistään harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien alueelta. Tietovarantoa hallinnoi terveysministeriön perustama ja rahoittama *Genomics England* -niminen yritys. Genomics England toimii tiiviissä yhteistyössä NHS:n ja yliopistojen kanssa ja siellä työskentelee noin 270 henkilöä. Genomics England on moniammatillinen yritys, jossa työskentelee muun muassa akateemikkoja, juristeja, rahoitusalan ihmisiä ja it-osaajia. Projektin alkuperäinen tavoite oli sekvensoida (WGS) 100 000 genomia 70 000 henkilöstä. Sekvensointia on tässä vaiheessa suoritettu harvinaissairauksissa 81 073 (tilanne 12.4.2019) ja syöpäsairauksissa 23705 (tilanne 12.4.2019). Sekvensoituun dataan on liitetty täydelliset kliiniset tiedot sekä seurantatietoa. Genomitietoaineistoa säilytetään ja käsitellään Genomics Englandin tietoturvallisessa dataympäristössä ja aineisto on käytettävissä sekä tutkimus- että hoitotarkoituksissa. Näiden lisäksi Genomics England -projektin puitteissa kerätään (WES-)sekvensointia kehityksen hidastumista tutkivan osahankkeen piirissä ja niitä säilytetään Sanger-keskuksessa. Näitä sekvensointia on harvinaissairauksissa suoritettu 33 000 (tilanne 12.4.2019) ja syöpäsairauksissa 34 000 (tilanne 12.4.2019), joista jälkimmäisiä voi käyttää vain tutkimushankkeissa, eikä lainkaan hoitotarkoituksessa. Kaikki kerätyt sekvensoinnit ovat tutkimushankkeiden saatavilla Genomics Englandin määrittämin ehdoin. Hankkeessa on seuraavaksi tavoitteeksi asetettu miljoonaa sekvensoitua genomia. Projektin tavoitteena, ja samalla sen merkittävimpänä lyhyen aikavälin hyötynä, on perinnöllisten sairauksien nopea diagnosointi integroimalla genomitieto kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi siinä tavoitellaan eettisen ja läpinäkyvän, suostumukseen pohjautuvan ohjelman luomista, tutkimuksen edistämistä sekä alan teollisuuden käynnistämistä.

Osallistuminen 100 000 genomes -hankkeeseen perustuu vapaaehtoisesti annettuun tietoiseen suostumukseen, mutta henkilötietojen käsittely perustuu tietosuojasetuksen 6 artiklan 1 kohdan f alakohdassa tarkoitettuun oikeutettuun etuun. Suostumuksen osallistumista varten potilas voisi antaa myös puhelimitse, sillä esimerkiksi syöpäpotilailta tarvitaan kasvaimen tuorekudosnäyte, minkä vuoksi potilaalta tulee saada suostumus jo ennen leikkausta. Genomics Englandin verkkosivuilla ilmoitetun tiedon mukaan varsinainen henkilötietojen käsittely perustuu tietosuojasetuksen 6 artiklan 1 kohdan f alakohtaan, joka oikeuttaa henkilötietojen käsittelyn silloin, kun se on tarpeen rekisterinpitäjän tai kolmannen osapuolen oikeutettujen etujen toteuttamiseksi, paitsi milloin henkilötietojen suojaa edellyttävät rekisteröidyn edut tai perusoikeudet ja -vapaudet syrjäyttävät tällaiset edut, erityisesti jos rekisteröity on lapsi (Privacy Notice for Participants in the 100,000 Genomes Project. Version 1. Dated 24 May 2018). Genomics England on ilmoittanut oikeutetuiksi edukseen lääketieteellisen tutkimuksen suorittamisen sekä potilaan hoidon. Lisäksi erityisten (arkaluonteisten) henkilötietoryhmien osalta yritys ilmeisesti soveltaa tietosuojasetuksen 9 artiklan 2 kohdan j alakohtaa tieteellisen tutkimuksen tarkoituksia varten sekä 9 artiklan 2 kohdan h alakohtaa potilaan hoitotarkoitusta varten. Aineiston rekisterinpitäjä on Genomics England. Luovuttajilta pyydetään erillinen suostumus tietojen luovuttamiseksi yritysten hyödynnettäväksi. Vakuutus- ja suoramarkkinointiyhtiöt on rajattu toteutuksen ulkopuolelle.

Korkea tietosuojaja -turva sekä kansallinen intressi ovat *100 000 Genomes* -projektin toteutuksen ytimessä. Genomics England ei ole hankkinut sekvensointilaitteita eikä perustanut omaa laboratoriota. Näytteiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta analysoinnin on tapahduttava Ison-Britannian maaperällä. Näytteiden analysointi on tilattu yhdysvaltalaiselta Illuminalta, jonka kanssa Genomics England solmi yhteistyösopimuksen vuonna 2016 ja joka rakensi työtä varten Englantiin uuden laitoksen Sanger-instituutin yhteyteen. Englannissa toteutetaan parhaillaan genetiikan laboratoriuudistusta, jonka yhteydessä muodostetaan 4–8 keskuslaboratoriota, joissa tehdään genomisia tutkimuksia. Kliinisellä puolella on 13 genomilääketieteen keskusta, joiden kautta potilaita rekrytoidaan hankkeeseen mukaan. Genomics England noudattaa toiminnassaan ISO 15189 standardia (laboratoriotoiminta), mutta on vastikään päättänyt

noudattaa myös standardia ISO 27001 liittyen tietoturvaan. Genomics England rahoittaa genomiset tutkimukset, mutta rahoituksen edellytyksenä on potilaan suostumus tiedon jakamiseen.

Genomitiedon tallennukseen ja hallintaan käytetään valtio-omisteista tietoturvallista keskusta (data center). Genomitietoja säilytetään Genomics Englandissa tunnistettavina, mutta tiedot salataan. Tieteellisen tutkimuksen tarkoitukseen niitä voidaan hyödyntää vain anonymisoidussa tai pseudonymisoidussa (de-identified) muodossa Genomics Englandin tietoturvallisessa, tutkimukseen tarkoitettussa käyttöympäristössä. Kenenkään ihmisen genomitietoja ei luovuteta järjestelmästä ulos, vaan niihin saa vain rajoitetun näkymän. Käytännössä tietoliikenne kulkee vain yhteen suuntaan eli genomitietoa voi luovuttaa tekniseen käyttöympäristöön ja käsitellä sitä siellä, mutta tietoa ei saa ottaa sieltä ulos.

Yrityksiä tunnistaa genomitiedosta yksittäisiä ihmisiä ehkäistään useilla eri proaktiivisilla ja reaktiivisilla menetelmillä, jotka voivat liittyä itse tietoon, niitä käsitteleviin ihmisiin, tiedonkäsitteleviin järjestelmiin sekä teknologiaan. Esimerkiksi harvinaissairauksien osalta genomitiedot salataan tai vaimennetaan (small number suppression) ja lisäksi tietoja vahvennetaan (bolster) lisätiedoilla. Tietojen anonymisointiin sovelletaan ISB 1523 -standardia. Jokaisen tutkijan, jolle myönnetään tietoturvalliseen tutkimusympäristöön pääsy, on osoitettava pätevyytensä käyttäjä genomitietoaineistoa (due-diligence). Genomics Englandin tietoturvavastaava hyväksyy jokaisen käyttäjän henkilökohtaisesti. Tutkijan tulee suorittaa tietosuojaa koskeva verkkopohjainen kurssi, minkä jälkeen kokeella varmistetaan, että tutkija ymmärtää oppimansa. Genomics England voi estää tutkijan pääsyn käyttöympäristöön, mikäli käyttäjä tarkoituksellisesti rikkoo käyttöympäristön sääntöjä. Lisäksi yrityksistä tunnistaa yksittäisiä henkilöitä voidaan antaa tietosuojasäännösten (Data Protection Act) rikkomista koskeva rangaistus. Tutkimushankkeen tulee olla todellinen siten, että se voidaan oikeuttaa nimenomaan potilaan hoitoon liittyvän vaikuttavuuden näkökulmasta. Teknologian osalta voidaan mainita, että tutkija voi saada tietoturvalliseen käyttöympäristöön (verkko-osoitteeseen) yhteyden omalta selaimeltaan ja koneeltaan. Tietoturvaa on rakennettu teknologian ympärille siten, että järjestelmä ei mahdollista genomitietojen muokkausta eikä näkymästä voi ottaa kuvakaappauksia, joten tutkijoiden mahdollisuudet käsitellä genomitietoja ovat hyvin rajalliset. Lisäksi Genomics England toteuttaa reaktiivista valvontaa. Yritys toimii tiiviissä yhteistyössä kansallisen tietoturvaviranomaisen (UK Security Services) kanssa, jotka säännöllisesti testaavat järjestelmän vahvuuksia ja heikkouksia.

Käyttöympäristössä on yli 5000 työkalua, joilla mahdollistetaan analyysien tekeminen genomitiedolla. Lisäksi tutkijat voivat viedä käyttöympäristöön omia ohjelmistojaan, jotta voivat tehdä analyysejä ja tuottaa vastauksia tutkimuskysymyksiinsä. Tulosten vieminen järjestelmästä ulos on sallittua, mutta sekin edellyttää ennalta määritellyn prosessin läpikäyntiä. Sen lisäksi on yksityinen pilviratkaisu tietojen tallennusta varten. Aineistosta voi myös tilata tarkasteluja, jolloin sitä käsittelee ja analysoi asiakkaan puolesta tietokone keskuksen suojissa. Asiakkaille luovutetaan vain tulkittuja tuloksia ja vastauksia kysymyksiin, ei koskaan yksilöllisiä raakasekvenssejä. Tutkimusympäristö avattiin tutkijoiden käyttöön vuoden 2017 kesäkuussa. Kaikki aineistoa tutkimustarkoituksessa käyttävät kansalliset ja kansainväliset tutkimushankkeet on ilmoitettu Genomics Englandin verkkosivuilla.

100 000 genomes -hankkeen tavoitteena on edistää tieteellistä tutkimusta ja nopeuttaa tulosten viemistä terveydenhuoltoon. Käytännössä kliininen käyttö toteutetaan siten, että terveydenhuollon ammattihenkilölle myönnetään pääsy vain sen potilaan tietoihin, jonka hoidossa kyseinen ammattihenkilö on mukana. Pääsy myönnetään käyttäjätunnuksen ja salasanan muodossa ja se toteutetaan terveydenhuollon yksikön oman pilviratkaisun kautta. Terveydenhuollon ammattihenkilö saa käyttöönsä tiivistelmän löydöksistä ja niihin liitettyistä toimenpidesuosituksista sekä pääsyn BAM- ja VCF -tiedostoihin käyttäen päätöksenteon tukijärjestelmiä. Koska jokaisella

kllinikalla on omat ja erilliset tietojärjestelmät, ei tiedon integrointia terveydenhuoltojärjestelmiin pystytty toteuttamaan valtakunnallisesti yhtenäisellä tavalla. Koska hankkeeseen kuuluu valtakunnallisesti vain 13 eri keskusta, on pääsy myönnetty nykytiedon mukaan vain noin 150 terveydenhuollon ammattihenkilölle. Koska toiminta kasvaa jatkuvasti ja yhä useammat lääkärit ovat alkaneet kiinnostua mahdollisuudesta hyödyntää genomitietoa osana potilaidensa hoitoa, tulee tiedon hyödyntäjien määrä kasvamaan huomattavasti tulevaisuudessa. Genomics England selvittää parhaillaan mahdollisuutta myöntää terveydenhuollon ammattihenkilöille pääsy myös hoitamansa potilaan sukulaisten genomitietoihin, jos niiden käyttöä pidetään tarpeellisenä.

Genomitietoihin liitettävä fenotyyppitieto eli sairauden ilmiäisiä tai oireistoja koskeva tieto kerätään terveydenhuollossa HPO (Human Phenotype Ontology) -termejä käyttäen ja se tallennetaan Genomics Englandin sovellusta käyttäen. Standardoitua lähestymistapaa pidetään Englannissa tärkeänä, ja se osaltaan mahdollistaa yhden keskitetyn tietokannan käyttämisen. Ongelmalliseksi on osoittautunut kliinikoiden kiire, jonka vuoksi fenotyyppi-informaation koodaaminen on ajoittain hankalaa.

UK Biobank

Harvinais- ja syöpäsairauksien lisäksi Iso-Britanniassa tehdään merkittävää tutkimustyötä yleisten, monitekijäisten sairauksien alueella, jossa painopiste on populaatiotasoisessa ennaltaehkäisyyn ja farmakogenomiikkaan kohdistuvassa tutkimuksessa. Tällaista WES- ja WGS -teknologioihin perustuvaa genomitutkimusta tehdään kansallisella tasolla erityisesti UK Biobankin toiminnassa ja sen puitteissa on kerätty 500 000 sekvensoitua WES -genomia sekä 50 000 WGS -genomia. WES-pohjaista genomitietoa säilytetään Hinxtonissa Euroopan bioinformatiikan instituutissa (European Bioinformatics Institute, EBI) ja WGS-genomeja TBC:ssä. Nämä tiedot, joihin on liitetty kliinistä dataa ovat UK Biobankin kautta saatavilla tutkimuskäyttöön.

Scottish Genomes Partnership

Iso-Britanniassa tehdään lisäksi alueellista yhteistyötä Skotlannin kanssa Scottish Genomes Partnership -hankkeen puitteissa. Kyseisessä hankkeessa painopiste on yleisissä, monitekijäisissä sairauksissa, kuten UK Biobankissa. Saatavilla on 12 000 WGS- ja WES -tekniikoilla tuotettua genomia, joita säilytetään Skotlannissa.

Tanska

Tanskan mallissa on useita yhtäläisyyksiä käsillä olevan lakiehdotuksen keskeisten ehdotusten kanssa, joskin myös eroavaisuuksia löytyy. Keskeisin yhdistävä tekijä on se, että molempien maiden väkiluku on kutakuinkin sama ja molemmat maat perustavat yhtäläisiin tarpeisiin Genomikeskusta ja keskitettyä genomitietorekisteriä. Tanska on niin ikään julkaissut kansallisen yksilöllistetyn lääketieteen strategian vuosille 2017 – 2020 ja on varannut valtion budjettiin infrastruktuurin perustamista ja strategian toimeenpanoa varten 100 000 000 DKK (noin 13,5 miljoonan euron) siemenrahoituksen. Toiminnan rahoitukseen osallistuvat merkittäväällä panoksella myös yksityiset toimijat, kuten erityisesti Novo Nordisk ja erilaiset säätiöt. Novo Nordisk on 21.12.2018 julkaissut tekevänsä kansallisen genomikeskuksen luomista varten miljardin kruunun lahjoituksen Tanskan terveystaloukselle. Strategian toimeenpanosta vastaavat Tanskan terveysministeriö sekä Danske Regioner, joka on alueita edustava poliittinen organisaatio. Tanskassa terveydenhuolto- ja sairaalajärjestelmää hallinnoidaan aluetasolla. Strategian toimeenpanoa varten on nimetty ohjausryhmä sekä kansainvälinen neuvonantaja toimikunta.

Yksilöllistetyn lääketieteen strategia osoittaa suuntaviivat yksilöllistetyn lääketieteen kehittämiseksi Tanskassa ja siinä suositetaan kansallisen genomikeskuksen perustamista lailla vuoden 2018 alussa joko Kööpenhaminaan tai sen lähialueelle. Genomikeskuksen operatiivinen toiminta on alkanut vuonna 2019. Joitakin genomikeskuksen toimintoja kilpailutetaan ja sijoitetaan Aarhusiin ja muille alueille. Genomikeskus palvelisi sekä hoito- että tutkimustarkoituksia. Toiminnot on tarkoitettu rakentaa olemassa olevan osaamisen ja asiantuntijuuden päälle hyödyntäen sidosryhmiä yliopistoista, sairaaloista ja teollisuudesta. Yksilöllistetyn lääketieteen infrastruktuuriin, kuten sekvensointikapasiteettiin, IT-ratkaisuihin ja biopankkeihin on lisäksi jo aiempina vuosina sijoitettu noin 500 000 000 DKK (noin 67 miljoonaa euroa). Vuonna 2016 viisi tanskalaista biopankkia loivat yhteisen asiakasrajapinnan, jonka kautta biopankkeja voi lähestyä. Genomikeskuksen keskeisin tehtävä liittyy kansalliseen koordinaatioon. Keskuksen henkilöstömäärä olisi noin 15–20 ihmistä. Työ perustuisi maanlaajuiseen verkostointiin ja yhteistyöhön.

Tanskan yksilöllistetyn lääketieteen strategian sekä tulevan genomikeskuksen tehtävien ytimessä on kahden eri paikkoihin sijoitetun sekvensointikeskuksen ja keskitetyn genomitietokannan luominen genomitiedon pitkäaikais säilytystä varten sekä genomitiedon integrointi sähköisten potilasasiakirjojen kautta osaksi potilaiden hoitoa. Strategia kohdistuu nimenomaisesti potilaiden hoitoon, ei terveisiin ihmisiin. Genomisekvensoinnit suunnitellaan toteutettavaksi julkisella sektorilla ja tiedon tallentamiseen luodaan kansallisia tietoturvallisia pilviratkaisuja. Yksityiset toimijat voivat rahoittaa tutkimusta ja kehitystyötä, mutta eivät saa sopimuksiin liittyvää itsenäistä oikeutta genomitiedon käyttöön. Yksityisellä rahoituksella tulee kuitenkin olemaan merkitystä Genomikeskuksen tulevien painotusten ja fokusalueiden suhteen. Genomitiedon käyttöön liittyvät viranomaistehtävät ja rekisterinpito ovat julkisen sektorin vastuulla. Suunnitelun aikajänne on noin viisi vuotta, mutta koko strategian toteuttamiseen on arvioitu kuluvan useampia vuosia.

Kesäkuussa 2018 Tanskan terveydenhuoltolakiin (Sundhedsloven) lisättiin uusi, genomikeskusta koskeva luku 68. Sen 223 §:n mukaan kansallinen genomikeskus toimii terveysministeriön alaisuudessa ja tukee yksilöllistetyn lääketieteen kehittämistä yhteistyössä muun muassa maan terveydenhuollon, tutkimuslaitosten ja potilasjärjestöjen kanssa. Tätä tarkoitusta varten genomikeskus kehittää kansallista genomitietokantaa, ja sillä on myös oikeus luovuttaa tietoja terveydenhuollolle potilaan hoitoa varten (2 mom.). Lain 223 a §:n mukaan terveysministeriö voi antaa sääntöjä, jotka koskevat velvollisuutta siirtää genomitietoja genomikeskukseen, siltä osin kuin kyse on genomikeskuksen tehtävien suorittamisen kannalta oleellisista tiedoista. Sääntöjä voidaan antaa myös vapaaehtoisesta genomitietojen luovuttamisesta genomikeskuk- sille (2 mom.). Genomikeskuksen käytettävissä olevia genomitietoja ja muita terveystietoja voidaan lain 223 b §:n mukaan käsitellä vain, jos se on tarpeellista sairauksien ennaltaehkäisyssä, lääketieteellisessä diagnosoinnissa, hoidossa tai terveydenhuollon palvelujen hallinnointitarkoituksissa, ja jos näitä tietoja käsittelee terveydenhuollon ammattihenkilö, jota koskee salassapitovelvollisuus, tai jos käsittelyn ainoana tarkoituksena on tilastollinen tai tieteellinen tutkimus, jolla on tärkeää yhteiskunnallista merkitystä ja käsittely on välttämätöntä tutkimuksen suorittamiselle. Tanskassa on käyty keskustelua genomitietojen käytöstä poikkeustilanteissa myös rikosten selvittämisessä. Sen johdosta lakiin on otettu kohta, jonka nojalla genomitietoja olisi mahdollista käyttää poikkeuksellisesti myös vakavien rikosten selvittämiseen. Lakia tarkentavia alemman asteisia säännöksiä ei ole vielä annettu.

Tanskan terveydenhuoltolakiin tehtiin myös yksittäisiä itsemääräämisoikeutta koskevia muutoksia, joita sovelletaan sellaisten geneettisten tietojen käsittelyyn, jotka ovat kansallisen genomikeskuksen säilytyksessä ja jotka on saatu potilaan hoidon yhteydessä biologisesta materiaalista määrätilemällä. Esimerkiksi 17 §:ään lisättiin kohta, jonka mukaan 15 vuotta täyttänyt potilas voi päättää itse genomikeskukseen tallennettujen geneettisten tietojensa käytöstä 28-35

§:ien mukaisesti. 29 §:n mukaan potilas voi päättää, että hoidon yhteydessä biologisesta materiaalista määritettyä geneettistä tietoa, joka on tallennettu genomikeskukseen, voidaan käyttää vain hoitotarkoituksiin tai sellaisiin tarkoituksiin, joilla on välitön yhteys asianomaisen potilaan hoitoon. Päätös ei ole tässä yhteydessä sama kuin 16 §:ssä tarkoitettu potilaan hoidon edellyttämä tietoon perustuva suostumus vaan vastaa tietosuojasetuksen 6 artiklan e (yleinen etu tai julkinen valta) tai f (oikeutettu etu) alakohtaan nojautuvaa henkilötietojen käsittelyperustetta, johon sisältyy 21 artiklassa määritelty oikeus vastustaa käsittelyä. Potilaan päätös rekisteröidään kudoskäyttökisteriin (*Vævsanvendelsesregisteret*) ja hän voi myös peruuttaa päätöksensä. Päätös koskee siis genomikeskukseen tallennettua geneettistä tietoa ja on erillinen hoitoa koskevasta suostumuksesta. 32 §:ään puolestaan lisättiin säännös hoidon yhteydessä saadun ja genomikeskukseen tallennetun tiedon tutkimuskäytöstä. 46 §:n mukaan genomitiedot voidaan luovuttaa tutkijalle määriteltyä terveystieteellistä tutkimusta varten, jos hankkeelle on myönnetty tutkimusta koskevan erillislainsäädännön edellyttämä lupa (*lov om videnskabelig behandling af sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter* tai *lov om kliniske forsøg med lægemidler*). Jos hanke ei kuulu ensimmäisenä mainitun lainsäädännön soveltamisalaa, geneettiset tiedot voidaan luovuttaa tutkimuskäyttöön myös silloin, kun tutkimuksella on tärkeä yhteiskunnallinen merkitys ja potilasturvallisuusvirasto on hyväksynyt. Tietoja ei kuitenkaan voida luovuttaa, jos potilas on käyttänyt 29 §:n mukaista rajoitusoikeuttaan. Tanskan keskitetty tallennusratkaisu tarkoittaisi sitä, että genomitietoa ei olisi mahdollista tallentaa minnekään muualle eli vaihtoehtoisratkaisua ei olisi, mikäli henkilö kieltäisi tietojensa jatkokäytön.

Tietoturvan osalta Tanskassa on otettu mallia Genomics Englandista. Tietoturvallisesta käyttöympäristöstä ei ole mahdollista viedä genomitietoja ulos. Kaikki datan käyttö näkyy lokitiedoissa ja käyttäjiä sekä heidän toimintaansa tietoturvallisessa käyttöympäristössä monitoroidaan. Käyttöluvitukset on moniportaista. Genomitieto kryptataan ja tietoa tallennetaan eri tallennuslevyille. Tietoturvaa testataan ja järjestelmää auditoidaan. Tilat ovat ympärivuorokautisessa valvonnassa ja hälytysvalmiudessa. Tietoturvaan sovelletaan ISO 27001- sekä HITRUST- sertifiointeja.

Tanskan terveysministeriö on myös julkaissut sivuillaan listauksen, jossa käydään läpi genomikeskukseen liittyviä myyttejä ja totuuksia (Myter og sandheder om Nationalt Genom Center, 12.2.2017). Tarkoituksena on oikaista julkisuudessa esitettyjä virheellisiä käsityksiä keskuksen toiminnasta. Esimerkiksi tietosuojan osalta ministeriö painottaa korkeaa tietoturvaa ja sitä, että kaikki genomitiedot pseudonymisoidaan. Pseudonymisointi tarkoittaa henkilötietojen käsittelemistä siten, että henkilötietoja ei voida enää yhdistää tiettyyn henkilöön ilman lisätietoja. Lisäksi sivuilla todetaan, että suostumus vaaditaan aina ennen genomianalyysin tekemistä terveydenhuollossa. Tämän lisäksi ihmisillä on oikeus kieltää geneettisten tietojen käyttö muuhun kuin hoitotarkoitukseen. Genomikeskuksen tietoja saa lain nojalla käyttää vain terveydenhuollon, tutkimuksen ja tilastoinnin tarkoituksiin. Jos tietoja luovutetaan tutkimukseen, ne pseudonymisoidaan. Ihmisperäiset näytteet säilytetään edelleen biopankeissa.

Viro

Vuonna 2000 Viroon perustettiin julkisrahoitteinen säätiö väestöpohjaisen biopankin ylläpitoa varten. Vuonna 2007 säätiö muuttui Tarton yliopiston yhteydessä toimivaksi Viron genomikeskukseksi (*Eesti geenivaramu*). Biopankissa oli maaliskuussa 2019 noin 152 000 osallistujaa (vajaa 5 % Viron 3,1 miljoonan väestöstä) ja odotusarvona on, että osallistujien määrä kasvaa 50 000:lla vuodessa. Osallistujien näytteistä on tuotettu genomitietoa WGS (2800 kpl), WES (2500 kpl) ja GSA (Genome-wide microarrays, 150 000 kpl) -menetelmillä polygeenisten sairauksien tutkimiseksi. Kaikki biopankin näyteenluovuttajat ovat antaneet laajan suostumuksen näytteiden sekä kansallisten rekisteritietojen tutkimuskäyttöä varten. Virossa hyödynnetään X-

Road -nimistä infrastruktuuria terveystietojen digitaalista hallinnointia varten, ja se mahdollistaa myös esimerkiksi jälkikäteisen näytteidenluovuttajien terveysseurannan. Viron kansallinen genomistrategia perustuu edellä olevan kokonaisuuden hyödyntämiseen. Genomitietoa kertyy genomikeskukseen yksinomaan biopankkitoiminnan kautta, ei lainkaan terveydenhuollosta. Rahoituksen genomikeskus saa Viron sosiaaliministeriöltä ja opetusministeriöltä. Lisäksi toimintaa rahoitetaan keräämällä tutkijoilta maksuja aineiston tutkimuskäytöstä. Terveydenhuollossa Virossa syntyy genomitietoja harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien hoidon yhteydessä hyödyntäen lähinnä eksomisekvensointia sekä geenipaneeleja.

Luottamus tutkimukseen on Virossa pienen notkahduksen jälkeen kasvanut, kun tutkimuksen osallistujille on luvattu enenevässä määrin klinisiä palveluja ja valtaa tietojensa hallinnointiin. Virossa käynnistettiin vastikään hanke, jonka tavoitteena oli tunnistaa väestöstä genomitiedon perustella sellaiset korkeassa rintasyövän ja sepelvaltimotaudin sairastumisriskissä olevat ihmiset, joille olisi mahdollista tarjota tietoa ja neuvontaa sairastumisen ennaltaehkäisemiseksi. Hankkeen ensimmäisessä vaiheessa mahdollisuus tarjottiin 100 000 vapaaehtoiselle virolaiselle. Tavoitteena oli alkuun tunnistaa korkeassa riskissä olevat henkilöt, joille seuraavaksi lähetettiin henkilökohtaiset kutsut saapua perinnöllisyyslääkärin vastaanotolle. Ennen tiedon vastaanottamista ihmisten oli allekirjoitettava lomake, jossa antoivat suostumuksensa tietojen palauttamiseksi itselleen (ns. kliinisesti merkittävien tietojen palautus). Tämän jälkeen ihmisille annettiin genomitutkimuksen tulokset. Lisäksi he saivat erillisen kirjeen välitettäväksi sukulaisilleen, jotta myös heidät voitiin mahdollisuuksien mukaan saada ennaltaehkäisevien toimenpiteiden piiriin. Hanke on saanut myönteisen vastaanoton sekä väestössä että lääkärikunnassa ja tavoitteena on pyrkiä hyviksi todettujen menettelytapojen laajamittaiseen käyttöönottoon laajemmin terveydenhuollossa. Huomionarvoista on, että Viron lainsäädäntö ei nykymuodossaan mahdollista genomitiedon käyttöä välittömästi sukulaisen hyväksi suoraan lain nojalla, vaan edellyttää sukulaisen tiedottamisen tapahtuvan hoidettavana olevan potilaan yhteydenoton kautta. Hankkeessa on arvioitu, että kliinisesti merkittävien tietojen palautusten kautta näytteidenluovuttajien määrä saadaan parhaimmillaan kasvatettua noin 300 000: een.

Viron geenitutkimuslaki (*Inimgeeniuuringute seadus*) säätelee geenipankin perustamista ja ylläpitoa, sekä siihen liittyvää geenitutkimusta. Lailla varmistetaan geenitietojen luovutuksen vapaaehtoisuus, sekä suojataan luovuttajia geenitiedon väärinkäytöltä ja geenitietoihin perustuvalla syrjinnältä (1 §). Lain 12 §:n mukaan kudosnäytteen luovuttajalta saadun suostumuksen tulee olla kirjallinen ja allekirjoitettu. Geenitiedon luovuttamiseen liittyvästä suostumusmenettelystä säädetään tarkemmin asetuksessa (*Geenidonoriks saamise nõusoleku vorm, selle täitmine ja säilitamine kord*). Myös geenipankin tietojen käsittelijään liittyvistä vaatimuksista on annettu asetus (*Geenivaramu volitatud töötlejale esitatavad nõuded*). Yleislakina henkilötietojen käsittelyä säätelee Viron henkilötietolaki (*Isikuandmete kaitse seadus*), johon tehdään parhaillaan muutoksia sen saattamiseksi vastaamaan EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen vaatimuksia.

Viron tietosuojalain (*Isikuandmete kaitse seadus*) 6 § koskee henkilötietojen käsittelyä historiallista tutkimusta, tieteellistä tutkimusta tai tilastotarkoitusta varten. Ilman rekisteröidyn suostumusta tapahtuva henkilötietojen käsittely edellä mainittuihin tarkoituksiin edellyttää pseudonymisointia tai vastaavaa toimenpidettä ennen tietojen luovutusta. Pseudonymisoinnin tai vastaavan toimenpiteen purkaminen on mahdollista vain alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa yhteensopivassa tutkimus- tai tilastointikäytössä. Tunnisteellisten henkilötietojen käyttö ilman rekisteröidyn suostumusta edellyttää, että 1) ilman tunnistetta käsittelyn tarkoituksia olisi mahdotonta tai huomattavan vaikeaa saavuttaa, 2) käsittelyä puoltaa tärkeä yleinen etu, 3) käsittely ei vaikuta kohtuuttomasti rekisteröidyn oikeuksiin, ja 4) erityisiin henkilötietoryhmiin kohdistuvalle tutkimukselle on eettisen komitean, tai soveltuvan eettisen komitean puuttuessa,

tietosuojaviranomaisen puolto. Samassa lainkohdassa säädetään myös, että täytäntöönpanovaltaa käyttävien viranomaisten päätöksentekoa varten tehtäviin tutkimuksiin on sallittua tehdä tietopyyntöjä ja näin saatuja henkilötietoja on sallittua käsitellä tietosuojavaltuutetun luvalla, ja että silloin, kun henkilötietoja käsitellään historiallista tutkimusta, tieteellistä tutkimusta tai tilastotarkoitusta varten, rekisterinpitäjä voi rajoittaa rekisteröidylle tietosuoja-asetuksen artikloissa 15, 16, 18 ja 21 annettuja oikeuksia, jos näiden oikeuksien käyttäminen todennäköisesti tekisi mahdottomaksi tai huomattavasti vaikeuttaisi tieteellisen tai historiallisen tutkimuksen tai tilastointiin liittyvän tarkoituksen saavuttamista.

Lain 16 §:ssä säädetään henkilötietojen säilytyksestä. Lainkohdan mukaan silloin, kun henkilötietojen säilyttämiselle ei ole säädetty enimmäisaikaa, rekisterinpitäjän tulee asettaa sellainen. Säilyttämisaajan pidentämisen tulee aina olla perusteltua. Jos säilyttämiselle ei ole mahdollista asettaa määräaikaa, käsittelytarpeen jatkumista tulee arvioida koko ajan. Kun määräaika henkilötietojen säilyttämiselle umpeutuu, rekisterinpitäjän tulee poistaa henkilötiedot pysyvästi.

Norja

Norjassa julkaistiin syksyllä 2016 yksilöllistetyn lääketieteen nelivuotinen strategia, jonka toteutuksesta vastaa Norjan terveysministeriö. Strategia syntyi sairaalasektorilta tulleiden ehdotusten pohjalta ja sen tavoitteena on turvata potilaan yksilöllistetyssä hoidossa yhdenvertaisuus, itsemääräämisoikeus sekä osaaminen ja asiantuntijuus. Yksilöllistetyn lääketieteen kokonaisuus rakentuisi alueellisista yksilöllistetyn lääketieteen keskuksista, jotka yhdessä muodostaisivat kansallisen verkoston. Norjan terveysdirektoraatti (Helsedirektoratet) vastaa kuudella työryhmällä kansallisesta koordinaatiosta sekä kansallisten suositusten antamisesta. Lisäksi se osallistuu kouluttamiseen ja viestintään ja tässä yhteydessä käy aktiivista dialogia muun muassa Iso-Britannian kanssa. Tutkimustoimikunta (Forskningsrådet) tukee kansallista koordinaatiota luomalla kansallisen tutkimusstrategian yksilöllistetyn lääketieteen kokonaisuutta varten.

Strategiassa suositellaan kansallisen anonymisoidun geenivariantteja sisältävän tietokannan luomista, joka olisi yhteydessä myös ulkomaisiin tietokantoihin. Myös syöpärekisteriä on suositeltu tulevaisuudessa kehitettäväksi siten, että rekisteri kattaisi tiedon syöpägenomista. Norja selvittää lisäksi kliinisen genomitiedon tallentamista ja käsittelemistä terveydenhuollon ja tutkimuksen tarkoituksia varten. Norjan selvityksessä kartoitetaan genomitiedon hyödyntämistä osana yliopistollisia tai yksityissektorin teknisiä palveluja. Avoimia kysymyksiä ovat muun ohella, miten väestölle kerrotaan genomitutkimusten tuloksista, todennäköisyyksistä ja interventioiden arvosta.

Ruotsi

Ruotsin kansallista *Genomic Medicine Sweden* -hanketta rahoitetaan julkisin varoin ja se on parhaillaan käynnistämävaiheessa. Hankkeen toteutus perustuu kliinisen genomiikan tarpeisiin ja sen tavoitteena on pyrkiä turvaamaan yhdenvertainen hoito kaikkialla Ruotsissa. Strategiaa edistetään alueellisessa (lähinnä yliopistolliset keskussairaalat) yhteistyössä ja sen avulla rakennetaan kansallista resurssia ja infrastruktuuria. Hanketta johtaa Karolinska Institutet, joka tekee yhteistyötä yliopistollisten keskussairaalapiirien sekä maakuntien kanssa. Hankkeen tavoitteena on analysoida kymmenessä vuodessa 100 000 näytettä erityisesti perinnöllisistä sairauksista ja syövästä (v. 2018–2022), ja pidemmällä tähtäimellä (v. 2022) monitekijäiset sairaudet sekä mikrobiomit olisi mahdollista liittää hankkeeseen mukaan. Ruotsissa on käynnissä myös julkisesti

rahoitettu kaksostutkimukseen perustuva Swedish Genomes Program -ohjelma, joka on integroitu kansalliseen genomihankkeeseen. Ohjelman puitteissa luodaan myös referenssigenomityökalu, joka olisi sekä genomitutkijoiden että kliinisen genetiikan laboratorioiden käytössä.

Ruotsissa on säädetty geneettistä integriteettiä koskeva laki vuonna 2006 (SFS 2006:351), jota sovelletaan muun ohella geenitutkimuksiin, -tietoon ja -terapiaan, geneettiseen tutkimukseen yleisen terveystutkimuksen osana, sikiödiagnostiikkaan ja alkiodiagnostiikkaan ja toimenpiteisiin ihmisestä irrotetulla munasolulla tutkimus- ja hoitotarkoituksessa. Laissa kielletään geenitutkimus ja geeniterapia, joka johtaisi periytyviin geneettisiin muutoksiin. Yleisissä terveydenhoidollisissa tutkimuksissa geneettistä tutkimusta voidaan käyttää ainoastaan sosiaalivaltion luvalla. Lupa voidaan myöntää, jos tutkimuksen tarkoituksena on tutkia vakavaa sairautta tai sillä voi olla erityistä merkitystä terveyden- ja sairaanhoidolle ja samalla on huomioitava, onko tutkimuksella tarkoitus näyttää toteen tai sulkea pois sairastumisriski tai voidaanko epäilty sairaus parantaa. Tutkimuksen suorittavalla on myös oltava vaadittava asiantuntemus ja tutkimuksen kohteiden geenitiedot on suojattava tyydyttävällä tavalla. Lisäksi ihmisen itsemääräämisoikeudesta säädetään potilaslaissa (patientlag, 2014:821) ja terveys- ja sairaanhoitolaissa (hälso- och sjukvårdslag, 2017:30).

Ranska

Ranskassa laadittiin vuonna 2016 kansallinen genomilääketieteen suunnitelma 2025 (Plan France Médecine génomique 2025). Suunnitelma tavoittelee genomilääketieteen hyödyntämistä syöpätautiin, harvinaissairauksien sekä yleisten sairauksien hoidossa. Toteutus edellyttää noin 235 000 kokogenomisekvensointia vuodessa. Lisäksi suunnitelmaan sisältyy kansallisen genomilääketieteen viitekehysten luominen innovaatio toiminnan, teollisuuden ja talouden kasvun edistämiseksi. Geneerisen hoitopolun luomiseksi hankitaan koko Ranskaan korkean kapasiteetin sekvensointipalvelut. Ensimmäiset rahoituserät kahden suuren sekvensointikeskuksen perustamiseksi Pariisiin ja Lyon-Grenoblen alueelle on myönnetty vuonna 2017. Tavoitteena on perustaa yhteensä 12 sekvensointikeskusta ja yksi keskitetty referenssikeskus innovaatio toiminnan tukemiseksi hoitopolulla. Hajautettuun toteutukseen on päädytty poliittisista syistä. Tulevaisuudessa ratkaistavaksi on jätetty sähköiseen suostumukseen siirtyminen, satunnaislöydösten raportointi sekä genomitiedon turvallinen jakaminen kansainvälisessä ympäristössä.

Ranskan siviililaissa (Code civil) säädetään, että ihmisen geneettisiä ominaisuuksia voidaan tutkia vain lääketieteellistä tai tieteellistä tarkoitusta varten, ja tutkimus edellyttää potilaan nimenomaista suostumusta (artikla 16-10). Laissa säädetään myös DNA-tietojen hyödyntämisestä henkilön tunnistamisessa (artikla 16-11). Genomilakia vastaavaa säädöstä Ranskassa ei ole, mutta edellä kuvatun tutkimusinfrastruktuurin luominen ja kansainvälisen kilpailukykyyn parantaminen geenitutkimuksen saralla tulevat edellyttämään sekä useita lakimuutoksia että täysin uuden säädöksen.

Saksa

Saksassa täsmälääketiede on yksi tutkimusrahoituksen pääaloista terveystutkimuksen alueella. Toiminnalle ei ole säädetty erillistä lakia, vaan toiminnan lähtökohtana on Saksan perustuslaki ja sen takaama henkilöllisyysoikeus, jolla on Saksassa laaja merkitys. Terveystutkimuksen yhteydessä kerättyä geenidataa säätelee geenidiagnostiikkalaki (Gendiagnostikgesetz). Perustana geenitestin suorittamiselle on aina henkilön suostumus (8.1 §). Lisäksi lain mukaan diagnostisia

geneettisiä tutkimuksia saavat suorittaa vain lääkärit ja ennakoivia geneettisiä tutkimuksia voivat suorittaa vain ihmisgenetiikkaan erikoistuneet lääkärit (7.1 §). Keskeiset toimijat ovat Saksan syöpätutkimuskeskus (Deutsches Krebsforschungszentrum, DKFZ) ja Saksan kansallinen syöpäsairauksien tutkimuskeskus (Nationales Centrum für Tumorerkrankungen, NCT). Saksan syöpätutkimuskeskuksessa (DKFZ) sijaitsee yksi Euroopan suurimmista toisen sukupolven sekvensointiyksiköistä, joka tarjoaa sekvensointipalveluita DKFZ:n lisäksi myös useille kotimaisille ja ulkomaisille yhteistyökumppaneille. DKFZ:n toiminta rahoitetaan julkisin varoin.

Sveitsi

Sveitsissä luodaan tutkimuspainotteista yksilöllistetyn lääketieteen kansallista verkostoa (*The Swiss Personalized Health Network, SPHN*), jolle on allkoitu 40 000 000 CHF (noin 34 miljoonan euron) kolmivuotinen budjetti IT-ratkaisujen ja kliinisen datan yhteensopivuuden tukemiseksi vuosien 2017 – 2020 aikana. Lisäksi toiset 40 000 000 CHF on varattu biopankkitoimintaa ja tutkimushankkeita varten. Tavoitteena on luoda uusi kansallinen infrastruktuuri kliinisen tiedon (ml. genomitiedon) jakamista varten yliopistollisten sairaaloiden, tutkimuslaitosten ja muiden organisaatioiden välillä, jotka tekevät yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusta. Verkosto ja infrastruktuuri rakentuvat hajautetun mallin, alueellisesti vaihtelevan oikeudellisen sääntelyn sekä maan kolmen kansallisen kielen (saksa, ranska ja italia) varaan, mikä luo toteutukselle haasteita. Tavoitteena on luoda paikallisia tietoturvallisia tutkimusympäristöjä, jotka ovat pitkällä tähtäimellä omarahoitteisia. Verkostossa syntyvää genomitietoa tallennetaan alueellisiin kliinisen bioinformatiikan osaamiskeskuksiin, joilla on liityntä verkostoon osallistuviin tutkimussairaaloihin ja yliopistoihin. Verkoston datakoordinaatiokeskus tukee ja koordinoi kyseisiä osaamiskeskuksia muodostaen valtiollisen tutkimusinfrastruktuurin. Kokonaisuus palvelee viitekehystenä kansallisen tason tutkimushankkeita. Verkoston kautta syntyvää dataa voidaan tarjota tutkija-aloitteisiin tutkimushankkeisiin, jotka käyvät läpi eettisen ennakoarvioinnin prosessin. Sveitsi on lisäksi siirtymässä kohti kansallisesti harmonisoitua laajaa suostumusta, joka on otettu kansallisesti käyttöön vuoden 2017 tammikuussa.

Yhdysvallat

Presidentti Obaman toimesta julkistettiin vuonna 2015 *Precision Medicine Initiative Program (PMI)* -niminen ohjelma, jonka tavoitteena on kerätä 1 000 000 yhdysvaltalaisen terveyttä koskevia tietoja, mukaan luettuna genomitietoja. Syksyllä 2017 käynnistyi PMI:n pohjalta *National Institutes of Healthin (NIH) All of Us* -tutkimusohjelma, jonka tavoitteena on luoda koko Yhdysvaltain väestöä edustava ja kaikki etniset ryhmät kattava biopankki. Onnistuessaan biopankki sisältäisi miljoonasta ihmisestä sekä verinäytteitä että niihin liitettäviä genomitietoja ja muita terveystietoja. Lisäksi biopankkiin olisi mahdollista liittää seurantatietoa fyysisestä aktiivisuudesta, pulssista ja verenpaineesta, joita osallistujilla olisi mahdollisuus tuottaa heille luovutettavien mittauslaitteiden avulla. Rekrytointi ohjelmaan alkoi keväällä 2018 ja sen tavoitteena on tuottaa tietoa siitä, kuka sairastuu ja miksi sekä kuinka ehkäistä ja hoitaa kroonisia sairauksia. Vuonna 2017 All of Us -ohjelman budjetti oli 230 miljoonaa dollaria ja kaiken kaikkiaan sille on allkoitu lähes 1,5 miljardia dollaria kymmenen vuoden ajanjaksolla. Toistaiseksi ohjelman puitteissa ei ole tuotettu yhtäkään genomisekvensointia, mutta toteutusta on vaiheistettu pienemmän pilottihankkeen kautta, jossa on edustettuna 1,7 % suunnitellusta osallistujamäärästä. Pilottihankkeessa on kerätty veri- ja virtsanäytteitä sekä tehty mittauksia ja kyselytutkimuksia.

Sekä PMI että All of Us -ohjelmat pohjautuvat osallistujien antamaan tietoiseen ja vapaaehtoiseen suostumukseen. Yhdysvaltain Common Rule -sääntely ei kuitenkaan edellytä suostumusta,

jos tutkijan ei aineiston de-identifioinnin vuoksi ole mahdollista tunnistaa näytteitä ja tietoja luovuttanutta yksilöä. Myöskään eettistä ennakoarviointia ei tällöin edellytetä, vaikka kyseessä olisi aineiston tutkimuskäyttö. Vuoden 2018 alussa voimaan tulleet muutokset edellyttävät, että toimijat arvioivat säännöllisesti tällaisten aineistojen, mukaan lukien genomitiedon, tunnistettavuuden uuden teknologian valossa. Pelkkä teknologian olemassaolo ei ole ratkaisevaa, vaan se, käyttääkö tutkija tarjolla olevaa teknologiaa yksilön tunnistamisen tarkoituksessa. Uudet teknologiat julkaistaan säännöllisesti ja samalla annetaan suosituksia koskien vaadittavaa suostumusta tai eettistä arviointia. Sekvensointitekniologioita on suunniteltu arvioitavan ensimmäisenä. Yhdysvaltain lainsäädäntökentällä suostumuksen sisältö on suurin liiketilassa oleva asia ja katseet on käännetty erityisesti kohti dynaamisen suostumuksen malleja. Yksi puhuttavimmista aiheista on vastasyntyneiden genomien sekvensointi ja hyödyntäminen tutkimustarkoituksissa.

Kanada

Genomics Research and Development Initiative (GRDI) saa Kanadan valtiolta rahoitusta genomitutkimuksen tarkoituksiin. GRDI toimii yhteistyössä yliopistojen ja yksityisen sektorin kanssa. Julkinen rahoitus kattaa kaikki genomitutkimusta hyödyntävät yhteiskunnan osa-alueet eli maatalouden, ympäristön, kalankasvatuksen, metsänhoidon ja terveydenhuollon. *Genome Canada* on vuonna 2000 julkisin varoin perustettu organisaatio, jonka tarkoituksena on toimia katalysaattorina genomipohjaisten teknologioiden kehittämisessä ja soveltamisessa Kanadassa. Se rahoittaa suuren mittakaavan tieteellisiä ja teknologisia genomiikan pilottiprojekteja sekä genomikkaan perustuvia monitieteellisiä ohjelmia. Organisaatio toimii tiiviissä yhteistyössä yksityisen sektorin toimijoiden kanssa. Kanadan kansallinen tutkimusrahoituselin käynnisti yksilöllistä lääketiedettä koskevan ohjelman vuonna 2012. Sitä johtavat *Institute of Cancer Research*, *Institute of Genetics* ja *Institute of Health Service and Policy Research* yhdessä eräiden muiden instituuttien ja kansallisten toimijoiden kanssa. Eri osavaltioilla on Kanadassa lisäksi omia täsmälääketieteen strategioita. Genomitiedon jakamista varten Kanadassa on perustettu *Canadian Open Genomics Repository* -tietokanta, joka mahdollistaa laadultaan kliinisen tason genomitiedon avoimen jakamisen eri laboratorioiden välillä. Tietokanta ei sisällä yksilötason identifioivaa genomitietoa. Tietoa jaetaan aina geenivariantti kerrallaan ja massaluonteiset tilaukset eivät ole mahdollisia. Tietokannassa on mahdollista jakaa potilasorganisaatioille aggregaattitason ns. konsensustietoa, joka hyväksytään aina ensin konsensustyöryhmässä.

6 Lausuntopalaute

Käsillä olevaa lakiehdotusta pohjustavista genomikeskustyöryhmän ehdotuksista on järjestetty kolme lausuntokierrosta. Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi lausuntoa genomikeskustyöryhmän arviomuistioista vuodenvaihteessa 2017-2018. Kaikki lausunnot ja tiivistelmä ovat nähtävillä valtioneuvoston hankeikkunassa (Genomikeskustyöryhmä, diaarinumero STM086:00/2016). Arviomuistiossa esiteltiin ehdotukset genomilaiksi, genomikeskustuksen perustamiseksi ja genomitietokannan luomiseksi sekä menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi ihmisille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluonteisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja valmistelua hallituksen esitystä varten. Saapuneet lausunnot huomioitiin genomikeskustyöryhmän jatkotyössä ja lainvalmistelussa.

Varsinaisesta lakiehdotuksesta pyydettiin ensimmäisen kerran lausuntoja ajalla 8.6.–3.8.2018. Lain jatkovalmistelun jälkeen lakiehdotus lähetettiin uudestaan lausuntokierrokselle 9.5.–21.8.2019. Kaikilla lausuntokierroksilla saatu lausuntopalaute on otettu lain jatkovalmistelussa huomioon.

Lausunnoissa Genomikeskuksen perustaminen ja genomitiedon kokoaminen saivat selkeän kannatuksen. Sairauksien ehkäisyn ja terveyden edistämisen lisäksi myönteisenä nähtiin muun muassa yksilöllisempi hoito, täsmälääkkeiden kehittämismahdollisuudet, tutkimuksen tehostuminen sekä uusien liiketoimintamahdollisuuksien ja työpaikkojen syntyminen. Ehdotuksia pidettiin erityisesti väestötasoisien tutkimuksen kannalta suurena etuna. Usea lausunnonantaja nosti esille laatuun liittyviä näkökohtia. Jotkut lausunnonantajat katsoivat, että resurssit tulisivat paremmin hyödynnettyä osaamisverkostolla, jossa olisi viisi alueellista genomikeskusta ja yksi koordinoiva keskus.

Erityisesti lääketiedettä edustavissa lausunnoissa todettiin, että Genomikeskukselle suunnitellut tehtävät edellyttävät lääketieteen ja erityisesti perinnöllisyyslääketieteen osaamista. Genomikeskuksen johtotasolla tulisi olla lääkäritasoinen henkilö joko koko keskuksen johtajana tai lääketieteellisenä johtajana. Tämä näkemys on huomioitu Genomikeskuksen organisaation suunnittelussa.

Eduskunnan oikeusasiamies (EOA) totesi esityksestä edellisellä lausuntokierroksella, että Genomikeskuksen tulee olla viranomainen, jonka kaikki tehtävät ovat perustuslain 124 §:ssä tarkoitettuja julkisia hallintotehtäviä, joihin sovelletaan hallinnon yleislakeja. Perustuslain 2 §:n 3 momentin mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin. Perustuslain 80 §:n 1 momentin mukaan lailla on säädettävä yksilön oikeuksien ja velvollisuuksien perusteista. Säännöksen mukaan myös muu viranomainen voidaan valtuuttaa antamaan oikeussääntöjä määrätyistä asioista, jos siihen on sääntelyn kohteeseen liittyviä erityisiä syitä eikä sääntelyn asiallinen merkitys edellytä, että asiasta säädetään lailla tai asetuksella. Tällaisen valtuutuksen tulee olla soveltamisalaltaan täsmällisesti rajattu. EOA totesi, että laissa tulee säätää Genomikeskuksen tehtävistä, jotka sisältävät julkisen vallan käyttöä. Näiden tehtävien hoitaminen ei voi perustua ministeriön tulosohjaukseen tai lakia alemman asteiseen säädökseen. EOA on lisäksi lausunut alaikäisten sekä vajaakykyisten asemasta suoritettaessa geneettisiä analyysejä. Lakiehdotusta on näiltä osin muokattu EOA:n näkemyksiä vastaavasti.

Oikeuskansleri käsitteli aiemmassa lausunnossaan lakiehdotuksessa esitettyjä genomitietojen käsittelyperusteita ja katsoi, että yleisen edun mukainen käyttötarkoitus on sinänsä lähtökohtaisesti perusteltu. Oikeuskanslerin mukaan esityksessä olisi perusteltua tarkemmin ja selkeämmin arvioida eri tyyppisen genomitiedon ja sen eri tyyppisen käytön perusoikeusriskejä sekä arvioida niitä erityisiä riskejä ja niihin varautumista, jotka koskettavat juuri genomitietoa.

Yleisesti ottaen aiemmissa lausunnoissa pidettiin ongelmallisena genomilain läheistä suhdetta muuhun lainsäädäntöön, ja lainsäädäntökokonaisuuden hahmottaminen katsottiin vielä tässä vaiheessa jokseenkin haastavaksi. Muutoin aiemmissa lausuntopalautteissa kiinnitettiin huomiota Genomikeskuksen tehtävien täsmentämiseen, rahoitukseen, valvontaan sekä kansainväliin yhteensopivuuteen.

Ensimmäisen lakiluonnoksen lausuntokierroksen yhteydessä sosiaali- ja terveysministeriö avasi Ota kantaa -verkkopalvelussa kyselyn *Miten genomitietojasi saa käyttää*. Kysely oli avoinna 8.6.–3.8.2018. Kansalaisykselyllä pyydettiin ihmisten näkemyksiä muun muassa Genomikeskuksen perustamisesta, genomitietojen käytöstä, suostumuksesta ja Genomikeskuksen toiminnasta. Kaikille avoimeen kyselyyn vastasi 115 henkilöä. Avoimiin kysymyksiin kommentteja annettiin yhteensä 258 kappaletta.

Valtaosa vastaajista (70 %) ilmoitti kannattavansa Genomikeskuksen perustamista Suomeen. Naiset (76 %) suhtautuivat hieman miehiä (66 %) myönteisemmin hankkeeseen. Vastaajat arvioivat genomikeskustoiminnan johtavan parempaan terveyden- ja sairaanhoitoon ja auttavan

sairauksien ennaltaehkäisyssä. Erityisesti harvinaissairauksiin arvioitiin saatavan nykyistä paremmin apua, kun oikea-aikainen diagnosointi ja hoitoon pääsy helpottuisivat.

Kolme neljästä (76 %) vastanneesta kannatti genomitietojen käyttämistä omassa hoidossaan terveydenhuollossa. Myös genomitietojen käyttämisen tutkimuksessa, jonka tulokset hyödyttävät Suomen väestöä, hyväksyi kolme neljästä vastanneesta. Genomitietojen käytön kaupallisessa tarkoituksessa ilmoitti olevansa valmis sallimaan 40 prosenttia vastanneista. Vastajat arvioivat genomitietojen käytön kaupallisessa tarkoituksessa hyväksi, jos siten saataisiin esimerkiksi edullisempia lääkkeitä sairauksiin. Osa vastaajista piti tietojen kaupallista käyttöä erittäin epätoivottavana asiana.

Yhdeksän kymmenestä (94 %) vastanneesta haluaisi, että heiltä kysytään lupa genomitietojen tallentamiseksi Genomikeskukseen. Kolmannes (35 %) vastanneista ilmoitti hyväksyvänsä, että heidän genomitietonsa olisivat automaattisesti käytettävissä terveyttä edistäviin tarkoituksiin ja heillä olisi mahdollisuus kieltää, seurata ja tarkastaa omien tietojensa käyttöä.

Lausuntopalautetta koskevaa osiota täydennetään syksyllä 2021 järjestettävän lausuntokierroksen jälkeen.

7 Säännöskohtaiset perustelut

1 luku Yleiset säännökset

1 §. Lain tarkoitus

Lain tarkoituksena olisi sen 1 §:n mukaan mahdollistaa genomitiedon vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi. Vastuullisuudella tarkoitettaisiin eettisesti ja oikeudellisesti kestävä, laadukasta ja valvottua genomitiedon käyttöä, jossa erityisesti huomioidaan perus- ja ihmisoikeuksien toteutuminen. Yhdenvertaisuudella samaten viitattaisiin perusoikeuksiin, erityisesti perustuslain 6 §:ssä turvattuun ihmisten yhdenvertaisuuteen sekä yleiseen syrjintäkieltoon. Genomitiedon hyödyntäminen hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi tulisi olla yhdenvertaisesti julkisten palveluiden kautta kaikkien saatavilla. Genomitietoa ei saisi käyttää syrjiviin tarkoituksiin.

Lain tarkoituksena olisi genomitiedon käsittely nimenomaisesti ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi. Tällä tarkoitettaisiin laaja-alaisesti ihmisten hyvinvointia ja terveyttä edistäviä toimia, kuten terveydentilan toteamista, diagnostiikkaa, hoitoa, sairastumisriskin ennakoimista ja sairauden ennaltaehkäisyä. Yksilönoikeuksien ohella lailla edistettäisiin myös perustuslailla turvattujen tieteen vapauden ja elinkeinovapauden toteutumista geneettistä tietoa hyödyntävillä aloilla.

Ehdotetulla lailla annettaisiin IVD-asetuksen 4 artiklan 4 kohdan tarkoittamalla tavalla ne kansalliset toimenpiteet, joilla potilaat saavat parempaa suojelua, jotka ovat yksityiskohtaisempia kuin asetuksen sääntely sekä jotka koskevat tietoon perustuvaa suostumusta. Geneettisellä analyysillä tarkoitettaisiin laboratoriotutkimusta, jossa genomien rakennetta tai toimintaa selvitetään analysoimalla ihmisperäistä biologista materiaalia. Laboratoriotutkimuksella tarkoitettaisiin niin tutkimuslaboratorioissa, kliinisissä laboratorioissa kuin kuluttajille suunnattuja palveluita tuottavassa laboratorioissa tehtyjä analyysijä.

Yleisen tietosuojasetuksen 4 artiklan 13 kohdan mukaan geneettisillä tiedoilla tarkoitetaan henkilötietoja, jotka koskevat luonnollisen henkilön perittyjä tai hankittuja geneettisiä ominai-

suuksia, joista selviää yksilöllistä tietoa kyseisen luonnollisen henkilön fysiologiasta tai terveydentilasta ja jotka on saatu erityisesti kyseisen luonnollisen henkilön biologisesta näytteestä analysoimalla. Tässä laissa ei toistettaisi yleisen tietosuoja-asetuksen määritelmää geneettisen tiedon osalta. On kuitenkin huomattavaa, että tässä laissa tarkoitetut genomitiedot tulisivat tunnistellisina tallennetuiksi ja olisivat näin yleisessä tietosuoja-asetuksessa tarkoitettuja henkilötietoja.

2 §. Soveltamisala ja suhde muuhun lainsäädäntöön

Pykälässä säädettäisiin lain soveltamisalasta ja suhteesta muuhun lainsäädäntöön. Jollei ehdotetussa laissa toisin säädettäisi, sovellettaisiin potilaan asemasta ja oikeuksista annettua lakia (785/1992), sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesti käytöstä annettua lakia (552/2019), viranomaisten toiminnan julkisuudesta annettua lakia (621/1999), sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annettua lakia (784/2021) sekä biopankkilakia (688/2012). Kielellisistä oikeuksista tämän lain mukaisia palveluja ja toimintoja järjestettäessä säädetään kielilaisissa (423/2003).

2 luku Genomikeskus

3 §. Genomikeskus

Pykälän 1 momentin mukaan Genomikeskus olisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä toimiva itsenäinen ja riippumaton yksikkö, joka olisi eriytetty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain 2 §:ssä säädetyistä tehtävistä. Genomikeskus olisi siis Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta erillinen viranomainen, jolla olisi oma organisaationsa, toimintansa ja päätöksentekovaltansa. Ehdotetun lain säännökset olisivat siinä määrin yhdenmukaisia Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen muiden strategisten ja operatiivisten tavoitteiden kanssa, että sijoittamalla Genomikeskus Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen kyetään saavuttamaan sekä osaamiseen liittyviä että taloudellisia synergiaetuja.

Ehdotetulla säännöksellä korostettaisiin Genomikeskuksen viranomaisaseman itsenäisyyttä ja riippumattomuutta Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta. Genomikeskuksella olisi esimerkiksi oma johtaja ja työjärjestys ja se tekisi itse julkisuuslain mukaiset ja muut hallintopäätökset. Genomikeskus olisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjä ja vastaisi rekisterinpitoon liittyvistä velvoitteista. Hallinnollinen yhteys Terveyden ja hyvinvoinnin laitokseen tarkoittaisi sitä, että Genomikeskus olisi osa samaa kirjanpitoyksikköä kuin Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Genomikeskuksen rahoitus toteutettaisiin erilliseltä talousarviomomentilta. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtaja ei päättäisi Genomikeskuksen rahoituksesta laitoksen sisällä. Genomikeskus noudattaisi lisäksi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen taloussääntöä, matkustusohjeita, hankintaohjeita, sisäisen tarkastuksen ohjeita, tasa-arvosuunnitelmaa, työsuojelun toimintaohjelmaa, valmiusohjetta ja muita sisäisiä määräyksiä sekä ohjeita siltä osin kuin muualla ei ole toisin säädetty.

Pykälän 2 momentin mukaan Genomikeskus toimisi sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjauksessa. Sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjaus tapahtuisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tulossopimuksella, johon sisältyisivät ministeriön asettamat tulostavoitteet suoraan Genomikeskukselle.

4 §. Genomikeskuksen tehtävät

Pykälän mukaan Genomikeskuksen tehtävänä olisi toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomikeskuksen tulisi osallistua tehtäviensä toimialan mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

Genomitiedon käsittelyllä viitattaisiin tässä laaja-alaisesti tietosuojasetuksen 4 artiklan 2 kohdan tarkoittamaan käsittelyyn, joka kattaa henkilötiedon keräämisen, tallentamisen, järjestämisen, jäsentämisen, säilyttämisen, muokkaamisen, muuttamisen, hakemisen, kyselyn, käyttämisen, tietojen luovuttamisen siirtämällä, levittämällä tai asettamalla muutoin saataville, yhteensovittamisen tai yhdistämisen, rajoittamisen, poistamisen tai tuhoamisen. Genomikeskus voisi laissa säädetyn tehtävänsä alalla antaa ohjeita näistä asioista ilman erillistä valtuutusta. Terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevilla asioilla viitattaisiin erityisesti ehdotetun lain 3 luvussa tarkoitettujen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiin. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävään kuuluisi siten arvioida esimerkiksi geneettisten analyysien kehitystä ja näyttöä niiden tulosten kliinisestä merkittävydestä, selvittää analyysien hyötyjä suhteessa tiedosta aiheutuviin riskeihin, tehdä riskiluokitteluja, ohjeistaa suostumuksen antamista koskevissa kysymyksissä sekä ohjeistaa perinnöllisyysneuvonnan muotoa ja laajuutta koskevissa kysymyksissä.

5 §. Johtaminen ja ratkaisuvälit

Pykälän 1 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi Genomikeskukselle johtajan viideksi vuodeksi kerrallaan. Genomikeskuksen muun henkilöstön nimittää Genomikeskuksen johtaja tai muu Genomikeskuksen henkilöstöön kuuluva siten kuin Genomikeskuksen työjärjestyksessä määrätään.

Johtajan sekä muun virkahenkilöstön tehtäviin sovellettaisiin valtion virkamieslain (750/1994, jäljempänä virkamieslaki) säännöksiä. Johtajan tehtävä olisi Genomikeskuksen pysyvä tehtävä eli kyseessä on pysyvä virka. Pääsääntönä on, että valtionhallinnon pysyviä tehtäviä hoitavat vakainainen henkilöstö ja tällöin heidät tulisi nimittää virkaan toistaiseksi. Määräaikaisia nimityksiä pysyviin virkoihin voidaan ja niitä tulisi tehdä silloin, kun määräaikaisesta nimityksestä säädetään nimenomaisesti erillissäännöksessä organisaatiolaissa tai vaihtoehtoisesti kun virkamieslaissa säädetty perusteet liittyen esimerkiksi työn luonteeseen ovat olemassa.

Genomikeskuksen johtaja olisi tarkoitus nimittää virkaan pitkäksi viiden vuoden määräajaksi. Määräaikaisuuden perusteena on Genomikeskuksen johtajuuteen, työn luonteeseen ja keskuksen toimintaan vaadittava syvälinen substanssiosaaminen, rekrytoinnin riskit, tarvittavat kannustimet sekä luottamus. Määräaikaisuuden tulisi olla riittävän pitkä, jotta tehtävään saadaan nimitettyä kokenut ja ansioitunut henkilö. Määräaikaa voidaan virkamieslain 9 a §:n 3 momentin nojalla jatkaa enintään yhdellä vuodella nimittävän viranomaisen aloitteesta, jos siihen on viraston toimintaan liittyvä perusteltu syy.

Määräajaksi virkaan nimittämisestä säädetään yleisesti virkamieslain 9 §:n 2 momentissa. Virkamieslain 9 a §:n 1 momentin mukaan sen lisäksi, mitä 9 §:ssä säädetään määräajaksi nimittämisen perusteista, virkamieslain 26 §:n 3 ja 4 kohdassa tarkoitettuihin virkoihin nimitetään viiden vuoden määräajaksi, jollei erityisestä syystä ole perustetta nimittää tätä lyhyemmäksi määräajaksi. Valtion virkamiesasetuksen (971/1994) 28 §:n 2 momentin mukaan virkamieslain 26 §:n 4 kohdassa tarkoitettuja virastojen päälliköitä ovat välittömästi ministeriön alaisen virastojen päälliköt sekä valtion liikelaitosten toimitusjohtajat momentissa erikseen mainittuja virkoja lukuun ottamatta. Genomikeskuksen johtaja lukeutuisi asetuksen 28 §:n 2 momentissa tarkoitettuihin päälliköihin.

Genomikeskuksen johtajalla ja muulla virkahenkilöstöllä tulee olla valtion virkamiehiltä vaadittava kotimaisten kielten taito.

Pykälän 2 momentin mukaan johtajan tehtävänä olisi johtaa Genomikeskuksen toimintaa, ratkaista Genomikeskuksessa päätettävät asiat sekä vahvistaa Genomikeskuksen työjärjestyksen. Johtaja toimisi THL:n yhteyteen perustettavan Genomikeskuksen päällikkönä ja keskuksen yksiköiden johtajien lähiesimiehenä. Johtaja johtaisi itsenäistä viranomaistoimintaa, toimisi yksikön antamien valituskelpoisten hallintopäätösten ratkaisijana, johtaisi riskien arviointia ja hallintaa sekä valvoisi Genomikeskuksen taloudenpitoa. Osana taloudenpitoa johtaja vastaisi Genomikeskuksen vuosittaisen toimintasuunnitelman ja siihen liittyvän talousarvion sekä toimintakertomuksen ja tilinpäätöksen valmistelusta. Johtaja voisi tehdä esityksiä toiminnan kehittämisestä ja siihen suunnattavista voimavaroista.

Johtajan päättäessä työjärjestyksestä, hän voisi sen nojalla myös delegoida ratkaisuvaltaansa. Genomikeskuksen organisaatio, sisäinen työnjako, asioiden käsittely ja ratkaiseminen sekä toiminnan muu järjestäminen voidaan määrittellä tarkemmin työjärjestyksessä. Työjärjestyksessä määriteltäisiin myös tarkemmin käytännön toimintaan ja merkitykseltään pienempiin päätöksiin liittyvät toimivallan delegoinnit.

Pykälän 3 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriö asettaisi Genomikeskukselle korkean tason asiantuntijaryhmän, jonka tehtävänä olisi laatia genomitiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset. Asiantuntijaryhmässä olisi oltava genetiikan, perinnöllisyyslääketieteen, geeniteknologian, etiikan, data-analytiikan, tietoturvan, tietosuojan, alan tutkimuksen, oikeustieteen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Genomikeskuksen edustaja. Asiantuntijaryhmä asetettaisiin viideksi vuodeksi kerrallaan, mutta jäsenten toimikausien määrää ei olisi rajoitettu. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voitaisiin antaa tarkempia säännöksiä asiantuntijatyöryhmän tehtävistä sekä jäsenten määrästä ja kelpoisuusvaatimuksista.

Ehdotettu korkean tason asiantuntijaryhmä toimisi vastaavanlaisena asiantuntijaelimenä kuin toisiolaissa tarkoitettu Tietolupaviranomaisen korkean tason asiantuntijaryhmä, jonka tehtävänä on laatia anonymisointia, tietosuojaa ja tietoturvaa koskevat Tietolupaviranomaisen toiminnan periaatelinjaukset. Sosiaali- ja terveysvaliokunnan mietinnössä StVM 37/2018 on toisiolain osalta todettu asiantuntijatyöryhmän olevan yksi keskeinen keino, jolla voidaan turvata henkilötietojen suojaa käsiteltäessä arkaluonteisia henkilötietoja lain sallimissa toissijaisissa käyttötarkoituksissa sekä tiedoista johdettujen tulosten julkaisemisessa.

Genomitiedon hyödyntämisen mahdollisuudet kehittyvät jatkuvasti teknisten valmiuksien ja tieteen kehityksen myötä. Täten genomitiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset olisi syytä laatia ja jatkuvasti kehittää laaja-alaisessa moniammatillisessa yhteistyössä.

3 luku **Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset**

6 §. *Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi*

Pykälän 1 momentissa määriteltäisiin milloin geneettinen analyysi on ehdotetun lain tarkoittamalla tavalla terveyteen liittyvä. Momentin mukaan geneettinen analyysi olisi terveyteen liittyvä, kun sen avulla voidaan tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta, ennakoita sairastumista, hoidon vaikutuksia tai määrittää ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä, todeta tai vahvistaa sairaus tai tauti taikka määrittää hoitotoimenpide tai tarkkailla sen vaikutuksia.

Momentin kannalta merkittävää olisi se, voidaanko tehdyn analyysin avulla tehdä momentissa tarkoitettuja johtopäätöksiä, vaikkei tällaisten tavoitteiden saavuttaminen olisikaan tehdyn testin primäärinen tarkoitus. Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit kuuluisivat lainkohdan soveltamisalaan, kun niiden tuloksia on mahdollista käyttää pykälässä esitetyllä tavalla, vaikka kuluttajalle suunnatussa palvelussa ei itsessään tulkita tulosta henkilön terveydentilan tai sairauden toteamiseksi, hoidon määrittelemiseksi tai sairauden ennaltaehkäisemiseksi. Myös silloin, kun palvelussa tarjottaisiin vain data genomitutkimustiedoston muodossa ja erillisenä palveluna tarjottaisiin esimerkiksi tee-se-itse -ohjelmistoa datan analysoimiseksi tai tulkitsemiseksi, olisi kyse lainkohdan tarkoittamasta terveyteen liittyvästä geneettisestä analyysistä. Samoin laboratorioanalyysistä saatu tieto esimerkiksi laktoosi-intoleranssigeenin tietystä variantin löytymisestä tai poissaolosta, tieto sen tolerantista tai intolerantista muodosta sekä variantin merkityksen tulkinta ja diagnoosi olisivat kaikki pykälässä tarkoitettuja terveyteen liittyviä analyysejä.

Genomitiedon tulkinta voi muuttua tai vanheta ja myös tulkinta tiedon merkityksestä ihmisen terveydelle voi muuttua. Genomikeskuksen asiantuntijarooliin kuuluisi ohjeistaa esimerkiksi palvelunantajia, biopankkitoiminnan harjoittajia, kaupallisia toimijoita, tutkijoita, Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimeaa sekä aluehallintovirastoja siitä, milloin analyysi tai sen tuloksena syntyvä genomitieto täyttäisi tämän momentin edellytykset. On toisaalta myös sekä geneettisiä analyysejä suorittavien että niitä tarjoavien toimijoiden velvollisuus ymmärtää mitä sääntelyä heidän toimintaansa sovelletaan.

Ehdotetun 1 momentin 1 kohdassa säädettäisiin henkilön terveydentilaan tai geneettiseen kantajuuteen liittyvistä seikoista. Henkilön terveydentilalla tarkoitetaan fysiologista tai patologista toimintoa tai tilaa. Jos geneettisellä analyysillä on mahdollista tehdä näitä koskevia johtopäätöksiä, kuuluisivat ne lainkohdan soveltamisalaan. Geneettinen kantaja puolestaan on tyypillisesti itse oireeton tai hyvin lieväoireinen, mutta hänen perimässään on geneettinen muutos, joka voi aiheuttaa sairauden tai oireyhtymän hänen biologisissa jälkeläisissään. Geneettisellä kantajuudella voikin olla erityistä merkitystä perhesuunnittelussa tai muilta osin ihmisen oman elämän suunnittelussa, vaikkei kantajuus välittömästi liittyisikään kyseisen henkilön terveyteen. Esimerkiksi väistyvästi periytyvän sairauden mutaation kantajuus on riskitekijä seuraaville sukupolville, mikäli samaan sairauteen johtavat alleelit peritään kummaltakin vanhemmalta.

Momentin 2 kohdassa säädettäisiin johtopäätöksistä, joiden avulla voidaan ennakoida sairastumista, hoidon vaikutuksia tai määrittää ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä. Ennakointi voisi liittyä muun muassa siihen, että geneettisen analyysin tuloksena löytyy sairauden mahdollisesti aiheuttava tai sairauteen liittyvä variaatio. Lainkohdan soveltamisalaan kuuluvat ennakoivat ja sairastumisriskin määrittämiseksi sekä sairauden ennaltaehkäisemiseksi suoritettavat analyysit. Ennakoivilla analyyseillä tarkoitetaan terveen henkilön sairastumisriskin määrittämistä ennen sairauden oireiden alkamista.

Momentin 3 kohdassa säädettäisiin sairauden diagnosoimisen ja diagnoosin vahvistamista mahdollistavista geneettisistä analyyseistä. Geneettisellä analyysillä voidaan esimerkiksi vahvistaa sairauden perinnöllinen muoto.

Momentin 4 kohdassa säädettäisiin hoitotoimenpiteen, kuten esimerkiksi lääkityksen tai lääkkeen annostuksen, määrittämisestä ja sen vaikutuksen tarkkailun. Farmakogeneettiset analyysit eli analyysit, joilla ennakoidaan lääkevastetta tai -reaktiota ovat osa lainkohdan tarkoittamaa hoidon määrittämistä.

Ehdotetun pykälän soveltamisalalla olisi vaikutusta esimerkiksi siihen, että sovelletaanko toimintaan yksityisestä terveydenhuollosta annettuja säännöksiä ja vaatimuksia. TerveYTEEN liittyvät geneettiset analyysit olisivat terveydenhuollon palvelua, vaikka palvelussa tuotettaisiin vain raakadata ilman siihen liittyvää tulkintaa ja vaikka geneettisen analyysin tarkoitus ei olisi tuottaa pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 2 §:n mukaan laissa tarkoitetaan terveydenhuollon palvelulla muun muassa laboratoriotoimintaa sekä muita terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon määrittelemiseksi tehtäviä tutkimuksia ja toimenpiteitä. Siten esimerkiksi DTC-palvelut (Direct-to-Consumer, suoraan kulluttajille suunnatut palvelut) ovat tulkittavissa terveydenhuollon palveluiksi, koska jo pelkän fysiologisen tai patologisen tilan kuvaamista koskevan tutkimuksen tekeminen on terveydentilan määrittämistä. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain määritelmää ei ole kytketty siihen, että liittyykö tutkimukseen myös datan tulkintaa yksittäisen henkilön terveydestä. Kyseisen lain määritelmät kytkeytyvät yksinomaan toiminnan kuvaamiseen. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisen myötä terveyteen liittyviä geneettisiä analyysijä tarjoaville toimijoille tulisi noudatettavaksi esimerkiksi kyseisen lain lupa- ja ilmoitusvaatimukset sekä muut toimintaa koskevat edellytykset.

Pykälän 2 momentin mukaan tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit eivät olisi 1 momentissa tarkoitettuja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysijä paitsi, jos tutkimuksessa tehty havainto vahvistetaan lisätutkimuksella 1 momentissa tarkoitettussa tarkoituksessa, kuten henkilön terveyden- ja sairaanhoidon tukena tai tulosta tulkitaan ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittelemiseksi. Esimerkiksi jos tieteellisessä tutkimuksessa osoitetaan, että tietty verinäytteenä mitattava merkkiaine saattaa auttaa taudin tai sairauden toteamisessa ennen oireiden alkamista, ei tällaista tulosta pidetä lainkohdan tarkoittamana terveyteen liittyvänä geneettisenä analyysinä. Sen sijaan havainnon vahvistaminen kliiniseen käyttöön soveltuvilla lisätutkimuksilla yksittäisen ihmisen diagnoosin tukena sekä tuloksen tai datan tulkinta terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon tai ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittelemiseksi on lainkohdan tarkoittamaa terveyteen liittyvää geneettistä analyysijä ja terveystalvelua. Tutkimusta koskevan poikkeuksena perusteena on, että tieteellisen tutkimuksen luonteeseen kuuluu tavoite tuottaa yleistettävissä olevaa tietoa, jota ei lähtökohtaisesti tulkita yksittäisen henkilön kannalta. DTC-palveluissa ja kliinisissä laboratorioissa sen sijaan tavoite liittyy nimenomaan yksilöitävissä olevaa henkilöä koskevan tiedon tuottamiseen ja tiedolla voidaan tehdä ehdotetussa pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä. Tutkimuksen yhteydessä tehdystä kliinisesti merkittävistä löydöksistä tutkittavalle ilmoittamiseen sovellettaisiin tutkimuslainsäädäntöä.

Pykälän 3 momentin mukaan terveyteen liittyvä analyysi olisi korkeariskinen, jos sen tulos voisi olla vakavana pidettyä sairautta ennakoiva tai voisi osoittaa korkeaa riskiä sairastua vakavana pidettyyn sairauteen. Korkeariskisen analyysin määritelmällä on vaikutusta geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä olevan suostumuksen muotoon. Koko genomien kattavat geneettiset analyysit olisivat aina korkeariskisiä. Korkeariskiset analyysit liittyvät usein korkean riskin perinnölliseen sairastumisalttiuteen tai harvinaisiin perinnöllisiin sairauksiin. Genomikeskus voisi asiantuntijatehtävänsä myötä antaa ohjeita ja suosituksia geneettisten analyysien riskiluokitteluun liittyen.

Pykälän 4 momentin mukaan henkilölle saisi suorittaa vain sellaisen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin, jonka tuloksen arvioitu terveydellinen hyöty on suurempi kuin analyysistä aiheutuva riski tai haitta. Henkilölle tai henkilöryhmälle aiheutuvat haitat olisi mahdollisuuksien mukaan ehkäistävä ennen geneettisen analyysin suorittamista.

Geneettisestä analyysistä olisi katsottavissa olevan terveydellistä hyötyä esimerkiksi silloin, kun sen tulos mahdollistaa sairauden tai taudin diagnosoimisen, lääkehoidon taikka sairastumisen

tai haittavaikutusten ennaltaehkäisyyn. Ennakoivat geneettiset analyysit ovat terveydelle hyödyllisiä silloin, kun sairauteen on olemassa hoitoa tai sairaus voidaan ehkäistä esimerkiksi yksilöllisesti suunnittelemalla annettava lääkitys ihmisen genomitiedon perusteella. Joskus terveelle aikuiselle voidaan tehdä ennakoiva analyysi silloinkin, kun sairautta ei voi ehkäistä tai parantaa. Silloin terveydellinen hyöty voi liittyä oman elämän suunnitteluun, kuten perhesuunnitteluun. Lainkohta mahdollistaisi myös farmakogeneettisten analyysien tekemisen olemassa olevasta genomitiedosta aikuiselle ennakoivasti, jos siitä arvioitaisiin olevan terveydellistä hyötyä henkilön tulevissa lääkevalinnoissa.

Vaatus terveydellisestä hyödystä vastaa biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 6 artiklaa, jonka mukaan geneettisen analyysin kliininen hyöty on olennainen kriteeri arvioitaessa analyysin tarjoamista henkilölle tai ryhmälle. Koska terveyteen liittyvissä geneettisissä analyyseissä tutkitaan nimenomaan genomien terveyteen liittyviä alueita riippumatta niiden käyttötarkoituksesta, on lakiehdotuksessa katsottu perustelluksi esittää terveydellisen hyödyn vaatimusta analyysin suorittamisen edellytyksenä. Henkilöille tai kollektiivisesti henkilöryhmille, kuten suvulle tai eri väestöryhmille aiheutuvat haitat on pyrittävä ehkäisemään ennen geneettisen analyysin suorittamista. Haittoja voidaan ehkäistä tarjoamalla 10 §:ssä tarkoitettua perinnöllisyysneuvontaa.

7 §. Suostumus

Pykälän 1 momentin mukaan terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittaminen edellyttäisi henkilön antamaa vapaaehtoista ja tietoon perustuvaa suostumusta. Henkilöllä olisi oikeus syytä ilmoittamatta peruuttaa suostumuksensa ennen geneettisen analyysin suorittamista. Vapaaehtoisuus korostaa nimenomaisesti sitä, ettei henkilöllä ole velvollisuutta antaa suostumusta geneettiseen analyysiin eikä analyysiä suoritettaisi vastoin hänen tahtoaan. Tietoon perustuva puolestaan viittaisi erityisesti jäljempänä pykälän 4 momentissa tarkoitettuun selvitykseen. Suostumuksen peruuttamisesta ilmoitettaisiin sille taholle, jolle suostumus on annettu.

Geneettisen analyysin tosiasiallisen luonteen vuoksi suostumusta ei voisi peruuttaa geneettisen analyysin suorittamisen jälkeen. Tämä sääntely olisi hengeltään vastaava kuin ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisesti käytöstä annetun lain 3 §:n 1 momentin mukainen luovuttajan suostumus. Geneettisen analyysin suorittamisen jälkeen henkilö voisi kuitenkin rekisteröidyn oikeuksia käyttäen vaikuttaa analyysin tuloksena saadun tuloksen käyttämiseen siten, kuin ehdotetussa laissa jäljempänä säädettäisiin.

Pykälän 2 momentin mukaan suostumus annettaisiin kirjallisena, kun analyysi on genomilajinen. Jollei henkilö kykene kirjoittamaan, hän voisi antaa suostumuksensa suullisesti vähintään yhden analyysin suorittamisesta riippumattoman todistajan läsnä ollessa. Mahdollisuus suostumuksen antamiseen todistajan läsnä ollessa vastaisi tutkimuslain 6 §:n 1 momentin sääntelyä. Tutkimuksen suorittamisesta riippumaton todistaja voisi olla esimerkiksi sellainen henkilön läheinen, jolle ei olisi analyysin suorittamisesta sen enempää hyötyä kuin haittaakaan. Muutoin kuin genomilajuisissa analyyseissä suostumus voitaisiin antaa suullisesti.

Pykälän 3 momentin mukaan 1 ja 2 momenteissa tarkoitetuissa tilanteissa suostumus voitaisiin antaa myös sähköisesti. Käytännössä suostumuksen antaminen sähköisesti tapahtuisi esimerkiksi sähköistä allekirjoitusalustaa hyödyntäen tai vahvaa tunnistautumisteknologiaa käyttävän potilastietojärjestelmän avulla. Sähköisen suostumuksen antamisen yhteydessä olisi erityisesti varmistettava henkilön tietosuojan asianmukaisuudesta sekä suostumuksen antajan luotettavasta tunnistamisesta. Etäyhteyden välityksellä annettu suostumus voi periaatteessa tulla annetuksi vilpillisesti toisen henkilön, kuin sen kehen geneettinen analyysi kohdistuu, toiminnan

seurauksena. Ennen interventiota onkin suullisesti syytä varmistua, että sähköisesti annettu suostumus on geneettisen analyysin kohteena olevan henkilön itsensä antama.

Pykälän 4 momentin mukaan ennen suostumuksen antamista terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä varten henkilölle olisi annettava riittävä selvitys analyysin luonteesta, mahdollisista riskeistä ja haitoista, analyysin suorittamisen tarkoituksesta sekä tulosten tallentamisesta, säilyttämisestä ja käyttämisestä, suostumuksen vapaaehtoisuudesta sekä mahdollisuudesta peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia. Geneettisen analyysin luonteesta, mahdollisesti ainoana tehokkaana tapana selvittää esimerkiksi oireiden syy, johtuen suostumuksen peruuttaminen voi tosiasiallisesti vaikuttaa hoidon tai vastaavan toimenpiteen järjestämiseen, mutta suostumuksen peruuttaminen ei muutoin saa vaikuttaa henkilön oikeuteen saada muuta lääketieteellisesti hyväksyttävää hoitoa tai hänen muuhun kohteluunsa.

Selvityksen tulisi olla selkeä ja ymmärrettävä. Genomikeskus voisi asiantuntijaviranomaisena ohjeistaa annettavan selvityksen yksityiskohtaisemmasta sisällöstä. Selvityksen riittävyden kannalta olisi kuitenkin keskeistä, että henkilölle syntyisi selkeä käsitys momentissa luetelluista sekoista.

Pykälän 5 momentin mukaan terveyteen liittyvä analyysi voitaisiin suorittaa henkilölle ilman edellä tarkoitettua suostumusta ja selvityksen antamista, jos suostumusta ei asian kiireellisyyden ja henkilön terveydentilan vuoksi voitaisi saada ja analyysin tuloksesta olisi odotettavissa merkittävää välitöntä hyötyä henkilön terveydelle. Kiireellisissä tilanteissa voi olla lääketieteellistä tarvetta suorittaa esimerkiksi farmakogeneettinen analyysi sen varmistamiseksi, ettei henkilölle aiheuteta lääkkeellä vakavia haittavaikutuksia. Lainkohta mahdollistaisi kiiretilanteissa tehtävän geneettisen analyysin myös alaikäiselle ja itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle, jolloin olisi huomioitava myös näitä erityisryhmiä koskeva muu sääntely.

On huomattava, että ehdotetussa pykälässä tarkoitettu suostumus ei olisi henkilötietojen käsittelyperuste, vaan bioeettinen suojatoimenpide. Mikäli esimerkiksi suoraan kuluttajille tarjottavissa geneettisissä analyyseissä käytettäisiin suostumusta henkilötietojen käsittelyperusteena, olisi suostumuksen ja sen edellyttämän informaation oltava yleisen tietosuojasetuksen muotomääräykset täyttävä.

8 §. Alaikäisen henkilön suostumus

Pykälän 1 momentin mukaan alaikäiselle voitaisiin suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi vain, jos analyysin tuloksella olisi hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä tai jos analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti alaikäisen terveyteen tai hyvinvointiin. Hyödyn arvioiminen terveyden näkökulmasta tarkoittaisi lähtökohtaisesti sitä, että alaikäiselle ei voisi suorittaa geneettistä analyysiä viihdetarkoituksessa tai esimerkiksi älykkyyden, urheilullisuuden tai muun vastaavan ei-lääketieteellisen syyn vuoksi. Arviointi analyysin välittömästä hyödystä alaikäiselle edellyttäisi lääketieteellistä asiantuntemusta.

Ehdotettu momentti mahdollistaisi lääketieteellisen hyödyn vaatimuksesta poikkeamisen, mikäli analyysin suorittaminen olisi alaikäisen edun mukaista, vaikka analyysin tuloksista ei koituisikaan hänelle välitöntä hyötyä. Poikkeusmahdollisuus kattaisi tilanteet, joissa geneettisen analyysin suorittamisen viivästyttäminen aiheuttaisi henkilön terveydelle haittaa estämällä tietyn terveysvaikutuksen syntymisen. Esimerkiksi silloin, kun analyysin avulla saatava tieto mahdollistaisi asianmukaisten ennaltaehkäisevien toimenpiteiden tai varhaisdiagnostiikkaan pyrkivän seurannan aloittamisen, voitaisiin terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä pitää hyväksyttävänä. Joissakin tilanteissa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisella voidaan

estää raskaasti invasiivisten tutkimusten säännöllinen tekeminen geneettisten sairauksien hoitamisessa.

Ehdotetun 1 momentin mukaan terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista alaikäiselle koskeva asia olisi käsiteltävä ja ratkaistava siten, että ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu. Lapsen etu pitäisi sopeuttaa ja määritellä tapauskohtaisesti kyseessä olevan alaikäisen erityistilanteen mukaisesti, jolloin otetaan huomioon hänen henkilökohtainen tilanteensa, olosuhteet ja tarpeet.

Pykälän 2 momentin mukaan alaikäisen puolesta suostumuksen terveyteen liittyvän korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamista varten antaisivat hänen huoltajansa yhdessä tai alaikäisen muu laillinen edustaja saatuaan 7 §:n 4 momentin mukaisen riittävän selvityksen. Muun kuin korkeariskisen analyysin suorittamista varten riittäisi yhden huoltajan suostumus. Jos alaikäinen kykenisi ymmärtämään terveyteen liittyvän geneettisen analyysin merkityksen, edellyttäisiin lisäksi hänen suostumustaan.

Potilaslaissa ei ole asetettu ikärajaa alaikäisen itsemääräämisoikeudelle. Ratkaisevaa on se, kykeneekö alaikäinen ymmärtämään hoidon tai siitä kieltäytymisen merkityksen ja vaikutuksen terveydentilalleen. Tällöin tulee ottaa huomioon muun muassa hänen ikänsä, hänen yleinen kypsyneisyytensä sekä hoitotoimenpiteen luonne ja niihin mahdollisesti liittyvät riskitekijät. Alaikäisen kyky itse päättää hoidostaan jää lääkärin tai terveydenhuollon ammatti-henkilön arvioitavaksi. Jos alaikäinen ei kykene päättämään hoidostaan, häntä on potilaslain 7 §:n 2 momentin mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä hänen huoltajansa tai muun laillisen edustajansa kanssa. Oikeus päättää alaikäisen hoidosta, kasvatuksesta, asuinpaikasta sekä muista henkilökohtaisista asioista on lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta annetun lain (361/1983, jäljempänä lapsenhuoltolaki) 3 §:n mukaan lapsen huoltajalla. Lapsen huoltajat vastaavat lapsenhuoltolain 5 §:n mukaan yhdessä lapsen huoltoon kuuluvista tehtävistä ja tekevät yhdessä lasta koskevat päätökset, jollei toisin ole säädetty tai määrätty. Asiasta, jolla on huomattava merkitys lapsen tulevaisuuden kannalta, voivat huoltajat kuitenkin päättää vain yhdessä, jollei lapsen etu ilmeisesti muuta vaadi. Rutiiniluontoisissa toimenpiteissä terveydenhuollossa on kuitenkin yhden huoltajan suostumusta katsottu riittäväksi. Kynnystä suorittaa terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä ei tulisi asettaa liian korkealle, minkä vuoksi vain toisen huoltajan suostumus katsottaisiin lähtökohtaisesti riittäväksi silloin, kun kyse on rutiiniluontoisista, matalariskisistä geneettisistä analyyseistä. Korkeariskisen analyysin suorittaminen edellyttäisi kuitenkin molempien huoltajien antamaa suostumusta. Mikäli huoltajat ovat erimielisiä korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamisesta eikä alaikäinen itse pysty asiaa arvioimaan, tulisi ristiriitatilanne ratkaista 1 momentissa tarkoitetun lapsen edun mukaisesti.

Pykälän 3 momentin mukaan alaikäisen mielipidettä on hänen ikänsä ja kehitystasonsa huomioon ottaen noudatettava, jos alaikäinen vastustaa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista. Jotta alaikäinen voisi muodostaa mielipiteensä geneettisen analyysin suorittamisesta, hänelle tulisi antaa riittävä selvitys asiasta.

Pykälän 4 momentin mukaan alaikäisen tulee saada ymmärryskykyään vastaavasti 7 §:n 4 momentin mukainen riittävä selvitys alaikäisten parissa työskentelystä kokemusta omaavalta henkilöltä. Alaikäisellä ei tarvitse olla kattavia tietoja häneen vaikuttavien asioiden kaikista näkökohdista, vaan hänellä on oltava riittävät tiedot, jotta hän voi asianmukaisesti muodostaa ja ilmaista oman mielipiteensä. Alaikäisen kuulemisesta ja hänen mielipiteensä selvittämisestä vastaavien henkilöiden on kerrottava alaikäiselle keskeisistä asioista, käytettävissä olevista vaihtoehdoista ja niiden seurauksista. Selvitystä annettaessa ja alaikäistä kuultaessa on pidettävä huoli siitä, ettei lasta ohjailta ja ettei häneen vaikuteta tai häntä painosteta aiheuttomasti. Alaikäiselle on annettava mahdollisuus tulla kuulluksi suoraan aina, kun se on mahdollista. Alaikäiselle on

turvattava olosuhteet, joissa hän saa vapaasti ilmaista mielipiteensä ja joissa otetaan huomioon hänen henkilökohtainen tilanteensa. Alaikäiselle sopivien tietojen antamiseen, hänen itsemääräämisoikeutensa tukemiseen sekä palvelunantajan asianmukaiseen koulutukseen on kiinnitettävä erityistä huomiota. Velvoite selvittää ja huomioida alaikäisen mielipide kohdistuu ensi sijassa palvelunantajaan, mutta se koskee myös alaikäisen huoltajia ja edunvalvoja lapsenhuoltolaissa ilmaistujen periaatteiden mukaisesti.

On huomattava, että alaikäisten kohdalla on kiinnitettävä huomiota myös heidän oikeuteensa olla tietämättä. Potilaslain 5 §:n mukaan potilaalle ei tule antaa selvitystä hänen terveydentilastaan vastoin hänen tahtoaan, tai silloin, kun on ilmeistä, että selvityksen antamisesta aiheutuisi vakavaa vaaraa potilaan hengelle tai terveydelle. Säännös koskee kaikkia, myös kaikenikäisiä alaikäisiä. Sijaispäättäjäs asemassa oleva huoltajat eivät saisi tehdä lapsen edun vastaista päätöstä, eli toimia esimerkiksi siten, että he vaatisivat saada tietoa aikuisiällä mahdollisesti puhkeavista sairauksista, joista lapsi ei etenkään vanhempana mahdollisesti haluaisi tietää. Lääkärin tulisi näissä tilanteissa toimia alaikäisen edun mukaisesti ja siten, että oikeus olla tietämättä sekä oikeus avoimeen tulevaisuuteen toteutuu. Lapselle voidaan kertoa geneettisen analyysin suorittamisen hetkellä relevanteista, sen hetkisen hoidon tai muun tilanteen tai olosuhteen kannalta tärkeistä asioista.

Pykälän 5 momentin mukaan, jos alaikäinen olisi täyttänyt 15 vuotta ja ikäänsä, kehitystasoonsa ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin laatuun nähden kykenisi ymmärtämään analyysin merkityksen, riittäisi terveyteen liittyvän analyysin suorittamiseen alaikäisen vapaaehtoinen tietoon perustuva suostumus. Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittajan olisi ilmoitettava alaikäisen huoltajille tai muulle lailliselle edustajalle alaikäisen antamasta suostumuksesta paitsi, jos itsenäisesti suostumuksen antamiseen kykenevä alaikäinen kieltäisi tietojen luovuttamisen.

9 §. Alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön suostumus

Pykälän 1 momentin mukaan alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön tulisi saada voida osallistua suostumuksen antamiseen mahdollisuuksiensa mukaan sekä saada 7 §:n 4 momentin mukainen riittävä selvitys hänen ymmärryskykyään vastaavalla tavalla.

YK:n vammaisten oikeuksien yleissopimuksen 1 artiklan 2 kohdan mukaan vammaisiin henkilöihin kuuluvat ne henkilöt, joilla on sellainen pitkäaikainen ruumiillinen, henkinen, älyllinen tai aisteihin liittyvä vamma, joka voi vuorovaikutuksessa erilaisten esteiden kanssa estää heidän täysimääräisen ja tehokkaan osallistumisensa yhteiskuntaan yhdenvertaisesti muiden kanssa. Vammaisuuden kuvaamisen lähtökohtana on henkilön suhde ympäröivään yhteiskuntaan, ei lääketieteellinen diagnoosipohjainen määrittely.

Tietoon perustuvan suostumuksen antamisen edellytyksenä ollessa kyvykyys ymmärtää perusteellisesti ymmärtää suostumuksen kohteena olevaan seikkaan liittyvät tiedot sekä suostumuksen antamisen seuraukset, tulisi pykälä sovellettavaksi vain, mikäli henkilö ei kykene itsenäisesti tällaisen suostumuksen antamiseen. Henkilön osallistumista suostumuksen antamiseen liittyvään päätöksentekoprosessiin on tuettava ja henkilön tulee aidosti saada osallistua päätöksentekoon mahdollisuuksiensa mukaan, vaikei hän kykenisikään suostumuksen antamiseen yksin.

Ennen suostumuksen antamista alentuneesti itsemääräämiskykyiselle henkilölle on annettava riittävä selvitys hänen ymmärryskykyään vastaavalla tavalla. Selvityksen antavalla henkilöllä tulee olla riittävä osaaminen alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön käyttämistä kommunikointikeinoista ja mielipiteen muodostamiselle on taattava riittävästi aikaa selvityksen antamisen jälkeen.

Pykälän 2 momentin mukaan, jos henkilö ei sairauden, vamman tai muun vastaavan syyn vuoksi kykenisi ymmärtämään 7 §:n 4 momentissa tarkoitettua selvitystä siten, että hän pystyisi itseenäisesti antamaan tietoon perustuvan suostumuksen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten, suostumuksen antaisi hänen puolestaan hänen laillinen edustajansa, tai jos laillista edustajaa ei ole, hänen lähimmaisensa tai muu läheinen henkilönsä. Suostumuksen olisi oltava henkilön oletetun tahdon mukainen.

Alaikäisiä henkilöitä koskevaa sääntelyä vastaavalla tavalla, jos alentuneesti itsemääräämiskykyisen henkilön tahdosta ei olisi mahdollista saada riittävästi tietoa, henkilölle saisi suorittaa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä tai analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen tai hyvinvointiin.

Momentin sääntely vastaisi muualla potilaslainsäädännössä ja lääketieteellistä tutkimusta koskevassa lainsäädännössä omaksuttua menettelyä alentuneesti itsemääräämiskykyisten henkilöiden osalta.

10 §. Perinnöllisyysneuvonta

Pykälän mukaan henkilöllä olisi oikeus pyynnöstä saada terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittajalta asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa ennen analyysin suorittamista sekä sen suorittamisen jälkeen. Säännös vastaisi Suomea sitovan biolääketiedesopimuksen 12 artiklan edellytystä, jonka mukaan geneettiseen testaukseen tulee liittyä asianmukaista geneettistä neuvontaa. Samaten asianmukaisen neuvonnan saamisen mahdollisuus on IVD-asetuksen 4 artiklan 2 kohdassa turvattu oikeus. Geneettiseen neuvontaan osallistuminen olisi aina vapaaehtoista. Neuvonnan päämääränä keskeisesti olisi henkilön tukeminen informoitujen ratkaisujen tekemiseen sekä kyvykkyyteen käsitellä analyysin tuloksena syntyvää tietoa. Säännöksessä tarkoitettu geneettisen analyysin suorittaja voisi olla muu henkilö, kuin analyysin tosiasiallisesti suorittava henkilö, kuten saman palvelunantajan palveluksessa työskentelevä perinnöllisyyslääkäri. Analyysin suorittajalla tarkoitettaisiin pykälässä laajemmin sitä tahoa, jonka alaisuudessa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi suoritetaan.

Edelleen pykälän mukaan perinnöllisyysneuvontaa saisi antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet. Genomikeskus voisi viranomaisasemansa nojalla antaa palvelunantajille ohjeita ja suosituksia geneettisen neuvonnan muodosta ja laajuudesta. Esimerkiksi matalariskisissä geneettisissä analyyseissä tai genomitiedon tulkinnassa neuvonta voisi olla kirjallista. Analyysin tuloksen ja tiedon tulkinnan yhteyteen olisi mahdollista liittää ohjeistus lääkärille työn tueksi. Korkeariskisten analyysien suorittaminen ja niihin liittyvän genomitiedon kommunikointi yksittäiselle henkilölle kuuluvat useimmiten perinnöllisyyslääkärin hoidettavaksi ja edellyttäisi henkilökohtaista perinnöllisyysneuvontaa joko kasvotusten paikan päällä tai vastaavan kommunikaation mahdollistavan etäyhteyden välityksellä. Genomitieto koskee henkilön itsensä lisäksi usein myös hänen sukulaisiaan ja tämä seikka tulisi huomioida annettavassa neuvonnassa.

11 §. Ohjaus, valvonta ja seuranta

Genomikeskuksen ja genomitiedon käsittelyn tehokas valvonta on perusoikeuksien toteutumisen turvaamiseksi välttämätöntä. Ehdotettu 1 momentti toteaisi yleisperiaatteen, jonka mukaan Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluisivat sosiaali- ja terveysministeriölle. Tällöin ministeriön vastuu olisi samanlainen kuin sen vastuu on muutoinkin sosiaali- ja terveydenhuollon valtakunnallisesta suunnittelusta ja ohjauksesta.

Ehdotetun 2 momentin mukaan Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto ja Genomikeskus ohjaavat ja valvovat niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan tämän lain noudattamista. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus toimivaltaan kuuluu lääkinnällisten laitteiden valvonta. Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston tehtäviin muun lainsäädännön nojalla kuuluu terveydenhuollon ammattihenkilöiden valvonta, joka on ehdotetun lain kannalta keskeistä esimerkiksi tarjottavan perinnöllisyysneuvonnan osalta.

12 §. Voimaantulo

Ehdotettu laki tulisi voimaan 1 päivänä kesäkuuta 2022.

Ennen lain voimaantuloa voitaisiin ryhtyä lain täytäntöönpanon edellyttämiin toimiin erityisesti Genomikeskuksen perustamiseen liittyvin osin.

8 Lakia alemman asteinen sääntely

Ehdotetun lain antamisen yhteydessä muutettaisiin valtioneuvoston asetuksen sosiaali- ja terveysministeriöstä (491/2017) 2 §:ää siten, että Genomikeskus kuuluisi sosiaali- ja terveysministeriön toimialaan.

9 Voimaantulo

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.6.2022.

10 Toimeenpano ja seuranta

11 Suhde muihin esityksiin

11.1 Esityksen riippuvuus muista esityksistä

Esitys ei ole riippuvainen muista esityksistä.

11.2 Suhde talousarvioesitykseen

Genomikeskuksen perustaminen rahoitettaisiin kansallisia osaamiskeskittymiä koskevalta talousarviomomentilta 33.03.25.

12 Suhde perustuslakiin ja säätämisjärjestys

12.1 Ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeus

Lakiehdotuksen yleisperusteluiden luvussa 2.1.1 on esitetty, että Suomen perustuslain 1 §:n 2 momentin ihmisarvoa koskevassa sääntelyssä yhdistyvät ihmisarvokäsitteen kaksi eri traditiota. Ihmisarvo ymmärretään sekä perinteisenä yksilön autonomiaa korostavana vapausoikeutena, mutta samalla myös itsemääräämisoikeutta rajoittavana objektiivisena arvona. Perustuslain ihmisarvokäsitteessä heijastuvat sekä vanhojen ihmisoikeussopimusten perinteet että uudemmat, EU:n perusoikeuskirjassa ja Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksessa ilmaistut, periaatteet biologian ja lääketieteen erityisasemasta. Molemmat ihmisarvokäsitykset ilmenevät myös käsillä olevassa lakiehdotuksessa esitetyissä säännöksissä.

Oikeuskirjallisuudessa on kehoitettu suhtautumaan erityisellä varovaisuudella perustuslain 1 §:n 2 momentissa tarkoitetun ihmisarvon käsitteen ymmärtämiseen laajasti siten, että sille annettaisiin uutta ihmisarvokäsitystä heijastava itsemääräämisoikeuden rajoittamista tarkoittava objektiivinen merkitys (Melander 2008). Ihmisarvon käsitteen ymmärtäminen sanotulla tavalla laajasti saattaisi joidenkin näkemysten mukaan johtaa siihen, että perustuslain arvopohjaan tukeutuen alettaisiin korostaa tietynlaista arvomaailmaa ja samalla tukahdutettaisiin nyky-yhteiskunnalle ominaista arvopluralismia. Toisaalta on myös pidetty ongelmallisena sitä, että Suomessa konkreettisten lainsäädäntöhankkeiden yhteydessä perustuslain turvaaman ihmisarvon ja biolääketiedesopimuksen ihmisarvolle antaman suojan keskinäistä yhteyttä ei ole tuotu avoimesti esiin (Nieminen 2005). Käsillä olevassa lakiehdotuksessa esityksen perustuslainmukaisuutta koskevassa arvioinnissa pyritään huomioimaan sanottu perustuslain ja biolääketiedesopimuksen keskinäinen yhteys.

Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on mahdollistaa perustuslain arvopohjaan tukeutuen genomitiedon käsittely siten, että jokaisen oikeus terveyteen tulee yhdenvertaisesti huomioiduksi ihmisarvoa kunnioittavalla tavalla niin yksilöiden kuin väestöryhmienkin keskuudessa. Käsillä oleva lakiehdotus edustaa keinoa, jolla yhteiskunta voi tukea ihmisarvon kunnioittamista edistämällä terveyttä vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti laajemmin kuin yksilön tasolla.

Lakiehdotus on yhdenmukainen myös subjektiivisen yksilön vapauksia ja itsemääräämisoikeutta korostavan liberaalin ihmisarvokäsityksen kanssa. Euroopan unionin perusoikeuskirjan 3 artiklan 2 kohdassa todetaan, että lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava vaatimusta asianomaisen henkilön vapaaehtoisesta ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettua suostumuksesta, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen. Perusoikeuskirjan ei ole ollut tarkoitus poiketa biolääketiedesopimuksen 5 artiklan suostumusta koskevista vaatimuksista (”Terveyteen kohdistuva toimenpide voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista.”). Biolääketiedesopimuksen 5 artiklan oikeudellista merkitystä on arvoitu ihmisoikeustuomioistuimen käytännössä muun muassa tapauksissa *Glass v. the United Kingdom, V.C. v. Slovakia* sekä *M.A.K. ja R.K. v. the United Kingdom*. Kyseisissä tapauksissa toimenpiteellä viitattiin fyysisiin interventioihin. Ehdotetun lain soveltamisalueella toimenpide, jolla genomitietoja tuotetaan, on fyysinen interventio ja se myös suoritetaan lääketieteen ja biologian alalla. Siten suostumusta olisi pidettävä ihmisarvon ja itsemääräämisoikeuden kunnioittamisen lähtökohtana aina silloin, kun tehdään tällainen toimenpide. Lakiehdotuksen luvussa 3 säädetään terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä, joihin kuuluu myös vaatimus tietoon perustuvasta suostumuksesta. Kuten lakiehdotuksessa on tuotu esille, suostumuksen muoto määräytyisi kuitenkin terveyteen liittyvän geneettisen analyysin riskiluokittelun mukaisesti. Suostumus voidaan osoittaa myöntymällä tai se voidaan dokumentoida. Genominlaajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit edellyttäisivät aina suostumuksen antamista kirjallisesti. Lakiehdotuksessa korostetaan fyysiseen koskemattomuuteen puuttuvan analyysin osalta vapaaehtoisuutta ja tietoon perustuvaa suostumusta. Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksien yhdenmukaistaminen osaltaan edistää yhdenvertaisuuden toteutumista.

12.2 Henkilötietojen suoja

Perustuslakivaliokunta on katsonut tietosuojasetuksen soveltamisen alkamisen johdosta olevan perusteltua tarkistaa aiempaa kantaansa henkilötietojen suojan kannalta tärkeistä sääntelykohteista. Valiokunnan mielestä tietosuojasetuksen yksityiskohtainen sääntely, jota tulkitaan ja sovelletaan EU:n perusoikeuskirjassa turvattujen oikeuksien mukaisesti, muodostaa yleensä riittävän säännöspohjan myös perustuslain 10 §:ssä turvattun yksityiselämän ja henkilötietojen

suojan kannalta. Valiokunnan käsityksen mukaan tietosuojia-asetuksen sääntely vastaa asianmukaisesti tulkittuna ja sovellettuna myös Euroopan ihmisoikeussopimuksen mukaan määräytyvää henkilötietojen suojan tasoa. Näin ollen erityislainsäädäntöön ei ole tietosuojia-asetuksen soveltamisalalla enää valtiosääntöisistä syistä välttämätöntä sisällyttää kattavaa ja yksityiskohtaista sääntelyä henkilötietojen käsittelystä (PeVL 14/2018 vp).

EU:n tietosuojia-asetus luo reunaehdot sille, mistä henkilötietojen käsittelystä voidaan kansallisesti säätää. Yleistä tietosuojia-asetusta tarkentava kansallinen lainsäädäntö on mahdollista henkilötietojen käsittelyn perustuessa tietosuojia-asetuksen 6 artiklan 1 kohdan (c)- ja (e)-alakohtiin, joiden mukaan käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi tai käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi. Kansallinen lainsäädäntö voi sisältää yksityiskohtaisempia säännöksiä

asetuksen sääntöjen soveltamisen mukauttamiseksi määrittelemällä täsmällisemmin tietojenkäsittelyä ja muita toimenpiteitä koskevat erityiset vaatimukset. Erityisiä henkilötietoja käsiteltäessä on lisäksi jonkun 9 artiklan 2 kohdan edellytyksen täyttyvä.

Terveyttä koskevat tiedot ovat tietosuojia-asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuja erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia tietoja, joiden käsittely on 9 artiklan 1 kohdan ilmaiseman pääsäännön mukaan kiellettyä. Artiklan 2 kohdan mukaan 1 kohdan käsittelykieltoa ei kuitenkaan sovelleta, jos jokin 9 artiklan 2 kohdan (a-j) alakohdissa oleva edellytys täyttyy. Erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia henkilötietoja saadaan tämän perusteella käsitellä muun muassa asianomaisen henkilön suostumuksella.

Esityksellä ei ole tarkoitus muuttaa voimassa olevaa lainsäädäntöä potilastietojen käsittelystä tai muutoin puuttua kyseisen sääntelykehikon henkilötietojen käsittelyn perusteisiin. Esityksen 3 luvun mukaisen suostumuksen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiseen ei ole tarkoitettu muodostavan tietosuojia-asetuksen 6 artiklan 1 kohdan a-alakohdan tai 9 artiklan 2 kohdan a-alakohdan tarkoittamaa suostumusta henkilötietojen käsittelyyn, vaan ehdotetun lain 3 luvussa tarkoitettu suostumus on suostumus interventioon ja analyysin suorittamiseen. Henkilötietojen käsittelyperuste määräytyy siten edelleen muun potilastietojen käsittelyn kanssa yhtenevästi.

12.3 Yhdenvertaisuus

Perustuslain yhdenvertaisuussäännöksellä ei edellytetä kaikkien ihmisten kaikissa suhteissa samanlaista kohtelua, elleivät asiaan vaikuttavat olosuhteet ole samanlaisia. Genomikeskus pyrkisi toiminnassaan tukemaan eri väestöryhmien genomitietojen sekä eri sairaustyyppien tutkimusta. Olennaista on, että tällainen erottelu ei saa olla mielivaltaista eikä saa muodostua kohuttomaksi. Usein terveydenhuollon valintoja tehdään hyöty-kustannusarviointien jälkeen, jolloin tavalla tai toisella on pystyttävä osoittamaan mahdollisten hyötyjen suurempi painoarvo. Kun otetaan huomioon julkisen vallan velvollisuus edistää väestön terveyttä, olisi lakiehdotusta pidettävä ihmisten yhdenvertaisuutta lisäävänä toimenpiteenä.

Yleistä yhdenvertaisuuslauseketta täydentää perustuslain 6 §:n 2 momentin syrjintäkielto-lauseke, joka sisältää kiellon syrjiä ihmistä terveydentilan tai muun henkilöön liittyvän syyn kuten perhesuhteen perusteella. Yksilöitä ei saa siten syrjiä sen perusteella, että heillä on geneettinen sairaus tai saattavat tulevaisuudessa sairastua sellaiseen. Terveydenhuollossa geneettisen syrjinnän tunnusmerkit saattavat täytyä sillä, että yksilöä hoidetaan pelkästään genomitiedon eikä muun relevantin terveyttä koskevan tiedon perusteella. Tätä pyritään ehkäisemään Genomikeskuksen asiantuntijatehtävien kautta siten, että Genomikeskus antaisi ohjeita ja suosituksia sellaisen genomitiedon käytöstä, jonka hyöty yksilölle on tieteellisesti osoitettu.

Syrjintäsäännöksellä ei kielletä kaikkea ihmisten erottelua, vaan olennaista on perustella se perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävällä tavalla. Siten esimerkiksi yhtäläisten palvelujen tarjoaminen erikseen eri väestöryhmille on sallittua, jos sitä voidaan hyväksyttävän syyn perusteella pitää oikeutettuna. Perustuslaissa kielletään myös sellaiset toimenpiteet, joiden vaikutukset tosiasiallisesti johtaisivat syrjivään lopputulokseen. Suosinta tai jonkin yksilön tai ryhmän asettaminen etuoikeutettuun asemaan on niin ikään kiellettyä, jos se asiallisesti merkitsisi toisiin kohdistuvaa syrjintää. Ehdotetun sääntelyn katsotaan edistävän ihmisten yhdenvertaista ja syrjimätöntä kohtelua genomitiedon käyttöä koskevin osin.

Esityksen perustuslainmukaisuutta arvioitaessa on kiinnitettävä huomiota siihen toteuttaako ehdotettu sääntely osaltaan julkisen vallan velvollisuuden turvata jokaiselle riittävät ja riittävän yhdenvertaiset sosiaali- ja terveyspalvelut sekä edistää väestön terveyttä, kuten perustuslain 19 §:n 1 ja 3 momentin, 6 §:n 1 ja 2 momentin ja 22 §:n normikokonaisuus edellyttää. Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on nimenomaisesti edistää väestön terveyttä yhdenvertaisesti. Perustuslain 19 § viittaa yhtäältä sosiaali- ja terveydenhuollon ehkäisevään toimintaan ja toisaalta yhteiskunnan olosuhteiden kehittämiseen julkisen vallan eri toimintaloikoilla yleisesti väestön terveyttä edistävään suuntaan. Ehdotettu sääntely ei pidä sisällään yksityiskohtaisia määritelmiä niistä hoidoista, jotka perustuvat genomitietojen hyödyntämiseen ja jotka kuuluisivat julkisesti rahoitettuun ja järjestettyyn terveydenhuoltoon.

Ehdotettu sääntely ei hallituksen käsityksen mukaan muodostuisi sellaiseksi, mikä estäisi esityksen käsittelemisen tavallisessa lainsäätämisyjärjestyksessä. Hallitus pitää kuitenkin suotavana, että esitys saatetaan perustuslakivaliokunnan käsiteltäväksi.

Ponsi

Edellä esitetyn perusteella annetaan eduskunnan hyväksyttäväksi seuraava lakiehdotus:

Laki

Laki Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Eduskunnan päätöksen mukaisesti säädetään

1 luku

Yleiset säännökset

1 §

Lain tarkoitus

Tämän lain tarkoituksena on mahdollistaa genomitiedon vastuullinen ja yhdenvertainen käsittely ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi.

2 §

Soveltamisala ja suhde muuhun lainsäädäntöön

Jollei tässä laissa toisin säädetä, sovelletaan potilaan asemasta ja oikeuksista annettua lakia (785/1992), sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesti käytöstä annettua lakia (552/2019), vi-ran-omaisten toiminnan julkisuudesta annettua lakia (621/1999), sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annettua lakia (784/2021) sekä biopankkilakia (688/2021). Kielellisistä oikeuksista tämän lain mukaisia palveluja ja toimintoja järjestettäessä säädetään kielilaissa (423/2003).

2 luku

Genomikeskus

3 §

Genomikeskus

Genomikeskus on Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä toimiva itsenäinen ja riippumaton yksikkö, joka on eriytetty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädetyistä tehtävistä.

Genomikeskus toimii sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjauksessa.

4 §

Genomikeskuksen tehtävät

Genomikeskuksen tehtävänä on toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomikeskuksen tulee osallistua tehtäviensä toimialan mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

5 §

Johtaminen ja ratkaisovalta

Genomikeskuksella on johtaja, jonka nimittää viideksi vuodeksi kerrallaan sosiaali- ja terveysministeriö. Genomikeskuksen muun henkilöstön nimittää Genomikeskuksen johtaja tai muu Genomikeskuksen henkilöstöön kuuluva siten kuin Genomikeskuksen työjärjestyksessä määrätään

Johtaja johtaa Genomikeskuksen toimintaa. Johtaja ratkaisee Genomikeskuksessa päätettävät asiat, joita ei ole säädetty tai työjärjestyksessä määrätty Genomikeskuksen palveluksessa olevan muun henkilön ratkaistavaksi. Johtaja vahvistaa Genomikeskuksen työjärjestyksen.

Sosiaali- ja terveysministeriö asettaa Genomikeskukselle korkean tason asiantuntijaryhmän, jonka tehtävänä on laatia genomitiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset. Asiantuntijaryhmässä on oltava genetiikan, perinnöllisyyslääketieteen, geeniteknologian, etiikan, data-analytiikan, tietoturvan, tietosuojan, alan tutkimuksen, oikeustieteen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Genomikeskuksen edustaja. Asiantuntijaryhmä asetetaan viideksi vuodeksi kerrallaan. Asiantuntijaryhmän jäsenen toimikauden määrää ei ole rajoitettu. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voidaan antaa tarkempia säännöksiä asiantuntijaryhmän tehtävistä sekä jäsenten määrästä ja kelpoisuusvaatimuksista.

3 luku

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset

6 §

Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi

Geneettinen analyysi on terveyteen liittyvä, kun sen avulla voidaan:

- 1) tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta;
- 2) ennakoida sairastumista, hoidon vaikutuksia tai määrittää ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä;
- 3) todeta tai vahvistaa sairaus tai tauti; taikka
- 4) määrittää hoitotoimenpide tai tarkkailla sen vaikutuksia.

Tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit eivät ole tässä luvussa tarkoitettuja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä paitsi, jos tieteellisessä tutkimuksessa tehty havainto vahvistetaan lisätutkimuksella 1 momentissa tarkoitettussa tarkoituksessa.

Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi on korkeariskinen, jos sen tulos voi olla vakavana pidettyä sairautta ennakoiva tai voi osoittaa korkeaa riskiä sairastua vakavana pidettyyn sairauteen.

Henkilölle saa suorittaa vain sellaisen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin, jonka tuloksen arvioitu terveydellinen hyöty on suurempi kuin analyysistä aiheutuva riski tai haitta. Henkilölle tai henkilöryhmälle aiheutuvat haitat on mahdollisuuksien mukaan ehkäistävä ennen geneettisen analyysin suorittamista.

7 §

Suostumus

TerveYTEEN liittyvÄn geneettisen analyysin suorittaminen edellyttÄÄ henkilÖn antamaa vapaaehtoista ja tietoon perustuvaa suostumusta. HenkilöllÄ on oikeus syytÄ ilmoittamatta peruuttaa suostumuksensa ennen geneettisen analyysin suorittamista.

Suostumus annetaan kirjallisena, kun analyysi on genominlaajuinen. Jollei henkilÖ kykene kirjoittamaan, hÄn voi antaa suostumuksensa suullisesti vÄhintÄÄn yhden analyysin suorittamisesta riippumattoman todistajan lÄsnÄ ollessa.

Edellä 1 ja 2 momentissa tarkoitetuissa tilanteissa suostumus voidaan antaa myÖs sÄhkÖisesti. SÄhkÖisen suostumuksen antamisen yhteydessÄ on erityisesti varmistuttava henkilÖn tietosuojan asianmukaisuudesta sekÄ suostumuksen antajan luotettavasta tunnistamisesta.

Ennen suostumuksen antamista terveyteen liittyvÄÄ geneettistÄ analyysiÄ varten henkilÖlle on annettava riittÄvÄ selvitys analyysin luonteesta, mahdollisista riskeistä ja haitoista, analyysin suorittamisen tarkoituksesta sekÄ tulosten tallentamisesta ja säilyttämisestä, suostumuksen vapaaehtoisuudesta sekÄ mahdollisuudesta peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia. Selvityksen tulee olla selkeÄ ja ymmärrettävÄ.

TerveYTEEN liittyvÄ geneettinen analyysi voidaan suorittaa henkilÖlle ilman edellä tarkoitettua suostumusta ja selvityksen antamista, jos suostumusta ei asian kiireellisyyden ja henkilÖn terveydentilan vuoksi voida saada ja analyysin tuloksesta on odotettavissa merkittävÄÄ vÄlittÖntÄ hyÖtyÄ henkilÖn terveydelle.

8 §

AlaikÄisen henkilÖn suostumus

AlaikÄiselle voidaan suorittaa terveyteen liittyvÄ geneettinen analyysi vain, jos analyysin tuloksella on hÄnelle vÄlittÖntÄ terveydellistÄ hyÖtyÄ tai jos analyysin suorittamatta jättÄminen vaikuttaisi haitallisesti alaikÄisen terveyteen tai hyvinvointiin. TerveYTEEN liittyvÄn geneettisen analyysin suorittamista alaikÄiselle koskeva asia on kÄsiteltävÄ ja ratkaistava siten, ettÄ ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu.

AlaikÄisen puolesta suostumuksen terveyteen liittyvÄn korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamista varten antavat hÄnen huoltajansa yhdessä tai alaikÄisen muu laillinen edustaja saattaan 7 §:n 4 momentin mukaisen riittävÄn selvityksen. Muun kuin korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamista varten riittÄÄ yhden huoltajan suostumus. Jos alaikÄinen kykenee ymmärtÄmÄÄn terveyteen liittyvÄn geneettisen analyysin merkityksen, edellytetÄÄn lisÄksi hÄnen suostumustaan.

Jos alaikÄinen vastustaa terveyteen liittyvÄn geneettisen analyysin suorittamista, on hÄnen mielipidettÄÄn hÄnen ikÄnsÄ ja kehitystasonsa huomioon ottaen noudatettava.

AlaikÄisen tulee saada omaa ymmärtÄmiskykyÄän vastaavasti 7 §:n 4 momentin mukainen riittävÄ selvitys alaikÄisten parissa tyÖskentelystÄ kokemusta omaavalta henkilÖltÄ.

Jos alaikÄinen on täyttÄnyt 15 vuotta ja ikÄÄnsÄ, kehitystasoonsa ja terveyteen liittyvÄn geneettisen analyysin laatuun nÄhden kykenee ymmärtÄmÄÄn analyysin merkityksen, riittÄÄ terveyteen liittyvÄn analyysin suorittamiseen alaikÄisen tietoon perustuva suostumus. TerveYTEEN liittyvÄn geneettisen analyysin suorittajan on ilmoitettava alaikÄisen huoltajille tai muulle lailliselle edustajalle alaikÄisen antamasta suostumuksesta paitsi, jos itsenÄisesti suostumuksen antamiseen kykenevÄ alaikÄinen kieltÄÄ tietojen luovuttamisen.

9 §

Alentuneesti itsemÄÄrÄÄmiskykyisen henkilÖn suostumus

Alentuneesti itsemÄÄrÄÄmiskykyisen henkilÖn tulee voida osallistua suostumuksen antamiseen mahdollisuuksiensa mukaan sekÄ saada 7 §:n 4 momentin mukainen riittävÄ selvitys hÄnen ymmärtÄmiskykyÄän vastaavalla tavalla.

Jos henkilö ei sairauden, vamman tai muun vastaavan syyn vuoksi kykene ymmärtämään 7 §:n 4 momentissa tarkoitettua selvitystä siten, että hän pystyisi itsenäisesti antamaan tietoon perustuvan suostumuksen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten, suostumuksen antaa hänen puolestaan henkilön laillinen edustaja, tai jos laillista edustajaa ei ole, hänen lähimaisensa tai muu läheinen henkilönsä. Suostumuksen on oltava henkilön oletetun tahdon mukainen. Jos henkilön tahdosta ei ole mahdollista saada riittävästi tietoa, saa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittaa vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä tai analyysin suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen tai hyvinvointiin.

10 §

Perinnöllisyysneuvonta

Henkilöllä on oikeus pyynnöstä saada terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittajalta asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa ennen analyysin suorittamista sekä sen suorittamisen jälkeen. Perinnöllisyysneuvontaa saa antaa vain terveydenhuollon ammattihenkilö, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet.

4 luku

Erinäiset säännökset

11 §

Ohjaus, valvonta ja seuranta

Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluvat sosiaali- ja terveysministeriölle.

Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto sekä Genomikeskus ohjaavat ja valvovat toimialueillaan niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan tämän lain noudattamista.

12 §

Voimaantulo

Tämä laki tulee voimaan 1 päivänä kesäkuuta 2022.

Tämä laki tulee voimaan päivänä kuuta 20 .

Helsingissä x.x.20xx

Pääministeri

Etunimi Sukunimi

..ministeri Etunimi Sukunimi