

## **Regeringens proposition till riksdagen med förslag till lag om Genomcentret och om förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser**

### **PROPOSITIONENS HUVUDSAKLIGA INNEHÅLL**

I denna proposition föreslås det att det stiftas en lag om Genomcentret och om förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser.

Syftet med den föreslagna lagen är att stödja en ansvarsfull, jämlik och informationssäker användning av genomdata för att främja människors hälsa. I lagen föreskrivs det om Genomcentret och dess uppgifter. Genomcentret är administrativt en del av Institutet för hälsa och välfärd, men ska i frågor som gäller hälsorelaterade genetiska analyser och behandling av genomdata vara en självständig nationell expertmyndighet.

Den föreslagna lagen innehåller bestämmelser om förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser.

Lagen avses träda i kraft den 1 juni 2022.

---

## INNEHÅLL

PROPOSITIONENS HUVUDSAKLIGA INNEHÅLL.....	1
MOTIVERING .....	4
1 Bakgrund och beredning .....	4
1.1 Bakgrund.....	4
1.2 Beredning.....	7
2 Nuläge och bedömning av nuläget.....	11
2.1 Lagstiftning och praxis.....	11
2.1.1 Grundläggande fri- och rättigheter och mänskliga rättigheter .....	11
2.1.2 Uppgifter om hälsa.....	25
2.1.3 Bestämmelser om vetenskapliga studier .....	28
2.1.4 Medicintekniska produkter.....	34
2.2 Den internationella utvecklingen .....	37
2.2.1 Europarådet .....	37
2.2.2 Världsläkarförbundet.....	45
2.2.3 Förenta nationerna.....	46
2.2.4 EU-initiativet 1 Million Genomes.....	50
2.3 Bedömning av nuläget.....	51
2.3.1 Genomdatas rättsliga karaktär.....	51
2.3.2 Produktion och registrering av genomdata inom hälso- och sjukvården .....	53
2.3.3 Behandlingen av genomdata i biobanksverksamhet .....	56
2.3.4 Genomdata återlämnas .....	59
3 Målsättning .....	64
4 Förslagen och deras konsekvenser.....	67
4.1 De viktigaste förslagen.....	67
4.1.1 Inrättandet av Genomcentret .....	67
4.1.2 Administrativ placering .....	68
4.1.3 Organisation och uppgifter.....	70
4.1.4 Regional placering .....	74
4.1.5 Samtycke som en förutsättning för utförande av hälsorelaterad genetisk analys....	78
4.2 De huvudsakliga konsekvenserna .....	80
4.2.1 Ekonomiska konsekvenser .....	80
4.2.2 Konsekvenser för myndigheterna .....	82
4.2.3 Andra samhällsliga konsekvenser.....	83
4.2.4 Konsekvenser för barn .....	87
4.2.5 Könskonsekvenser .....	89
4.2.6 Språkliga konsekvenser.....	90
4.2.7 Konsekvenser för likabehandling.....	90
5 Alternativa handlingsvägar .....	91
5.1 Handlingsalternativen och deras konsekvenser.....	91
5.1.1 Alternativ till Genomcentret .....	92
5.1.2 Hälsorelaterade genetiska analyser .....	95
5.2 Lagstiftning och andra handlingsmodeller i utlandet.....	97
6 Remissvar .....	108
7 Specialmotivering .....	110

8 Bestämmelser på lägre nivå än lag .....	123
9 Ikraftträdande .....	123
10 Verkställighet och uppföljning .....	123
11 Förhållande till andra propositioner.....	123
11.1 Samband med andra propositioner.....	123
11.2 Förhållande till budgetpropositionen .....	123
12 Förhållande till grundlagen samt lagstiftningsordning .....	123
12.1 Människovärdets okränkbarhet och självbestämmanderätten .....	123
12.2 Skydd för personuppgifter.....	124
12.3 Likabehandling.....	125
LAGFÖRSLAG .....	127
om Genomcentret och om förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser.....	127

UTKAST

## MOTIVERING

### 1 Bakgrund och beredning

#### 1.1 Bakgrund

Rätten för var och en att åtnjuta bästa möjliga fysiska och psykiska hälsa är tryggad. Denna rätt till hälsa som tryggas i artikel 12 i FN:s konvention från 1966 om de ekonomiska, sociala och kulturella rättigheterna (FördrS 6/1976, nedan ESK-konventionen), tolkas ofta som en rätt som kräver att staten vidtar positiva åtgärder för att främja hälsan. Regeringens proposition med förslag till lag om Genomcentret och om förutsättningarna för utförande av genetisk analys, nedan lagen om genom, representerar nya slag av metoder för att främja vars och ens hälsa genom att den i detta syfte stöder en ansvarsfull, jämlik och informationssäker användning av genomdata. Med genomdata avses uppgifter om människans arvs massa, dvs. omfattande helheter i genomets struktur och funktion, som fås genom analys av material från människa med genetiska metoder. Mängden genomdata kommer att öka märkbart i samhället under de närmaste åren och spelar i framtiden en viktig roll vid fastställandet av människors hälsotillstånd, diagnostiseringen av sjukdomar, valet och uppföljningen av behandlingar samt den förebyggande hälso- och sjukvården. Vi bör förbereda oss noggrant för den ökande mängden genomdata och en kontrollerad hantering av dem.

Det har forskats i människans arvs massa, genom, för diagnostisering av sjukdomar sedan slutet av 1950-talet, sedan det mänskliga genomets kromosomstruktur klarades 1956. Många förändringar i fråga om kunskap och teknologi har sedan dess förbättrat möjligheterna att utnyttja genomdata till nytta för människors och hela mänsklighetens hälsa, i synnerhet Human Genome-projektet (HGP) som slutfördes 2003 och den utveckling av den nya sekvenseringsteknologin som följde (Aittomäki, Kristiina: Genomikeskuksen perustaminen: Selvityshenkilön raportti. STM 5.12.2018. Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 33/2018). Ett ambitiöst mål inom HPG var att utreda det mänskliga genomets hela nukleotidstruktur (sekvens) och de gener som ingår i den (det mänskliga referensgenomet).

Utredandet av den exakta genomstrukturen genom sekvensering har traditionellt varit en mycket långsam och dyr process. Därför har de första omfattande undersökningarna om ärftliga sjukdomars etiologi varit associationsundersökningar, där man med hjälp av genetiska markörer studerade genområdets ärftlighet enligt någon egenskap eller sjukdom, i allmänhet inom en släkt. Tack vare den tekniska utvecklingen kan dessa undersökningar nu göras av hela genom (genome-wide association studies, GWAS). De här undersökningarna har gällt flera hundra olika allmänna sjukdomar, anlag och ärftliga mänskliga egenskaper. GWAS-undersökningarnas syfte var att utreda de undersökta sjukdomarnas och egenskapernas genetiska bakgrund och att identifiera eventuella nya objekt när vården utvecklas. I och med undersökningarna har det klarat att den genetiska bakgrunden varierar trots att det finns ärftliga anlag för de sjukdomar som undersökts. En sjukdom kan bero på antingen enskilda gener eller på samverkan av många gener och bestå av ett stort antal, t.o.m. tusentals, variationer i genom (polygena sjukdomar).

Omfattande sekvenseringsundersökningar av en individs hela genom, vilka sträcker sig till en enskild nukleotids nivå, blev möjliga när en ny metod, ”den nya generationens sekvensering”

(next generation sequencing, NGS), eller med ett annat namn massiv parallellsekvensering (massive parallel sequencing, MPS) utvecklades. MPS är ett samlingsnamn för flera fortfarande ganska nya, ytterst effektiva sekvenseringsmetoder, med hjälp av vilka en stor mängd DNA-fragment av arvsmassan (t.ex. valda genomområden vars strukturella avvikelser kan misstänkas orsaka eller ha samband med någon sjukdom) undersöks samtidigt och den genomstruktur som erhållits som resultat jämförs med en lämplig mänsklig referenssekvens, vilket gör det möjligt att identifiera de nukleotider eller genomstrukturer som avviker från det. Sedan teknologin har möjliggjort förmånlig och snabb sekvensering, har tyngdpunkten för diagnostiska undersökningar flyttat från undersökning av enskilda gener till genpaneler och ännu mera omfattande helexomsekvenseringar (whole exome sequencing, WES). I en omfattande exomsekvensering analyseras alla kända genområden som kodar för människans proteiner och som utgör uppskattningsvis 1–2 procent av människans genom. De genetiska förändringar som sker inom dessa områden förmedlas till strukturen och verksamheten hos det protein som en gen kodar för. Inom exomernas område finns en stor del av patogenerna, dvs. förändringar som orsakar sjukdom eller förändrad funktion. Sedan sekvensanalyser som omfattar hela genomet (whole genome sequencing, WGS) har blivit möjliga, har man kunnat identifiera också sådana strukturförändringar i ett genom som hänför sig till sjukdomar men som inte kan konstateras med WES-metoder.

Många av de kliniska applikationer som utnyttjar genomdata testas fortfarande eller är bara i planeringsstadiet och endast få läkare behandlar i dag patienters genomdata. Trots att undersökningar som omfattar hela genomet hittills främst har använts inom vetenskapen, kommer de sannolikt inom en nära framtid att börja användas kliniskt som en del av den dagliga patientvården och förebyggandet av sjukdomar. Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) förutspår att minst 60 miljoner kliniska sekvenseringar kommer att göras före 2025 (Birney et al, Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022). Medan sekvenseringen av hela genomet hittills alltså i huvudsak har varit forskningsbetonad, kommer antalet sekvenser som produceras inom hälso- och sjukvården sannolikt inom kort att överstiga antalet sekvenseringar som utförs i forskningssyfte och ersätta bl.a. de panel- och exomsekvenseringar som används idag, samt många av de metoder som används vid traditionella diagnostiska genlaboratorier.

Den hälsomässiga nyttan av information som gäller hela genomet har påvisats särskilt i diagnostiken av olika slags ärftliga och sällsynta sjukdomar. Många av dem bryter ut i barndomen och har för patienten inneburit mycket tunga, långa diagnostiska processer, vilka också belastar hälso- och sjukvården. Genom nya genomdata har diagnostiken betydligt kunnat snabbas upp och effektiviseras. Också i cancervården används genomdata redan nu effektivt vid valet och uppföljningen av vården. Med hjälp av nya genomdata har det skapats nya vårdformer och mediciner som hänför sig till vissa former av cancer, är riktade till mycket exakt definierade strukturförändringar och har ytterst lite biverkningar på grund av specifieringen.

Utnyttjande av genomdata för förebyggande av vanliga sjukdomar, såsom koronarkärlssjukdom, diabetes och många cancersjukdomar är en av de största möjligheterna inom framtidens hälso- och sjukvård, eftersom detta är en grupp sjukdomar med stor betydelse när det gäller folkhälsan. Målet är att riskinformation som baserar sig på genomdata ska kunna användas i det dagliga arbetet inom hälso- och sjukvården och att yrkesutbildade personer inom hälso- och

sjukvården aktivt ska kunna styra utnyttjandet av genomdata med expertstöd från Genomcentret. För att uppnå nyttan borde människor kunna kallas till aktiva hälsoinventarier, som inbegriper personlig handledning av yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården t.ex. i fråga om tidig vård, ytterligare undersökningar eller ändringar i levnadsvanorna. Till dessa skulle man kunna foga också utvecklingen av läkemedelsbehandlingar och hälsovårdstjänster. Effekten av många läkemedel, såsom vissa antidepressiva läkemedel, läkemedel för rytmstörningar, blodförtunnande läkemedel och det smärtstillande medlet kodein, påverkas av människans genom.

Analysen som omfattar hela genomet och utnyttjandet av resultaten av dem på individuell nivå är också förenade med utmaningar som inte förekommer i fråga om mera traditionella, riktade genundersökningar. Sådana är bl.a. frågor som hänför sig till tolkningen av fynd av oklar betydelse (variant of unknown significance, VUS) samt sekundära fynd och förmedlande av information som gäller dem. Sekundära fynd är oväntade fynd som upptäcks av en slump vid analysen och som är betydande för människans hälsa, men som det inte varit analysens ursprungliga syfte att utreda. Det kan t.ex. vara fråga om en sjukdom eller ett genfel som medför anlag för en sjukdom, såsom en patogen, dvs. en sjukdomsframkallande förändring som medför hög risk för cancer. Det finns olika åsikt om huruvida man ska berätta om sådana sekundära fynd för en människa och vilket förfarande man ska tillämpa. Det är klart att det måste finnas enhetliga nationella tillvägagångssätt för detta både inom tjänstetillhandahållarnas verksamhet och biobanksverksamheten. Fynd av oklar betydelse utreds i sin tur med hjälp av internationella variations- och referensdatabaser.

Den snabba ökningen av mängden genomdata inom hälso- och sjukvården innebär emellertid inte att all data som uppkommer omedelbart tas i bruk som en del av personvården, diagnostiseringen eller förebyggandet av sjukdomar. I varje vårdssituation ska det kliniska behovet av en analys på hela genomet och nyttan av sådana genomdata som det resulterar i bedömas individuellt från fall till fall. I fråga om minderåriga ska i synnerhet barnets fördel bedömas. Dessutom ska man beakta alternativa sätt att vårda personen. Frågor som gäller kvalitetssäkring och resultatens korrekthet är särskilt viktiga i situationer där en enskild variation bestämmer analysresultatet. För att säkerställa resultaten behövs ett nära samarbete med diagnostiska laboratorier, och de genomdata och andra resultat som uppkommit i en studie bör bekräftas med diagnostiska metoder innan de används för att främja människors hälsa.

En utmaning blir dessutom att utbilda yrkesutbildade personer inom medicin och andra områden, såsom bioinformatiker, sjukhusgenetiker och i synnerhet behandlande läkare, för en nivå där användning av genomdata blir möjlig som en del av den dagliga verksamheten. I nuläget finns det i Finland endast ett fåtal läkare som är specialiserade på ärftlighetsmedicin eller klinisk genetik. Läkarna behöver systematisk utbildning och uppdaterade kunskaper som en del av grundutbildningen och fortbildningen, samt när de utvecklar sitt kunnande senare under karriären. Utnyttjande av genomdata ingår i framtiden i de flesta läkares arbete på någon nivå. Vården av patienter kräver att informationen är tillgänglig i sådan form att läkaren kan dra slutsatser av den. En ytterst betydande observation är att redan med lättare dataanalys och utnyttjande av automatisering kan man underlätta de yrkesutbildade personernas arbete (en mera helhetsbetonad bedömning av patienten) och flytta tyngdpunkten inom hälso- och sjukvården mot förebyggande åtgärder (information om levnadsvanor och individuella tjänster).

## 1.2 Beredning

### *Förslaget till nationell genomstrategi*

Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte genom sitt beslut (STM098:00/2014) den 12 augusti 2014 en arbetsgrupp för tiden 1.9.2014–30.4.2015 med uppgift att utarbeta en nationell genomstrategi (arbetsgruppen för utnyttjande av genominformation inom hälso- och sjukvården). Förslaget till nationell genomstrategi (Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 2015:24) färdigställdes 2015, och för att uppnå dess vision "2020 använder vi effektivt genominformation till godo för människornas hälsa" identifierade arbetsgruppen sju mål:

- 1) det finns etiska principer och lagstiftning om användningen av genomdata,
- 2) i Finland finns datasystem som möjliggör effektiv användning av genomdata,
- 3) personalen inom hälso- och sjukvården har beredskap att utnyttja genomdata,
- 4) genomforskningen är fast knuten till hälso- och sjukvården,
- 5) genomdata utnyttjas i stor utsträckning inom hälso- och sjukvården utifrån individens och befolkningens behov.
- 6) Finland är en internationellt eftertraktad miljö för forskning och näringsverksamhet inom genomikens, dvs. forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion, och
- 7) människorna förmår utnyttja genomdata i sitt eget liv.

En viktig iakttagelse i den arbetsgrupp som skrev den nationella genomstrategin var att genomdata liksom andra hälsodata bör fås i effektivt bruk i Finland och att en fragmentering av data bör undvikas. En slutsats av strategiarbetet var att det i Finland behövs ett nationellt genomcenter, dvs. ett kompetenscenter som erbjuder tjänstetillhandahållarna och den vetenskapliga forskningen en adress för frågor som hänför sig till genomikens (dvs. till forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion).

I förslaget till genomstrategi framfördes det att det nationella genomcentret ska främja individers hälsa och välmående som en del av hälsobranschens innovationsekosystem. Med innovationsekosystem avses i detta lagförslag centrala aktörer inom hälsobranschen som baserat på samarbete och arbetsfördelning strävar efter att främja förutsättningarna för forskning, produktutveckling och innovationsverksamhet för tillväxten inom hälsobranschen och en bättre hälsa. Centrala aktörer inom innovationsekosystemet är t.ex. universitet, sjukvårdsdistrikt, utövare av biobankverksamhet, kompetenscenter, företag och myndigheter.

I förslaget till genomstrategi görs bedömningen att när patienters diagnoser blir tillgängliga snabbare med hjälp av genomdata, kan också vården inledas tidigare. Detta gäller i synnerhet personer med sällsynta sjukdomar, som man inte tidigare har kunnat diagnostisera. På lång sikt

är den förväntade nyttan för samhällsekonomin större än de direkta kostnaderna för utnyttjandet av genomdata. En intressant innovationsmiljö och en omfattande nationell databas gör det möjligt att utveckla tjänster, produkter och hela servicesystemet. Med beaktande av att genomforskningen till avsevärd del bygger på internationellt samarbete bör man se till att den nytta och de konkreta resultat som uppnås återförs till det finländska samhället.

Utnyttjandet av genomdata förväntas ge konkret nytta för individer och för aktörer inom innovationsekosystemet, vilket ger återverkningar på samhället som helhet. Den förväntade nyttan består av effektivare fastställande av sjukdomar, riktad screening, tryggare och effektivare medicinering, individualiserad vård, effektivare förebyggande av sjukdomar, bättre möjligheter för individen att främja sin hälsa, effektivare forskning och utnyttjande av forskningsdata vid vården av patienter samt ökad ekonomisk aktivitet. Den individuella medicinens syfte är att främja hälsan och planera behandlingen och förebyggandet av sjukdomar bl.a. genom att utnyttja mänskliga genomdata, och därför borde ny teknologi tas i bruk inom hälso- och sjukvården. För att målen ska uppnås krävs dessutom samarbete mellan och samordning av klinisk verksamhet och forskning.

Förslaget till genomstrategi genomför de riktlinjer och beslut som antagits i tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsoindustrin (ANM, rapporter 12/2014, nedan tillväxtstrategin för hälsoindustrin). Olika intressentgrupper fullgör strategins målsättningar för sin egen del. Genomförandet av strategin styrs av företrädare för tre ministerier (ANM, SHM, UKM) samt Tekes och Finlands Akademi. Det fortsatta arbetet med förslaget till genomstrategi, dvs. beredningen av lagförslaget om Genomcentret och om förutsättningarna för behandling av genomdata, är en viktig del av genomförandet av färdplanen för tillväxtstrategin för hälsoindustrin. Syftet med åtgärderna är att Finland kontinuerligt ska utvecklas som föregångarland och internationellt eftertraktad samarbetspartner inom sådan hälso- och sjukvård, forskning och innovationsverksamhet där genomdata utnyttjas.

I en halvtidsutvärdering (rapport 17.1.2019) av den tillväxtstrategi för hälsoindustrin som beställts av arbets- och näringsministeriet och genomfördes av Owl Group konstaterades det att de mål som ställts i strategin fortfarande är relevanta och att arbetet för att nå dem bör fortsätta nästa regeringsperiod (<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>). I hälsoindustrin behövs ett långsiktigt samarbete som sträcker sig över flera regeringsperioder för att målen i tillväxtstrategin ska kunna nås. I stället för att ställa nya mål borde man säkerställa att de initiativ som främjats i tillväxtstrategin, såsom förslaget om inrättande av Genomcentret, förverkligas.

#### *Beredningens tidigare skeden 2017–2019*

I april 2017 beslutade regeringen att det i Finland ska inrättas ett genomcenter och ett nationellt cancercenter. Eftersom forskning som använder genomdata utförs främst inom ramen för biobanksverksamhet beslöt regeringen dessutom att effektivisera verksamheterna vid de offentliga



biobankerna genom att förenhetliga verksamhetssätten och säkerställa att de har ett effektivt samarbete med genomcentret. Regeringens budgetanslag till dessa insatser uppgick till sammanlagt 17 miljoner euro åren 2017–2020. Syftet med åtgärderna är att Finland ska bli ett föregångarland och en internationellt efterfrågad samarbetspartner för hälso- och sjukvård, spetsforskning och innovationsverksamhet där man tillgodogör sig genominformation.

Regeringens insatser verkställer färdplanen för tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälso- och sjukvårdsbranschen. Som en del av detta arbete tog en av social- och hälsovårdsministeriet tillsatt arbetsgrupp (STM098:00/2014) fram ett förslag till en nationell genomstrategi. I förslaget presenterade arbetsgruppen centrala åtgärder för att förbereda en effektiv användning av genominformation inom hälso- och sjukvården, i beslutsfattande som främjar hälsa och välbefinnande samt inom forskning och produktutveckling. Ett av förslagen handlade om att inrätta ett genomcenter. Genomcentret ska inrättas genom lag och dess uppgift är bl.a. att bygga upp och utveckla en nationell genomdatabas. På grund av genominformationens art föreslogs det att behörig användning av den tryggas genom lag och skyddsåtgärder i den.

Social- och hälsovårdsministeriet bereder och verkställer regeringens insatser i samarbete med arbets- och näringsministeriet, undervisnings- och kulturministeriet och andra förvaltningsområden och aktörer (sjukvårdsdistrikten, högskolorna, expertinstituterna). För beredningen och verkställandet tillsatte ministeriet den 12 oktober 2016 en arbetsgrupp som fick i uppdrag att utarbeta ett förslag till inrättande av ett genomcenter och korrekt användning av genomdata. Dessutom skulle arbetsgruppen lägga fram ett förslag till verksamhetsmodell för en nationell genomdatabas och för tjänster för tolkning av gentester. Arbetsgruppen skulle också föreslå strukturer och processer för genomcentrets övriga funktioner i syfte att möjliggöra effektivt utnyttjande av genomdata inom hälso- och sjukvården, inom hälso- och välfärdsfrämjande beslutsfattande och inom forsknings- och produktutvecklingsverksamhet. Arbetsgruppens första mandat löpte ut den 31 december 2017, och den gavs tilläggsmandat för perioden 1.1.2018–31.12.2019.

Arbetsgruppen för genomcentret skrev en bedömningspromemoria om sitt arbete under det första mandatet, och den sändes på remiss den 22 december 2017. I bedömningspromemorian presenteras arbetsgruppens viktigaste förslag, vilka gäller en ny lag om genom, inrättandet av ett genomcenter, inrättandet av en genomdatabas och processer för hur sekundärdata som producerats i forskningen och resultat av gentester ska återböras människor till godo. Förslagen var delvis av allmän karaktär, och deras syfte var att styra det fortsatta arbetet i arbetsgruppen och beredningen av regeringens proposition.

Planeringen av Genomcentret, inrättandet av ett genomdataregister och det aktuella lagförslaget har beretts öppet och i växelverkan med aktörer i branschen. Arbetsgruppen ordnade 2017 och 2018 intressentgruppssammankomster för aktörer inom forskningen, yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, de etiska kommittéernas representanter, organisationer, intressentgrupper för biobanksprojektet och cancercentrumprojektet samt företag. Dessutom ordnade social- och hälsovårdsministeriet två diskussionsmöten för invånare i Helsingfors och Uleåborg.

Projektet har också presenterats vid enskilda sammankomster som intressentgrupper själva ordnat. Det har regelbundet förts diskussioner om informationsförmedling med företagen inom genomindustrin.

En expert, professor Kristiina Aittomäki, engagerades med statsunderstöd för att planera Genomcentrets viktigaste uppgifter och processer. Utredaren överlät sin rapport om inrättandet av Genomcentret den 28 februari 2018 (<http://julkaisut.valtion-euvosto.fi/handle/10024/161222>). Rapporten har använts vid beredningen av Genomcentrets verksamhet och uppgifter.

En utredning om eventuella intjäningsmodeller för Genomcentret har beställts av ett konsultbolag (Deloitte 28.2.2018). Genomcentrets finansiering och serviceverksamhet har bedömts utifrån utredningen. För arbetsgruppen för genomcentret producerades också en rapport om gruppdiskussionerna om genomdata (politices doktor Karoliina Snell, 2018: <http://julkaisut.valtion-euvosto.fi/handle/10024/161223>). I den rapporten utreds hur finländarna och de som använder finländska hälsovårdstjänster förhåller sig till genomdata och de olika användningssyftena, hur de förstår de etiska frågorna och vad de ser som de största riskerna eller möjligheterna med genomdata. Rapporten har använts som stöd för lagberedningen och kommunikationen. Dessutom beställdes två utredningsarbeten av juris doktor, docent Marjut Salokannel under inledningsfasen av lagberedningen år 2017. I den första behandlades Finlands internationella skyldigheters och EU-lagstiftningens inverkan på behandlingen av genetisk information i Finland. I den andra behandlades den genomiska medicinen i världen (Kansainvälinen selvitys geeniteknologiaa hyödyntävää lääketiedettä tukevista institutionaalisista ratkaisuista). Båda dessa utredningar har utnyttjats vid beredningen av detta lagförslag.

#### *Statsminister Sanna Marins regeringsprogram*

I den del av regeringsprogrammet för statsminister Sanna Marins regering som behandlar strategiska helheter konstateras det i avsnitt 3.6, ”Ett rättvist, jämlikt och inkluderande Finland”, att ett av medlen för förbättrade social- och hälsovårdstjänster (mål 4) är att servicesystemet utvecklas och att ett av de projekt som ska inledas är stiftandet av lagar om genom och biobanker.

Beredningen av lagen om genom fortsatte som tjänsteuppdrag år 2020. På grund av de behov av ytterligare utredning som framkommit under tidigare beredningsskeden beslöt Social- och hälsovårdsministeriet genomföra ett utredningsprojekt om IKT-system och resurser för bevarande och användning av genomdata. I det projekt som Gofore Oyj utförde undersöktes på administrativ, organisatorisk, teknisk och ekonomisk nivå hur bevarandet och användningen av genomdata uppfylldes enligt de preliminära modellerna för IKT-system med tanke på utnyttjandet inom såväl hälso- och sjukvården som forskningen och med beaktande av gränssnitten mot andra aktörer och system. Utredningsarbetet inleddes i augusti 2020 och slutfördes i december samma år. Utöver social- och hälsovårdsministeriet deltog också experter från CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy, Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt, Folkpensionsanstalten och Institutet för hälsa och välfärd.

Som en del av social- och hälsovårdsministeriets projekt för individualiserad medicin kom ministeriet och Institutet för hälsa och välfärd överens om genomförandearrangemangen för planen för utvecklande av Genomcentret (den övergripande arkitekturen) och om det anslutande sakkunnigarbetet till stöd för planering och beredning. Arbetet enligt överenskommelsen inleddes vid Institutet för hälsa och välfärd i september 2020 och avses bli klart i juni 2022.

I februari 2021 bad social- och hälsovårdsministeriet Institutet för hälsa och välfärd tillsätta en expertgrupp för genomisk medicin i syfte att främja användningen av genomdata för mandatperioden 1.3.2021–30.6.2022, eftersom social- och hälsovårdsministeriet ansåg att ett omfattande och ändamålsenligt utnyttjande av genomdata för hälsofrämjande samt inrättandet av en säker och effektiv verksamhetsmiljö som betjänar olika användningsändamål förutsätter dialog mellan flera olika sektorer.

I mars 2021 beslutade Institutet för hälsa och välfärd att tillsätta en nationell expertgrupp för genomisk medicin för den mandatperiod som social- och hälsovårdsministeriet begärt. Som mål för gruppens arbete sattes att ta fram gemensamma riktlinjer och förslag för det nationella genomförandet av användningen av genomdata och att till stöd för beredningen av lagen om genom uppdatera den genomstrategi som publicerades 2015 så att den motsvarar kunskaperna och behoven i nuläget, att följa den vetenskapliga utvecklingen i anslutning till användningen av genomdata och att utarbeta en utredning om nya tekniska och vetenskapliga resultat som är av betydelse för det nationella genomförandet samt att ordna tematiska workshoppar och seminarier.

I takt med att beredningen av lagen framskrider har det blivit uppenbart att särskilt de omständigheter som hänför sig till det nationella genomdataregistret kräver ytterligare beredning. Därför beslutades det att det tidigare utkastet till lagen om genom ska delas i två separata lagförslag som bereds parallellt för att regleringen av Genomcentret i egenskap av expertmyndighet och inrättandet av Genomcentret inte ska fördröjas oskäligt. Med tanke på beredningen av genomdataregistret ansågs det dessutom önskvärt att först inrätta det egentliga Genomcentret för att höja beredskapen att inrätta ett genomdataregister när också Genomcentret kan delta i beredningsarbetet. Den regeringsproposition som nu överlämnas är den första av de planerade lagförslagen.

## **2 Nuläge och bedömning av nuläget**

### **2.1 Lagstiftning och praxis**

#### **2.1.1 Grundläggande fri- och rättigheter och mänskliga rättigheter**

I Finlands grundlag fastslås Finlands konstitution, vars värdegrund uttrycks i 1 § 1 mom. i grundlagen. Enligt momentet ska Finlands konstitution trygga människovärdets okränkbarhet och den enskilda människans frihet och rättigheter samt främja rättvisa i samhället. Kravet på människovärdets okränkbarhet uttrycker den allmänmänskliga grunden för de fundamentala rättigheterna och hänvisar till den principiella jämställdheten mellan alla individer. Bestämmelsen i grundlagen om att individens rättigheter och frihet tryggs understryker de grundläggande fri- och rättigheternas centrala ställning, och hänvisar också till individens självbestämmanderätt

som en grund för utövningen av många andra fri- och rättigheter. Utgångspunkten är att varje individ är fri att bestämma över sig själv och sitt handlande. Vidare har självbestämmanderätten också ansetts vara kopplad till bestämmelserna om personlig frihet och integritet i 7 § och om skydd för privatlivet i 10 § i grundlagen (se t.ex. GrUU 15/2015 rd, s. 3, GrUU 26/2017 rd, s. 37 och GrUU 15/2018 rd). Den personliga friheten har karaktären av en allmän grundläggande fri- och rättighet som skyddar inte bara människans fysiska frihet utan också hennes viljas frihet och självbestämmanderätt. Rätten till personlig integritet ger skydd mot exempelvis medicinska och motsvarande åtgärder som vidtas med tvång. Skyddet innefattar vid sidan av den fysiska integriteten också skydd mot betydande ingrepp i den mentala integriteten. Som åtgärder som ingriper i den personliga integriteten har i grundlagsutskottets praxis betraktats exempelvis DNA- eller blodprov samt genetiska undersökningar. Genom rätten till personlig trygghet betonas det allmännas positiva handlingsplikt för att skydda människor mot brott och andra rättsstridiga handlingar som riktas mot dem. Med rättvisa avses här jämlikhet samt ekonomiska, sociala och kulturella rättigheter.

Enligt artikel 3 i den europeiska konventionen om skydd för de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna (Europakonventionen) får ingen utsättas för tortyr eller grym, omänsklig eller förnedrande behandling eller bestraffning. Enligt artikel 5 i konventionen har var och en rätt till frihet och personlig säkerhet. Enligt artikel 8 i konventionen har var och en rätt till respekt för sitt privat- och familjeliv, sitt hem och sin korrespondens. Offentlig myndighet får inte inskränka åtnjutande av denna rättighet annat än med stöd av lag och om det i ett demokratiskt samhälle är nödvändigt med hänsyn till statens säkerhet, den allmänna säkerheten, landets ekonomiska välbefinnande eller till förebyggande av oordning eller brott, till skydd för hälsa eller moral eller för andra personers fri- och rättigheter. Artikel 9 omfattar också skyddet av personuppgifter.

I Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna ingår de medborgerliga, politiska, ekonomiska och sociala rättigheter som unionsmedborgarna och alla som är bosatta inom EU har. Stadgan utgör en primär rättskälla vid bedömningen av om den nationella lagstiftningen stämmer överens med bestämmelserna om grundläggande fri- och rättigheter. EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna kompletterar andra internationella dokument, såsom Europakonventionen. Europeiska domstolen för de mänskliga rättigheternas (Europadomstolen) rättspraxis kan vara till hjälp vid tolkningen av om en viss begränsning är i överensstämmelse med EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna. I EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna skyddas bl.a. människans värdighet (artikel 1), rätten till liv (artikel 2), rätten till fysisk och mental integritet (artikel 3), rätten till frihet och personlig säkerhet (artikel 6), rätten till respekt för privatlivet och familjelivet (artikel 7) och rätten till skydd av personuppgifter (artikel 8), och förbjuds tortyr och omänsklig eller förnedrande bestraffning och behandling (artikel 4).

Unionens grundläggande rättigheter ligger huvudsakligen i linje med andra internationella avtal om mänskliga rättigheter och även med Finlands grundlag. Enligt artikel 51 i EU-stadgan gäller bestämmelserna i stadgan EU:s medlemsstater endast när de tillämpar unionsrätten. Unionens organ och medlemsstater respekterar rättigheterna enligt stadgan, följer principerna i den och främjar tillämpningen av dem i enlighet med sin behörighet och inom gränserna för unionens behörighet enligt unionsfördragen. Enligt artikel 52 i stadgan ska varje begränsning i utövandet

av rättigheterna och friheterna vara föreskriven i lag och förenlig med det väsentliga innehållet i dessa rättigheter och friheter.

### **Människovärdets okränkbarhet**

Det att begreppet människovärde har en central ställning i den västerländska rättsliga traditionen syns i deklARATIONERNA och KONVENTIONERNA om de mänskliga rättigheterna samt i de flesta västerländska staters grundlagar. Till exempel i artikel 1 i Förenta Nationernas (FN) allmänna förklaring om de mänskliga rättigheterna från år 1948 konstateras det att alla människor är födda fria och lika i värde och rättigheter. Ett krav på respekt för människovärdet ingår också i Unescos universella deklARATION om bioetik och mänskliga rättigheter (2005). Europarådets konvention angående skydd av de mänskliga rättigheterna och människans värdighet med avseende på tillämpningen av biologi och medicin (1997) (nedan biomedicinkonventionen) nämner människovärdet (människans värdighet) redan i sin rubrik. Ett krav på respekt för människovärdet ingår dessutom i FN:s konvention om barnets rättigheter (1989), Världsläkarförbundets HelsingforsdeklARATION (1964), FN:s deklARATION om mänsklig kloning (2005) samt Unescos universella deklARATION om humangenomet och mänskliga rättigheter (1997) och internationella deklARATION om human genetisk information (2003).

I rättssammanhang ges människovärdet olika betydelser, som inte kan generaliseras (Melanders, Sakari: Ihmisarvon muuttuva oikeudellinen merkitys – erityisesti rikosoikeudessa. *Oikeus* 2008 (37); 2: 181–199). Begreppet människovärde, sådant som det används i nationella och internationella rättsliga dokument, är relativt nytt. Dess betydelse har emellertid accentuerats och förändrats den senaste tiden, framför allt till följd av den snabba utvecklingen inom biovetenskapen och medicinen samt den ökade betydelsen av människovärdet i internationella människorättsdokument. I den rättsteoretiska diskussionen har människovärdet blivit ett nyckelbegrepp, med hjälp av vilket man bl.a. strävar efter att trygga respekten för andra människor när man ingriper i friheter och rättigheter.

Varken i Finland eller internationellt har man uppnått enighet om vad som avses med människovärde i samband med skyddet för de grundläggande och mänskliga rättigheterna. Vidare är det oklart om det människovärde som tryggas i grundlagen har en självständig innebörd eller om bestämmelserna om grundläggande fri- och rättigheter bör uppfattas som en tolkning och konkretisering av principen om människovärdets okränkbarhet (Nieminen, Liisa: Ihmisarvon loukkaamattomuus perus- ja ihmisoikeussuojan lähtökohtana. *Lakimies* 1/2005 s. 49–78.).

Med människovärde har länge avsetts liberalt tryggnad av individens autonomi med avseende på grundläggande friheter. Enligt en liberal synvinkel bör individen ha frihet att själv besluta om sin egen autonomi, och andra bör alltså avhålla sig från att ingripa i den. Den traditionella liberala uppfattningen om individernas frihet och autonomi förutsätter att staten respekterar individernas valfrihet. Människovärdets okränkbarhet förstås enligt den traditionella uppfattningen i regel endast som ett värde som ligger bakom de grundläggande och mänskliga rättigheterna och inte som en självständig subjektiv rätt. I Europakonventionen nämns inte människovärdet alls, utan i dess ingress hänvisas det till FN:s allmänna förklaring om de mänskliga

rättigheterna. Också i ESK-konventionen och FN:s internationella konvention om medborgerliga och politiska rättigheter hänvisas det till människovärdet i ingressen. Det har i rättslitteraturen ansetts att detta ska tolkats så att människans inneboende värde är utgångspunkten för de mänskliga rättigheter som tryggas i avtalen (Nieminen 2005, Melander 2008).

I samband med sociala rättigheter avses med människovärde lite andra aspekter än i samband med friheter, men båda typerna av rättigheter förutsätter också aktiva åtgärder av staten för att förverkliga människovärdet (Nieminen 2005). Till exempel i fallet VO v. Frankrike förutsatte Europadomstolen aktiva åtgärder av den offentliga makten för att förverkliga människovärdet.

Uppfattningen om människovärdet i biomedicinkonventionen skiljer sig från den traditionella liberala uppfattningen och hänför sig mera till paternalism. Biomedicinkonventionen har minskat betonande av autonomiteten och människans fria valmöjlighet och i stället ställt människovärdet som ett objektivet värde. Människovärdet är enligt biomedicinkonventionen dessutom en fundamental grundlagsenlig värdering eller princip. Sålunda begränsar människovärdets okränkbarhet också individens egen verksamhet, och människovärdet ska skyddas också mot den egna bestämmanderätten. I biomedicinkonventionen avser människovärdet en begränsning av självbestämmanderätten, vilket representerar ett nytt bioetiskt tankesätt. Människovärdet är kopplat objektivet till hela mänskligheten, inte till den enskilda människan. Av detta följer att man i samhället i vidare omfattning än på individnivå kan definiera vad som respekterar människovärdet och vad som inte gör det. Likaså kan man definiera vilka funktioner i anslutning till människovärdet som kränker människovärdet. Då människovärdets okränkbarhet förankras i grundlagen måste ingripande i en verksamhet vara godtagbart enligt grundlagen, oberoende av individens eget val eller preferenser. Människans egen frihet kan begränsas eftersom man tror att begränsningen främjar allas människovärde. Begränsningen grundar sig på ett antaget fastställande av ett objektivet människovärde och av verksamhet som kränker människovärdet. (Nieminen 2005, Melander 2008).

I EU:s stadga om de grundläggande rättigheterna förenas två skilda människorättstraditioner och människovärdetsbegrepp (Nieminen 2005). I artikel 1 i stadgan finns en egentlig definition av människans värdighet, enligt vilken människans värdighet är okränkbar och ska respekteras och skyddas. Utöver det konstateras det i stadgans ingress att människans värdighet är ett av de värden som unionen bygger på. I artikel 1 i stadgan har människovärdet den traditionella liberala betydelsen, dvs. att människovärdet skapar rättigheter. I ärendet C-36/02, Omega Spielhallen- und Automatenaufstellungs-GmbH v. Oberbürgermeisterin der Bundesstadt Bonn, fastställde Europeiska gemenskapernas domstol (EG-domstolen) människovärdets obestridda ställning som en allmän rättsprincip.

Begreppet människans värdighet enligt EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna har anknytning till stadgans artikel 3. Enligt artikel 3.1 har var och en en rätt till fysisk och mental integritet. Med människans värdighet förstås här något som begränsar självbestämmanderätten och avspeglar paternalism. Artikel 2 betonar biologins och medicinens ställning jämfört med tidigare allmänna människorättsdokument och vid den ville man fästa särskild uppmärksamhet

(Melander 2008). I EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna ville man på en mera omfattande nivå än individnivå definiera vad som inom medicin och biologi respekterar människovärdet och vad som inte gör det.

Enligt artikel 3.2 i EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna ska inom medicin och biologi i synnerhet följande krav och förbud iaktas: a) den berörda personens fria och informerade samtycke, på de villkor som föreskrivs i lag, b) förbud mot rashygieniska metoder, i synnerhet sådana som syftar till urval av människor, c) förbud mot att låta människokroppen och dess delar i sig utgöra en källa till ekonomisk vinning, och d) förbud mot reproduktiv kloning av människor. I sin dom 9.10.2001 i ärendet C-377/98, ECR 2001 I-07079, Nederländerna mot Europaparlamentet och rådet, domskäl 70–77, slog EG-domstolen fast att rätten till mänsklig värdighet är en grundläggande rättighet enligt unionsrätten, vilket inom medicin och biologi omfattar givarens och mottagarens fria samtycke som getts med kännedom om de faktorer som inverkar på saken. Sålunda avspeglar den andra punkten i artikeln individens autonomi och den traditionella liberala människovärdesuppfattningen inom medicin och biologi.

Den grundläggande rättighet som gäller skydd av personuppgifter har placerats i artikel 8 i stadgan, åtskild från artikel 3 som gäller i synnerhet medicin och biologi. Enligt artikel 8 ska personuppgifter behandlas på grundval av den berörda personens samtycke eller någon annan legitim och lagenlig grund. Behandling av personuppgifter innefattar också behandling av genetisk information. I mål C-36/02 konstaterade EG-domstolen att det i gemenskapens rättsordning inte finns någon misstanke om att målet att skydda människovärdet inte skulle överensstämma med gemenskapsrätten.

Finlands grundlag är från den tiden då beredningen av biomedicinkonventionen redan framskridit relativt långt. Bestämmelserna om människovärdet i Finlands grundlag har i rättslitteraturen tolkats så att de båda ovan beskrivna traditionerna förenas (Nieminen 2005).

### **Jämlikhet och förbud mot diskriminering**

Bestämmelser om jämlikhet och förbud mot diskriminering finns både i grundlagen och i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna. I artikel 21 i EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna, som gäller diskriminering, förbjuds all diskriminering på grund av bland annat kön, ras, hudfärg, etniskt eller socialt ursprung, genetiska särdrag, språk, religion eller övertygelse, politisk eller annan åskådning, tillhörighet till nationell minoritet, förmögenhet, börd, funktionshinder, ålder eller sexuell läggning.

I den allmänna jämlikhetsbestämmelsen i 6 § 1 mom. i grundlagen uttrycks den grundläggande principen om jämlikhet och lika värde. I principen ingår ett förbud mot godtycke och ett krav på likabehandling i likartade fall. Den allmänna jämlikhetsklausulen gäller också lagstiftaren. Medborgare eller grupper av medborgare kan inte godtyckligt särbehandlas vare sig positivt eller negativt genom lag. Jämlikhetsbestämmelsen kräver ändå inte att alla medborgare behandlas lika, om inte de förhållanden som inverkar på saken är likadana. I sin praxis har grundlagsutskottet framhållit att inga skarpa gränser för lagstiftarens prövning kan härledas ur jämlikhetsprincipen då en reglering i överensstämmelse med den rådande samhällsutvecklingen eftersträvas. Det väsentliga är om särbehandlingen kan motiveras på ett sätt som är godtagbart utifrån

systemet med grundläggande fri- och rättigheter (GrUU 1/2006 rd, GrUU 8/2003 rd, GrUU 65/2002 rd, GrUU 58/2001 rd, GrUU 16/2006 rd).

Diskrimineringsförbudet kompletterar den allmänna jämlikhetsbestämmelsen. I 6 § 2 mom. i grundlagen ingår ett diskrimineringsförbud och en förteckning på vissa förbjudna grunder för särbehandling, bland vilka diskriminering på grund av hälsotillstånd nämns särskilt. Förteckningen är inte uttömmande, och också andra orsaker som gäller personen likställs med de förbjudna grunderna för särbehandling. Sådana är t.ex. samhällelig position, förmögenhet, deltagande i föreningsverksamhet, familjeförhållanden, graviditet, äktenskaplig börd, sexuell inriktning och boningsort (se t.ex. GrUU 15/2018 rd). Genom bestämmelsen om förbud mot diskriminering förbjuds inte all åtskillnad mellan människor, även om åtskillnaden bygger på en av de grunder som uttryckligen nämns i bestämmelsen. Det väsentliga är om det är möjligt att motivera åtskillnaden på ett sätt som är godtagbart med hänsyn till systemet med de grundläggande fri- och rättigheterna. Dock är de krav som ställs på motiveringarna höga, i synnerhet i fråga om de förbjudna särbehandlingsgrunder som anges i bestämmelsen. I grundlagsutskottets praxis har det utom vid särbehandlingens godtagbarhet också fästs vikt vid förfarandets proportionalitet.

Diskrimineringsförbudet gäller också särbehandling som sådan (segregering). Det är förbjudet att erbjuda i och för sig likadana tjänster särskilt för olika befolkningsgrupper, om det inte av något godtagbart skäl kan anses berättigat i en viss situation.

Jämlikhetsbestämmelserna innebär ett grundläggande krav på lika behandling bl.a. oberoende av boningsort. Grundlagsutskottet har vid bedömningen av kommun- och servicestrukturreformerna och totalreformen av social- och hälsovårdstjänsterna ansett det viktigt att reformen verkställs med seriös hänsyn till att invånare i kommuner i olika delar av landet bemöts jämlikt och till deras faktiska möjligheter att få tjänster som är nödvändiga för deras grundläggande fri- och rättigheter (se GrUU 67/2014 rd och GrUU 37/2006 rd, s. 2–3). Utskottet betonade också i samband med reformen av bestämmelserna om de grundläggande fri- och rättigheterna att tillräckliga tjänster för invånare i olika delar av landet tryggas i 19 § 3 mom. i grundlagen (GrUB 25/1994 rd, s. 46).

Dock har grundlagsutskottet ansett att försökslagstiftning som leder till en viss särbehandling i och för sig är godtagbar ur ett jämställdhetsperspektiv. Då har utskottet betonat att inga skarpa gränser för lagstiftarens prövning kan härledas ur jämlikhetsprincipen då en reglering i överensstämmelse med den rådande samhällsutvecklingen eftersträvas, och att ett försök åtminstone inom vissa gränser kan vara en godtagbar grund för att pruta på formell jämlikhet i regionalt hänseende.

I grundlagen förbjuds också indirekt diskriminering, dvs. sådana åtgärder vilkas verkningar de facto, om också endast indirekt, leder till ett diskriminerande slutresultat. Att gynna eller försätta någon individ eller grupp i en privilegierad ställning är likaså förbjudet, om det i sak innebär diskriminering av andra.



Grundlagens bestämmelser om jämlikhet hindrar inte sådan positiv särbehandling som är nödvändig för att trygga faktisk jämlikhet, dvs. åtgärder för att förbättra en viss grups (t.ex. kvinnor, barn, minoriteter, arbetslösa) ställning och förhållanden.

Enligt 6 § 3 mom. i grundlagen ska barn bemötas som jämlika individer och ha rätt till medinflytande enligt sin utvecklingsnivå i frågor som gäller dem själva. När det gäller att höra minderåriga och beakta deras ståndpunkt bör man också beakta FN:s konvention om barnets rättigheter (FördrS 59–60/1991, nedan konventionen om barnets rättigheter) som är bindande för Finland på lagnivå. Konventionen om barnets rättigheter förutsätter att barn bemöts på lika villkor. Inget barn får diskrimineras på grund av barnets eller barnets föräldrars eller vårdnadshavares eller andra familjemedlemmars egenskaper, uttryckta åsikter eller ursprung. Utifrån konventionen ska barnets bästa komma i främsta rummet vid alla de åtgärder som rör barn och som vidtas av det allmänna. Konventionsstaterna åtar sig att tillförsäkra sådant skydd och sådan omvårdnad som behövs för barnets välfärd, med hänsyn till de rättigheter och skyldigheter som tillkommer föräldrar, vårdnadshavare eller andra personer som har lagligt ansvar för barnet. Barnets båda föräldrar har huvudansvaret för barnets uppfostran och den omvårdnad som barnet behöver.

Enligt artikel 12 i konventionen om barnets rättigheter ska konventionsstaterna tillförsäkra det barn som är i stånd att bilda egna åsikter rätt att fritt uttrycka dessa i alla frågor som rör barnet. Barnets åsikter ska tillmätas betydelse i förhållande till barnets ålder och mognad. För detta ändamål ska barnet särskilt beredas möjlighet att höras, antingen direkt eller genom företrädare eller ett lämpligt organ och på ett sätt som är förenligt med den nationella lagstiftningens procedurregler, i alla domstols- och administrativa förfaranden som rör barnet.

I 6 § 4 mom. i grundlagen föreskrivs om en allmän skyldighet att främja jämställdhet mellan könen i samhällelig verksamhet och i arbetslivet, särskilt vad gäller lönesättning och andra anställningsvillkor, enligt vad som närmare bestäms genom lag.

### **Skyddet för privatlivet och personuppgifter**

Enligt 10 § 1 mom. i grundlagen är vars och ens privatliv, heder och hemfrid tryggade. Enligt förarbetena till bestämmelsen har det av staten traditionellt för att säkra skyddet för privatlivet, utom att staten själv avhåller sig från att kränka medborgarnas privatliv, också krävts aktiva åtgärder för att skydda privatlivet mot kränkningar. Det har konstaterats att bestämmelsen kräver att lagstiftaren upprätthåller ett effektivt skydd för de rättsgoda som garanteras i den (RP 309/1993 rd, s. 57). Bestämmelsen ska dock på rätt sätt sammanjämkas med de andra fri- och rättigheter som tryggas i grundlagen. Enligt grundlagen utfärdas närmare bestämmelser om skydd för personuppgifter genom lag.

Grundlagsutskottet har betonat att skyddet för privatlivet och personuppgifter inte är primärt i förhållande till de övriga grundläggande rättigheterna, utan att man i konfliktsituationer bör samordna och överväga två eller flera bestämmelser om grundläggande fri- och rättigheter (se t.ex. GrUU 54/2014 rd, s. 2 och GrUU 10/2014 rd, s. 4).

Enligt artikel 8 i Europakonventionen har envar rätt att åtnjuta respekt för sitt privat- och familjeliv, sitt hem och sin korrespondens. Enligt Europadomstolens rättspraxis har artikeln ansetts omfatta även skyddet för personuppgifter (GrUU 28/2016 rd).

Våren 2016 utfärdade Europaparlamentet och rådet en förordning om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävande av direktiv 95/46/EG, nedan dataskyddsförordningen). Dataskyddsförordningen, som är direkt tillämplig i Finland, började tillämpas nationellt den 25 maj 2018. Genom dataskyddsförordningen upphävdes Europaparlamentets och rådets direktiv 95/46/EG (nedan personuppgiftsdirektivet), som genomfördes i Finland genom personuppgiftslagen (523/1999). Personuppgiftslagen upphävdes genom den nya dataskyddslagen (1050/2018) som riksdagen godkände den 13 november 2018 tillsammans med andra lagar som hänför sig till den. Lagarna trädde i kraft den 1 januari 2019. Genom dataskyddslagen upphävdes också lagen om datasekretessnämnden och dataombudsmannen. Dataskyddslagen är en nationell allmän lag om behandlingen av personuppgifter.

Dataskyddsförordningen är en del av Europeiska unionens stora reform av dataskyddslagstiftningen. Reformen är behövlig med tanke på informationsteknikens snabba utveckling och medlemsstaternas splittrade lagstiftning om skydd för personuppgifter och oenhetliga tillämpning av lagstiftningen.

Målet är att stärka personers rättigheter vid behandlingen av personuppgifter och förbättra verksamhetsförutsättningarna på EU:s digitala inre marknad genom att harmonisera EU-medlemsstaternas bestämmelser om skyddet för personuppgifter.

Trots den förändrade omvärlden har de allmänna principer för behandling av personuppgifter som föreskrivs i personuppgiftsdirektivet (95/46/EG) varit länge i kraft, och motsvarande principer ingår också i dataskyddsförordningen. Centrala principer är sålunda fortfarande ändamålsbegränsning, laglighet, korrekthet och öppenhet vid behandlingen, uppgiftsminimering, uppgifternas korrekthet, lagringsminimering samt uppgifternas integritet och konfidentialitet. En ny princip i dataskyddsförordningen jämfört med personuppgiftsdirektivet och personuppgiftslagen (523/1999) är ansvarsskyldighet som innebär att den personuppgiftsansvarige ska kunna visa att behandlingen av personuppgifter skett enligt dataskyddsförordningen. Principerna för behandling av personuppgifter gäller all behandling av personuppgifter (FvUB 13/2018 rd).

Trots att dataskyddsförordningen är en nationellt direkt tillämplig rättsakt, harmoniserar den inte i alla avseenden EU-ländernas lagstiftning om skyddet av personuppgifter, utan den ger medlemsländerna ett visst nationellt handlingsutrymme för att precisera och komplettera bestämmelserna. I Finland kompletteras och preciseras dataskyddsförordningen i första hand genom dataskyddslagen. I och med att dataskyddslagen kompletterar och preciserar dataskyddsförordningen utgör den ingen självständig och samlad helhet av lagstiftning, utan den ska tillämpas parallellt med dataskyddsförordningen. Undantag från dataskyddslagens bestämmelser kan göras i speciallagstiftning, om det är möjligt inom ramen för den prövningsmarginal som den nationella lagstiftaren ges i dataskyddsförordningen.

Vid bedömningen av utgångspunkterna i dataskyddslagen har grundlagsutskottet hänvisat till sin utlåtandep Praxis, enligt vilken det inte finns något hinder för att kraven på räckvidd för, exaktitet hos och noggrann avgränsning av bestämmelser om skyddet för personuppgifter till vissa delar kan uppfyllas genom en allmän unionsförordning eller genom en allmän nationell lag. Enligt grundlagsutskottet är den dataskyddslag som kompletterar dataskyddsförordningen i grunden godtagbar (GrUU 14/2018 rd). Dataskyddslagen innehåller bestämmelser om den rättsliga grunden för behandling av personuppgifter, om behandling av särskilda kategorier av personuppgifter i vissa situationer, om den åldersgräns som tillämpas när informationssamhällets tjänster erbjuds till barn, om tillsynsmyndigheten, om rättssäkerhet och om vissa särskilda behandlingssituationer.

I artikel 9 i dataskyddsförordningen finns det bestämmelser om s.k. särskilda kategorier av personuppgifter. Enligt artikel 9.1 ska behandling av personuppgifter som avslöjar ras eller etniskt ursprung, politiska åsikter, religiös eller filosofisk övertygelse eller medlemskap i fackförening och behandling av genetiska uppgifter, biometriska uppgifter för att entydigt identifiera en fysisk person, uppgifter om hälsa eller uppgifter om en fysisk persons sexualliv eller sexuella läggning vara förbjuden.

I 6 § i dataskyddslagen (behandling av särskilda kategorier av personuppgifter) föreskrivs det om situationer där artikel 9.1 i dataskyddsförordningen inte ska tillämpas. Enligt 1 mom. 4 punkten i paragrafen tillämpas exempelvis inte artikel 9.1 i dataskyddsförordningen när en tillhandahållare av hälso- och sjukvårdstjänster vid ordnande eller produktion av tjänster behandlar uppgifter som tillhandahållaren i denna verksamhet fått om en persons hälsotillstånd eller funktionsnedsättning eller om en hälso- och sjukvårdstjänst och rehabiliteringstjänst som personen fått eller andra uppgifter som är nödvändiga med avseende på den registrerades vård.

### **Vetenskapens frihet**

I 16 § 3 mom. i grundlagen tryggas vetenskapens frihet, som räknas till de kulturella rättigheterna. Den vetenskapliga forskningens frihet skyddas också i artikel 13 i EU-stadgan om de grundläggande rättigheterna, artikel 15 i ESK-konventionen och artikel 15 i biomedicinkonventionen. Vetenskapens frihet innebär för det första ett skydd för enskilda forskares ställning. Forskare har rätt att välja sina forskningsobjekt och forskningsmetoder. Skyddet är inte begränsat till forskning vid universitet, utan omfattar också forskning som bedrivs utanför universiteten. Den som bedriver vetenskaplig forskning har en omfattande rätt att ta del av och behandla uppgifter enligt vad som närmare bestäms i synnerhet i lagen om offentlighet i myndigheternas verksamhet (621/1999, nedan offentlighetslagen) och i Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävande av direktiv 95/46/EG (allmän dataskyddsförordning), nedan dataskyddsförordningen. Enligt regeringens proposition om en helhetsöversyn av de grundläggande fri- och rättigheterna (RP 309/1993 rd) har vetenskapens frihet ett fast samband med 12 § om yttrandefrihet, enligt vilken var och en har rätt att framföra och sprida forskningsresultat utan förhandscensur. Det sambandet har också betonats i grundlagsutskottets utlåtanden (GrUU 28/2004 rd, GrUU 13/2006 rd).

Vetenskapens frihet kan begränsas av andra grundläggande fri- och rättigheter, framför allt skyddet för privatlivet enligt 10 § 1 mom. i grundlagen. Det tas uttryckligen ställning till konfliktsituationer i regeringens proposition om ratificering av biomedicinkonventionen (RP 216/2008 rd), där det sägs att om det uppstår en tvist mellan forskarens rätt att fritt bedriva forskning och skyddet för en individ som är föremål för forskning (vilka bägge också tryggas i biomedicinkonventionen), avgörs frågan med hjälp av artikel 1 i konventionen, och att det då ska beaktas att individens intresse har företräde i jämförelse med forskarens rätt att bedriva forskning. När det anses motiverat att inskränka vetenskapens frihet, bör begränsningarna genomföras inom ramen för de allmänna förutsättningarna att begränsa de grundläggande fri- och rättigheterna och utan att deras kärnområde berörs. I rättslitteraturen har det ansetts höra till kärnan för vetenskapsutövares självbestämmanderätt att forskaren får bedriva forskning, välja sina forskningsobjekt och forskningsmetoder samt besluta om publicering av sina forskningsresultat (Miettinen: Det är grundlagsutskottets sak att noggrant definiera kärnområdet, och det har utskottet endast gjort för en del av de grundläggande fri- och rättigheterna. Grundlagsutskottet har dock ansett det viktigt att sträva efter en så bra jämvikt som möjligt mellan vetenskapens frihet och individens friheter (GrUU 48/2014 rd), och utskottet har föreslagit att ett slags utgångspunkt ska vara artikel 2 i biomedicinkonventionen, där det sägs att människans intresse och välfärd ska gå före samhällets eller vetenskapens egna intressen (GrUU 48/2014 rd, GrUU 10/2012 rd).

Vetenskaplig forskning definieras inte i dataskyddsförordningen, men enligt skäl 159 i ingressen bör behandling av personuppgifter för vetenskapliga forskningsändamål ges en vid tolkning och omfatta till exempel teknisk utveckling och privatfinansierad forskning. Enligt ingressen bör behandlingen av personuppgifter dessutom ta hänsyn till artikel 179.1 i EUF-fördraget, som behandlar fri rörlighet för forskare och vetenskaplig kunskap samt till dem anknytande utveckling av unionens konkurrenskraft och främjande av all forskningsverksamhet som anses behövlig med stöd av fördragen. Den dataskyddsarbetsgrupp som baserade sig på artikel 29 i dataskyddsdirektivet (artikel 29-arbetsgruppen) har också tagit ställning till skäl 159 i ingressen till dataskyddsförordningen och konstaterat att begreppet vetenskaplig forskning inte kan utsträckas längre än dess allmänna betydelse, och med 'vetenskaplig forskning' avses i detta sammanhang ett forskningsprojekt som inletts i enlighet med branschspecifika metodologiska och etiska standarder och god praxis.

### **Näringsfrihet**

Enligt 18 § 1 mom. i grundlagen har var och en i enlighet med lag rätt att skaffa sig sin försörjning genom arbete, yrke eller näring som han eller hon valt fritt. Trots att det är fråga om en rättighet för individen har principen om näringsfrihet via individer också ansetts gälla stora företag. Att yrke och näring omfattas innebär i praktiken också ett erkännande av frihet för företagen. I rättslitteraturen har uttrycket "i enlighet med lag" ansetts tillåta att näringsfriheten begränsas genom lag, såsom tillståndsplikt för vissa näringar t.ex. för att skydda hälsan och säkerheten. Näringsfrihet är dock huvudregeln enligt grundlagen, och tillståndsplikt är ett undantag som ska grunda sig på skäl som är godtagbara med tanke på systemet med grundläggande fri- och rättigheter. Kärnområdet för näringsfriheten får inte kränkas.

## Främjandet av befolkningens hälsa

Enligt 19 § 3 mom. i grundlagen ska det allmänna, enligt vad som närmare bestäms genom lag, tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster samt främja befolkningens hälsa. Bestämmelsen hänvisar dels till social- och hälsovårdens förebyggande verksamhet, dels till utvecklingen av samhällsförhållandena inom det allmännas olika verksamhetssektorer i en riktning som allmänt främjar befolkningens hälsa. Framför allt är det fråga om att trygga tillgången till tjänster (GrUU 15/2018 rd). Också andra bestämmelser om grundläggande fri- och rättigheter, såsom bestämmelserna om jämlikhet och förbud mot diskriminering, inverkar indirekt på tillgången till och sättet att ordna tjänster (GrUU 63/2016 rd, s. 2, GrUU 67/2014 rd, s. 3/II, se även RP 309/1993 rd, s. 75). Dessutom har man med den typ av regleringsförbehåll som används i 19 § 3 mom. i grundlagen, ”enligt vad som närmare bestäms genom lag”, velat understryka att lagstiftaren har en mera begränsad rörelsefrihet som är bunden vid huvudregeln i grundlagen (GrUB 25/1994 rd, s. 6/II).

Trots att bestämmelsen i 19 § 3 mom. i grundlagen uttryckligen hänvisar till det allmännas skyldighet att trygga tillräckliga tjänster, hindrar den inte att social- och hälso- och sjukvårdstjänster kan tillhandahållas också av andra än det allmänna (GrUU 15/2018 rd). I 19 § 3 mom. i grundlagen definieras inte hur social- och hälso- och sjukvårdstjänster ska ordnas. Bestämmelsen förutsätter således inte att de offentliga samfundet själva har hand om produktionen av samtliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster. Likaså utgick man redan i propositionen om reformen av de grundläggande fri- och rättigheterna från att en bestämmelse i grundlagen inte binder ordnandet av social- och hälso- och sjukvårdstjänster till den dåvarande lagstiftningen (se RP 309/1993 rd). Motsvarande ståndpunkt har senare upprepats vid ett flertal tillfällen också i grundlagsutskottets praxis (se GrUU 26/2017 rd, s. 33, GrUU 63/2016 rd, GrUU 67/2014 rd och GrUU 41/2010 rd). Exempelvis servicesedeln, som liknar kundsedeln, är enligt ett tidigare ställningstagande av utskottet ett sätt för det allmänna att uppfylla sin plikt enligt 19 § 3 mom. i grundlagen att tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster (se GrUU 26/2017 rd, s. 33 och 54 och GrUU 10/2009 rd).

Det har för rätten till tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster som nämns i 19 § 3 mom. i grundlagen etablerats ett bestämt juridiskt innehåll och bestämda bedömningsgrunder. Enligt dem kan en bedömning av om servicen är tillräcklig eller inte utgå från en nivå som ”ger alla människor förutsättningar att fungera som fullvärdiga medlemmar i samhället” (RP 309/1993 rd, s. 75–76). Hänvisningen till alla människor som berättigade till hälso- och sjukvårdstjänster kräver enligt grundlagsutskottet i sista hand en individuell bedömning av om servicen är tillräcklig eller inte (se GrUU 30/2013 rd, s. 3/I). Rätten till tillräckliga hälsovårdstjänster tryggas i de allvarligaste situationerna ytterst av rätten till liv enligt 7 § i grundlagen (se GrUU 65/2014 rd, s. 4/II).

Grundlagsutskottet har betonat att även om den första meningen i 19 § 3 mom. i grundlagen inte tryggar något specifikt sätt att erbjuda tjänster, utgår grundlagen till denna del från att tjänsterna ska vara tillräckliga (se GrUU 26/2017 rd, s. 33 och 37–42, GrUU 12/2015 rd, s. 3, och GrUU 11/1995 rd, s. 2). Utskottet har uttryckligen betonat att bestämmelsen förpliktar det allmänna att trygga tillgången till tjänster (se GrUU 26/2017 rd, särskilt s. 45–46, och GrUU 54/2014 rd,

s. 2/I). Bestämmelsen innebär således ett krav på ett tillräckligt utbud av tjänster i hela landet (GrUB 25/1994 rd, s. 33/I).

Grundlagsutskottet har vid behandlingen av propositionen om tjänsteutbudet inom hälso- och sjukvården ansett det problematiskt att man efter hand kommer att komplettera uppgifterna om vilka behandlingar som ingår i den offentligt finansierade och organiserade hälso- och sjukvården och att tjänsteutbudet och behandlingarna uppenbarligen ännu inte alls var definierade när lagen trädde i kraft. Utskottet ansåg att ett sådant oreglerat läge med avseende på 19 § 3 mom. i grundlagen och även i övrigt med avseende på systemet för de grundläggande fri- och rättigheterna är ”ohållbart” och ansåg det nödvändigt att bestämmelsen träder i kraft och börjar tillämpas först när det kan anses att det tjänsteutbud för den finländska hälso- och sjukvården som ska läggas fast av ett organ är tillräckligt heltäckande (se GrUU 30/2013 rd, s. 3/II och 4/I).

### **Rättsskydd**

Enligt grundlagens 21 § 1 mom. har var och en rätt att på behörigt sätt och utan ogrundat dröjsmål få sin sak behandlad av en domstol eller av någon annan myndighet som är behörig enligt lag samt att få ett beslut som gäller hans eller hennes rättigheter och skyldigheter behandlat vid domstol eller något annat oavhängigt rättsskipningsorgan. Enligt 2 mom. ska offentligheten vid handläggningen, rätten att bli hörd, rätten att få motiverade beslut och rätten att söka ändring samt andra garantier för en rättvis rättegång och god förvaltning tryggas genom lag.

Grundlagsutskottet har ansett att formuleringen i 21 § 1 mom. i grundlagen om beslut som gäller en persons rättigheter och skyldigheter hänger samman med omständigheter som enligt finsk rätt betraktas som rättigheter och skyldigheter. Vilken som helst myndighetsåtgärd som är positiv för individen är dock inte ett beslut som gäller individens rätt på det sätt som avses i grundlagen. Grundlagen utgår från att lagstiftningen innefattar ett tillräckligt exakt kriterium för att det uppkommer en relation mellan den enskilde och det allmänna, som kan betraktas som en rättighet. Även bestämmelserna om villkoren för rättigheter eller förmåner som i högre grad är beroende av prövning och alltså inte omfattas av så kallad subjektiv rätt kan utgöra ett tillräckligt exakt underlag för att det ska uppstå en relation mellan den enskilde och det allmänna som kan betraktas som en rättighet i den mening som 21 § 1 mom. i grundlagen avser (GrUU 51/2010 rd, s. 2, GrUU 42/2010 rd, s. 4, GrUU 16/2000 rd, s. 4, GrUU 12/1997 rd, s. 1). Ett sådant underlag uppkommer dock vanligen inte om en förmån eller en tjänst helt och hållet är beroende av myndighetens prövning, disponibla anslag eller till exempel planer (GrUU 63/2010 rd, s. 2/II, GrUU 16/2000 rd, s. 4/II). Även då kan det vara relevant att öppna för en möjlighet att överklaga, bl.a. för att kontrollera att myndigheterna över huvud taget handlar korrekt och opartiskt (GrUU 10/2009 rd, s. 4, GrUU 46/2002 rd, s. 9) och för att säkerställa samordnad tillämpningspraxis (GrUU 30/2005 rd, s 5).

Däremot utgörs så kallad faktisk förvaltningsverksamhet av myndighetsåtgärder om vilka det inte fattas något överklagbart förvaltningsbeslut och som det alltså inte går att söka ändring i. Det finns inget behov av eller någon orsak att i lag ta in bestämmelser om förbud mot att söka ändring i beslut om faktiska förvaltningsåtgärder. Faktiska förvaltningsåtgärder faller utanför

rätten att söka ändring också utan en uttrycklig lagbestämmelse om att rätten är begränsad (se t.ex. GrUU 32/2012 rd, s. 5/I, GrUU 51/2006 rd, s. 6, GrUU 52/2005 rd, s. 2/II).

### **Respekt för de grundläggande fri- och rättigheterna**

Enligt 22 § i grundlagen ska det allmänna se till att de grundläggande fri- och rättigheterna tillgodoses. Enligt huvudregeln skyddar de grundläggande fri- och rättigheterna varje individ (fysisk person) som omfattas av Finlands jurisdiktion under individens livstid. Människan blir således fullständig innehavare av de grundläggande fri- och rättigheterna när hon föds och skyddas av dem ända till sin död. De grundläggande fri- och rättigheterna utsträcker sig indirekt till juridiska personer, eftersom avsaknaden av en ställning som juridisk person kan innebära att man gör intrång i rättigheter som tillkommer en individ som befinner sig bakom den juridiska personen. Enligt grundlagsutskottets utlåtande (GrUU 15/2018) är en av de centralaste metoderna för det allmänna att se till att de grundläggande fri- och rättigheterna tillgodoses att stifta lagar som tryggar och preciserar utövningen av en grundläggande fri- och rättighet (se RP 309/1993 rd och GrUU 26/2017 rd).

### **Ålands ställning**

Enligt 120 § i grundlagen har landskapet Åland självstyrelse enligt vad som särskilt bestäms i självstyrelselagen för Åland (1144/1991).

Självstyrelselagen för Åland är en lag som stiftats av riksdagen, och till vars ikraftträdande Ålands lagting har gett sitt samtycke. Formellt är självstyrelselagen ingen grundlag, men den är stiftad i grundlagsstiftningsordning och lagtingets beslut har fattats med kvalificerad majoritet. Självstyrelselagen kan inte upphävas eller ändras utan Ålands lagtings samtycke.

Enligt självstyrelselagen för Åland fördelas den allmänna lagstiftningsbehörigheten för landskapet Åland mellan riket och landskapet. Om landskapets lagstiftningsbehörighet föreskrivs i 18 § och om rikets lagstiftningsbehörighet i 27 och 29 §. Enligt den senare paragrafen kan lagstiftningsbehörigheten inom de rättsområden som nämns där med lagtingets samtycke helt eller till vissa delar överföras på landskapet genom lag. I övrigt kan fördelningen av lagstiftningsbehörigheten mellan landskapet och riket ändras endast genom ändring av självstyrelselagen.

Fördelningen av lagstiftningsbehörigheten enligt självstyrelselagen är absolut i den meningen att riksdagen inte för landskapets del får lagstifta om sådana frågor som hör till landskapets behörighet. Bestämmelserna i en landskapslag får inte heller utsträckas till att omfatta frågor som hör till rikets lagstiftningsbehörighet. Inte heller i det fall att lagtinget inte föreskrivit om ett ärende som hör till dess lagstiftningsbehörighet kan en lag som stiftats av riksdagen sekundärt tillämpas i landskapet, utan ärendet måste anses vara oreglerat där. När ett ärende däremot hör till rikets lagstiftningsbehörighet träder de lagar som riksdagen stiftat automatiskt i kraft på Åland.

Också vid genomförandet av Europeiska unionens lagstiftning fördelas ansvaret enligt fördelningen av behörighet i självstyrelselagen. Landskapet ansvarar alltså för genomförandet av

Europeiska unionens lagstiftning i de frågor som enligt självstyrelselagen hör till dess behörighet.

Den föreslagna lagen om genom berör ett nytt rättsområde, som inte uttryckligen beaktas i de bestämmelser som nämns ovan. Enligt 18 § 12 punkten i självstyrelselagen har landskapet lagstiftningsbehörighet i fråga om hälso- och sjukvård med de undantag som föreskrivs i 27 § 24, 29 och 30 punkten. Hälso- och sjukvården hör inte till lagförslagets tillämpningsområde, och Genomcentret föreslås inte erbjuda hälso- och sjukvårdstjänster. Den föreslagna lagen berör sådan etiskt känslig verksamhet som har nära samband med genomförande av de grundläggande fri- och rättigheterna och berör väldigt specifika frågor.

Ålands landskapsregering har tagit ställning till frågan om lagstiftningsbehörighet och anser att människans genom och biobanker ska höra till rikets lagstiftningsbehörighet. Till stöd för sin åsikt refererade Åland till högsta domstolens utlåtande 1046/21.3.1996 om förslaget till åländsk landskapslag om genetik och genetiskt modifierade organismer, enligt vilket genetik hör till rikets lagstiftningsbehörighet. Ålands landskapsregering konstaterade också att lagen om medicinsk forskning ansetts höra till rikets lagstiftningsbehörighet, vilket också stöder deras åsikt.

### **Överföring av förvaltningsuppgifter på andra än myndigheter**

I sitt utlåtande GrUU 15/2018 har grundlagsutskottet tagit ställning till överföring av förvaltningsuppgifter på andra än myndigheter. Enligt 124 § i grundlagen kan offentliga förvaltningsuppgifter anförtros andra än myndigheter endast genom lag eller med stöd av lag, om det behövs för en ändamålsenlig skötsel av uppgifterna och det inte äventyrar de grundläggande fri- och rättigheterna, rättssäkerheten eller andra krav på god förvaltning. Uppgifter som innebär betydande utövning av offentlig makt får dock ges endast myndigheter. Ordalydelsen i grundlagens 124 § betonar att skötseln av offentliga förvaltningsuppgifter i regel ska höra till myndigheterna och att dessa uppgifter endast i begränsad utsträckning kan anförtros andra än myndigheter (RP 1/1998 rd, s. 179/I). Avsikten är att begränsa överföringen av offentliga förvaltningsuppgifter utanför det egentliga myndighetsmaskineriet (GrUU 10/1998 rd, RP 1/1998 rd).

Begreppet offentliga förvaltningsuppgifter används i grundlagen i en relativt vidsträckt bemärkelse, så att det omfattar uppgifter som hänför sig exempelvis till verkställigheten av lagar samt beslutsfattande om enskilda personers och sammanslutningars rättigheter, skyldigheter och förmåner. I grundlagsutskottet utlåtande GrUU 26/2017 rd (s. 48–49) ges ett flertal exempel på uppgifter som utskottet har ansett vara offentliga förvaltningsuppgifter.

Enligt förarbetena till 124 § i grundlagen är utgångspunkten att offentliga förvaltningsuppgifter endast genom lag kan anförtros andra än myndigheter. Eftersom framför allt skötseln av offentliga tjänster bör kunna ordnas smidigt, och det inte i fråga om sådana uppgifter med hänsyn till syftena med regleringen finns behov av detaljreglering i lag, ska det också vara möjligt att med stöd av lag genom föreskrifter eller beslut bestämma om överföring av förvaltningsuppgifter på andra än myndigheter. Också befogenheten att överföra uppgiften ska härvid grunda sig på lag (RP 1/1998 rd, s. 179/II). Grundlagsutskottet har konstaterat att en offentlig förvaltningsuppgift kan anförtros andra än myndigheter också genom avtal som ingås med stöd av lag (GrUU 11/2004 rd, s. 2/II, GrUU 11/2002 rd, s. 5/I).



Enligt 124 § i grundlagen kan offentliga förvaltningsuppgifter anförtros andra än myndigheter endast om det behövs för en ändamålsenlig skötsel av uppgifterna. Vid bedömningen av ändamålsenligheten ska särskilt uppmärksammas dels förvaltningens effektivitet och övriga interna behov, dels enskilda personers och sammanslutningars behov (RP 1/1998 rd, s. 179/II, GrUU 16/2016 rd, s. 3, och GrUU 8/2014 rd, s. 3/II). Också förvaltningsuppgifternas art ska beaktas (RP 1/1998 rd, s. 179/II, se t.ex. GrUU 6/2013 rd, s. 2/II, GrUU 65/2010 rd, s. 2/II, GrUU 57/2010 rd, s. 5/I). Kravet på ändamålsenlighet kan således när det är fråga om uppgifter i samband med serviceproduktion uppfyllas lättare än t.ex. i fråga om beslutsfattande som gäller en enskild persons eller sammanslutnings centrala rättigheter (RP 1/1998 rd, s. 179/II, se också GrUU 8/2014 rd, s. 4/I).

Grundlagsutskottet har framhållit att kravet på ändamålsenlighet är en rättslig förutsättning som ska bedömas från fall till fall (se GrUU 26/2017 rd och de utlåtanden som nämns där samt RP 1/1998 rd, s. 179/II). Huruvida kravet på ändamålsenlighet uppfylls måste bedömas från fall till fall varje gång en offentlig förvaltningsuppgift föreslås bli anförtrodd någon utanför myndighetsorganisationen (se t.ex. GrUU 44/2016 rd s. 5).

Ytterligare ett villkor för att offentliga förvaltningsuppgifter ska kunna anförtros andra än myndigheter är enligt 124 § i grundlagen att det inte äventyrar de grundläggande fri- och rättigheterna, rättssäkerheten eller andra krav på god förvaltning. Bestämmelsen understryker betydelsen av att de som sköter offentliga förvaltningsuppgifter ska vara utbildade för ändamålet och sakkunniga samt att de ska stå under tillräcklig offentlig tillsyn (RP 1/1998 rd s. 179/II). Med avseende på tryggheten av kraven på rättssäkerhet och god förvaltning har grundlagsutskottet i sin praxis granskat frågor om tillämpningen av de allmänna förvaltningslagarna, tjänsteansvar, lagstiftningens allmänna exakthet och korrekthet och huruvida de som utför uppgifterna är lämpliga och kompetenta samt om övervakning av verksamheten (se GrUU 26/2017 rd, s. 50–51 och de utlåtanden som nämns där).

Grundlagsutskottet har i sin praxis ansett att tryggheten av kraven på rättssäkerhet och god förvaltning på det sätt som avses i 124 § i grundlagen förutsätter att de allmänna förvaltningslagarna iaktas när ärenden behandlas och att de som handlägger ärenden handlar under tjänsteansvar (t.ex. GrUU 3/2009 rd, s. 4/II och GrUU 20/2006 rd, s. 2). Det är emellertid inte nödvändigt att på grund av 124 § i grundlagen ta in en sådan hänvisning i lagen, eftersom de allmänna förvaltningslagarna med stöd av de i dem ingående bestämmelserna om tillämpningsområde, definition på myndighet eller enskildas skyldighet att ge språklig service tillämpas också på enskilda när de utför ett offentligt förvaltningsuppdrag (GrUU 42/2005 rd, s. 3/II).

I 124 § i grundlagen föreskrivs det att uppgifter som innebär betydande utövning av offentlig makt bara kan anförtros myndigheter. Som betydande utövning av offentlig makt ska anses t.ex. på självständig prövning baserad rätt att använda maktmedel eller att på något annat konkret sätt ingripa i en enskild persons grundläggande fri- och rättigheter (RP 1/1998 rd, s. 180, se t.ex. GrUU 62/2010 rd, s. 6/I och GrUU 28/2001 rd, s. 5–6).

#### 2.1.2 Uppgifter om hälsa

#### **Hälso- och sjukvårdslagen**

Hälso- och sjukvårdslagen tillämpas enligt lagens 1 § på tillhandahållandet av den hälso- och sjukvård som kommunerna är skyldiga att ordna och på innehållet i denna hälso- och sjukvård, om inte annat bestäms någon annanstans i lag. Hälso- och sjukvård omfattar hälsofrämjande och välfärdsfrämjande verksamhet, primärvård och specialiserad sjukvård.

Enligt 2 § i lagen är dess syfte att 1) främja och upprätthålla befolkningens hälsa, välfärd, arbets- och funktionsförmåga och sociala trygghet, 2) minska hälsoskillnaderna mellan befolkningsgrupperna, 3) sörja för lika tillgång, kvalitet och patientsäkerhet när det gäller den service som befolkningen behöver, 4) öka klientorienteringen i hälso- och sjukvårdstjänsterna, och 5) förbättra primärvårdens verksamhetsbetingelser och samarbetet mellan aktörerna inom hälso- och sjukvården, mellan de olika kommunala verksamheterna och med andra aktörer när det gäller att främja hälsa och välfärd och att ordna social- och hälsovården.

Bestämmelser om behandling av patientuppgifter i hälso- och sjukvården finns i 9 § i hälso- och sjukvårdslagen. Enligt 9 § 1 mom. bildar journalhandlingarna inom den kommunala primärvården och specialiserade sjukvården för dem som bor inom området för en samkommun för ett sjukvårdsdistrikt ett gemensamt register inom hälso- och sjukvården. Alla verksamhetsenheter inom hälso- och sjukvården som har anslutit sig till det gemensamma patientregistret är registeransvariga till den del som gäller deras egna journalhandlingar. Varje verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården ansvarar för att de journalhandlingar som görs upp i den egna verksamheten registerförs i enlighet med bestämmelserna i personuppgiftslagen (523/1999).

Enligt 9 § 2 mom. i hälso- och sjukvårdslagen får den verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården som vårdar patienten använda uppgifter i det gemensamma patientregistret som har registrerats av en annan verksamhetsenhet i den omfattning som vården och behandlingen kräver. Patientens uttryckliga samtycke krävs inte för att patientuppgifter ska få användas av sådana verksamhetsenheter inom hälso- och sjukvården som har anslutit sig till det gemensamma registret. Patienten har emellertid rätt att förbjuda att uppgifter som har registrerats av en annan verksamhetsenhet används. Patienten får förbjuda användningen av uppgifter och återta ett sådant förbud när som helst.

För att patienten ska kunna återta sin förbuds rätt ska patienten informeras om det gemensamma registret för patientuppgifter, om behandlingen av uppgifterna och om möjligheten att förbjuda utlämnande av uppgifter mellan verksamhetsenheter. Informationen ska lämnas innan ett första utbyte av uppgifter mellan verksamhetsenheter sker. Uppgift om att patienten informeras och om att patienten förbjudit utlämnande av uppgifter ska antecknas i journalhandlingarna.

I 9 § 4 mom. finns bestämmelser om att den som med hjälp av informationssystem använder uppgifter som har registrerats av en annan verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården ska följa upp användningen av patientuppgifterna på det sätt som anges i 5 § i lagen om elektronisk behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården. Det ska datatekniskt säkerställas att en vårdrelation existerar mellan patienten och den som begärt uppgifter. I 5 § i klientuppgiftslagen finns bestämmelser om uppföljning av användning och utlämnande av registeruppgifter.

## Lagen om patientens ställning och rättigheter

Lagen om patientens ställning och rättigheter (785/1992, nedan patientlagen) trädde i kraft den 1 mars 1993. I lagen finns viktiga principer för vården och bemötandet av patienter, och den tillämpas både på offentlig och privat hälso- och sjukvård. I lagen föreskrivs bl.a. om journalhandlingars innehåll samt om sekretess för och utlämnande av uppgifter som ingår i dem.

Enligt definitionsbestämmelserna i 2 § i patientlagen avses med patient den som anlitar hälso- och sjukvårdstjänster eller som annars är föremål för sådana tjänster. Med hälso- och sjukvård avses sådana åtgärder för fastställande av patientens hälsotillstånd eller för återställande eller upprätthållande av hälsan som vidtas av yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården eller som vidtas vid en verksamhetsenhet för hälso- och sjukvård. Med journalhandlingar avses handlingar eller tekniska dokument som används, uppgörs eller inkommer i samband med att en patient får vård eller vården ordnas och som innehåller uppgifter om patientens hälsotillstånd eller andra personliga uppgifter.

Enligt 3 § i patientlagen har var och en som varaktigt bor i Finland utan diskriminering och inom gränserna för de resurser som vid respektive tidpunkt står till hälso- och sjukvårdens förfogande rätt till sådan hälso- och sjukvård som hans eller hennes hälsotillstånd förutsätter. Varje patient har rätt till hälso- och sjukvård av god kvalitet. För en hälso- och sjukvård av god kvalitet har den teknologiska utvecklingen stor betydelse. Vården ska ordnas och patienten bemötas så att hans människovärde inte kränks och att hans övertygelse och integritet respekteras. Patientens individuella behov ska i möjligaste mån beaktas i vården och bemötandet.

Enligt 5 § i patientlagen har en patient rätt att få upplysningar om sitt hälsotillstånd, vårdens och behandlingens betydelse, olika vård- och behandlingsalternativ och deras verkningar samt om andra omständigheter som hänför sig till vården och behandlingen och som har betydelse då beslut fattas om hur patienten ska vårdas. Upplysningar ska dock inte ges mot patientens vilja eller om det är uppenbart att de skulle medföra allvarlig fara för patientens liv eller hälsa. En yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården ska ge upplysningar på ett sådant sätt att patienten i tillräcklig utsträckning förstår innebörden av dem.

Enligt 6 § i patientlagen ska en laglig företrädare, en nära anhörig eller någon annan närstående till en patient vars rättshandlingsförmåga har begränsats höras före ett viktigt vårdbeslut i avsikt att utreda patientens vilja. Om detta inte kan utredas, ska patienten vårdas på ett sätt som kan anses vara förenligt med hans bästa. Patientens lagliga företrädare, en nära anhörig eller någon annan närstående person ska dessutom ge sitt samtycke till vården, med beaktande av patientens tidigare uttryckta vilja eller patientens bästa. Om den som företräder patienten förbjuder vård eller behandling av patienten, ska vården eller behandlingen så vitt möjligt i samförstånd med den person som vägrat ge sitt samtycke ges på något annat sätt som är godtagbart från medicinsk synpunkt. Om åsikterna går isär, ska patienten vårdas eller behandlas på ett sätt som kan anses vara förenligt med patientens bästa.

I 7 § i patientlagen föreskrivs det om minderåriga patienters ställning. Enligt paragrafen ska en minderårig patient som inte kan fatta beslut om vården vårdas i samråd med sin vårdnadshavare eller någon annan laglig företrädare. Små barns vårdnadshavare har alltså rätt att på barnets

vägnar besluta om utförandet av sådana åtgärder som är medicinskt motiverade. I sitt avgörande HD 2008:93 ansåg Högsta domstolen i stycke 6 att barnets vårdnadshavare inte med stöd av 7 § i patientlagen har rätt att besluta om sådana åtgärder som i sig på ett oåterkalleligt sätt kränker barnets fysiska integritet och som inte utförs av medicinska eller hälsomässiga skäl.

### 2.1.3 Bestämmelser om vetenskapliga studier

#### **Lagen om medicinsk forskning**

I lagen om medicinsk forskning (488/1999, nedan forskningslagen) finns bestämmelser om medicinsk forskning till den del som inte något annat bestäms om saken genom lag. I lagen finns också bestämmelser om klinisk läkemedelsprövning. Med medicinsk forskning avses sådan forskning som innebär ingrepp i en människas eller ett mänskligt embryos eller fosters integritet och vars syfte är att öka kunskapen om hälsa, sjukdomsorsaker, symtom, diagnostik, vård, prevention av sjukdomar eller sjukdomarnas beskaffenhet i allmänhet.

Enligt 1 § 4 punkten i forskningslagen avses med forskare en läkare, en tandläkare eller, i fråga om annan medicinsk, vårdvetenskaplig eller hälsovetenskaplig forskning än klinisk läkemedelsprövning, även någon annan person som har tillbörlig yrkesmässig och vetenskaplig behörighet och som ansvarar för genomförandet av forskningen på ett forskningsställe; om forskningen på ett forskningsställe genomförs av ett forskarlag, avses med forskare en läkare, tandläkare eller annan person som leder forskarlaget.

Enligt 3 § 1 mom. ska principen om människovärdets okränkbarhet respekteras inom den medicinska forskningen. Enligt 3 § 2 mom. i forskningslagen ska, innan medicinsk forskning får bedrivas, den etiska kommittén ha avgett ett positivt utlåtande om forskningsplanen. I Finlands bedöms medicinsk forskning av regionala etiska kommittéer samt av den nationella kommittén för medicinsk forskningsetik (TUKIJA). Bestämmelser om de etiska kommittéerna finns i 4 kap. i forskningslagen. Enligt 17 § 2 mom. i forskningslagen ska de etiska kommittéerna för sina utlåtanden utreda om bestämmelserna om medicinsk forskning i denna eller någon annan lag samt de bestämmelser eller föreskrifter om medicinsk forskning som utfärdats med stöd av lag har beaktats i forskningsplanen. Kommittén ska i sitt utlåtande lägga fram sin motiverade synpunkt på om forskningen är etiskt godtagbar eller inte.

I 4 § i forskningslagen finns bestämmelser om intresseavvägning. Vid medicinsk forskning ska den undersökta personens fördel och välfärd alltid gå före vetenskapens och samhällets intressen. Den risk och olägenhet som eventuellt orsakas den som undersöks ska om möjligt förebyggas. Den som undersöks får utsättas endast för sådana åtgärder som väntas vara till en klart större nytta för hälsan eller vetenskapen än den risk och olägenhet som eventuellt orsakas den som undersöks. I forskningslagen ställs det också en rad krav som gäller förfarandena vid genomförandet av forskningen.

Vidare föreskrivs det i 5 § i forskningslagen om den för forskningen ansvariga personen. Medicinsk forskning får bedrivas endast om en läkare eller en tandläkare som har tillbörlig yrkesmässig och vetenskaplig behörighet ansvarar för forskningen. Vid annan forskning än klinisk läkemedelsprövning kan den som ansvarar för forskningen vara någon annan än en läkare eller

tandläkare, om han eller hon har den yrkesmässiga och vetenskapliga behörighet som krävs för forskningen.

Enligt 6 § får medicinsk forskning där forskningsobjektet är en människa inte bedrivas utan ett skriftligt, på vetenskap baserat samtycke av den som undersöks. Från detta kan avvikelse göras, om samtycke inte kan inhämtas på grund av sakens brådskande natur och patientens hälsotillstånd, och åtgärden kan väntas vara till omedelbar nytta för patientens hälsa. Den som undersöks ska ges tillräcklig information om sina rättigheter, om syftet med forskningen och dess natur samt om de metoder som används i samband med den. Personen ska också ges tillräcklig information om eventuella risker och olägenheter. Informationen ska ges så att den som undersöks kan fatta beslut om sitt samtycke med vetenskap om de omständigheter som hänför sig till forskningen och som påverkar hans eller hennes beslutsfattande. I forskningslagen krävs det inte direkt att den som undersöks ska informeras t.ex. om de upptagnings- eller förvaringsmetoder som används vid undersökningen.

Den som undersöks har rätt att återta sitt samtycke när som helst innan forskningen avslutas. Innan forskningen inleds ska den undersökte informeras om denna rätt. Återtagande av samtycke och avstående från forskningen till följd av detta får inte medföra negativa följder för den som undersöks. I statsrådets förordning om medicinsk forskning (986/1999) utfärdas närmare bestämmelser om innehållet i den handling där samtycket ges och om de uppgifter som ska antecknas i forskningsdokumenten beträffande muntligt samtycke. Enligt 3 § 5 punkten i den förordningen ska den handling där samtycke ges innehålla en utredning om till vem uppgifterna som insamlats under forskningen kan lämnas ut samt en utredning om hur den konfidentiella karaktären hos dessa uppgifter är skyddad.

Enligt 6 a § i forskningslagen får personuppgifter om den som undersöks efter att denne återtagit sitt samtycke behandlas i den forskning som han eller hon gav sitt samtycke till, om det är nödvändigt för att utreda eller utvärdera användningsändamålet, egenskaperna, verkan eller genomslagskraften eller för att säkerställa kvaliteten, effekten eller säkerheten hos läkemedel samt produkter och utrustning för hälso- och sjukvård eller hos metoder, och den som undersöks visste, när han eller hon gav sitt samtycke, att uppgifter som samlats in innan samtycket återtog kommer att behandlas som en del av forskningsmaterialet.

Enligt 7 § i forskningslagen får den som på grund av mental störning, utvecklingsstörning eller av någon annan motsvarande orsak saknar förmåga att på giltigt sätt samtycka till forskning vara föremål för forskning endast om motsvarande vetenskapliga resultat inte kan uppnås med hjälp av forskning där andra personer utgör forskningsobjekt och om forskningen innebär endast en obetydlig risk för skada eller påfrestning för den som undersöks. Som handikappad betraktas t.ex. en fullvuxen person som lider av långvarig medvetlöshet eller ålderdomssvaghet (RP 229/1998 rd, s. 15). Dessutom krävs det att forskningen kan väntas vara till direkt nytta för personens hälsa eller till särskild nytta för sådana personers hälsa som till sin ålder eller sitt hälsotillstånd hör till samma kategori. Som särskild nytta kan betraktas undersökning av det som orsakar eller gör mottaglig för en viss sjukdom (RP 229/1998 rd, s. 15). För en handikappads deltagande krävs en nära anhörigs eller någon annan närståendes eller en laglig företrädarens skriftliga samtycke, och innan det ges ska den som ger samtycket få den information som

anges i 6 § 2 mom. Samtycket ska uttrycka den berörda personens förmodade vilja. En handikappad person har i 6 § 4 mom. avsedd rätt att återta sitt samtycke. Den som är föremål för forskning ska få information som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå och som rör forskningen, riskerna och nyttan. Om den handikappade motsätter sig forskningen eller en forskningsåtgärd får den inte genomföras eller vidtas.

Enligt 8 § i forskningslagen får en minderårig vara föremål för forskning endast om motsvarande vetenskapliga resultat inte kan uppnås genom forskning där andra personer utgör forskningsobjekt och förutsatt att forskningen innebär endast en obetydlig risk för skada eller påfrestring för den minderåriga. Dessutom krävs att forskningen kan väntas vara till direkt nytta för personens hälsa eller till särskild för sådana personers hälsa som till sin ålder eller sitt hälsotillstånd hör till samma kategori. Den som har fyllt 15 år och som med hänsyn till sin ålder och utvecklingsnivå samt sjukdomens och forskningens natur har förmåga att förstå forskningens eller en forskningsåtgärds betydelse kan själv ge sitt på vetenskap baserade skriftliga samtycke. På motsvarande sätt kan t.ex. med stöd av patientlagen en minderårig i vissa fall besluta om åtgärder som gäller honom eller henne utan att vårdnadshavaren eller en eventuell god man hörs eller ger sitt samtycke (RP 229/1998 rd, s. 15–16). Vårdnadshavaren ska dock underrättas om saken. I övriga fall ska den minderårigas vårdnadshavare eller någon annan laglig företrädare samtycka till en minderårigs deltagande. Samtycket ska uttrycka den berörda den minderårigas förmodade vilja. Den minderåriga ska få information som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå och som rör forskningens art, riskerna och nyttan. Informationen ska ges av personal med pedagogisk erfarenhet av att arbeta med minderåriga. Om en minderårig, som inte får vara föremål för forskning utan vårdnadshavarens eller någon annan laglig företrädare samtycke, har förmåga att förstå betydelsen av en forskningsåtgärd som gäller honom eller henne, förutsätts dessutom skriftligt samtycke av den minderåriga. Om en minderårig motsätter sig forskningen eller en forskningsåtgärd, ska åsikten respekteras med beaktande av den minderårigas ålder och utvecklingsnivå. För närvarande är en reform av forskningslagen under behandling i riksdagen på grund av det nationella genomförandet av Europaparlamentets och rådet förordning (EU) nr 536/2014 om kliniska prövningar av humanläkemedel och om upphävande av direktiv 2001/20/EG.

### **Lag om användning av mänskliga organ, vävnader och celler för medicinska ändamål**

Bestämmelser om tagande, lagring och användning av mänskliga organ, vävnader och celler för behandling av en sjukdom eller kroppsskada hos en människa och för andra ändamål finns i lagen om användning av mänskliga organ, vävnader och celler för medicinska ändamål (101/2001, nedan vävnadslagen). Enligt 6 § i den lagen kan organ, vävnader och celler som tagits från en patient i samband med diagnostisering eller behandling av sjukdom tas till vara och lagras för medicinskt bruk. Embryon får användas endast för assisterad befruktning eller medicinsk forskning. Att ta till vara organ, vävnader eller celler och att därefter lagra och använda dem förutsätter enligt 7 § ett skriftligt, på vetenskap baserat samtycke av patienten. Om patienten är handikappad eller på grund av att han eller hon inte uppnått myndighetsåldern saknar förmåga att förstå sakens betydelse, förutsätter tillvaratagandet ett skriftligt samtycke av patientens lagliga företrädare. Patienten eller hans eller hennes lagliga företrädare har rätt att utan att uppgge någon orsak återkalla sitt samtycke när som helst innan organet, vävnaden eller

cellen slutligt används. Innan samtycket ges ska patienten informeras om syftet med och betydelsen av tillvaratagandet, eventuella analytiska tester som utförs och resultaten av dem, registrering och skydd av uppgifter om givaren och tillämpliga säkerhetsåtgärder avsedda att skydda givaren samt om att givaren kan återkalla sitt samtycke innan organet, vävnaden eller cellen slutligt används. Den läkare som behandlar patienten ska när organ tas till vara personligen ge patienten eller patientens lagliga företrädare denna information. När vävnader och celler tas till vara kan informationen ges också av någon annan yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården. Om organ, vävnader eller celler tas till vara i samband med avbrytande av havandeskap eller missfall, kräver verksamheten tillstånd av Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet.

Enligt 11 § i vävnadslagen kan kroppar efter avlidna och organ, vävnader, celler och andra prov som tagits från dem i samband med obduktioner användas också för sådan medicinsk forskning och undervisning som inte sker i anslutning till utredande av dödsorsak. Prov kan dessutom överföras till en sådan biobank som avses i biobankslagen (688/2012). Förutsättningen är att en i forskningslagen avsedd behörig etisk kommitté har gett ett positivt utlåtande om användningen av kropparna och proverna för medicinsk forskning eller om överföring av proverna till en biobank, och att Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har gett tillstånd till användningen av kropparna och proverna för undervisningsändamål. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet ska på ansökan fatta beslut i frågan, om utlåtandet från den etiska kommittén är negativt.

Enligt 12 § får kroppen efter en avliden inte användas eller organ, vävnader eller celler tas från en kropp för forskning eller undervisning, om det försvårar utredandet av dödsorsak eller i lagen avsett tagande av organ, vävnader och celler för behandling av en sjukdom eller kroppsskada hos en människa. Forskning eller undervisning får inte inledas, om polisen måste göra en undersökning för utredande av dödsorsak och motsätter sig inledandet. Forskningen och undervisningen ska ske med respekt för den avlidne och så att den avlidnes utseende inte förändras väsentligt. Forskning och undervisning får inte bedrivas, om det finns skäl att anta att den avlidne under sin livstid hade motsatt sig detta.

I 19 § i vävnadslagen föreskrivs det om ändrat användningsändamål för organ, vävnader och celler. Enligt den paragrafen får organ, vävnader eller celler från en levande människa som har tagits, tagits till vara eller lagrats, men som av medicinska skäl inte kan användas för det ändamål som avsetts, med givarens samtycke användas för något annat motiverat medicinskt ändamål. Om organet, vävnaden eller cellerna har tagits från en minderårig eller person med funktionsnedsättning, förutsätter användningen samtycke av den lagliga företrädaren. Om tagande eller tillvaratagande av organ, vävnader eller celler är tillåtet endast med tillstånd av Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, förutsätter en ändring av användningsändamålet utöver samtycke enligt 1 mom. att centret har gett tillstånd för verksamheten eller, om det är fråga om medicinsk forskning eller överföring av prov till en biobank som avses i biobankslagen, att en behörig i lagen om medicinsk forskning avsedd etisk kommitté har gett ett positivt utlåtande om verksamheten. Organ, vävnader eller celler som har tagits eller lagrats från en avliden, men som av medicinska skäl inte kan användas för det ändamål för vilket de har tagits, får användas för medicinsk forskning och överföras till en biobank, om en i 2 mom. avsedd etisk

kommitté har gett ett positivt utlåtande om den planerade användningen, eller för annan medicinsk användning med tillstånd av Säkerhets- och utvecklingscentret för social- och hälsovården. Centret ska på ansökan fatta beslut i frågan, om det i 2 eller 3 mom. avsedda utlåtandet från den etiska kommittén är negativt.

Enligt vävnadslagens 20 § där det föreskrivs om användningsändamål för prov som tagits i hälso- och sjukvården får vävnadsprov som tagits för behandling eller diagnostisering av sjukdom överlåtas och användas för medicinsk forskning med patientens samtycke. I fråga om en minderårig eller en person med en funktionsnedsättning, krävs det samtycke av den lagliga företrädaren.

Enligt 20 § i vävnadslagen kan proven, om en persons samtycke inte kan inhämtas på grund av att personen avlidit, användas för medicinsk forskning eller överlåtas till en biobank som avses i biobankslagen, om den etiska kommitté som avses i lagen om medicinsk forskning har gett ett positivt utlåtande i saken. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet ska på ansökan fatta beslut i frågan, om utlåtandet från den etiska kommittén är negativt. Om det finns skäl att anta att personen under sin livstid skulle ha motsatt sig användningen av sina prov för forskningsändamål, får provet inte överföras till en biobank. Bestämmelser om överföring av prov och om villkor för behandlingen finns också i biobankslagen.

Bestämmelser om ersättningar och förbud att eftersträva ekonomisk vinning finns i 18 § i vävnadslagen. En i lagen avsedd vävnadsinrättning (en vävnadsbank, en verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården eller en del av en sådan eller en annan enhet) som bearbetar, konserverar, förvarar eller distribuerar mänskliga vävnader och celler eller som ansvarar för införskaffande eller kontroll av vävnader och celler) får inte eftersträva ekonomisk vinning av sådan verksamhet som avses i lagen. Inrättningen kan dock av en annan enhet för hälso- och sjukvård eller vävnadsinrättning ta ut ersättning för bearbetning, transport och lagring av organen, vävnaderna och cellerna samt för undersökningar som behövs för att få visshet om att organen, vävnaderna och cellerna är riskfria. Avgiften får inte vara högre än vad som behövs för att täcka kostnaderna för produktionen av tjänsten.

Säkerhets- och utvecklingscentret för social- och hälsovården kan dessutom bevilja tillstånd för att vävnadsprover som tagits för behandling eller diagnostisering av sjukdom används för medicinsk forskning. En förutsättning är att forskningen är medicinskt eller samhällsrelaterat betydande, att den i lagen om medicinsk forskning avsedda etiska kommittén har gett ett positivt utlåtande i saken, att de behövliga proverna inte kan fås från en biobank, att det för forskningen finns ändamålsenliga lokaler och anordningar och lämplig personal, att det har utsetts en ansvarig forskningsläkare för forskningen och att personernas integritetsskydd inte äventyras. Tillståndet kan förenas med närmare villkor för att säkerställa personernas integritetsskydd och rättigheter. En verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården får överlämna de prover som avses i beslutet av Säkerhets- och utvecklingscentret för social- och hälsovården till den läkare som ansvarar för forskningen, om det inte är känt att den från vilken proven tagits motsatt sig användningen av proven för medicinsk forskning.

## **Biobankslagen**



Biobankslagen (688/2012) trädde i kraft den 1 september 2013 och utgör en globalt unik rättslig referensram för den finländska biobanksverksamheten. Lagen balanserar intressena hos dem som undersöks och hos forskarna samtidigt som den skapar enhetliga ramar för omfattande forskningsverksamhet och möjliggör att den biomedicinska forskningsmiljö som länge byggts upp i Finland utnyttjas och stärks. Biobankslagen har skapat mer flexibla förutsättningar för forskningen samtidigt som den har stärkt individens självbestämmanderätt och dataskyddet. I utbyte mot ökad flexibilitet är forskarna oftast tvungna att arbeta med kodade prov.

Enligt 1 § är syftet med biobankslagen att stödja forskning som använder sig av prover från människa, främja öppenheten i användningen av prover och säkerställa integritetsskyddet och självbestämmanderätten vid hanteringen av prover. Biobankslagen har alltså karaktären av möjliggörande forskningslagstiftning. Också i nuläget uppkommer största delen av det genomdata-material som är centralt med tanke på tillämpningen av den föreslagna lagen och som produceras genom analys av prover från människa i biobanksverksamhet.

För att biobanksverksamhet ska vara laglig krävs det att den nationella kommittén för medicinsk forskningsetik (TUKIJA) har bedömt förutsättningarna för att inrätta biobanken och att Säkerhets- och utvecklingscentret för social- och hälsovården har bedömt verksamhetens laglighet. I nuläget finns det i Finland tio biobanker som är registrerade i det riksomfattande biobanksregister som förvaltas av centret.

Bestämmelser om förutsättningarna för behandling av prover och anknytande uppgifter finns i tre olika lagrum (11 §, 13 § och 14 §). Vid sidan av hanterings- och behandlingsgrunden reglerar paragraferna också i vilken omfattning personuppgifter om provgivaren får samlas in eller överföras till en biobank. I 11 § i biobankslagen läggs grunden för att med den berörda personens samtycke behandla prover och tillhörande uppgifter i den omfattning biobankforskningen förutsätter. Som den myndighet som tidigare ansvarade för styrningen av biobanker har Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården och dataombudsmannen utfärdat en allmän anvisning (daterad den 7 juli 2015) om hurdana uppgifter som kan betraktas som tillhörande uppgifter. Till dem hör bl.a. uppgifter som härletts ur proverna (såsom DNA, RNA och proteinanalyser) samt forskningsresultat som erhållits genom analys av proverna. Vid bestämningar och analyser uppkommer också data som beskriver en människas hela arvsmassas struktur och funktion, dvs. genomdata.

Med stöd av 13 § i biobankslagen är det tillåtet att avvika från principerna i anvisningen och direkt med stöd av lag överföra gamla prover och tillhörande uppgifter till en biobank trots sekretessbestämmelserna, om kraven enligt lagen uppfylls. Eftersom överföringsgrunden enligt 13 § är ett undantag från regeln att samtycke ska begäras, ska bestämmelsen om innehållet i de uppgifter som hör till provet enligt myndighetsanvisningarna tolkas strikt. I 14 § i biobankslagen preciseras det i vilken omfattning uppgifter får samlas in samt förtydligas grunden för behandling av dem. När prover samlas in eller överförs till en biobank får mer omfattande uppgifter om den registrerade och hans eller hennes hälsotillstånd (t.ex. hälsouppgifter som den registrerade gett och eventuellt fört in i datalagret för egna uppgifter) fogas till provet endast om personen har gett sitt samtycke enligt 11 §. För gamla prover gäller dessutom 13 §. Vid behov ska det också kunna visas för myndigheten att uppgifterna behövs för biobankforskningen.

Enligt 12 § har en person när som helst rätt att återkalla eller ändra ett samtycke eller att förbjuda användningen av ett prov som avses i 13 § i forskningen eller begränsa denna användning, om provet förvaras i biobanken som identifierbart.

Prover och uppgifter som förvaras i en biobank får lämnas ut under de förutsättningar som anges i 26–29 § i biobankslagen. I 27 § 3 mom. anges det också att vad som i 28 § i offentlighetslagen föreskrivs om en myndighets rätt att i enskilda fall bevilja tillstånd att ta del av uppgifter i sekretessbelagda handlingar också tillämpas på biobanker som inte är myndigheter.

I 26 § i biobankslagen fastställs principer för utlämnande av prover och uppgifter. Proverna och tillhörande uppgifter ska kodas innan de lämnas ut för forskning, om det inte finns särskilda skäl att förfara på annat sätt. Identifierbara prover och tillhörande uppgifter får lämnas ut ur en biobank endast med samtycke av den registrerade eller någon annan som har rätt att ge samtycke, om det inte finns någon annan i biobankslagen föreskriven grund för utlämnandet.

Enligt 28 § får en biobank lämna ut nödvändiga personuppgifter till Institutet för hälsa och välfärd eller någon annan registeransvarig, om det för genomförandet av forskningen är motiverat att samköra uppgifterna i den registeransvariges personregister med prover eller uppgifter i biobanken och utlämnandet uppfyller villkoren i 26 § 1 mom. Enligt myndighetsuppfattning kan med en annan personuppgiftsansvarig avses en enskild forskare, forskargrupp eller forskningsorganisation. Exempelvis om den som är personuppgiftsansvarig för forskningen har fått in uppgifter ur myndigheternas personregister i sitt register med stöd av tillstånd och det finns en grund enligt personuppgiftslagen för att behandla de personuppgifter som ingår i forskningsregistret och de andra förutsättningarna för behandlingen uppfylls, kan det också vara tillåtet att lämna ut identifierbara prover och tillhörande uppgifter med stöd av 28 § i biobankslagen. 28 § i biobankslagen innebär dock ingen skyldighet för biobanken att lämna ut prover och tillhörande uppgifter.

En totalreform av biobankslagen pågår för närvarande, och i samband med den kommer det att bedömas om bestämmelserna är förenliga med den föreslagna genomlagen.

#### 2.1.4 Medicintekniska produkter

Bestämmelser om produkter och utrustning för hälso- och sjukvård finns i Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2017/745 om medicintekniska produkter (medical device-förordningen, nedan MD-förordningen), som ska tillämpas sedan den 26 maj 2021, och Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2017/746 om medicintekniska produkter för in vitro-diagnostik (nedan IVD-förordningen). Den senare ska börja tillämpas först den 26 maj 2022. I lagen om medicintekniska produkter (719/2021) ingår bestämmelser som sammanhänger med det nationella genomförandet av MD- och IVD-förordningarna till den del dessa ger möjlighet till och förutsätter nationell lagstiftning. Förordningarna upphäver och ersätter de tre tidigare produktdirektiven, de s.k. MD-, AIMD och IVD-direktiven. Under övergångstiden gäller fortfarande lagen om vissa medicintekniska produkter enligt EU-direktiv (629/2010), som tidigare hade namnet lag om produkter och utrustning för hälso- och sjukvård.

I den nationella lagstiftningen och i IVD-förordningen finns bestämmelser om sådana genetiska test som kan anses utgöra IVD-produkter, dvs. produkter med vilka medicinska prover som tagits från en människa kan undersökas utanför kroppen för diagnostiska (kliniska) ändamål. I IVD-förordningen finns det mer detaljerade bestämmelser om genetiska test (genetisk analys) än i det tidigare IVD-direktivet. De genetiska test som används inom hälso- och sjukvården betraktas som IVD-produkter, men förordningen preciserar bestämmelserna så att de nu också tydligare gäller t.ex. predikativa (förutsägande) genetiska test av anlag för sjukdomar. Enligt den riskklassificering som i förordningen anges för genetiska test hör de alltid till minst den näst högsta klassen, klass C, vilket alltid förutsätter att ett utomstående kontrollorgan, dvs. ett anmält organ, gör en bedömning. Utöver bedömningen av överensstämmelse med kraven ska dessutom läkemedelsmyndigheten höras i fråga om produkter för behandlingsvägledande diagnostik (såsom prediktiva farmakogenetiska test för bedömning av effekten av läkemedelssubstanser).

Enligt artikel 2.1 i MD-förordningen avses med medicinsk produkt instrument, apparat, anordning, programvara, implantat, reagens, material eller annan artikel som enligt tillverkaren är avsedd att, antingen separat eller i kombination, användas på människor för ett eller flera av följande medicinska ändamål, nämligen diagnos, profylax, övervakning, prediktion, prognos, behandling eller lindring av sjukdom, diagnos, övervakning, behandling, lindring av eller kompensation för en skada eller funktionsnedsättning, undersökning, ersättning eller ändring av anatomin eller av en fysiologisk eller patologisk process eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd, tillhandahållande av information genom undersökning in vitro av prover från människokroppen, inklusive donationer av organ, blod och vävnad, och som inte uppnår sin huvudsakliga, avsedda verkan i eller på människokroppen med hjälp av farmakologiska, immunologiska eller metaboliska medel, men som kan understödjas i sin funktion av sådana medel.

Enligt artikel 2.2 i IVD-förordningen avses med medicinsk produkt för in vitro-diagnostik medicinteknisk produkt som är en reagens, en reagerande artikel, en kalibrator, ett kontrollmaterial, en uppsättning (ett kit), ett instrument, en apparat, en utrustning, en programvara eller ett system, som används separat eller i kombination, och som av tillverkaren är avsedd att användas in vitro vid undersökning av prover från människokroppen, inklusive donerat blod och donerad vävnad, enbart eller huvudsakligen för att ge information om ett eller flera av följande alternativ: a) om en fysiologisk eller patologisk process eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd, b) om medfödda fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, c) om anlag för ett medicinskt tillstånd eller en sjukdom, d) som gör det möjligt att bestämma säkerhet och kompatibilitet med möjliga mottagare, e) som gör det möjligt att förutsäga behandlingseffekter eller behandlingsreaktioner, f) som gör det möjligt att fastställa eller övervaka terapeutiska åtgärder. Sådana är t.ex. produkter för bestämmande av blodgrupp eller vävnadstyp, screening av cancer, diagnostik eller fastställande av faser eller genetiska test på människor. I skäl 10 i ingressen preciseras det att alla test som ger information om anlag för ett medicinskt tillstånd eller en sjukdom, såsom genetiska test, betraktas som medicintekniska produkter för in vitro-diagnostik.

I IVD-förordningen delas IVD-produkter in i fyra riskklasser (A–D), för vilka gäller särskilda krav på säkerhet och prestanda. Genetiska test hör till den näst högsta riskklassen C och kärll för provtagning till den lägsta riskklassen A. I praktiken är de test som säljs till konsumenter och som sänds hem provtagningskärll, och själva det genetiska testet utförs i ett laboratorium. Enligt

definitionen i förordningen är genetiska test inte test som man själv utför. Med ett test som man gör själv får man svar genast. Graviditetstest är t.ex. sådana.

MD-förordningen och IVD-förordningen reglerar i synnerhet kraven på medicintekniska produkter och ekonomiska aktörer och frågor som gäller tillsynen över produkterna. Förordningarna innehåller endast vissa skyldigheter för organisationer inom hälso- och sjukvården. De gäller särskilt produkternas spårbarhet, rapportering av tillbud, hälso- och sjukvårdsinstitutionernas egen tillverkning av produkter och skyldigheterna att ge information om implantat som används inom hälso- och sjukvården. Enligt artikel 1 i respektive förordning påverkar förordningarna inte de krav i den nationella lagstiftningen som gäller organisation, tillhandahållande eller finansiering av hälso- och sjukvård, såsom exempelvis kravet att vissa produkter endast får tillhandahållas efter förskrivning, att bara viss hälso- och sjukvårdspersonal eller vissa hälso- och sjukvårdsinstitutioner får lämna ut eller använda vissa produkter eller att användningen av produkterna måste åtföljas av specifik yrkesmässig rådgivning.

I artikel 4 i IVD-förordningen föreskrivs det om genetiska test som utförs inom ramen för hälso- och sjukvård enligt definitionen i artikel 3 a i Europaparlamentets och rådets direktiv 2011/24/EU (direktivet om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård, nedan patientdirektivet) och för de medicinska ändamålen diagnostik, förbättring av behandlingar och prediktiv eller prenatal testning. Enligt patientdirektivet avses med hälso- och sjukvård hälso- och sjukvårdstjänster som hälso- och sjukvårdspersonal tillhandahåller patienter i syfte att bedöma, bibehålla eller återställa deras hälsotillstånd, inbegripet förskrivning, utlämning och tillhandahållande av läkemedel och medicinska hjälpmedel. I artikel 4.1 i IVD-förordningen fastställs att medlemsstaterna i sådana fall ska säkerställa att den person som testas eller, i tillämpliga fall, hans eller hennes lagligen utsedda ställföreträdare får relevant information om det genetiska testets art, betydelse och konsekvenser, enligt vad som är lämpligt.

Enligt artikel 4.2 ska medlemsstaterna när det gäller dess skyldigheter i synnerhet säkerställa lämplig tillgång till rådgivning vid användning av genetiska tester som ger information om genetiska anlag för medicinska tillstånd och/eller sjukdomar som allmänt anses obehandlingsbara enligt rådande vetenskap och teknik. Detta gäller inte i fall där diagnosen av ett medicinskt tillstånd och/eller en sjukdom, som det redan är känt att den person som testas har, bekräftas genom ett genetiskt test eller i fall där en produkt för behandlingsvägledande diagnostik används. Medlemsstaterna får dock anta eller behålla sådana åtgärder på nationell nivå som ger patienten ett mer omfattande skydd, som är mer specifika eller som avser informerat samtycke.

Innebörden av rådgivningsplikten enligt artikel 4 är ännu öppen, men den kan tolkas så att den gäller genetiska test som en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården bestämmer för en patient. Medlemsstaten ska säkerställa att patienten får relevant information om det genetiska testet och rådgivning i fall av fynd, om inte patienten redan känner till sjukdomen eller smittan. Såsom ordalydelsen anger gäller skyldigheten endast sådana genetiska test som genomförs i samband med hälso- och sjukvård och i medicinskt syfte, också om patienten tar initiativ till att begära att en yrkesutbildad person i hälso- och sjukvården genomför ett genetiskt test. Skyldigheten gäller sannolikt inte situationer där en tillverkare av genetiska test och en konsument har direkt kontakt utan ett uppdrag från hälso- och sjukvården.

## 2.2 Den internationella utvecklingen

### 2.2.1 Europarådet

#### **Biomedicinkonventionen**

Finland undertecknade Europarådets konvention angående skydd av de mänskliga rättigheterna och människans värdighet med avseende på tillämpningen av biologi och medicin (FördrS 23–24/2010, nedan biomedicinkonventionen) 1997 (CETS No. 164). Konventionen ratificerades 1999 och bestämmelserna i den trädde som sådana i kraft som lag i Finland den 1 mars 2010. Hittills är konventionen den enda rättsligt bindande internationella handlingen inom biomedicinens område. Biomedicinkonventionen är en ramkonvention som kompletterar och preciserar Europakonventionen på området för biomedicin. Biomedicinkonventionen innehåller de egentliga bestämmelserna med allmänna principer samt tilläggsprotokoll som gäller specialfrågor. Tilläggsprotokollen kompletterar och preciserar biomedicinkonventionen, och de tillämpas tillsammans med konventionen som ett enda rättsligt instrument.

Av Europarådets medlemsländer har endast drygt hälften ratificerat biomedicinkonventionen. Trots det kan Europadomstolen i sina avgöranden också hänvisa till biomedicinkonventionen som stöd för Europakonventionen även i fråga om sådana stater som inte har ratificerat biomedicinkonventionen. Det bör också noteras att delar av innehållet i biomedicinkonventionen har tagits in i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna, vilket innebär att bestämmelserna i konventionen indirekt har fått avsevärd betydelse i Europa.

I biomedicinkonventionen tillåts en dynamisk, tidsenlig tolkning, och för att underlätta ratificeringen har strävan varit att ge staterna så stort prövningsutrymme som möjligt vid tillämpningen av den. Trots det har tolkningen av konventionen inte varit oproblematisk när vetenskapen och samhället utvecklats, och det har till exempel visat sig att artikel 18 om embryoforskning har begränsat läkarvetenskapen. I princip är det möjligt att stater som inte är fördragsslutande parter kan avancera snabbare och längre i takt med vetenskapens utveckling. Konventionen har också kritiserats för att vara alltför tillåtande då den på vissa villkor till exempel tillåter forskning på personer som inte förmår ge samtycke. Bland annat Tyskland står utanför konventionen på grund av detta.

Det centrala tillämpningsområdet för biomedicinkonventionen och dess tilläggsprotokoll är begränsat till vårdåtgärder inom hälso- och sjukvården samt till medicinsk forskning. Konventionen och tilläggsprotokollen påför minimikrav för konventionsstaterna, men staterna kan även tillämpa ett mera omfattande skydd på nationell nivå. När biomedicinkonventionen trädde i kraft var Finlands lagstiftning i huvudsak förenlig med konventionen. Ikraftsättandet av konventionen förutsatte endast att genetiskt arv och funktionsnedsättning fogades till grunderna för diskriminering i strafflagen. I artikel 11 i biomedicinkonventionen förbjuds all slags diskriminering på grund av genetiskt arv, och motsvarande bestämmelse finns i 11 kap. 11 § i vår strafflag.

I biomedicinkonventionen ingår vissa bestämmelser som inte uttryckligen ingår i Finlands nationella lagstiftning och som är direkt tillämpliga vid avsaknad av särskild lagstiftning. Enligt biomedicinkonventionen får till exempel predikativa gentester utföras endast i hälsorelaterat

syfte eller för hälsorelaterad vetenskaplig forskning. Social- och hälsovårdsutskottet konstaterade redan 2009 i sitt betänkande med anledning av ikraftsättandet av biomedicinkonventionen (ShUB 25/2009 rd) att det i förekommande fall kan bli aktuellt med ytterligare nationell lagstiftning för att komplettera konventionen.

Bestämmelserna i biomedicinkonventionen är inte till alla delar heltäckande i fråga om genetiska undersökningar, biomedicinsk forskning och förvaring av prover från människa för framtida forskningssyften. Därför har artiklarna i konventionen under senare år kompletterats med tilläggsprotokoll om forskning (CETS No. 195) och genetiska test (CETS No. 203) samt med en rekommendation om förvaring av biologiska prover från människa för framtida forskningssyften CM/Rec(2016)6.

I artikel 1 i biomedicinkonventionen anges konventionens syfte och mål. Enligt artikeln ska parterna i konventionen skydda alla människors värde och identitet och utan diskriminering garantera respekt för allas integritet och andra rättigheter och grundläggande friheter med avseende på tillämpningen av biologi och medicin. Konventionens centrala förpliktelser gäller säkerställandet av hälso- och sjukvårdstjänster och yrkeskompetensen i tjänsterna, en persons samtycke till medicinska ingrepp, skyddet för privatlivet och rätten att få information om hälsouppgifter, frågor i anslutning till individens genetiska arv, skyddet för individen vid biomedicinsk forskning samt tagandet av organ och vävnader av mänskligt ursprung för transplantation (RP 216/2008 rd om sättande i kraft av biomedicinkonventionen). Tillämpningen av biomedicinkonventionen begränsas till biomedicin som avser människor och omfattar alla sådana tillämpningsområden inom biomedicinen som gäller individen, inklusive tillämpningsområden i anslutning till förebyggande av sjukdomar, diagnostisering, vård och forskning. I biomedicinkonventionen, den förklarande rapporten eller lagberedningsdokumenten för sättande i kraft av konventionen tas det inte ställning till om avsikten är att tillämpa konventionen också på sådana åtgärder som utförs utan någon medicinsk grund (till exempel religiösa skäl eller nyfikenhets-skäl i fråga om genetiska tester som riktas till konsumenter), och eventuellt utanför det egentliga hälso- och sjukvårdssystemet. Högsta domstolen har i sitt avgörande HD:2016:24 ansett att en konvention som slutits med tanke på tillämpning av biomedicin inte är direkt tillämplig vid bedömningen av huruvida åtgärder som utförs av andra än medicinska eller hälsorelaterade skäl är berättigade. Enligt högsta domstolen kan de allmänna principer som framgår av konventionen dock beaktas vid bedömningen av icke-medicinska åtgärders berättigande.

En bärande princip i biomedicinkonventionen och dess tilläggsprotokoll är att människans intresse alltid ska gå före samhällets eller vetenskapens intressen. En central princip både i konventionen och i Finlands lagstiftning är att individens intressen ska ha företräde framom samhällets och forskningens intressen. Enligt förslaget om ändring av lagen om medicinsk forskning (RP 184/2014 rd, s. 14) är detta den viktigaste tolkningsregeln för hela konventionen och i synnerhet konventionens 5 kap. om vetenskaplig forskning. Därför betonas i artikel 5 i biomedicinkonventionen samtycket som ett krav för vården av patienter. För patienter som deltar i forskning ska samtycket vara uttryckligt och informerat. Företrädet för människans intresse tryggas också i artikel 26, enligt vilken utövandet av rättigheterna i konventionen och bestämmelserna om rättssäkerhet inte får begränsas med undantag av sådana begränsningar som är lagstadgade

och nödvändiga i ett demokratiskt samhälle med hänsyn till allmänhetens säkerhet, för att förhindra brott, för att skydda den allmänna hälsan eller för att skydda andras rättigheter och friheter. Konventionen innehåller uttryckliga förbud mot begränsning av vissa rättigheter, till exempel skyddet för personer som är föremål för forskning enligt artikel 16.

Enligt artiklarna 5 och 16 i konventionen får sådana ingrepp för vård eller forskning som gäller hälsan (intervention) utföras endast om personen i fråga har gett sitt samtycke av fri vilja, medveten om alla de faktorer som inverkar på saken. Enligt artikel 6.1 i biomedicinkonventionen får ett ingrepp på en person som saknar förmåga att lämna informerat samtycke endast företas om ingreppet är till direkt nytta för honom eller henne. Begreppet direkt nytta definieras varken i artikeln eller i den promemoria som gäller biomedicinkonventionen. Högsta domstolen har i sitt avgörande HD:2016:24 ansett att eftersom artikel 6 (till skillnad från artikel 17) inte uttryckligen avgränsar den direkta nyttan till hälsofördelar, kan nytta här också innebära något annat än hälsofördelar, exempelvis kulturell eller social nytta. I de fall då en minderårig enligt lag saknar förmåga att ge sitt samtycke till ingreppet får ingreppet enligt artikel 6.2 endast företas med bemyndigande av hans eller hennes lagliga företrädare eller av en myndighet eller en person eller en instans som lagen föreskriver. I regeringens proposition om sättande i kraft av biomedicinkonventionen anses artikel 6.2 i konventionen motsvara bestämmelserna i 7 § i patientlagen (RP 216/2008 rd).

I artikel 10 i biomedicinkonventionen bekräftas vars och ens rätt till respekt för privatlivet med avseende på information om hälsan. I artikeln fastställs både skyddet för patientens privatliv och möjligheten att få reda på all information som samlats in om hans eller hennes hälsa. Artikeln grundar sig på artikel 8 i Europakonventionen och i vidare bemärkelse på dataskyddskonventionen (ETS No. 108). Enligt artikel 10 har var och en rätt att ta del av de uppgifter som samlats in om hans eller hennes hälsa. Enskilda personers önskan att inte bli informerade om detta ska dock iaktas. Utövandet av de rättigheter som anges i artikeln får i särskilda fall begränsas i lag, om detta ligger i patientens intresse.

Kravet på samtycke enligt artikel 5 i biomedicinkonventionen är knutet till interventionsögonblicket, och gäller användningssyftena för de prover och på prover baserade data som då var kända. Om man vid interventionsögonblicket känner till att ett prov eller genomdata eller bägge ska lagras för fortsatt användning, bör personen informeras skriftligt om det. Huruvida personuppgifterna kan behandlas efter att samtycket återkallats har också stor inverkan på givandet av samtycke. Ett samtycke för åtgärder i vårdsyfte kan ges muntligt, skriftligt eller implicit. Om syftet med interventionen är att ta fram genomdata för att kunna ställa en prognos för patientens sjukdom eller utreda om patienten är anlagsbärare eller predisponerad för en sjukdom, ska patientens samtycke dokumenteras. I fråga om forskning förutsätts i artikel 16 i konventionen ett uttryckligt, individualiserat och dokumenterat samtycke, som ges för en viss bestämd intervention i forskningssyfte.

Enligt artikel 21 i biomedicinkonventionen får människokroppen eller dess delar inte som sådan ge upphov till ekonomisk vinning. Motsvarande förbud mot ekonomisk vinning ingår bland annat i artikel 21 i konventionens tilläggsprotokoll om organ (ETS No. 186) samt i artikel 3.2 c i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna, av vilka den senare gäller de

medicinska och biologiska branscherna som helhet. Förbudet mot ekonomisk vinning syftar till att främja solidaritet och samhörighet i samhället genom att utgå från att donationer ska göras av altruistiska motiv. Förbudet hindrar inte aktörer från att ta ut en ersättning för tekniska åtgärder som till exempel testning, rengöring, förvaring eller bearbetning av provmaterial.

I artikel 22 i konventionen tillåts lagring och användning av sådant biologiskt material som tagits i samband med en intervention för annat syfte än det för vilket det ursprungligen togs (ändrat användningssyfte). I samband med ändringen av användningssyftet är det värt att notera punkt 137, där artikel 22 i den förklarande rapporten till biomedicinkonventionen (användning av delar som lösgjorts från människokroppen) behandlas. Enligt den kan sådana metoder för information och samtycke som har nära samband med trygghet och skyddet för privatlivet variera enligt omständigheterna, och det ställs inget systematiskt krav på ett uttryckligt samtycke. Artikeln har avsiktligt gjorts flexibel. Enligt den förklarande rapporten kan det ibland vara omöjligt eller mycket svårt att hitta personen i fråga för att begära ett samtycke. I vissa fall räcker det att patienten eller en företrädare som informerats på behörigt sätt (till exempel med broschyrer som delas ut på sjukhuset) inte förbjuder användningen. Enligt rapporten krävs uttryckligt samtycke för insamling av uppgifter dock i fråga om identifierbara prover (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, punkt 137). Det bör dock konstateras att samtycke enligt dataskyddsförordningen, som innehåller överstatliga bestämmelser om användningen av personuppgifter, endast utgör en möjlig grund för behandling av känsliga personuppgifter. Dataskyddsförordningens ställning i förhållande till biomedicinkonventionens krav på samtycke fastställs bl.a. enligt artiklarna 3 och 8 i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna.

### **Biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om medicinsk forskning**

I bakgrundsdokumentet till tilläggsprotokollet om forskning ingår en närmare definition av skillnaden mellan innovativ klinisk vård av patienter och medicinsk forskning. Klinisk vård handlar alltid om vård av en enskild patient oberoende av om även sådan information som kan utnyttjas mer allmänt uppkommer vid vården. Däremot är det primära syftet med medicinsk forskning på en patient att få mer allmän information som är till nytta för alla patienter och som en enskild patient eventuellt kan gynnas av eller inte.

Enligt tilläggsprotokollet ska den information som ges till den som undersökningen gäller omfatta forskningens syfte, forskningsplanen och eventuella risker och fördelar med att delta i forskningsprojektet samt resultatet av den etiska bedömningen. Till de eventuella riskerna inom tillämpningsområdet för detta lagförslag hör bl.a. planerad och oplanerad fortsatt användning av genomdata. Innan samtycke ges ska den som undersökningen gäller ges detaljerad information om de frågor som nämns i tilläggsprotokollet, till de delar det är relevant för forskningsprojektet.

Det ska göras klart för den som ska undersökas vilka åtgärder som har vidtagits för att trygga skyddet för hans eller hennes privatliv och sekretessen för hans eller hennes personuppgifter. Sådan information kan till exempel vara hur personuppgifterna förvaras och med hurdana åtgärder för informations säkerheten, trots att de uppgifter som ska ges inte anges på den nivån i



tilläggsprotokollet. Dessa faktorer inverkar dock tydligt på skyddet för personuppgifter. Den som ska undersökas ska också underrättas om hur han eller hon ges tillgång till sådan information om forskningsresultatet som har betydelse för honom eller henne.

Förpliktelsen att informera den som ska undersökas omfattar också metoderna för att återanvända alla data från undersökningen. Enligt tilläggsprotokollet ska den som ska undersökas underrättas om de planerade möjligheterna att återanvända forskningsresultat, data och biologiskt material. I samband med informationen ska det särskilt klargöras om avsikten är att utnyttja resultat, data eller biologiskt material i kommersiellt syfte. Med detta avses bland annat egendomsarrangemang som gäller immateriella rättigheter till projektets forskningsresultat eller data, om vilka den som undersökningen gäller ska informeras och för vilket hans eller hennes samtycke krävs. Kravet i tilläggsprotokollet på att den som undersökningen gäller ska underrättas om forskningsprojektets finansiering hänger också delvis samman med äganderätten till forskningsresultaten samt publiceringen av dem och planerna på återanvändning.

Den som undersökningen gäller ska också underrättas om de rättigheter som tryggas i lag och om skyddsåtgärderna för att garantera dem. Detta bör i synnerhet omfatta en utredning om att den som undersökningen gäller har rätt att låta bli att ge sitt samtycke till genetisk undersökning eller att återkalla sitt samtycke när som helst utan att bli föremål för någon diskriminerande åtgärd, i synnerhet med avseende på sin rätt till hälso- och sjukvård. Med andra ord får ett samtycke av den som undersökningen gäller eller det att samtycket återkallas inte inverka på nivån av hans eller hennes vård.

Enligt tilläggsprotokollet tillämpas tilläggsprotokollet i princip inte på forskningsbruk av sådant biologiskt material som tagits i samband med en klinisk intervention innan forskningsprojektet inleddes. Om avsikten är att senare utnyttja sådant biologiskt material som tagits eller sådana personuppgifter som fått i samband med en klinisk intervention, är det dock enligt bakgrundsdokumenterna till tilläggsprotokollet förenligt med god praxis att ett särskilt samtycke inhämtas för sådant utnyttjande som går utöver den kliniska interventionen.

Biomedicinkonventionen och dess tilläggsprotokoll om forskning innehåller särskilda bestämmelser om biomedicinska undersökningar som gäller barn. I konventionen och tilläggsprotokollet erkänns det kollektiva behovet att utveckla vårdmetoder och läkemedel för barn baserat på vetenskaplig evidens, men begränsas barns deltagande i sådana undersökningar av vilka de inte har direkt nytta. Undersökningar som inte är till direkt nytta för ett barn som deltar i undersökningen kan i undantagsfall godkännas om resultaten av dem kan vara till nytta för andra barn i samma ålder eller med samma sjukdom och undersökningen endast medför liten risk eller påfrestning. Ett barns deltagande i en undersöknings kontrollgrupp eller i grundforskning förutsätter alltså bedömning av graden av intervention särskilt för varje undersökning och av hur barnets åsikt beaktats.

Om det under undersökningen uppkommer information av betydelse för den nuvarande eller framtida hälsan eller livskvaliteten hos den som undersöks, ska den informationen erbjudas den som undersöks med stöd av artikel 27 (så kallad duty of care) i biomedicinkonventionen inom

ramen för hälso- och sjukvårdsverksamheten eller hälsorådgivningen. Den som undersöks har rätt att inte känna till exempelvis information om sin arvs massa och detta ska respekteras.

Biomedicinkonventionen och tilläggsprotokollet om forskning ger endast begränsat skydd för embryon och foster. I biomedicinkonventionen förbjuds framställning av embryon enbart för forskningsändamål och krävs tillräckligt skydd för forskningsembryon.

Finland har inte undertecknat tilläggsprotokollet om forskning till biomedicinkonventionen.

### **Biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om genetiska test**

Biomedicinkonventionens fjärde tilläggsprotokoll om genetiska test godkändes den 7 maj 2008, och det trädde i kraft internationellt i juli 2018. Finland, Norge och Island är de enda nordiska länder som har undertecknat tilläggsprotokollet. Finland undertecknade tilläggsprotokollet den 27 november 2008, men har tills vidare inte ratificerat det. Finlands lagstiftning uppfyller i huvudsak förpliktelseerna i tilläggsprotokollet, även om det till exempel inte finns några bestämmelser om särskilda gener eller olika tekniker i lagstiftningen om hälso- och sjukvård eller vetenskaplig forskning. I patientlagens 3 § (Rätt till god hälso- och sjukvård samt till gott bemötande) och 6 § ("Vården och behandlingen skall ges i samförstånd med patienten.") finns bestämmelser på en allmän nivå om den kliniska nytta som förutsätts i artikel 6 i tilläggsprotokollet ("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.") samt om samtycket i enlighet med artikel 9 ("A genetic test may only be carried out after the person concerned has given free and informed consent to it."). Redan undertecknandet av tilläggsprotokollet indikerar att den nationella lagstiftningen i huvudsak anses motsvara bestämmelserna i tilläggsprotokollet.

Som genetiska test betraktas enligt artikel 2 i tilläggsprotokollet sådana test som utförs i ett syfte som berör hälsan, och i samband med vilket biologiskt material från människa analyseras i syfte att identifiera sådana genetiska drag hos en född eller död människa som är ärftliga eller som fåtts i ett tidigt prenatalt utvecklingsstadium före födseln. Exempelvis vid genetiska undersökningar i samband med hälso- och sjukvård ska bestämmelserna i tilläggsprotokollet alltså iakttagas. Väsentligt i denna definition är att det genetiska testet utförs på biologiskt material som tagits från en människa, vilket innebär att det i tillämpliga delar är fråga om en intervention mot en person och analys av den genetiska information som då uppstår. Tilläggsprotokollets tillämpningsområde omfattar också analys av sådant biologiskt material som ursprungligen tagits för något annat ändamål. Sådana analyser som utförs på embryon och foster faller utanför tillämpningsområdet. Utanför tilläggsprotokollets tillämpningsområde faller också sådana genetiska test som utförs i forskningssyfte, utom i fråga om predikativa genetiska test vid forskning som berör hälsan, som förutsätter att ärftlighetsvägledning ges. Eftersom predikativa genetiska test utgör en mycket stor del av dagens vetenskapliga forskning, kan kravet på ärftlighetsvägledning i regel anses tillämpligt på forskningssyften. I tilläggsprotokollet om forskning till biomedicinkonventionen ingår närmare bestämmelser om de principer som ska iakttagas vid forskningen. Enligt dem ska den som undersöks erbjudas vägledning i hälso- och sjukvårdens verksamhetsmiljö, om det vid undersökningen uppdagas sådan information som har klinisk betydelse för honom eller henne. Europarådets åsikt om de principer som ska iakttagas vid framtida

undersökning av förvarade prover har särskilt specificerats i rekommendationen CM/Rec(2016)6.

Tilläggsprotokollet omfattar alla diagnostiska och predikativa genetiska test samt test för anlagsbärare, och dessutom farmakogenetiska genetiska test som utförs för hälsorelaterade syften. Ett genetiskt test medför nytta för hälsan, om den information det ger gör det möjligt att förhindra att en person insjuknar eller att minska risken för att insjukna till exempel genom ändrade levnadsvanor. Tillämpningsområdet omfattar också till exempel test som utförs inom genetiska screeningprogram. Också genetiska test som riktar sig till konsumenter hör till tilläggsprotokollets tillämpningsområde till den del de har samband med människans hälsa och avsikten är att identifiera genetiska drag på det sätt som beskrivs ovan. Tilläggsprotokollet tillämpas inte på sådana genetiska test som utförs för att identifiera en individ till exempel i rättsmedicinskt syfte eller för syften som har samband med försäkringsverksamhet eller arbete. Enligt den förklarande rapporten till tilläggsprotokollet hör undersökning av sådana genetiska egenskaper som uppkommer under livstiden och som begränsar sig till vissa celler inte till tilläggsprotokollets tillämpningsområde.

Enligt tilläggsprotokollet har var och en rätt till skydd för sitt privatliv, och i synnerhet skydd för sådana personuppgifter som skaffats med hjälp av genetiska test. Var och en har också rätt att få all sådan information om sin hälsa som samlats in med hjälp av genetiska test. Enligt artikel 16 ska deras önskemål respekteras som inte vill ha sådan information. Enligt artikel 18 ska den som testats underrättas om ett genetiskt test ger sådan information som kan vara till nytta för hans eller hennes familj.

Ett genetiskt test ska alltid basera sig på ett informerat samtycke som ges av fri vilja. Om syftet med interventionen är att få fram genetisk information i syfte att förutsäga sjukdom eller identifiera den testade som bärare av en viss gen eller mottaglighet för en sjukdom, ska samtycket dokumenteras. För forskning krävs skriftligt samtycke.

Enligt biomedicinkonventionen och artikel 8 i dess tilläggsprotokoll om genetiska test får predikativa genetiska test endast utföras för ändamål som har samband med hälso- och sjukvård eller forskning, och de förutsätter en behörig ärftlighetsvägledning. Enligt stycke 81 i den förklarande rapporten till tilläggsprotokollet ska begreppet ärftlighetsvägledning förstås i vidare bemärkelse så att det omfattar all sådan kommunikation som gör det möjligt för personer att fatta beslut om genetiska test, och så att det inte som sådant förutsätter specialkunskap om klinisk genetik.

Enligt tilläggsprotokollet ska genetiska test i regel utföras under individuell medicinsk tillsyn. Undantag är möjliga, om ett genetiskt tests betydelse för en individs eller hans eller hennes familjemedlemmars val i fråga om hälsa eller reproduktion är liten. En möjlighet till telefonsamtal uppfyller inte kraven i tilläggsprotokollet. Termen medicinsk tillsyn är inexakt och har i praktiken ansetts avse att medicinska, hälsorelaterade genetiska undersökningar alltid ska genomföras under övervakning av läkare och med patientens samtycke. Detta utesluter möjligheten att medicinska genetiska test genomförs till exempel på konsumentmarknaden utan övervakning av en legitimerad läkare.

Vid ett genetiskt test kan det också användas sådant biologiskt material som tagits tidigare, om det inte är skäligen möjligt att få kontakt med personen i ett fall då ett genetiskt test ska utföras till nytta för en familjemedlem. I så fall får det i enlighet med proportionalitetsprincipen i lag tillåtas att ett genetiskt test utförs under förutsättning att den förväntade nyttan inte kan uppnås på något annat sätt och att testet inte kan uppskjutas. På motsvarande sätt som anges i artikel 14 i tilläggsprotokollet ska dock den möjligheten beaktas att den person som donerat det ursprungliga biologiska materialet har motsatt sig att det används för ett sådant test.

I fråga om minderåriga förutsätts det i artikel 10 i tilläggsprotokollet att den som testas har direkt nytta av det genetiska testet. Man bör avstå från att testa barn tills de enligt lagen kan ge samtycke, om inte dröjsmålet har negativ inverkan på barnets hälsa eller välmående till exempel om ett test möjliggör att förebyggande åtgärder eller vård inleds vid rätt tidpunkt. Med begreppet välmående avses både barnets fysiska och psykiska välmående.

Kraven enligt 6 § 2–3 mom. och 7 § i patientlagen är mer flexibla än i tilläggsprotokollet, och enligt dem ska vården utgå från den minderårigas personliga fördel. Vidare förutsätts det i lagen att patientens åsikt utreds när det med beaktande av patientens ålder eller utveckling är möjligt. I en undersökning som beställts av Europarådets kommitté för bioetik konstateras det att betoningen av samtycke i tilläggsprotokollet om genetiska test inte i tillräcklig grad beaktar minderårigas förmåga med beaktande av ålder och utveckling att ta ställning till deltagande i test och att metoderna bör utvecklas bland annat för att utreda barns egen åsikt (Ton Liefwaard, 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).

I tilläggsprotokollet om genetiska test anges också kvalitetskrav för genetiska tjänster, dvs. genetiska test, laboratorier och tjänsteproducenter. Genetiska test ska uppfylla allmänt vedertagna krav på vetenskaplig och klinisk kompetens. Dessutom krävs det att laboratorierna omfattar kvalitetsstandarder. Laboratorierna ska stå under regelbunden tillsyn. Personer som tillhandahåller genetiska tjänster ska ha behörig kompetens för den uppgift som hör till deras position i enlighet med yrkesmässiga krav och standarder. Den kliniska nyttan ska utgöra ett väsentligt urvalskriterium när genetiska test tillhandahålls personer eller grupper.

### **Europarådets rekommendation om forskning på biologiskt material från människa**

Europarådets ministerkommitté utfärdade den 11 maj 2016 en rekommendation CM/Rec(2016)6 om forskning på material från människor. Dess syfte är att styra Europarådets medlemsstater till att anpassa den nationella lagstiftningen och praxisen till anvisningarna i rekommendationen. Rekommendationens mål är vidare att skapa god gemensam praxis för sådan forskning där biologiska prover från människa behandlas. Den rekommendation från 2016 som här avses är inte rättsligt bindande, men visar på de gemensamma europeiska riktlinjer mot vilka man strävar i den forskning som bygger på prover. I fråga om den nationella lagstiftningen är det värt att notera att rekommendationen har utfärdats 2016, dvs. efter det att biomedicinkonventionen och tilläggsprotokollen till den hade antagits. Det verkar tyda på att konventionsdokumenten i fråga inte ansetts räcka till för att harmonisera lagstiftningen på det område som berör framtida forskning på förvarade prover från människa.

Enligt artikel 2 som gäller tillämpningsområdet ska rekommendationen tillämpas på tagande, förvaring och användning av prover från människa för framtida forskningssyften. Rekommendationen gäller också sådana prover från människa, som ursprungligen tagits eller lagrats för något annat användningssyfte (till exempel för vård eller för tidigare forskning). Här avses det sådana verksamhet som det i Finland föreskrivs om i biobankslagen.

Artikel 10 gäller den information som ska ges till personer innan samtycke begärs. Enligt den ska personen ges sådan förståelig information som är så exakt som möjligt i fråga om forskningens art, personens möjlighet att göra val, villkoren för förvaringen, provernas tillgänglighet, principer för överföring av prover samt andra sådana väsentliga villkor som gäller användningen av materialet. Artikeln gäller också ny kontakt med personen samt respons. Motsvarande uppgifter ska i sin helhet ges också när förvaringen av prover för framtida forskningssyften i stället för på samtycke baserar sig på till exempel ett myndighetsbeslut (authorisation). Personen bör dessutom underrättas om sina rättigheter enligt lag och om skyddsåtgärder, samt i synnerhet om sin rätt att vägra ge samtycke eller iakttäta ett myndighetsbeslut eller att återkalla sitt samtycke eller ett myndighetsbeslut på motsvarande sätt. Den information som ges ska dessutom innehålla uppgifter om huruvida begränsningar kan ställas upp för rätten att återkalla ett samtycke eller myndighetsbeslut. Innan det biologiska materialet tas ska personen underrättas om interventionen för att ta materialet. Till personer som saknar full rättshandlingsförmåga ska informationen ges på ett sådant sätt som motsvarar deras uppfattningsförmåga.

Artikel 11 i rekommendationen gäller myndiga personers samtycke. Enligt den får biologiska material tas för framtida forskningssyften och för förvaring under förutsättning att personen i förväg gett ett frivilligt, uttryckligt och dokumenterat samtycke. Det bör vara uttryckligt i förhållande till den aktuella interventionen samt så exakt som möjligt i fråga om det avsedda forskningssyftet. Prover som tagits för andra användningssyften ska få förvaras för framtida forskningssyften endast med lagligt samtycke av personen. Alltid när det är möjligt bör samtycke begäras innan det biologiska materialet tas. Material som tagits för andra användningssyften och som inte är i identifierbar form får förvaras för framtida forskningssyften med tillstånd av myndigheterna enligt vad som föreskrivs i den nationella lagstiftningen.

I artikel 13 i rekommendationen ges anvisningar om återkallelse av samtycke. Människan ska ha en icke-diskriminerande rätt att, i synnerhet i fråga om medicinsk vård, återkalla ett samtycke när som helst, och, om möjligt, också ändra det. Om biologiskt material i identifierbar form förvaras endast för forskningssyften, ska personen ha rätt att få proverna och de uppgifter som har samband med dem för att förstöra dem eller försätta dem i icke-identifierbar form. Personen ska redan innan samtycke ges underrättas om alla begränsningar av möjligheten att återkalla användningen av det biologiska materialet.

### 2.2.2 Världsläkarförbundet

Världsläkarförbundet (WMA) har utarbetat Helsingforsdeklarationen som en samling etiska principer som syftar till att styra den medicinska forskning som omfattar människor, medräknat sådan forskning som gäller identifierbart mänskligt material eller uppgifter som kan hänföras till identifierbara personer. I enlighet med WMA:s befogenheter riktas deklarationen primärt till

läkare. WMA uppmuntrar också andra som deltar i medicinsk forskning på människor att omfatta dessa principer. Helsingforsdeklarationen är inte ett rättsligt bindande dokument, men dess principer har blivit en etablerad del av de etiska principerna för läkarnas verksamhet.

I deklarationen betonas respekten för människovärdet hos den som ska undersökas, att individens intressen ska ges företräde framom forskningens, skyddet för de mänskliga rättigheterna för dem som ska undersökas, frivillighet hos dem som undersöks och det informerade samtycket är här centralt, samt nödvändigheten av en oberoende etisk bedömning av forskningsprojekt. Privatlivet och sekretessen för de personliga uppgifterna för dem som ska undersökas bör skyddas med alla medel. De som eventuellt ska undersökas ska informeras om sin rätt att vägra delta i undersökningen och att återkalla sitt samtycke till deltagande när som helst utan några påföljder. Deklarationen omfattar också forskning i vilken identifierbara prover från människa utnyttjas. Till Helsingforsdeklarationen fogades 2008 en ny artikel 25 om användning av människovävnad eller data för medicinsk forskning. Enligt den artikeln ska en läkare sträva efter att få samtycke till insamling, undersökning, lagring och återanvändning av prover. I artikeln beaktas dock också sådana situationer när det är omöjligt eller opraktiskt att inhämta samtycke, eller det äventyrar undersökningens kvalitet. Då ska en etisk kommittés bedömning och godkännande kunna ersätta individens samtycke.

WMA utarbetade 2017 Taipeideklarationen om hälsorelaterade databaser och biobanker (WMA declaration of Taipei on ethical considerations regarding health databases and biobanks). Liksom Helsingforsdeklarationen omfattar deklarationens tillämpningsområde primärt läkare, och den är inte rättsligt bindande. Deklarationens syfte är att noggrannare än Helsingforsdeklarationen behandla insamling, förvaring och användning av sådant biologiskt material och sådana identifierbara data som går utöver vården av patienten. Rekommendationerna i deklarationen erbjuder etiska principer som kompletterar Helsingforsdeklarationen i fråga om hälsorelaterade databaser och biobanker. I deklarationen förutsätts ett frivilligt givet samtycke för insamling, förvaring och användning av data och biologiskt material. Om data och material samlats in för ett visst forskningssyfte, förutsätts liksom enligt Helsingforsdeklarationen ett uttryckligt, frivilligt och informerat samtycke.

Enligt deklarationen har var och en när som helst rätt att ändra sitt samtycke eller begära att identifierbara data ska raderas i en databas eller prover avföras ur en biobank. En oberoende etisk kommitté bör godkänna inrättandet av hälsorelaterade databaser och biobanker för forskningssyften och andra syften. Dessutom bör den etiska kommittén godkänna behandlingen av data och prover och säkerställa att det samtycke som ges motsvarar den planerade användningen av data eller prover, eller att andra skyddsåtgärder för skydd av personen tillämpas. Den etiska kommittén bör ha rätt att övervaka pågående funktioner.

### 2.2.3 Förenta nationerna

#### **FN:s konvention om barnens rättigheter**

Förenta nationernas (FN) konventionen om barnets rättigheter är en konvention som gäller alla barn under 18 år, och den godkändes av FN:s generalförsamling den 20 november 1989. Finland ratificerade konventionen i maj 1991 och den trädde i kraft i juli samma år. De fyra allmänna

principerna i konventionen är icke-diskriminering (artikel 2), beaktande av barnets bästa (artikel 3), barnets rätt till liv och utveckling (artikel 6) och beaktande av barnets åsikt (artikel 12). Enligt artikel 12 ska konventionsstaterna tillförsäkra det barn som är i stånd att bilda egna åsikter rätt att fritt uttrycka dessa i alla frågor som rör barnet. Barnets åsikter ska tillmätas betydelse i förhållande till barnets ålder och mognad. För detta ändamål ska barnet särskilt beredas möjlighet att höras, antingen direkt eller genom företrädare eller ett lämpligt organ och på ett sätt som är förenligt med den nationella lagstiftningens procedurregler, i alla domstolsförfaranden och administrativa förfaranden som rör barnet.

I artikel 24.1 i konventionen erkänner konventionsstaterna barnets rätt till bästa möjliga hälsa och tillgång till hälso- och sjukvård och rehabilitering. Konventionsstaterna ska sträva efter att säkerställa att inget barn berövas sin rätt att ha tillgång till sådan hälso- och sjukvård.

För att granska fullgörandet av skyldigheterna enligt konventionen har det upprättats en kommitté för barnets rättigheter (barnrättskommittén). Vart femte år avger konventionsstaterna en rapport till kommittén om de åtgärder de har vidtagit för att tillgodose barns rättigheter enligt konventionen och de framsteg som gjorts i fråga om åtnjutandet av dessa rättigheter. Kommittén behandlar konventionsstaternas rapporter och kan på grundval av dem ge förslag och allmänna rekommendationer som lämnas till konventionsstaterna.

Barnrättskommittén publicerar också allmänna kommentarer där den framför sin tolkning av de rättigheter som garanteras i konventionen både i fråga om enskilda artiklar och i särskilda frågor. Hittills har kommittén publicerat sammanlagt 23 allmänna kommentarer. För alla dem vars verksamhet rör barn är de allmänna kommentarerna ett viktigt verktyg för att förstå innehållet i konventionen och de skyldigheter som följer av den. Kommitténs allmänna kommentar nr 14 (2013) gäller barnets rätt att få sitt bästa satt i främsta rummet på det sätt som avses i artikel 3.1 i konventionen. I den artikeln sägs det att ”vid alla åtgärder som rör barn, vare sig de vidtas av offentliga eller privata sociala välfärdsinstitutioner, domstolar, administrativa myndigheter eller lagstiftande organ, ska i första hand beaktas vad som bedöms vara barnets bästa.” Med åtgärder avses alla handlingar, uppföranden, förslag, tjänster, förfaranden och andra åtgärder. Uttrycket ”som rör” bör ges en vidsträckt tolkning och det syftar såväl på åtgärder som direkt rör ett barn, barn som grupp eller barn i allmänhet som på andra åtgärder som har konsekvenser för ett enskilt barn, barn som grupp eller barn i allmänhet, även om de inte är det direkta föremålet för åtgärden. Med barn avses alla personer under 18 års ålder (enskilda barn, barn som grupp eller barn i allmänhet) utan åtskillnad av något slag.

Enligt barnrättskommittén är begreppet ”barnets bästa” flexibelt och anpassningsbart och dess innehåll måste bedömas från fall till fall. Genom att tolka och tillämpa artikel 3.1, tillsammans med konventionens övriga bestämmelser, kan lagstiftaren, domaren, administrations-, social- eller utbildningsmyndigheten klargöra begreppet och använda det konkret. Begreppet bör justeras och definieras individuellt utifrån det berörda barnets eller de berörda barnens specifika situation, med hänsyn tagen till personliga sammanhang, situationer och behov. I beslut som rör barn som kollektiv – till exempel när lagar stiftas – måste barns bästa bedömas och fastställas med utgångspunkt i de omständigheter som råder för den grupp av barn det gäller och för barn i allmänhet.

I sin samlade bedömning (CRC/C/FIN/CO/4) med anledning av Finlands fjärde periodiska rapport uppmanade barnrättskommittén Finland att effektivisera sina strävanden att säkerställa att principen om barnets bästa på tillbörligt sätt beaktas i alla förfaranden som hänför sig till lagstiftning, förvaltning och rättegång och i alla riktlinjer, program och projekt som rör barn samt att principen tillämpas konsekvent i samband med dem. Vidare rekommenderade kommittén att Finland avskaffar åldersgränserna i sin nationella lagstiftning och säkerställer att alla barn som inte har fyllt 18 år hörs på vederbörligt sätt i enlighet med barnets mognad i domstolsförfaranden och administrativa förfaranden som rör dem. Barn bör höras på ett barnvänligt sätt och med beaktande av principen om barnets bästa. Barnets åsikter, inbegripet barn med funktionsnedsättning, ska ges den tyngd de förtjänar i enlighet med barnets ålder och mognad.

### **FN:s funktionsnedsättningskonvention**

Finland ratificerade FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning (FN:s funktionsnedsättningskonvention) i maj 2016 och den trädde i kraft som lag den 10 juni 2016. I konventionen bekräftas det att alla mänskliga rättigheter och grundläggande friheter också tillkommer personer med funktionsnedsättning, och de garanteras möjligheten att åtnjuta dessa fri- och rättigheter fullt ut, utan diskriminering. De allmänna principerna för dessa mål anges i artikel 3 i konventionen och konventionsstaternas allmänna åtaganden anges i artikel 4. Artikel 21 gäller dessutom tillgång till information samt tillgång till och tillhandahållande av tjänster i användbara format. Artikel 25 gäller rätt för personer med funktionsnedsättning att åtnjuta bästa möjliga hälsa och utan diskriminering på grund av funktionsnedsättning. Enligt artikel 31 åtar sig konventionsstaterna att samla in ändamålsenlig information, däribland statistik och forskningsrön, som gör det möjligt att utforma och genomföra riktlinjer som ger verkan åt konventionen. Enligt artikel 32.1 erkänner konventionsstaterna betydelsen av internationellt samarbete och förbinder sig att genomföra ändamålsenliga och effektiva åtgärder för att uppnå konventionens mål. Enligt artikel 31.1 c ska dessa åtgärder underlätta samarbete i fråga om forskning och tillgång till vetenskaplig och teknisk kunskap.

### **Unesco**

Unescos, dvs. Förenta nationernas organisation för utbildning, vetenskap och kultur (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organisation), internationella kommitté för bioetik följer med forskningen i biologiska vetenskaper. Unescos generalförsamling godkände 1997 en universell deklaration om det mänskliga genomet och mänskliga rättigheter (Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights), 2003 en mer detaljerad internationell deklaration om mänskliga genetiska data (International Declaration on Human Genetic Data) och 2005 en universell deklaration om bioetik och mänskliga rättigheter (Universal Declaration on Bioethics and Human Rights).

Av de rekommendationer som nämns ovan berör den internationella deklarationen om mänskliga genetiska data användningen av genetiska data från prover, data om proteiner och prover bland annat för medicinsk och vetenskaplig forskning. Deklarationens syfte är att skydda människovärdet samt de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna vid insamling, behandling, användning och förvaring av genetiska data och data som fås från proteiner samt



prover från människa. I deklARATIONEN ställs det upp principer för lagstiftningen, som styr staternas lagberedning och politik samt bestämmer god praxis för aktörer i branschen. I deklARATIONEN tillåts användning av genetiska data och data som fås från proteiner samt prover från människa för medicinsk och annan vetenskaplig forskning, inklusive epidemiologiska och andra genetiska undersökningar av befolkningen samt antropologiska och arkeologiska undersökningar. I deklARATIONEN avses med prov från människa vilket som helst biologiskt prov såsom blod, hud, ben eller plasma i vilket eukaryota celler ingår och som alltså innehåller information om människans arvs massa.

I deklARATIONEN betonas personens informerade, frivilliga och uttryckliga samtycke som grund för användning av genetiska data, data som fås från proteiner samt prover av människa. När samtycke begärs bör det specificeras för vilket syfte genetiska data och data från proteiner analyseras, används och förvaras.

Kravet på samtycke kan enligt deklARATIONEN endast av tvingande skäl begränsas genom nationell lag med beaktande av internationella avtal om mänskliga rättigheter. Om avsikten är att använda prover som redan samlats in för ett nytt syfte, är huvudregeln att ett nytt samtycke ska inhämtas. Prover får användas för andra användningssyften om det föreskrivs om det i nationell lag eller om användningen bedömts av en etisk kommitté. Det är möjligt att använda ett prov eller data som fått från ett prov för ett nytt syfte, om det främjar ett viktigt allmänt intresse och är förenligt med internationella bestämmelser om mänskliga rättigheter, eller om uppgifterna är av betydelse i medicinskt syfte eller för den vetenskapliga forskningen (till exempel i epidemiologisk forskning) eller för folkhälsan.

Samkörning av data med data från olika källor bör grunda sig på personens samtycke. Undantag kan göras endast av särskilda skäl genom sådan nationell lag som är i överensstämmelse med internationella bestämmelser om mänskliga rättigheter.

Enligt deklARATIONEN bör den av vilken genetiska data, data från proteiner eller prover av människa samlas in för medicinsk eller vetenskaplig forskning kunna återkalla sitt samtycke om han eller hon så önskar.

Återkallelse av samtycket ska leda till att uppgifterna eller proverna inte längre ska användas. Det är dock tillåtet att använda dem i icke-identifierbar form. I fråga om uppgifter och prover bör personens önskan följas. I deklARATIONEN behandlas skyddet för privatlivet och sekretessen. Vid forskning där genetiska data, data från proteiner eller prover från människa används bör de undersökta personernas privatliv tryggas och uppgifterna behandlas under sekretess.

Uppgifter som samlats in för vetenskaplig forskning bör inte förvaras i identifierbar form. När data eller prover förvaras i kodad form, bör nödvändiga säkerhetsåtgärder vidtas för att bevara sekretessen för data och prover. Data som samlats in för medicinsk eller vetenskaplig forskning får förvaras i identifierbar form endast om uppgifterna är nödvändiga för genomförandet av en undersökning och under förutsättning att uppgifter om personens privatliv och sekretessbelagda uppgifter tryggas i nationell lag. När det inte längre är nödvändigt att använda uppgifterna i identifierbar form ska de koda eller anonymiseras.

## 2.2.4 EU-initiativet 1 Million Genomes

I april 2018 undertecknade Finland och 12 andra medlemsstater i Europeiska unionen vid evenemanget Digital Day 2 en förklaring (Towards access to at least 1 million sequenced Genomes in the EU by 2022, nedan 1 Million Genomes) med målet att främja samarbetet mellan medlemsländerna i fråga om hanteringen av genomdatabaser och tillgången till genomdata (<https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/news/eu-countries-will-cooperate-linking-genomic-databases-across-borders>). Initiativtagaren var Europeiska kommissionen och medlemsstaterna gavs möjlighet att ansluta sig till deklARATIONEN genom att underteckna den. I den första omgången undertecknades deklARATIONEN förutom av Finland även av Tjeckien, Cypern, Estland, Italien, Litauen, Luxemburg, Malta, Portugal, Slovenien, Spanien, Sverige och Storbritannien. Fram till den 24 april 2019 har Bulgarien, Grekland, Österrike, Kroatien, Nederländerna och Lettland anslutit sig till deklARATIONEN. Dessutom deltar åtta länder – Danmark, Ungern, Norge, Belgien, Irland, Tyskland, Polen och Schweiz – i arbetet som observatörländer inom ramen för förklaringen. DeklARATIONEN 1 Million Genomes är ett initiativ som i synnerhet de undertecknande ländernas hälsovårdsministerier starkt stöder, vilket tyder på att det är fråga om hälsoprioriteringar och inte ett forskningsinriktat initiativ.

DeklARATIONEN 1 Million Genomes har nära anknytning till många andra strategiska EU-initiativ, bl.a. följande slutsatser från Europeiska unionens råd:

- 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", och
- 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 har som syfte att före 2022 skapa etiskt och juridiskt hållbara metoder för att främja gränsöverskridande utbyte av genomdata och tillgången till hälsoupplysningar som sammanhänger med dem. Syftet med åtgärderna är att möjliggöra utveckling av ny forskning med klinisk verkan samt terapeutisk och förebyggande hälso- och sjukvård inom EU. Syftet med deklARATIONEN är dessutom att erbjuda en centraliserad kontaktpunkt till befintliga genomdatabaser och informationssäkra driftmiljöer.

Många länder har separata projekt för individualiserad medicin, men de kompletterar varandra genom att de baserar sig på utnyttjande av genominformation. Av denna anledning har man inom EU ansett tidpunkten vara lämplig för att överväga hur samarbetet mellan länderna kunde utvecklas för att snabba upp utnyttjandet av genomdata i syfte att förbättra hälsan. Initiativet

fokuserar på de områden för diagnostik, terapi och förebyggande åtgärder där samarbetet snabbast kan ge hälsofördelar.

Genom att stärka samarbetet mellan EU:s medlemsstater när det gäller behandling av genominformation och relaterade hälsouppgifter kan man uppnå hälsofördelar och även påverka investeringar, ekonomisk tillväxt och sysselsättning. Genom att samordna nationella projekt undviker man silotänkande, vilket i framtiden kan hämma utvecklingen av individualiserad medicin.

## **2.3 Bedömning av nuläget**

### **2.3.1 Genomdatas rättsliga karaktär**

Enligt artikel 4.1 i dataskyddsförordningen avses med personuppgifter varje upplysning som avser en identifierad eller identifierbar fysisk person. Som identifierbar betraktas en person som direkt eller indirekt kan identifieras särskilt med hänvisning till en identifierare som ett namn, ett identifikationsnummer, en lokaliseringssuppgift eller onlineidentifikatorer eller en eller flera faktorer som är specifika för den fysiska personens fysiska, fysiologiska, genetiska, psykiska, ekonomiska, kulturella eller sociala identitet. Genetiska uppgifter enligt definitionen i dataskyddsförordningen omfattas alltid av definitionen på personuppgifter.

Enligt artikel 4.13 i dataskyddsförordningen bör genetiska uppgifter definieras som personuppgifter som rör nedärvda eller förvärvade genetiska kännetecken för en fysisk person, eftersom de inhämtats genom analys av ett biologiskt prov från den fysiska personen i fråga, framför allt kromosom-, DNA- eller RNA-analys eller av en annan form av analys som gör det möjligt att inhämta motsvarande information.

Det är skäl att notera att dataskyddsförordningen inte förefaller identifiera att identifieringsrisken varierar i fråga om olika delar av genomdata eller identifiera att genomdata har en rättslig karaktär, utan förordningen klassificerar genetiska uppgifter helt och hållet som personuppgifter också när det i praktiken inte finns någon som helst risk för att en person kan identifieras. Därmed bör man också mot bakgrund av dataskyddsförordningen förstå att genomdata juridiskt sätt inte alltid är personuppgifter eller i dataskyddsförordningen avsedda genetiska uppgifter, även om data skulle röra nedärvda eller förvärvade genetiska kännetecken för en fysisk person som inhämtats genom analys av ett biologiskt prov. Det centrala vid bedömningen är att klarlägga om en person är identifierbar utifrån genomdata eller tillhörande uppgifter. Frågan om identifierbarhet ska i sista hand avgöras av den datatillståndsmyndighet som avses i lagen om sekundär användning. Avsikten är att hos datatillståndsmyndigheten samla den bästa kunskapen i landet när det gäller dataskydd och olika anonymiseringstekniker.

Om det rör sig om information som beskriver hela genomet krävs det i regel för att en person ska kunna identifieras ett referensprov av en person av samma eller nära släkt, uppgift om provgivarens identitet samt teknik och kunskap för identifieringen. Eftersom den bakomliggande personen på detta sätt indirekt kan identifieras, kan genomdata till denna del juridiskt sett betraktas som sådana genetiska uppgifter som avses i dataskyddsförordningen.

Samtidigt kan man inte nödvändigtvis ens indirekt ur en uppgift som beskriver en del av genomet eller ur variationsdata (som beskriver variationer som identifierats i människans arvs-massa i förhållande till strukturen för det genom som används för referens) eller referensdata (som beskriver frekvensen för aggregerade variationer och deras betydelse på befolkningsnivå) härleda uppgifter som identifierar en viss identifierbar fysisk person, och dessa data kan alltså inte nödvändigtvis direkt tolkas som personuppgifter. Individer kan alltså i regel inte identifieras med hjälp av information som beskriver en enskild variation. Om man emellertid känner till flera variationsdata i en enskild människas genom, kan man förutse strukturen hos det DNA som ligger mellan variationerna genom att använda metoder för genetisk analys. I rättsligt hän-seende motsvarar analysresultatet då en situation där man förfogar över data som beskriver den berörda personens hela genom: det rör sig med andra ord om genetiska uppgifter enligt artikel 9.1 i dataskyddsförordningen som a priori inte får behandlas utan legitim grund.

Referensdata innehåller allmänt kända uppgifter om variationer i människans arvs-massa och om frekvensen för dem och deras betydelse på befolkningsnivå. Referensdata har sammanställts med hjälp av DNA-sekvenser från flera olika donatorer, och uppgifterna representerar inte en enda specificerad människa. Referensdata är således inte i rättsligt hänseende i dataskyddsför-ordningen avsedda personuppgifter eller genetiska uppgifter vars behandling ska betraktas som förbjuden. Det bör emellertid noteras att det i fråga om ytterst ovanliga variationer finns en möjlighet att identifiera enskilda personer. I analogi med detta kan det konstateras att uppgif-terna om en viss sjukdom som baserar sig på en eller flera enskilda gener, exempelvis laktosin-tolerans och glutenallergi, inte i sig avslöjar något mer om den berörda personen eller dennes nära släktingar än bl.a. själva sjukdomsdiagnosen. Om det däremot rör sig om en sällsynt sjuk-dom, kan individer identifieras också med hjälp av sådana uppgifter som beskriver en del av genomet.

Dataombudsmannen har den 6 mars 2016 gett ett utlåtande (dnr 3744/41/2016) om iakttagandet av principerna för öppen vetenskap till den del som gäller forskningsmaterial som innehåller personuppgifter, där ombudsmannen bedömer de genetiska uppgifternas karaktär av personupp-gifter. Också detta utlåtande visar att frågan om identifiering av en person utifrån genetiska uppgifter inte är entydig. Enligt utlåtandet är det entydigt att bestämmelserna om skydd för personuppgifter ska tillämpas om en person direkt kan identifieras utifrån genetiska uppgifter exempelvis på basis av namnet eller någon annan direkt identifikator. Med indirekt identifiering avses att de tillgängliga identifikatorerna inte är tillräckliga för att identifiera en person i en viss situation. Uppgifterna kan dock göras identifierbara med hjälp av uppgifter som fås från någon annan källa (som den personuppgiftsansvarige inte innehar). Det kan t.ex. ske med hjälp av släkttavlor, dödsannonser eller sökningar på webben. Också sådana indirekt identifierbara upp-gifter utgör personuppgifter.

Om genomdata (såväl uppgifter som beskriver hela genomet som t.ex. variationsuppgifter som beskriver delar av genomet) lagras tillsammans med uppgifter som identifierar en person, är det entydigt att bestämmelserna om skydd för personuppgifter ska tillämpas på behandlingen av genomdata. Det kan vara nödvändigt att lagra genomdata tillsammans med personidentifikato-rer exempelvis för att genomdata ska kunna utnyttjas i vården av enskilda personer.

### 2.3.2 Produktion och registrering av genomdata inom hälso- och sjukvården

Användningen av genetiska analyser har blivit vanligare och analyser utförs för närvarande inom alla medicinska specialområden. I huvudsak utförs främst riktade genpanelundersökningar, men i och med att genetiska data och därmed antalet eventuella målgener blir fler ökar storleken på panelerna ständigt, och när det gäller produktionen av dem övergår man i allt större utsträckning till exomsekvensering. Undersökningar på genomnivå, främst exomsekvenseringar (whole exome sequencing, WES), kan i nuläget beställas vid vilken enhet som helst vid ett universitetssjukhus, men i praktiken beställs de för det mesta vid enheter för klinisk genetik och inom barnneurologi för diagnostisering och styrning av vården av sådana sjukdomar som antas ha en genetisk bakgrund. Sekvensering av hela genomet (whole genome sequencing, WGS) är på grund av de höga kostnaderna inget som ännu i nuläget normalt kan göras som ett led i den rutinmässiga diagnostiseringen och vården av en patient, men det är till nytta för patienten om hela den genetiska arvsmassan utreds med hjälp av en heltäckande analys. De genomdata som uppkommer inom hälso- och sjukvården med hjälp av Genomcentret kan centraliserat föras in i genomdataregistret och senare användas på nytt inom hälso- och sjukvården, om en människa får nya symtom eller sjukdomar. Nyttan framhävs särskilt i sådana situationer där den genetiska grunden för sjukdomar utreds eller då det är svårt att ställa en diagnos på grund av patientens symtom eller den information från en genpanel som ofta är rätt begränsad, särskilt vid sällsynta sjukdomar.

På förutsättningarna för en genetisk analys av en patient tillämpas i nuläget bestämmelserna om patientens självbestämmanderätt i 2 kap. i patientlagen. Patientlagen eller någon annan nationell hälsovårdslagstiftning innehåller inte några särskilda bestämmelser om genetiska analyser, olika analysmetoder eller det samtycke som ska ges för dem, utan på genetiska analyser tillämpas vad som föreskrivs i patientlagen på en generell nivå om förutsättningarna för den vård som ska ges patienten och de undersökningar som ska utföras på honom eller henne. De genetiska analyserna genomförs i samförstånd med patienten utan några särskilda krav på samtycke.

Genomdata är vid uppkomsten inom hälso- och sjukvården en del av de samlade patientuppgifterna. I 12 § 1 mom. i patientlagen förutsätts det att journalhandlingar samt prov som innehåller sådant biologiskt material och sådana modeller av organ som uppkommer vid undersökningar och i vården förvaras den tid som behövs för att ordna och tillhandahålla vård och behandling för patienten, behandla eventuella ersättningsanspråk i anknytning till vården och behandlingen och bedriva vetenskaplig forskning. Vetenskaplig forskning torde här inte betyda ett specificerat forskningsprojekt utan vetenskap i allmänhet, när prover är av ett vetenskapligt värde. De närmare förvaringstiderna varierar, vilket bl.a. är ett tecken på att även en enskild människas vårdkedjor kan variera och till och med vara rätt långa, och livscykeln hos patientuppgiftsmaterialet ska avspegla dessa olika vårdbehov. Handlingar som bevaras permanent är bl.a. de handlingar som uppkommer vid undersökningar och vård vid enheter för klinisk genetik. Förvaringstiden för dessa handlingar grundar sig på ett beslut (AL/14372/07.01.01.03.01/2008) som Arkivverket med stöd av 8 § i arkivlagen (831/1994) meddelade den 16 februari 2009. Arkivverkets beslut iakttas inom den kommunala och privata hälso- och sjukvården samt inom fångvårdsväsendets hälso- och sjukvård. Det är väsentligt att observera att uppgifter som uppkommer inom

hälso- och sjukvården registreras och bevaras direkt med stöd av lagen, och registreringen grundar sig således inte på exempelvis patientens samtycke.

Förordningen om journalhandlingar slår fast vilka närmare förutsättningar som gäller journalhandlingarnas innehåll. I 11 § i den förordningen definieras vilka centrala vårduppgifter som ska antecknas i patientjournalen. Hit hör uppgifterna om servicehändelsen vilka är orsaken, förhandsuppgifter (anamnes), status, observationer, undersökningsresultat, problem, diagnos eller hälsorisk, slutsatser samt planering, genomförande och uppföljning av vården, sjukdomsförloppet samt ett slututlåtande. Enligt det föreliggande lagförslaget är de genomdata som fått från en genomlysning, till exempel ett enskilt mutationssvar (variationsdata), i princip ett sådant undersökningsresultat som avses i förordningen om journalhandlingar och även en väsentlig del av till exempel beskrivningen av patientens status (en fysisk eller patologisk beskrivning av hälsotillståndet), diagnosen eller bestämningen av hälsorisken samt planeringen, genomförandet och uppföljningen av vården (till exempel läkemedelsbehandling). Genomdata är en viktig del av det material som gäller patientens vård, eftersom de bidrar till att utreda grunderna för diagnosen, den valda vården och vårdåtgärderna. Med hjälp av genomdata kan man verifiera de grunder som lett till den valda undersöknings- eller vårdmetoden. Behovet av verifiering hänför sig till sådana situationer där genomdata har varit en central grund för valet av den vårdmetod som använts. Genomdata är således i regel sådana uppgifter som direkt med stöd av patientlagen och förordningen om journalhandlingar ska införas i journalhandlingarna. I detta lagförslag vill man dock särskilt framhäva att det då innehållet i förordningen om journalhandlingar slogs fast inte ännu stod klart att det i framtiden skulle vara möjligt att få en patients hela genomdata som resultat av en analys.

Uppgifterna om hela genomet avviker till sin natur i betydande utsträckning från övriga laboratorieresultat där analyserna koncentreras på att söka svar på exakt riktade frågeställningar. Den nuvarande praxisen inom hälso- och sjukvården avspeglar detta förhållningssätt, eftersom verksamheten för närvarande är ytterst riktad och diagnosbaserad, varvid man i huvudsak undersöker och rapporterar endast sådana genfel som konstaterats anknyta till en sjukdom. Andra genomdata lagras inte systematiskt någonstans. I ett laboratoriums informationssystem nämns det eller finns det svar om funna variationsdata och dessutom nämns det i sjukjournaluppgifterna om genomdatas kliniska betydelse med avseende på vården av patienten.

Det föreskrivs i lagen om elektronisk behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården (159/2007) att Folkpensionsanstalten sköter den arkiveringstjänst som är avsedd för förvaringen och användningen av journalhandlingar av (14 §). I arkiveringstjänsten kan det utöver journalhandlingar även föras in andra handlingar som hänför sig till ordnandet av hälso- och sjukvården och till informationshanteringen. Genomdata hänförs i egenskap av en sådan del som hör till journalhandlingarna i regel till de uppgifter som införs i den arkiveringstjänst som Folkpensionsanstalten svarar för. Genom social- och hälsovårdsministeriets förordning om riksomfattande informationstjänster inom hälso- och sjukvården (1257/2015, nedan förordningen om informationstjänster) föreskrivs det dock om begränsningar för vilka handlingar och i vilken utsträckning handlingarna lagras i den riksomfattande arkiveringstjänsten. Enligt 1 § i den förordningen behöver inte handlingar som anges i bilagan till förordningen om journalhandlingar lagras i den riksomfattande arkiveringstjänsten om det inte anges något annat i bilagan. Till

dessa handlingar hör bl.a. de handlingar som uppkommer vid undersökningar och vård vid enheter för klinisk genetik. Sådana genomdata som är betydelsefulla med avseende på vården av patienten och som inverkar på den kliniska frågeställningen antecknas i fråga om dessa i de pappersbilagor som inte lagras i arkiveringstjänsten. Detta innebär dock inte att man vid enheter för klinisk genetik för in alla digitala genomdata eller en beskrivning av dessa data i informationssystemet eller på pappersbilagorna, utan närmast de utlåtanden som gäller dem.

Dagliga anteckningar och sammanfattande anteckningar inom medicinsk genetik är med stöd av 4 § 3 mom. i förordningen om journalhandlingar sådana uppgifter som ska skyddas särskilt och i fråga om vilka åtkomsträttigheterna har begränsats i patientdatasystemen hos tillhandahållare av hälso- och sjukvårdstjänster. Kravet på skydd gäller dock inte sådana medicineringsuppgifter eller kritisk riskinformation som eventuellt ingår i dessa uppgifter. Förvaringstiderna för kritisk riskinformation och medicineringsuppgifter är för närvarande 120 år efter patientens död eller, om död tidpunkten är okänd, 120 år efter patientens födelse. Exempelvis farmakogenetisk information hör inte till de uppgifter som omfattas av kravet på skydd, eftersom man med hjälp av den informationen ska säkerställa att patienten inte får ineffektiva eller skadliga läkemedel. Enligt 2 § i förordningen om informationstjänster ska laboratorieresultat, medicinering, diagnoser, anteckningar om risker visas via patientens informationshanteringstjänst. Uppgifterna får visas via informationshanteringstjänsten endast om patienten har gett sitt samtycke enligt 10 § 1 mom. i klientuppgiftslagen för utlämnande av patientuppgifter eller om det finns någon annan grund i den nämnda bestämmelsen för utlämnande av uppgifter, såsom att det i lag särskilt uttryckligen föreskrivs om utlämnande av uppgifter eller om rätten att få uppgifter.

Patientuppgifter får i samtliga ovan beskrivna fall med stöd av 4 § 1 mom. i förordningen om journalhandlingar behandlas i vårdsyfte endast av dem som deltar i vården av patienten eller i uppgifter som hänför sig till vården i den omfattning som deras arbetsuppgift och ansvar förutsätter. Behandlingens omfattning kan således variera i enlighet med arbetsuppgifterna och omfattningen av behandlingen bestäms inte närmare genom lag. Åtkomsträttigheterna till uppgifterna i journalhandlingar för dem som arbetar vid en verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården ska dock alltid bestämmas detaljerat i den praktiska verksamheten. Att slå fast vad som är kritisk riskinformation är en fråga som ska definieras någon annanstans än i lagstiftningen, och den kräver sakkunskap om situationen som helhet i vården av patienten. Detta är således en fråga som gäller den personuppgiftsansvariges ansvar och vars detaljer kan diskuteras tillsammans med dataskyddsmyndigheterna. Genomcentret kan i framtiden ställa sin sakkunskap till förfogande vid bedömningen av hur kritisk informationen är.

Det är viktigt att märka att det inte är ändamålsenligt eller ens möjligt att i arkiveringstjänsten för journalhandlingar föra in alla genomdata som i framtiden bedöms uppkomma som en del av vården av en patient, och detta beror bl.a. på genomdatas stora volym samt på synpunkter som hänför sig till integritetsskydd och informationssäkerhet. De motiveringar som gäller integritetsskyddet är i linje med nuvarande praxis, enligt vilken handlingarna inom den kliniska genetik åtnjuter särskilt skydd och i fråga om sina åtkomsträttigheter är begränsade, och därför ska det för behandlingen av genomdata föreskrivas om ytterligare skyddsåtgärder i lag. Dessutom ska det för registreringen av genomdata på grund av den stora volymen uppgifter upprättas

ett annat register för registrering av genomdata som ska användas jämsides med patientsystemet. I nuläget förbereder sig de sjukvårdsdistrikt som själva börjar utföra genomtäckande sekvenseringar (till exempel Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt) för att ta emot genomdata och föra in dem i separata system.

I nuläget finns den högsta expertisen på tillämpning av genomdata i vården av patienter inom den offentliga hälso- och sjukvården, i synnerhet vid de universitetssjukhus som har enheter för sällsynta sjukdomar och klinisk genetik. De främjar och genomför ett ändamålsenligt och medicinskt motiverat bruk av genomdata inom sina egna områden bl.a. utifrån organiseringsansvaret för tjänster inom klinisk genetik enligt det nationella programmet för sällsynta sjukdomar och statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017, centraliseringsförordningen). Det är viktigt att märka att exempelvis personer med sällsynta sjukdomar ofta även har många andra sjukdomar, och för att förstå deras inbördes sammanhang är det viktigt att på det nationella planet utveckla ett enhetligt tolkningssystem.

Användning av genomdata vid styrningen av vården av en patient har dock för närvarande kommit längst i valet av vård av cancersjukdomar. Till och med klassificeringen av cancersjukdomar håller på att förändras i en riktning där de genetiska förändringar som har skett i cancervävnaden utgör grunden för klassificeringen. Lanseringen av nya läkemedel som utvecklats för vården av sådan cancer som föranleds av en viss specifik genetisk förändring håller i snabb takt på att resultera i nya möjligheter till cancervård. Eftersom mycket ny information ständigt fås om den kliniska betydelsen hos enskilda genetiska förändringar och genvarianter krävs det stora ansträngningar för att hålla informationen uppdaterad. Endast genom att skapa ett centraliserat riksomfattande tolkningssystem för genomdata kan det möjliggöras att bedömningen och klassificeringen av den kliniska betydelsen hos en genvariant inte väsentligt avviker från varandra i olika delar av Finland.

Bland specialsituationerna inom hälso- och sjukvården kan till sist dessutom nämnas sådana situationer som hänför sig till graviditet och de genomdata som producerats vid dem. Genomdata från foster som dött före födseln och genomdata som eventuellt producerats från ett embryo eller ett foster före födseln ingår med stöd av gällande lagstiftning i journalhandlingarna för en kvinna som varit gravid. Om genomdata från ett foster som dött före födseln har analyserats av ett fostervattensprov från en gravid kvinna finns resultatet (hittades någon orsak och vilken i så fall) i kvinnans journalhandlingar. I dessa journalhandlingar förs inte all genomdata in, utan endast uppgifter om vad som eventuellt hittades och om det var betydelsefullt. Det är normal och rutinmässig verksamhet inom hälso- och sjukvården att reda ut orsaken till sjukdom hos ett foster. Uppgifterna om småbarn som dött innan de fyllt 1 år bevaras 120 år från barnets födsel.

### 2.3.3 Behandlingen av genomdata i biobanksverksamhet

Finland har i många avseenden varit pionjär när det gäller grundforskning som avser arvsmassan, eftersom högklassig epidemiologisk forskning redan i årtionden har gjorts på befolkningen i vårt land, och bl.a. sådana uppföljningsuppgifter om människors levnadsvanor och sjukdomar



som bevaras i hälso- och sjukvårdens register används. Ingen annanstans i världen finns så hel- täckande registermaterial som i Finland. Utöver epidemiologi har vi i vårt land också satsat på annan know-how, till exempel gen- och molekylforskning samt kompetensen inom statistik och bioinformatik. Internationellt sett är Finlands rykte till denna del utomordentligt gott. Epidemiologiska undersökningar behövs när man vill utreda hur multifaktoriella sjukdomar har upp- kommit i tiderna och när man vill förstå vilken andel arvsmassan och levnadssättet har då en sjukdom bryter ut eller framskrider. Goda exempel på epidemiologiska forskningsobjekt är sjukdomar av betydelse för folkhälsan, nämligen hjärt- och kärlsjukdomar, diabetes och meta- bola sjukdomar.

Då många faktorer ligger bakom en sjukdom krävs det omfattande provmaterial från befolk- ningen för att sambanden (associationer) mellan olika faktorer ska kunna identifieras. För detta ändamål behövs bl.a. biobanksverksamhet. För närvarande produceras det i Finland mest ge- nomdata i hälsobranschen i biobanksverksamheten, som syftar till att stödja sådan omfattande forskning som görs på biologiska prover från människa. Provmaterialet utgörs av DNA i dess biologiska form, plasma, serum, helblod, celler, RNA och urin. Vid bedömning av provernas fysiska totala mängd är det viktigt att förstå att det i biobankerna har lagrats flera olika prover eller provtyper från enskilda människor. Det är också bra att vara medveten om att ett enskilt prov kan ha fördelats på flera olika rör eller underpartier, och det innebär att antalet provrör som finns bevarade i biobankerna är avsevärt högre än antalet provgivare. För genomförande av den egentliga undersökningen är det viktigare från hur många människor prov finns att tillgå än antalet prover.

Det är inte möjligt att utreda genomdata av alla ovannämnda provtyper, och det har inte heller gjorts i Finland. När det är möjligt och ändamålsenligt att utreda genomdata för att genomföra en undersökning kan man med hjälp av genomdata i kombination med andra individuella upp- gifter om levnadssätt, hälsotillstånd och diagnoser på ett allt mer detaljerat sätt utreda hur olika sjukdomar uppkommer, förutspå vårdresultat samt utreda risken att insjukna på befolknings- nivå. Förutom dessa har prov- och datamaterial som bevaras i biobanksverksamheten använd- ningsobjekt inom produktutvecklingen, och detta genomförs inom referensramen för vetenskap- lig forskning.

Biobanksverksamhet skiljer sig från traditionell forskning på ett sådant sätt att det i själva verk- samheten inte är fråga om egentlig forskning, utan om stödjande av forskningen med hjälp av biobanksinfrastruktur. Det innebär att det mesta av alla producerade genomdata uppkommer i sådana forskningsprojekt som använder biobanksmaterial, inte i själva biobanken. Genomdata återgår med tiden till dem som bedriver biobanksverksamhet för att bevaras hos dem, om det överenskomms på detta sätt i avtalet om överlåtelse av material.

En biobank har med stöd av 5 § i biobankslagen till uppgift att tjäna biobanksforskning. För att fullgöra sin uppgift kan en biobank samla in och ta emot prover och tillhörande uppgifter, in- klusive genomdata, förvara och lämna ut prover och tillhörande uppgifter för biobanksforsk- ning. För biobanksverksamheten samlas inte prover in för specificerade forskningsprojekt utan mer allmänt för framtida biobanksforskning. Avsikten är att använda prov- och datamaterialet

på ett sådant sätt att det med hjälp av det är möjligt att på bred front och långsiktigt svara på många slags forskningsfrågor.

En biobank kan med stöd av 5 § dessutom analysera, undersöka eller på annat sätt hantera prover. Den som bedriver biobanksverksamhet kan således antingen själv analysera prover och producera genomdata som en serviceprodukt till sina kunder eller överlåta sådana prover till forskningsprojekt som analyseras vid olika forskningslaboratorier. Det finns inte bestämmelser i biobankslagen om hurdana laboratorier som analyserar prover eller vilka kvalitetsstandarder laboratorierna ska iaktta. De genomdata som uppkommer i biobanksverksamhet kan i fråga om sin kvalitet variera i betydande utsträckning. I framtiden kan situationen förändras åtminstone delvis, eftersom man internationellt har kommit överens om att den nya standarden ISO 20387:2018 ska börja användas i biobanksverksamhet. De som bedriver biobanksverksamhet i Finland har inte gemensamt beslutat att ta standarden i bruk, men kan även självständigt fatta beslut om ibruktagandet.

Biobanksverksamheten grundar sig på öppenhet och transparens. Därför har var och en alltid med stöd av 39 § i biobankslagen rätt att få veta om det i biobanksverksamheten förvaras prover som gäller personen i fråga, grunden för förvaringen av proverna, varifrån uppgifterna om personen har samlats in samt vart proverna och de tillhörande uppgifterna har lämnats ut eller överförts från biobanken. Rätten att få uppgifter kan också tillgodoses med hjälp av en elektronisk förbindelse för åtkomst till uppgifter. För lämnandet av uppgifter får det tas ut en avgift som uppgår till högst ett belopp som motsvarar kostnaderna för lämnandet av uppgifterna. I biobanksverksamheten finns det inte någon centraliserad kommunikationskanal till de registrerade, och det innebär att i nuläget ska människorna särskilt kontakta var och en av dem som bedriver biobanksverksamhet för att utöva sin rätt enligt 39 § i biobankslagen. De som bedriver biobanksverksamhet planerar för närvarande utvecklande av en gemensam deltagandeportal för att den i lag föreskrivna rätten ska kunna tillgodoses med hjälp av en elektronisk förbindelse och på ett centraliserat sätt som är enhetligt i hela landet. I vissa biobanker begärs uppgifter i nuläget varje vecka, i andra inte överhuvudtaget.

Människor har med stöd av 39 § i biobankslagen dessutom rätt att få de uppgifter om sitt hälsotillstånd som härletts ur ett prov, och detta avser i praktiken genomdata då uppgifterna har producerats i biobanksverksamhet eller i dess forskningsprojekt, och i det senare fallet har genomdata dessutom återförts till den som bedriver biobanksverksamhet. När en person får uppgifter som härletts ur ett prov ska han eller hon ges möjlighet att få en redogörelse för uppgifternas betydelse. Med detta avses att uppgifterna tolkas med avseende på personens individuella helhetssituation. För redogörelsen för uppgifternas betydelse får det tas ut en avgift som uppgår till högst ett belopp som motsvarar kostnaderna för lämnandet av redogörelsen. Ungefär 99 procent av dem som gett sitt samtycke till biobanksverksamhet har på samtyckesblanketten angett att de önskar bli kontaktade om det vid undersökningen kommer fram sådan information som har betydelse för hälsan. Inom biobanksverksamheten förbereder man sig för att stora mängder genomdatamaterial kommer att återföras till biobankerna, och därmed har man kartlagt möjligheten att kommunicera återförandet av genomdata till människor samt utrett de utmaningar som är förknippade med detta. I förfrågningar som gjorts till dem som bedriver biobanksverksamhet

har det kommit fram att någon gemensam nationell praxis för att återföra data tills vidare inte finns, men detta är för närvarande under utveckling.

Det förekommer både nya och gamla prover i biobanksverksamheten, och därför kommer kvaliteten på genomdata att variera avsevärt mellan dessa. Detta har betydelse när genomdatas användbarhet i diagnostik- och vårdsyften bedöms samt när sjukdomar ska förebyggas på individnivå. I hälso- och sjukvården utförs genomundersökningar oftast i ackrediterade kliniska laboratorier, vars högkvalitativa verksamhet har påvisats och noterats på behörigt sätt. Sådana genetiska analyser som görs inom ramen för biobanksinfrastrukturen görs däremot ofta i sådana laboratorier som inte nödvändigtvis uppfyller kraven på diagnostiska laboratorier. Analysmetoderna motsvarar inte heller alltid precisionen i ett kliniskt laboratorium. Inom de största biobanksprojekten närmar sig kvaliteten på genomdata den kvalitet och precision som kliniska laboratorier presterar i fråga om genomdata. Resultaten av biobanksundersökningar kan på en generell nivå anses vara lämpliga för slutsatser om stora prov- och datamassor, men de är inte planerade för att användas direkt inom hälso- och sjukvården. Om genomdata som producerats i biobanksverksamhet används som en del av en diagnos eller vård, förutsätter det att resultaten säkerställs antingen genom analys av ett nytt prov eller av ett befintligt prov. Om provtagnings- och behandlingsprocessen har validerats och resultatet kan förnyas med en annan undersökningsmetod eller i ett annat laboratorium, finns även genomdata som producerats i biobanksverksamhet tillgängliga för människors hälsa.

Det väsentliga när det gäller att bedöma frågan om återförande av genomdata är att märka att biobanksverksamheten inte är en hälso- och sjukvårdstjänst utan ett stöd för forskningen och därmed är kommunikationen om genomdata med människor inte en fråga som i första hand ska avgöras inom biobanksverksamheten. Nationellt sett är det dock viktigt att genomdata som återförs från biobanksundersökningar också finns tillgängliga för hälso- och sjukvården, eftersom det med hjälp av uppgifterna är möjligt att stödja det kliniska beslutsfattandet till förmån för människors hälsa. Nuläget kan förbättras genom att stigar som leder till vård anges, då det är fråga om kliniskt betydande genomdata. För att människor ska behandlas lika ska denna process vara likadan i hela landet. På biobanksfältet finns det önskemål om att det framtida Genomcentret ska stå till tjänst med praktiska anvisningar om hur genomdata ska återföras på det nationella planet till dem som berörs. Som ett led i dessa anvisningar ska det bestämmas vilka de genomdata är som ska återföras till människor, eftersom endast en del av all genomdata är sådan som tydligt kan tolkas. Genomcentret kan exempelvis föra och uppdatera en förteckning över sådana genomdata eller fynd som bör sällas från genomdata som sparas såväl i biobanksverksamhet som inom hälso- och sjukvården.

#### 2.3.4 Genomdata återlämnas

Av genomdata kan enskilda variationsdata undersökas eller olika analyser utarbetas av gruppen varianter och över dessa sammanställas rapporter som ska återlämnas i hopp om att detta ska främja människors hälsa. Användning av genomdata för enskilda människors hälsa är inte möjlig utan behörig tolkning. Tolkningen kräver tillräckligt med resurser samt sakkunskap i genetik.

I samband med tolkningen av genomdata ska människor ges den vägledning som krävs med avseende på resultaten, och den som berörs ska vid behov styras till fortsatta undersökningar för att exempelvis få lämplig vård. Vägledningen kan var skriftlig, den kan tillhandahållas i form av en video eller den kan vara muntlig och personlig ärtlighetsvägledning. Utformningen och omfattningen av vägledningen beror på vilket slag av information det är fråga om. Skriftlig vägledning kan vara tillräcklig när det är fråga om allmänna genomförändringar som förekommer hos befolkningen. Vanliga förändringar av detta slag är till exempel laktosintolerans och Faktor V (Leiden). Till resultat som gäller dessa är det möjligt att foga anvisningar för bland annat läkare inom primärvården till stöd för tolkningen av resultatet.

När det är fråga om en begränsad mängd variationsdata, är det utifrån dem möjligt att utarbeta enkla rapporter, och emellanåt görs detta även utan genetisk vägledning. Det finns exempelvis kommersiella tjänster som tillhandahåller sekvensering av förutbestämda genomdelar och därtill hörande tolkning, på basis av vilka det utarbetas en rapport direkt till den som köper tjänsten.

Genomdata kan även återföras i olika format som så kallade rådata, och detta görs i kommersiella tjänster som tillhandahåller genetiska analyser riktade till konsumenter. Ofta går det att beställa den egentliga tolkningen av en utomstående tredje aktör, som erbjuder en server dit en person kan ladda upp genomdata som han eller hon fått annanstans ifrån och använda de tolkningstjänster som aktören i fråga erbjuder. Personen kan besluta vilka analyser han eller hon vill att ska utföras på dessa data och vad det får kosta. De tjänster som avses här tillhandahålls finländare på nätet från utlandet, men de är förenade med risker. Exempelvis tolkningens täckning och korrekthet kan ifrågasättas liksom även det huruvida det hör lämplig vägledning eller lämpliga anvisningar till användningen av tjänsterna. Vårdhänvisningen kan vara bristfällig. Utifrån fynden kan personen dock söka sig till hälso- och sjukvården och dess tjänster, varvid de kostnader som hänförs sig till tolkning, fastställande och vägledning i fråga om resultaten ska täckas av hälso- och sjukvården.

Utmaningarna i fråga om återlämnande och tolkning av genomdata har bedömts även i biobanksverksamheten, bl.a. huruvida sammanfattande resultat, individuella resultat eller båda ska återlämnas. I biobanksverksamheten finns inte direkt beredskap eller förutsättningar i verksamheten att vara tjänstetillhandahållare, och därför kan biobanksverksamheten inte ta ansvar för människors hälsa med avseende på vård eller vägledning. Inom biobanksverksamheten förbereds samarbete med enheter inom den kliniska genetiken så att tolkningstjänsterna ska vara enhetliga bland alla dem som bedriver biobanksverksamhet i Finland.

Genomdata som har producerats i forskningssyfte har endast sällan återförts till människor. I Finland har uppgifter återförts främst från enskilda forskningsprojekt. I Finland pågår för närvarande projekt där hälsouppgifter och forskningsresultat återförs till människor.

#### *Genetiska analyser och tillhörande tjänster riktade till konsumenter*

För närvarande ser det ut som att det i Finland är oklart hur utbudet eller kvaliteten på genetiska analyser som riktas direkt till konsumenterna kan övervakas och hurdana villkor som kan uppställas för verksamheten i lag.

Marknaden för genetiska analyser och tillhörande tjänster som är riktade till konsumenterna (så kallad direct to consumer (DTC)-marknad) har under de senaste åren blivit mångsidigare, mer omfattande och internationell. Genetiska analyser och därtill hörande tjänster som är riktade till konsumenterna kan på ett allmänt plan delas in i a) provtagningskärl, som skickas direkt hem, b) laboratorieundersökningar, som genom laboratorieanalyser av DNA genererar genotypdata (genomdata), samt c) tolkningstjänster, som ger betydelsefull information om genomdata i fråga, även om informationen oftast endast är riktgivande om en människas hälsotillstånd. Konsumenterna erbjuds dessutom d) paket som erbjuder en person skraddarsydd hälsoplanering som ett led i en övergripande tjänst. I det sistnämnda fallet är målgruppen främst långtidssjuka eller människor som hör till olika riskgrupper. I alla tjänster som beskrivs i a-d punkterna kan den egentliga genetiska laboratorieanalysen i praktiken utföras som underleverans och de genomdata som uppkommer används för att producera den fortsatta servicen. I tjänsterna har uttryckligen genomdata en nyckelroll, och företagen försöker samla in data i så stor omfattning som möjligt till exempel för att i sin tur sälja vidare och lämna ut för forskningens och läkemedelsutvecklingens behov. Företagens förtjänstlogik antas basera sig på ett förväntat högt bruksvärde för genomdata. Även om den genetiska analysens ursprungliga användningssyfte inte hade haft samband med personens hälsa eller sjukdom, är det möjligt att de genomdata som fås genom analysen överläts mot betalning till en tredje part för analyser som har samband med hälsan. Även på den finländska konsumentmarknaden finns företag som tillhandahåller genetiska analyser och tjänster. Det mest typiska för den marknaden är att genetiska undersökningar och tjänster nästan uteslutande distribueras via internet, marknadsföringen riktas till vanliga konsumenter och beställningen av produkter samt rapportering sker nätbaserat utan någon koppling till hälso- och sjukvårdssystemet eller yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården. Kommunikationen om resultatet med kunden sker vanligtvis på nätet med hjälp av ett användarnamn och går allt som oftast på engelska.

Genetiska analyser och tjänster som riktar sig till konsumenterna har på många sätt upplevts vara problematiska. Exempelvis kvaliteten på och exaktheten hos genetiska analyser som är riktade till konsumenter samt resultatens tillförlitlighet har gett upphov till oro med avseende på bl.a. konstaterandet av en människas hälsotillstånd, bestämmandet av risken att insjukna eller syftet med diagnostiseringen av sjukdomar. Särskilt besvärliga upplevs marknaden för genetiska analyser riktade till konsumenterna vara då man i verksamheten börjar närma sig eller rentav utför uppgifter som hör till yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården samt i övrigt verkar på gränsen till tillämpningsområdet för hälso- och sjukvård. Kraven på ökad lagstiftning för att skydda kundernas och särskilt sårbara människogrupper rättssäkerhet har under åren ökat, och även EU-lagstiftningen verkar möjliggöra att åtgärder för tilläggskydd vidtas på det nationella planet.

EU:s IVD-förordning innehåller lösningar för verksamhetssektorn, och det har förekommit avsevärda skillnader och gränsdragningsproblem i myndighetstolkningen och tillämpningen av de bestämmelser som gäller denna sektor. Enligt 37 § i lagen om medicintekniska produkter är Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet den behöriga myndighet för medicintekniska produkter för in vitro-diagnostik som avses i IVD-förordningen. Tillämpningen av förordningen löser dock inte alla problem på marknaden. Försäljningen och avsändandet av prov-

tagningskärl för genetiska analyser förutsätter inte heller i framtiden något förfarande med försäljningstillstånd i Europeiska unionen, på samma sätt som när det gäller läkemedel, utan en CE-märkt produkt får fritt säljas på unionens territorium från Kina eller Förenta staterna. Förordningens artikel 6, som gäller distansförsäljning, låter medlemsstaterna begränsa eller kräva en tjänstetillhandahållare att upphöra med sin verksamhet av orsaker som hänför sig till skyddet av folkhälsan. Till denna del är det fråga om ett ärende som hör till Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet. I Europaparlamentets och rådets förordning (EG) nr 1338/2008 om gemenskapsstatistik om folkhälsa och hälsa och säkerhet i arbetet anges i artikel 3 c att folkhälsa är alla aspekter som rör hälsosituationen, dvs. allmänhetens hälsotillstånd, inbegripet sjuklighet och funktionshinder, hälsans bestämningsfaktorer, hälso- och sjukvårdsbehov, resurser inom hälso- och sjukvården, tillhandahållande av och allmän tillgång till hälso- och sjukvård, utgifter för och finansiering av hälso- och sjukvården samt dödsorsaker. I Finland övervakas effekten av och riskerna med dessa produkter med avseende på folkhälsan dock inte centraliserat, och därför anses det att det finns ett behov av en självständig och oberoende expertmyndighet som bedömer genetiska analyser.

Enligt artikel 7 i IVD-förordningen, som gäller påståenden, är det förbjudet att på märkningen, i bruksanvisningen eller vid tillhandahållandet, ibruktagandet eller marknadsföringen av produkter använda text, namn, varumärken, bilder och figurativa eller icke-figurativa symboler som kan vilseleda användaren eller patienten vad gäller bl.a. produktens avsedda ändamål, säkerhet och prestanda. Enligt bestämmelserna om tillsynen över medicintekniska produkter kan Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet förbjuda fortsatt eller upprepad marknadsföring av sådana produkter. Övervakningen ingår också i tillämpningsområdet för konsumentskyddslagen (38/1978). Enligt 2 kap. 2 § i den lagen anses marknadsföringen stå i strid med god sed, om den ger uttryck för en positiv attityd till verksamhet som är farlig för hälsan utan att det finns något relevant samband mellan framställande av verksamheten i fråga och den nytta som marknadsförs (3 punkten). I paragrafens 2 mom. konstateras att marknadsföring som riktar sig till eller i allmänhet når minderåriga anses strida mot god sed i synnerhet om den är utformad så att de minderårigas bristande erfarenhet och deras godtrogenhet utnyttjas. I 2 kap. 6 § i konsumentskyddslagen föreskrivs om förbud mot osann eller vilseledande information om den kan leda till att konsumenten fattar ett sådant köpbeslut eller något annat beslut om en konsumtionsnyttighet som han eller hon annars inte skulle ha fattat. Marknadsföringen och de förfaranden som tillämpas i kundrelationerna övervakas av konsumentombudsmannen när det gäller konsumentskyddet. Konsumentombudsmannens behörighet är till denna del parallell med den behörighet Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har med stöd av specialbestämmelser. Sådana marknadsföringspåståenden och lämpliga tillvägagångssätt som gäller genetiska analyser är dock oändligt svåra att bedöma utan sådana ingående kunskaper om genomdatas karaktär som en expertmyndighet kunde erbjuda.

Med avvikelse från annat innehåll i IVD-förordningen har det i artikel 4 i förordningen inkluderats tilläggsskyldigheter för genetiska tester och de gäller endast hälso- och sjukvård. När genetiska tester används på personer inom ramen för hälso- och sjukvård och för medicinska ändamål, förutsätter artikel 4 i förordningen att den person som testas får relevant information i de fall som särskilt anges i artikeln. Troligen gäller skyldigheten inte situationer när en tillverkare av genetiska tester och en konsument har direkt kontakt utan ett uppdrag från hälso- och

sjukvården. I Finland har det på det sätt som anges nedan konstaterats gränsdragningsproblem i fråga om när man rör sig på hälso- och sjukvårdens verksamhetsområde och när det är fråga om annan konsumenthandel. Till denna del har man upplevt att det finns ett behov av tydligare nationella bestämmelser. Förordningen förhindrar inte medlemsstaterna att anta eller bibehålla sådana åtgärder på nationell nivå som ger patienterna ett mer omfattande skydd, som är mer specifika eller som avser informerat samtycke.

IVD-förordningen gör det möjligt att vid behov skicka prover från konsumenter utomlands även utanför Europeiska unionen för att analyseras, och det innebär att möjligheterna till myndighetsövervakning över dessa prover och den information som härleds ur dem minskar eller blir omöjliga i Finland. Kompetensen hos laboratorier som är verksamma i Finland kan övervakas och deras ansvar kan betonas då de använder inhemska och utländska servicelaboratorier som underleverantörer. Kraven följer även av exempelvis de kvalitetsstandarder som laboratorierna använder. I punkt 4.5.1 i standarden SFS-EN ISO 15189, som ofta används av exempelvis laboratorier, konstateras att ett laboratorium har ansvar för valet av remisslaboratorier och experter och för uppföljningen av deras verksamhet. Laboratoriet ska säkerställa att remisslaboratoriet eller den utomstående experten är kompetent att utföra de undersökningar som krävs. Ett sätt för ett i Finland verksamt laboratorium att sörja för kvaliteten på underleveransen är att välja endast ackrediterade producenter av genetiska analystjänster. Men om analyslaboratoriet finns någon annanstans än i Finland sträcker sig de finska myndigheternas övervakningsbehörighet inte direkt till dessa laboratorier. Om produkten är CE-märkt får analysresultatet skickas direkt till en EU-medborgare. Ofta innefattar tjänsterna dessutom funktioner som uppmuntrar till att dela resultaten på sociala medier.

Genom tillämpning av nationell lagstiftning om hälso- och sjukvård är det möjligt att avgöra många sådana problem som gäller genetiska analyser och tjänster och som uppkommer på konsumentmarknaden. I Finland definieras i 2 § i lagen om privat hälso- och sjukvård (152/1990) de tjänster inom hälso- och sjukvården som kräver tillstånd enligt den lagen (eller en anmälan i fråga om självständiga yrkesutövare). Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården är behörig tillståndsmyndighet i sådana fall då tjänsteproducenten är verksam på två eller flera regionförvaltningsverks område. För en tjänsteproducent som är verksam på ett regionförvaltningsverks område är regionförvaltningsverket tillståndsmyndighet. I 2 § 1 mom. 1 punkten i lagen om privat hälso- och sjukvård föreskrivs att laboratorieverksamhet är en sådan hälso- och sjukvårdstjänst som kräver tillstånd. Enligt förarbetena till lagen (RP 46/1989 rd) avses med laboratorieverksamhet laboratorieundersökningar som hör till området för klinisk farmakologi, kemi, mikrobiologi, fysiologi, neurofysiologi samt patologi och andra motsvarande laboratorieundersökningar. Enligt 2 § 1 mom. 3 punkten i den lagen avses med hälso- och sjukvårdstjänster även andra undersökningar och åtgärder som vidtas för att konstatera någons hälsotillstånd eller sjukdom eller för att bestämma vården. Redan i nuläget täcker definitionerna till sin omfattning sådana genetiska undersökningar som hänför sig till hälsan på det sätt som de har definierats i detta lagförslag. Även sådana laboratorier som utför genetiska undersökningar, fastän de inte tar blodprover, omfattas av lagens tillämpningsområde. Det bör beaktas att definitionen av servicefunktioner inom hälso- och sjukvården är avsedd att vara omfattande för att de nya servicebranscher som utvecklingen inom hälso- och sjukvården för med sig även i framtiden på ett smidigt sätt ska kunna införlivas i lagens tillämpningsområde. Detta är något som man inte

ännu helt och hållet har förstått eller börjat tillämpa på marknaden för genetiska analyser, där företagen inte av någon orsak har sett sin egen verksamhet som hälso- och sjukvårdsverksamhet. Inte heller myndigheternas praxis i fråga om lösningar har varit regionalt enhetlig. I Finland har exempelvis inte alla organisationer som utför genetiska undersökningar fått tillstånd för privat hälso- och sjukvård, eftersom verksamheten vid myndigheten inte entydigt har ansetts vara sådan att den kräver tillstånd. Myndigheterna hoppas på förtydligande bestämmelser om detta.

Med hjälp av preciserande nationell lagstiftning kan laboratorieanalyser, vars resultat kan bidra till slutsatser om en människas hälsotillstånd eller genetiska struktur, förutse risken att insjukna eller negativa effekter av vården, konstatera sjukdomar, fastställa en diagnos eller bestämma en vårdåtgärd och observera dess effekter, på ett sätt som stärker människornas rättssäkerhet tydligare tolkas som hälso- och sjukvårdstjänster och börja omfattas av tillämpningsområdet för lagen om privat hälso- och sjukvård. Enligt nuvarande praxis har myndigheterna beviljat tillstånd för privat hälso- och sjukvård till servicetillhandahållare, om de utför sådana laboratediagnoser som har eller kan ha inverkan på vården av en patient. Tolkningen av hurdana genetiska analyser som kan ha inverkan på vården av patienten kräver ingående kunskaper om genetiska analyser och karaktären hos genomdata.

Människornas rättssäkerhet ökar när kraven i lagen om privat hälso- och sjukvård i hela sin omfattning, inklusive kraven på sakkunskap, blir tillämpliga i och med tillämpningen av lagen i fråga. I lagen om privat hälso- och sjukvård ingår det inte något direkt krav på att arbetstagare i sådan verksamhet som avses i lagen ska vara just yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården. Enligt 3 § i den lagen är det tillräckligt att personalen är sådan ändamålsenligt utbildad personal som verksamheten förutsätter. Inom myndigheternas långvariga tolkningspraxis har det tidigare ansetts att det för produktion av hälso- och sjukvårdstjänster även behövs utbildning enligt lagen om yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården (559/1994). Detta torde bero på att det i förarbetena till lagen om privat hälso- och sjukvård anges att med hälso- och sjukvårdstjänster avses de tjänster inom hälso- och sjukvårdens område som tillhandahålls av fackpersonal inom hälso- och sjukvården. Högsta förvaltningsdomstolen valde 2016 en modernare tolkningslinje som bättre beaktar lagens syfte och mål i sitt avgörande (HFD:2016:138), enligt vilket serviceproducenten ska ha personal tillgänglig endast om och i den omfattning som verksamheten förutsätter. Tolkningen motsvarar även bestämmelsen i 3 § i lagen om privat hälso- och sjukvård, som endast föreskriver att villkoret för tillstånd är att serviceproducenten har ändamålsenligt utbildad personal ("sådan ändamålsenligt utbildad personal som verksamheten förutsätter"). Det är dock mångtydigt i fråga om hurdan ändamålsenlig utbildning som förutsätts för att genetiska tjänster ska kunna erbjudas människor, och det finns ett behov av nationell vägledning även på detta område.

### **3 Målsättning**

Den moderna tekniken och den kunskap som finns i dag gör det möjligt att använda genomdata effektivt framför allt för hälsorelaterade ändamål. Hälsa är således ett genomgående tema i lagförslaget. Syftet med lagförslaget är att stödja en ansvarsfull, jämlik och informationssäker användning av genomdata för att främja människors hälsa.



I strategiskt hänseende reflekterar den föreslagna lagen målen i tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälso- och sjukvårdssektorn (ANM, rapporter 15/2014) och i de förslag som lagts fram av arbetsgruppen för en nationell genomstrategi (SHM098:00/2014). Tillväxtstrategin har som mål att förbättra människors hälsa och välfärd på ett kunskapsbaserat sätt bl.a. genom att utnyttja de möjligheter som forskningen och den teknologiska utvecklingen öppnar upp. Det bakomliggande strategiska målet för det föreliggande lagförslaget är således att man i Finland i användningen av genomdata ska fokusera på att skapa mervärde inom hälso- och sjukvården till förmån för människors hälsa. I granskningen av värdet av genomdata beaktas såväl de hälsomässiga fördelarna för individen och för befolkningen som de totalekonomiska fördelar som fås genom en kostnadsnyttoeffektiv hälso- och sjukvård, genom effektivare forskning och genom utveckling av affärsverksamhets- och innovationsmiljön i Finland.

I förslaget till nationell genomstrategi lade man fram centrala åtgärder för att säkerställa att genomdata används effektivt i hälso- och sjukvården utan att individens rättsskydd och rättvisa behandling äventyras. För att målen ska nås behöver det inrättas ett nationellt genomdataregister som kan utnyttjas i vården av patienter och i vetenskaplig forskning. Dessutom behöver man stärka det kunnande som yrkespersoner inom hälso- och sjukvården har att använda genomdata och stärka människornas förmåga att fatta beslut som berör den egna hälsan. Den arbetsgrupp som utarbetat förslaget till en genomstrategi föreslog att det inrättas ett nationellt genomcentrum. Genomcentret ska ansvara för inrättandet, driften och förvaltningen av ett riksomfattande genomdataregister. Enligt arbetsgruppens förslag bör det i lag föreskrivas om inrättandet av genomcentret och det bör säkerställas nationell finansiering för centret.

Behandlingen av genomdata är förknippad med utmaningar och risker som om möjligt borde hanteras genom lagstiftning. Ett av de viktigaste bakomliggande målen med den föreslagna lagstiftningen är att öka rättssäkerheten. På fältet, såväl i biobanksverksamhet som i hälso- och sjukvården, har det rått allmän oklarhet om hur, i vilken omfattning och av vem de genomdata som uppkommer får behandlas till förmån för en enskild individs hälsa. Trots att bestämmelserna i dataskyddsförordningen är flexibla, finns det många situationer där användningen av genomdata är förknippad med mycket specifika etisk-rättsliga problem som inte kan lösas enbart inom ramen för dataskyddsförordningen utan som dels kräver ytterligare reglering, dels nationella rekommendationer och anvisningar. Avsaknaden av reglering, oklar regleringen och motsägelsefull tolkning av bestämmelser har ansetts utgöra hinder för nyttiggörandet av genomdata. Reglering behövs också för att säkerställa att inte information används på ett skadligt sätt. Den föreslagna regleringen syftar således till att upprätthålla allmänhetens förtroende. Samtidigt syftar den till att beakta även kommande generationers rättigheter och friheter.

Det är skäl att notera att det endast är med tydlig och styrande lagstiftning och med en myndighet som har tillräcklig sakkunskap som man kan styra verksamheten så att den är ansvarsfull samtidigt som man begränsar skadlig verksamhet. Då uppstår inte situationer där exempelvis felaktig eller bristfälligt genomförd tolkning av genomdata orimligt belastar de hälso- och sjukvårdssystem som en person anlitar när den fått ett resultat vars innebörd den inte förstår. Exempelvis en cancerrisk som missuppfattats kan leda till stora personliga tragedier.

För att genomdata ska kunna användas på bred front i hälso- och sjukvården krävs det bl.a. att genomdata som finns i olika register och som samlats in enligt olika behandlingsgrunder samkörs över olika informationssystem och gränssnitt. För att genomdata ska förvaltas på ett enhetligt sätt är det befogat att i Finland skapa ett gemensamt genomdataregister och i samband med registret variations- och referensdataregister, där de genomdata som samlats in centraliserat, liksom också tolkningen av data, hålls uppdaterade. Denna information skulle också vara tillgänglig för hälso- och sjukvården i Finland var den än är lokaliserad. Avsikten är att dessa register ska inrättas med stöd av en ändring av den föreslagna lagen i samband med senare lagberedning.

Den föreslagna regleringen syftar vidare till att i vården av patienter inom hälso- och sjukvården främja ett effektivt utnyttjande av genomdata från olika källor. Hittills har det med tillstånd av myndigheten varit tillåtet att använda sådana genomdata som registrerats i samband med hälso- och sjukvård för vetenskaplig forskning. Användning av genomdata i motsatt riktning, dvs. så att genomdata som uppkommit i vetenskaplig forskning använts för vård av patienter, har förekommit i mycket mindre utsträckning. Sådana kvalitativa genomdata som uppkommit i vetenskaplig forskning kunde emellertid nyttiggöras inom hälso- och sjukvården exempelvis vid screening, riskbedömning, diagnostisering, val av vård samt vid läkemedelsförskrivning och bestämmande av undersökning samt i uppföljning av dem. Syftet är också att skapa ett förfarande för att bedöma när och hur en berörd person ska informeras om slumpmässiga fynd eller kliniskt betydelsefulla data som framkommit inom ramen för forskning.

När informationen om genomet förändras är det omöjligt för alla yrkesutbildade anställda inom hälso- och sjukvården att med tillräckligt noggrannhet och yrkesskicklighet följa vad som sker på området. Målet är att i Genomcentret skapa en aktör som styr och övervakar att genetiska analyser används effektivt och resultatrikt i hälso- och sjukvården i Finland. Avsikten är att det i Genomcentret på ett centraliserat sätt ska samlas sakkunskap om internationella rekommendationer, den internationella utvecklingen på området samt utbudet av kvalitativa tjänster i anknytning till genomisk medicin i synnerhet i de övriga EU-medlemsländerna. Varje analysmetod är förknippad med tekniska utmaningar. Detta medför att vissa analysmetoder lämpar sig bättre än andra för att analysera specifika forskningsfrågor. Genomcentret kommer att få information bl.a. om lämpliga analysmetoder för genetiska undersökningar samt om vilka slutsatser man kan dra – och framför allt inte kan dra – utifrån analysresultaten. Dessutom kommer det att bli möjligt att få information om hur yrkespersoner inom hälso- och sjukvården kan tillämpa resultaten i sitt praktiska arbete.

En annan prioritering är att utnyttja resurser på ett centraliserat sätt genom att inrätta ett organ, Genomcentret, som de instanser och organ som använder genomdata kan anlita. För det andra skapas det i och med lagen enhetliga förfaranden för att utföra genetiska hälsoanalyser. Utifrån dessa prioriteringar föreslås det att det stiftas en ny lag; lagen om Genomcentret och om förutsättningarna för utförande av hälsorelaterade genetisk analys.

Den föreslagna lagen ska innehålla bestämmelser som syftar till att

1. Inrätta Genomcentret, som ska finnas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd som en fristående expertmyndighet i frågor som gäller hälsorelaterade genetiska analyser. Avsikten är att Genomcentret ska omfattas av social- och hälsovårdsministeriets direkta resultatstyrning som en del av resultatstyrningen av Institutet för hälsa och välfärd.
2. Förenhetliga förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser och via funktioner vid Genomcentret utveckla de myndighetsrekommendationer, i synnerhet till tjänstetillhandahållare inom hälso- och sjukvården, som styr behandlingen av genomdata.
3. Förbättra tillgången till genomdata och informationens sökbarhet och användbarhet i hälso- och sjukvård och i vetenskaplig forskning.
4. Främja internationellt samarbete och god praxis vid behandlingen av genomdata.

## **4 Förslagen och deras konsekvenser**

### **4.1 De viktigaste förslagen**

#### 4.1.1 Inrättandet av Genomcentret

I lagförslaget föreslås det att i Finland inrättas en ny myndighet, det nationella Genomcentret. Syftet med inrättandet av Genomcentret är att skapa en oberoende och opartisk expertresurs och en nationell infrastruktur som baserar sig på de senaste kunskaperna i syfte att stödja det strategiska utvecklandet av individualiserad medicin, dvs. precisionsmedicin, under de kommande åren. Avsikten är att Genomcentret ska vara en självständig myndighet. Centrets verksamhet ska täcka hela Finlands territorium.

Inrättandet av Genomcentret ingår i genomförandet av statsminister Sanna Marins regeringsprogram. Bakom tanken om Genomcentret står dessutom två nationella strategier. Genom regeringens åtgärder genomförs den färdplan för tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen i samband med vilken en arbetsgrupp vid social- och hälsovårdsministeriet (SHM098:00/2014) utarbetade ett förslag till nationell genomstrategi som innefattar inrättandet av ett genomcenter.

Avsikten är att Genomcentrets verksamhet ska byggas upp kring befintliga organisationer samt befintlig kunskap och expertis. Genomcentret ska ha en permanent personal för att driva centrets operativa verksamhet, men i övrigt betonas i lagförslaget ett nationellt samarbete på så sätt att de sakkunniga inte omedelbart ska behöva övergå i anställning hos Genomcentret utan så att kunskaperna utnyttjas inom ramen för en nätverksmodell. Genomcentret ingår i en tät verksamhetsmiljö – ett ekosystem – bestående av flera aktörer, där Genomcentret kommer att skapa mervärde via experttjänster i synnerhet för hälso- och sjukvårdens behov, för förebyggande av sjukdomar samt för den vetenskapliga forskningens behov. Väsentliga delar i ekosystemet ska

vara biobankerna, Finska Biobanksandelslaget - FINBB, utvecklingscentren för cancer, neurologi och läkemedel, universitetssjukhusen, universiteten, Institutet för hälsa och välfärd, Folkpensionsanstalten, Datatillståndsmyndigheten, aktörerna inom forsknings- och utvecklingssektorn samt företag och finansiärer. När inrättandet och utvecklandet av Genomcentret tar fasta på befintliga organisationer och befintlig kunskap kan man väsentligt förkorta den tid som går åt till att inleda verksamheten.

Vid Genomcentret kommer man inte att hantera biologiska prover från människa, utan i fråga om dem kommer expertisen och kunskapen att koncentreras till biobanksverksamheten. Det är inte heller ändamålsenligt att vid Genomcentret inrätta en egen sekvenseringsenhet eftersom sekvenserare är mycket dyra och behöver förnyas med 3–4 års mellanrum, vilket kräver en långsiktig investeringsplan. Dessutom blir Genomcentrets uppläggningskostnader mindre om man utgår från befintlig infrastruktur. I lagförslaget förslås det inte heller i övrigt att verksamheten ska fokusera enbart på sekvenseringsdata utan på ett teknikneutralt sätt på genomdata som tagits fram på olika sätt, så att verksamheten på bredare front skapar nytta för hälso- och sjukvården, den förebyggande verksamheten och den vetenskapliga forskningen. Det ska fortfarande vara möjligt att göra bestämningar av hela genomet både vid finländska och vid utländska laboratorier. I Sverige och Danmark har man fattat strategiska beslut att genomföra sekvenseringar innanför gränserna för respektive land. I Finland har ett antal aktörer redan antingen investerat i upphandling av sekvenserare eller utreder för närvarande behovet av sådan upphandling, och dessa lösningar kan utnyttjas nationellt utan att de officiellt kopplas till Genomcentrets verksamhet.

Det är inte meningen att det ska inrättas egna forsknings- eller servicelaboratorier vid Genomcentret. I Finland har nyckelaktörerna på området redan välbeprövade, etablerade undersöknings- och laboratorieförfaranden som kan utnyttjas också i Genomcentrets verksamhet. I samband med beredningen av lagen har man beaktat att Genomcentret bör bevara kontaktytor till den ledande forskningen, och detta reflekteras i förslaget om placeringen av Genomcentret. I lagförslaget bedöms det att man i stället för att fokusera på forskning vid Genomcentret bör säkerställa att biobanks- och forskningsverksamheten stöder Genomcentrets funktioner och inleder forskningsprojekt som syftar till att utnyttja genomdata.

#### 4.1.2 Administrativ placering

Inrättandet av Genomcentret liksom dess verksamhet innebär betydande investeringar i informationsförvaltning och personal. För att minimera investeringsbehovet föreslås det att Genomcentret ska bygga på kunnande, expertis, material och strukturer som redan finns hos olika aktörer i ekosystemet. Utgångspunkten är alltså att det inte är ändamålsenligt att inrätta en helt ny organisation i Finland, utan målet är att utnyttja det befintliga ekosystemet som helhet och ge olika organisationer uppgifter i enlighet med deras styrkor.

Enligt lagförslaget ska Genomcentret administrativt finnas vid Institutet för hälsa och välfärd medan social- och hälsovårdsministeriet ska ansvara för den nationella styrningen av centret. Genomcentret ska inrättas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd (inte ”lyda under” institutet) som en självständig myndighet med namnet Genomcentret. Genomcentret ska ha en

egen, fast personal för att förvalta genomdataregistret, upprätthålla servicen och sköta myndighetsuppgifterna. Genomcentret föreslås ha en särskild arbetsordning och särskilda instruktioner. Genomcentrets uppgifter definieras i den lag som här föreslås. Genomcentrets direktör ska i regel avgöra ärenden som gäller Genomcentret.

Bestämmelser om den särskilda ställningen för fristående enheter vid Institutet för hälsa och välfärd finns sedan tidigare bl.a. i fråga om statens mentalsjukhus, barnskyddsenheter och hälso- och sjukvården för fångar, som alla är fristående men lyder under Institutet för hälsa och välfärd och omfattas av dess resultatstyrning. Till skillnad från vad som är fallet i fråga om andra fristående enheter vid Institutet för hälsa och välfärd ska social- och hälsovårdsministeriet ansvara för resultatstyrningen, den allmänna styrningen och utvecklingen av Genomcentret.

Det som talar för att Genomcentret placeras inom social- och hälsovårdsministeriets förvaltningsområde är behovet av specialkunskaper vid bedömningen av produktionen av genomdata i biobanksverksamheten och i hälso- och sjukvården och dess användning för hälso- och sjukvård, förebyggande av sjukdomar och vetenskaplig forskning inom hälso- och sjukvård, lagring av genomdata och biobanksverksamheten. Genomcentrets uppgifter bidrar till att uppnå hälsofördelar och har därmed nära samband med förnyandet av verksamhetsmodellerna inom social- och hälsovården. Bland de andra nordiska länderna bereds åtminstone Norges och Danmarks lokala genomcenter eller centraliserade förvaltningslösningar för genomdata inom förvaltningsområdet för respektive lands hälsoministerium. Vid utnyttjandet av genomdata har också andra hälsorelaterade registeruppgifter inom social- och hälsovårdsministeriets förvaltningsområde en central ställning. En stor del av dessa registeruppgifter är uppgifter som avses i artikel 9.1 i dataskyddsförordningen och som karaktäriseras som känsliga, och där behandlingen kräver särskilda bestämmelser.

Den offentliga förvaltningens verksamhet har av hävd omfattats av krav på opartiskhet, laglighet och oberoende, vilket bl.a. framgår av 6 § i förvaltningslagen (434/2003) enligt vilken myndigheternas åtgärder ska vara opartiska. Den aktör som ansvarar för driften och förvaltningen av det nationella genomdataregistret bör således vara så neutral som möjligt i förhållande till dem som producerar genomdata (bl.a. utövare av biobanksverksamhet) och dem som använder genomdata (tjänsteleverantörer inom hälso- och sjukvården samt forskare). Detta har stor betydelse när man tar ställning till Genomcentrets administrativa placering i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Förvaltningslagen styr myndigheternas förfarande på ett sätt som gör att alla parter intressen bör granskas utifrån lika grunder.

För att det inte ska uppstå någon misstanke om beroendeförhållanden mellan Institutet för hälsa och välfärds biobank, enhet för genomik och biomarkörer, verksamhet som tillståndsmyndighet och Genomcentret, är det motiverat att Genomcentret inrättas i en separat enhet i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd som omfattas av resultatstyrning under social- och hälsovårdsministeriet.

I sitt utlåtande (ShUB 37/2018) om lagen om sekundär användning ansåg social- och hälsovårdsutskottet det vara motiverat att tillståndsmyndigheten finns i anslutning till Institutet för

hälsa och välfärd. Med stöd av flera gällande lagar är institutet personuppgiftsansvarig och tillståndsmyndighet för betydande datamaterial inom området, också när det gäller uppgifter hos andra personuppgiftsansvariga. Utskottet ansåg att man kan uppnå synergivinster både kompetensmässigt och ekonomiskt när den nya tillståndsmyndigheten finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Motsvarande synergivinster kan förväntas uppstå genom att Genomcentret i administrativt hänseende placeras i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Enligt utskottets uppfattning måste tillståndsmyndigheten ha en självständig ställning i relation till institutet för att kunna garantera oberoende och objektivitet i relation till institutets egna behov av tillstånd. Institutet för hälsa och välfärd utför en hel del registerstudier, samlar register och använder data för sitt arbete som statistisk myndighet och i andra lagstadgade uppdrag. Med avseende på de befogenheter som tillståndsmyndigheten och Genomcentret får är det ytterst viktigt att dessa myndigheter klart och tydligt är fristående från institutet. Institutet för hälsa och välfärd är en betydande producent och användare av de genomdata som avses i den föreslagna lagen. I samband med behandlingen av lagen om sekundär användning ansåg social- och hälsovårdsutskottet att det för att intressekonflikter ska undvikas är nödvändigt att den nya myndigheten bedriver fristående verksamhet och att ledningen är självständig i relation till den övriga verksamheten vid Institutet för hälsa och välfärd. För att understryka den självständiga ställningen föreslog utskottet att lagen preciseras med att direktören för tillståndsmyndigheten utnämns av social- och hälsovårdsministeriet.

#### 4.1.3 Organisation och uppgifter

##### **Personal**

Genomcentret ska ha heltidssysselsatta myndighetsaktörer som under styrning av Institutet för hälsa och välfärd har en egen direktör. I lagförslaget betonas den betydelse, beslutsrätt och fristående ställning som direktören för Genomcentret har vid ledandet av Genomcentret i förhållande till beslutsrätten för generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd. Ärenden som hör till Genomcentret avgörs av centrets direktör och generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd har inte rätt att förbehålla sig beslutanderätten i ärenden som hör till Genomcentrets behörighet eller som gäller centrets finansiering. Genomcentrets direktör får däremot vid behov och på det sätt som närmare bestäms i Genomcentrets arbetsordning, exempelvis minst varje år, informera generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd genom en översikt om Genomcentrets aktuella ärenden och planerna för det kommande året. I synnerhet i initialskedet av Genomcentrets verksamhet är det viktigt att Genomcentrets direktör har en självständig roll vid planeringen av centrets verksamhet. Till uppgifterna i initialskedet hör bl.a. att rekrytera enhetens personal, bygga upp serviceprocesserna samt att ta över och genomföra de projekt där Genomcentrets tekniska beredskap redan är under planering. Syftet med den föreslagna lagen är en centraliserad förvaltning av genomdata, vilket kräver att direktören har tillräckliga administrativa medel för att leda arbetet med att upprätta, driva och förvalta genomdataregistret.

Social- och hälsovårdsministeriet utnämner direktören till en fast tjänst för en period på fem år. Med beaktande av att Genomcentrets centrala uppgift är att producera tolkningar av genomdata till stöd för den praktiska operativa verksamheten inom hälso- och sjukvården, ska det i fråga

om behörigheten för centrets direktör ställas krav på utbildning, erfarenhet samt gediget substanskunnande. Direktören ansvarar för verksamhetens resultat och utveckling samt att målen nås direkt inför social- och hälsovårdsministeriet. Han eller hon ska leda genomförandet av målen i den föreslagna lagen samt utvecklingsarbetet vid Genomcentret. Direktören ska samarbeta med alla intressentgrupper, styra och utvärdera den övriga personalens arbete, säkerställa att centrets samhällsansvar fullgörs, leda riskbedömningen och riskhanteringen samt övervaka Genomcentrets hushållning.

Den övriga personalen utnämns av Genomcentrets direktör eller någon annan som hör till Genomcentrets personal i enlighet med vad som bestäms i Genomcentrets arbetsordning. I synnerhet efter det att genomdataregistret har inrättats ska Genomcentrets personal representera en bred expertis (bl.a. läkare, it-experter och bioinformatiker, en genetisk epidemiolog, en informationssäkerhetsexpert, en person kunnig i cybersäkerhet, en utbildningsansvarig, en skötare i genetik, en jurist). Närmare föreskrifter om Genomcentrets interna organisering ges i arbetsordningen.

Centret kan dessutom ha experter utnämnda för en viss tid, som centret kan stå i kontakt med i frågor som ansluter till olika expertområden. I synnerhet i verksamheten i enheten för experttjänster ska representationen från områdena för medicinska specialiteter och den vetenskapliga forskningen inom genetik beaktas. Genom att utnyttja experter tryggas en behörig tillämpning av genomisk medicin i hälso- och sjukvården, kunnandet vid alla fem universitetssjukhus och experttjänster i respektive samarbetsområde för områdets befolkning. Samtidigt möjliggörs också specialexpertis i olika delar av Finland och effektivaste möjliga resursutnyttjande till nytta för hela befolkningen. När expertuppgifter genomförs bör det noteras att det inom serviceföretag i branschen och i hela ekosystemet i vidare mening arbetar sådana experter vilkas kunnande vid behov bör utnyttjas som en del av Genomcentrets expertresurs. Också företagen producerar data och tjänster för ekosystemet och deltar i byggandet av det tekniska systemet.

### **Experttjänster och genomdatatjänster**

Genomcentrets uppgifter är alla sådana offentliga förvaltningsuppgifter som avses i 124 § i grundlagen som utförs under tjänsteansvar och på vilka de allmänna förvaltningslagarna tillämpas och som omfattas av justitieombudsmannens samt justitiekanslerns laglighetsinsyn.

En av genomcentrets bestående kärnuppgifter är att vara en finländsk expertresurs inom genomisk medicin. Genomcentret är expertmyndighet i samtliga ärenden som gäller behandling av genomdata och genetiska analyser. En viktig, central expertuppgift vid centret är t.ex. att utföra hälsorelaterade genetiska analyser samt utfärda nationella anvisningar om sekundära fynd och andra kliniskt relevanta genomdata. Utöver anvisningar i anslutning till utförandet av genetiska analyser kan Genomcentret som expert bedöma validiteten, den kliniska nyttan och kostnadseffekterna i fråga om genetiska analyser. Genomcentret betjänar och vägleder hälso- och sjukvården, förebyggandet av sjukdomar samt den vetenskapliga forskningen. Centret kan också betjäna enskilda människor direkt genom att t.ex. öka människornas allmänna förutsättningar

att förstå genomdata eller delta i medborgardialoger i anslutning till ämnet. Eftersom Genomcentret inte är någon verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården, hör det inte till dess uppgifter att direkt betjäna människorna i hälso- och sjukvårdsfrågor.

Som myndighet kan Genomcentret inom området för sin i lag föreskrivna uppgift ge fristående anvisningar och rekommendationer utan separat bemyndigande i lagen. Genomcentrets myndighetsanvisningar är starka nationella rekommendationer för bl.a. tjänstetillhandahållare och utövare av biobanksverksamhet. Detta innebär inte direkt styrning av tjänsteutbudet, utan ingår i uppgifterna med tanke på Genomcentrets myndighetsställning. Genomcentrets anvisningar ger större enhetlighet i forskningsfältets arbetssätt, som i nuläget varierar t.ex. i fråga om vilka kliniskt sett viktiga data som ges till människor och hur de ges. I och med detta har anvisningarna indirekt en inverkan på människornas hälsa. Med hjälp av anvisningarna och rekommendationerna blir det möjligt att se till att befolkningen i tid ges enhetlig och riksomfattande information om sådana kliniskt viktiga genomdata med vars hjälp t.ex. en viss sjukdom kan hindras från att bryta ut. Vidare är det viktigt att Genomcentret gör upp strategier t.ex. för användningen av farmakogenomik i den offentliga hälso- och sjukvården. Genomcentrets anvisningar inverkar mer omfattande på den specialiserade sjukvården också inom områden där det tills vidare inte har varit aktuellt att behandla genomdata.

I Genomcentrets anvisningar och rekommendationer ska det vara möjligt att beakta andra sådana metoder för screening och diagnostik samt effekterna av de metoder för vård och uppföljning av sjukdomar som dokumenteras och utvecklas i rekommendationerna God medicinsk praxis, som Finska Läkaresällskapet Duodecim gör upp tillsammans med specialistläkarförbundet, samt i andra anvisningar som produceras av t.ex. universitetssjukhusen. Eftersom Genomcentrets anvisningar och rekommendationer utgör fristående myndighetsanvisningar avviker de i det avseendet från God medicinsk praxis-rekommendationerna, och kan bl.a. inverka på ansvaret för de experter som deltar i arbetet. Genomcentrets rekommendationer utarbetas och uppdateras kontinuerligt och centret ska ha förmåga att reagera betydligt snabbare och mer flexibelt än enligt nuvarande rekommendationer på ändringar inom genetikens område. Användningen av rekommendationerna kommer att förutsätta att de kopplas till de elektroniska patientdatasystemen, och därför bör rekommendationerna också finnas tillgängliga i en sådan form som lämpar sig för det. Genomcentret kan utnyttja befintligt kunnande om metoder, teknik och implementering. För att definiera behovet som helhet kan Genomcentret höra företrädare för den specialiserade sjukvården, primärvården, patient- och konsumentorganisationer samt företag.

Genomcentrets expertuppgifter står inte i strid med statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017, nedan centraliseringsförordningen). Enligt 1 § 2 mom. i centraliseringsförordningen utses och bemyndigas genom förordningen nationella och regionala aktörer som tillsammans ska se till att verksamheten genomförs på ett jämlikt och effektivt sätt i hela landet för planeringen av den nationella helheten av verksamheten och samordningen av funktionerna. Inom Genomcentrets verksamhetsområde ska samarbete vara möjligt t.ex. vid diagnostisering av cancer och bedömning av metoder (t.ex. genetiska analyser) inom hälso- och sjukvården. Vid bedömningen av genetiska metoder kan utgångspunkten vara t.ex. en metods kliniska effekt eller effekten på den genetiska



förändring som undersöks, metodens tillförlitlighet, säkerhet och kostnader samt metodens sociala, etiska, organisatoriska och juridiska konsekvenser. Genomcentret ska i sådana situationer vara en expertresurs som kompletterar centraliseringsförordningen i fråga om genomdata. Genomcentret kan samla och förena den bästa tillgängliga informationen till stöd för hälsopolitiska och kliniska beslut. Genomcentret kan i synnerhet producera information om internationell praxis och tillhandahålla information om utvärderingar som gjorts i andra länder. De riksomfattande anvisningarna bör baseras på evidens som samlas in och bedöms enligt internationellt vedertagna metoder och principer. Att följa med utarbetandet av internationella anvisningar och delta i det arbetet hör också till Genomcentrets uppgifter.

Genomcentrets uppgifter står inte heller i strid med uppgifterna för Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet svarar för tillsynen över medicintekniska produkter och myndighetsstyrningen i samband med den. Genomcentret får utfärda anvisningar och rekommendationer om användningen av utrustning ur den offentliga och privata hälso- och sjukvårdens perspektiv på det sätt som anges ovan. Anvisningarna kan bl.a. gälla diagnostik vid genetiska sjukdomar (t.ex. en sällsynt sjukdom som orsakas av ett genfel), anlagsbärare (en symtomfri bärare av en sällsynt sjukdom) samt prediktiva genetiska test (anlag för att insjukna i folksjukdomar eller i ärftlig cancer) och läkemedelsbehandling (farmakogenetik, dvs. effektiv och trygg läkemedelsbehandling).

I Genomcentrets expertuppgift kan dessutom ingå att aktivera och följa med medborgardialogen. Några separata bestämmelser om detta behövs inte, eftersom det i myndigheternas uppgifter ingår att informera om verksamheten och vara öppen också för medborgardialog och på olika sätt uppmuntra till den. För medborgardialogen kan Genomcentret upprätta ett kundråd som deltar i utvecklingen av centrets verksamhet. I rådet kan ingå företrädare för t.ex. tjänstetillhandahållare, forskningsfältet, aktörer som utövar biobanksverksamhet, företag samt befolkningen. Genom sin expertis kan Genomcentret sträva efter att förbättra människors förutsättningar att utnyttja genomdata och därför ska befolkningen, sakkunniga och kunder betjänas genom webbsidor på finska, svenska och engelska. Genomcentret kan via webben förse medborgarna med allmän information om människans arvs massa och dess betydelse för individens hälsa och välbefinnande. En annan uppgift för Genomcentret föreslås vara att producera information om effekten av att genomdata utnyttjas, t.ex. regionvis och enligt sjukdomskategorier. För den del av befolkningen som inte har tillgång till nättjänster kan Genomcentret inrätta en telefontjänst som tillhandahåller experttjänster av en skötare i genetik. En sådan tjänst kan tillhandahållas t.ex. av en skötare i genetik som med expertstöd kan hänvisa kunderna till den instans som har en konkret lösning på problemet.

Genomcentret ska också vara en aktiv aktör i det internationella samarbetet inom genomisk medicin. Liksom all medicin är genomiken internationell, och Genomcentret bör positionera sig som en aktiv aktör i den internationella verksamhetsmiljön. Samtidigt bör det säkerställas att nyttan av att befolkningens genomdata används återvänder till Finland. Den 10 april 2018 undertecknade Finland i samband med EU:s forum Digital Day 2018 en deklaration med målet att erbjuda Europeiska unionens medlemmar gränsöverskridande, informationsledd hälsovård och vård (se närmare avsnitt 2.2.4). Det är fråga om ett initiativ som stöds av medlemsstaterna och kommissionen där de stater som undertecknat deklarationen förbinder sig att främja tillgången

till genomdata i EU genom att öka informationen om genomdatabaser i olika infrastrukturer. I det samarbetet kan Genomcentret i framtiden ha en expertroll som stöd för social- och hälsovårdsministeriet och vara med och säkerställa att tillgången till genomdata förbättras i enlighet med finländsk lagstiftning och på ett sätt som gynnar Finland.

#### 4.1.4 Regional placering

Oberoende av placeringsort bör Genomcentret bli en stark riksomfattande expertresurs i vars organisatoriskt sett centraliserade verksamhet kunnandet hos aktörerna i det nationella ekosystemet utnyttjas fullt ut i enlighet med deras styrkor och kompetens. Vidare bör Genomcentret utgöra ett också på internationell nivå uppskattat och starkt kompetenscenter, vars tjänster lockar de bästa experterna och forskningsprojekten i branschen samt betydande nya investeringar till Finland. För att genomföra Genomcentrets funktioner behövs bred kompetens, varför betydelsen av att personal med rätt kompetensunderlag rekryteras är helt central.

Fysiskt bör Genomcentret finnas i en sådan verksamhetsmiljö där dess experter har möjlighet att dagligen samverka med andra experter inom genomisk medicin och genomisk forskning. Med tanke på Genomcentrets verksamhet är det nödvändigt att centret har starka kopplingar till den kliniska verksamheten och forsknings- och utvecklingsverksamheten i branschen, både i Finland och internationellt. Endast om Genomcentret har en tillräckligt stor massa kritisk expertis kan det hållas uppdaterat och utvecklas i sin uppgift så att det bidrar till utvecklingen inom precisionsmedicinen.

Medicinen, genomproduktionsteknologin, bioinformatiken och annan kunskap utvecklas mycket snabbt, och utan rätt verksamhetsmiljö föråldras kunnandet snabbt. Genomcentrets kärnuppgifter kräver ett smalt specialkunnande. Den internationella konkurrensen om toppexperterna i branschen är enorm. Med tanke på rekryteringen av experter är det väsentligt att Genomcentret finns centraliserat på en enda ort där en fast koppling till toppforskningen och utvecklingsverksamheten i branschen kan upprätthållas. Med tanke på upprätthållandet av kompetensen och utvecklingen av Genomcentrets funktioner bör Genomcentret placeras så att det har nära kontakt men är oberoende i förhållande till en stark klinisk genommedicinsk enhet och akademiska genomforskningsenheter.

På grund av befintlig kompetens och expertis, befintligt material och redan existerande strukturer föreslås det i lagförslaget att Genomcentret rent geografiskt placeras i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd på Mejlans campusområde i Helsingfors.

På campusområdet i Helsingfors finns Institutet för molekylär medicin i Finland (FIMM), som är Finlands mest betydande aktör inom genomforskningen, t.o.m. på global nivå. Dess samarbetsnätverk är omfattande. I Finland är FIMM den starkaste aktören i genombranschen, såväl i fråga om behandling, beräkning som i fråga om lagring av genomdata. Tillsvidare är de enda som i stor skala behandlar genomdata (i SISu-projektet och FinnGen-projektet) FIMM vid Helsingfors universitet och forskarna vid HiLife (Helsinki Institute of Life Science).

Genomcentret kommer också att behöva starkt kunnande om folksjukdomarnas epidemiologi, som är ett starkt kompetensområde inom Institutet för hälsa och välfärds funktioner i Helsingfors. Institutets enhet i Helsingfors och FIMM har en lång gemensam historia inom forskning på finländska befolkningskohorter.

Vid Helsingfors universitet och Aalto-universitetet ges grundutbildning och postgradual utbildning för experter på genetik och bioinformatik samt experter inom det medicinska området i större omfattning än någon annanstans i Finland, och de flesta doktorsavhandlingarna inom branschen produceras just på Mejlans campus. Studieutbudet och utbildningsmöjligheterna i genetik samt utbudet av aktuella genetiska seminarier i toppklass på campuset i Helsingfors (Mejlans-Otnäs-Vik) är unika i Finland. Vid Helsingfors universitet finns Finlands enda lärosäte i farmakogenetik samt mycket aktiv forskning av internationell toppklass. Farmakogenetiken betraktas som en av de första praktiska tillämpningar som förväntas vara till stor nytta för patienterna.

Finland har en lång tradition av högklassig gen- och genomforskning, och finländska forskare i branschen är internationellt uppskattade och eftersökta samarbetspartner. Flera av den finländska verksamhetsmiljöns styrkor har inverkat på framgången och FinnGen-forskningsprojektet, som inleddes 2017 och leds av Helsingfors universitet, visar för sin del på styrkan och möjligheterna i samarbetet mellan finländsk forskning och biobanksverksamhet, förutom för forskningen också för att locka betydande forskningsinvesteringar till Finland. FinnGen-projektet är ett stort internationellt, sexårigt projekt på ca 60 miljoner euro som producerar genomdata om 500 000 finländare, dvs. 10 procent av Finlands befolkning. Med hjälp av returdata från FinnGen-projektet till biobankerna kan i ett första skede de första forskningsprojekten på doktorandnivå om integreringen av resultaten i det kliniska beslutsfattandet genomföras, i enlighet med målen för den föreslagna lagen om genom. Det har planerats att dessa tidiga projekt ska genomföras via ett projekt som styrs av Institutet för hälsa och välfärds funktioner i Helsingfors.

Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (HNS) är det största universitetssjukhuset, och dess enhet för klinisk genetik är lika stor som enheterna för klinisk genetik vid alla andra universitetssjukhus (Uleåborg, Åbo, Tammerfors och Kuopio) tillsammans. Vid HNS linje för genetik arbetar nästan 100 experter på genetik, såväl inom genetisk laboratoriediagnostik som inom klinisk genetik. Mejlans campus har det bredaste kunnandet och den mest omfattande verksamheten inom sådana medicinska specialiteter som använder genetiska tjänster, och samarbetet är intensivt.

Vidare har HNS nyligen köpt en ny sekvensator med hög kapacitet till HUSLAB:s laboratorium på Mejlans campus. I samband med det inrättades en ny genomenhet vid HUSLAB:s linje för genetik, för produktion av nya omfattande sekvenserade undersökningar av hela genom. Genomenheten vid HUSLAB är en gemensam enhet för HNS och FIMM, där FIMM:s tekniska genomkunnande förenas med HUSLAB:s ackrediterade laboratorium för genetiktjänster och den nyaste utrustningen för produktion och behandling av genomdata, vilket också på nationell nivå bildar den klart största och mest betydande enheten för produktion av genomdata. Enligt nuvarande planer kommer sekvenseringsanläggningens kapacitet vid behov att räcka till för hela

Finlands behov av diagnostiska sekvenseringstjänster på exomnivå, och delvis t.o.m. på genomnivå. En produktionskapacitet som bygger på en välfungerande laboratorieinfrastruktur och tillräckligt effektiva system för överföring och behandling av data är lätt att utöka enligt behov.

HNS utvecklar kontinuerligt utnyttjandet av artificiell intelligens på Mejlans campus tillsammans med forskare vid Aalto-universitetet, och mycket stora mängder kliniska data lagras i HNS datasjö. För precisionsmedicinens behov finns i Mejlans landets bästa möjligheter att samköra genomdata med patientens andra kliniska data.

Att administrativt eller geografiskt placera Genomcentret långt bort från den högeffektiva sekvensatorn för genetik är inget bra alternativ på längre sikt. En förutsättning för ett riksomfattande utnyttjande av genomdata är att ett tillräckligt antal patienter i hela Finland är sekvenserade. Genomcentret kan på nationell nivå stödja sådana genomundersökningar som experterna gemensamt anser viktiga, så att risken för att personer utifrån ett nationellt perspektiv försätts i olika ställning kan minimeras. Om t.ex. en farmakogenetisk undersökning görs vid tillräckligt ung ålder, kan användningen av läkemedel effektiveras och biverkningarna minskas under personens hela livstid.

CSC-Tieteen tietotekniikan keskus Oy i Esbo (CSC) är en organisation med över 300 experter. CSC är ett statligt bolag med en särskild uppgift, som har förmågan att stödja förvaltningen av genomdata på nationell nivå. CSC leder bl.a. Finlands delcenter inom ELIXIR life science (FördrS 7/2015) och koordinerar resurser för databaser, verktyg, utbildningsmaterial, lagringstjänster och superdatortjänster i Finland. CSC, FIMM och Institutet för hälsa och välfärds verksamhetsenhet i Mejlans har redan nu en stark infrastruktur för förvaltning av genomdata, som baserar sig på det också internationellt synliga samarbete mellan experter som de tre organisationerna målmedvetet har byggt upp. Till stöd för samarbetet har bl.a. privata datatrafikförbindelser med stor kapacitet upprättats mellan organisationerna. Dessutom finns den tillståndsmyndighet och den tjänsteoperatör som avses i lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården (552/2019, nedan lagen om sekundär användning) i Helsingfors, vilket kan underlätta ett nära samarbete mellan dem.

En stor del av de ledande experterna på genomdata är internationella, och Genomcentret bör ha goda internationella kontakter. Möjligheten till direkta flyg ökar antalet internationella besök och underlättar resandet för Genomcentrets experter. Genomcentrets placeringssort bör därför vara nära Helsingfors, vilket både gör det lättare för internationella experter att besöka Genomcentrets experter och sammankomster och sparar restid för Genomcentrets experter.

Eftersom Institutet för hälsa och välfärd är en organisation med verksamhetsenheter i flera städer i Finland, bedöms också alternativet att placera Genomcentrets funktioner utanför huvudstadsregionen i lagförslaget. Placeringsutredningen baserar sig på lagen (262/2002) och statsrådets förordning (567/2002) om behörighet vid placering av statliga enheter och funktioner. I lagförslaget har vid sidan om Helsingfors också utretts alternativ där Genomcentret placeras nära någon annan av Institutet för hälsa och välfärds verksamhetsenheter, t.ex. i Uleåborg, Tammerfors eller Kuopio. I fråga om dem konstateras det i propositionen att om Genomcentret pla-

ceras någon annanstans än i Helsingfors öppnas nya nationella samarbetsmöjligheter och integreras aktörerna inom hälso- och sjukvården på annat håll i landet närmare i Genomcentrets verksamhet. Om Genomcentret placeras någon annanstans än i Helsingfors, decentraliseras kompetensen utanför huvudstadsregionen och främjas det genommedicinska kunnandet och en balanserad regional utveckling i Finland av den forsknings- och företagsverksamhet som uppstår kring Genomcentret.

Utredningen har utgått från att det fysiska avståndet inte är ett hinder för nationellt samarbete, överföring och lagring av data eller för att upprätta, förvalta och driva ett genomdataregister och en informationssäker driftmiljö. Information till allmänheten, produktion och publicering av läromedel, kommunikation för att aktivera medborgardialogen samt uppföljning av kommunikationen och att inhämta medborgarnas åsikter kan utföras oberoende av plats, och för sådana uppgifter har Genomcentrets fysiska placering ingen betydelse.

Tammerfors har långa traditioner inom genetikforskningen, några av landets ledande forskningsteam inom de viktigaste folksjukdomarna samt högklassig forskning inom bioinformatik, modellering och maskininlärning. Kauppi campus har kontinuerliga, aktiva kontakter till tiotals internationella konsortier. I Tammerfors finns ett center för forskning, utveckling och innovation (FUI), som på ett och samma ställe erbjuder smidiga tjänster inom forskningsförvaltning, informationsskydd, etiska frågor och utlåtanen samt innovationer (IPR). Tammerfors erbjuder också genotypnings- och sekvenseringstjänster samt utmärkta förutsättningar för modern läkemedelsutveckling.

Uleåborgs styrkor har i synnerhet samband med främjandet av digitalisering och trådlös teknik. Uleåborgs universitet har tagit initiativ till inrättandet av ett riksomfattande kompetenscenter för hälsorelaterad IKT, som kan stödja Genomcentret i fråga om lösningar för IKT samt data-skydd och informationssäkerhet. I Uleåborg finns knutpunkter med stor överföringskapacitet, och om Genomcentret ansluts till en sådan har det åtminstone tillräcklig dataöverföringskapacitet t.ex. för att driva de lagringsservrar för genomdata som fysiskt förvaltas av Folkpensionsanstalten samt för utvecklingsarbetet med dem och för andra distansförbindelser. Enligt statsrådets förordning (582/2017) har Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt samordningsansvaret för utvärderingen av de metoder som tillämpas inom hälso- och sjukvården, vilket också innefattar utvärdering av genetiska undersökningar. Institutet för hälsa och välfärds verksamhetsenhet i Uleåborg finns på Kontinkangas campus, och om Genomcentret placeras där finns det i omedelbar närhet till Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt, Uleåborgs universitetssjukhus och medicinska fakulteten vid Uleåborgs universitets samt fakulteten för biokemi och molekylär medicin. Som en styrka för Kuopio kan räknas det faktum att Östra Finlands universitet har den bredaste utbildningen inom hälsobranchen i Finland. I Kuopio finns nationella eller annars betydande helheter inom hälsobranchen, t.ex. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet (Fimea), samordningsprojektet för ett nationellt neurocenter, Itä-Suomen Biopankki, Kuopio universitetssjukhus (KYS), Itä-Suomen genomikeskus (Östra Finlands universitet (UEF), infrastruktur), Bioinformatiikkakeskus (UEF, infrastruktur), Kuopio stads och Kuopio universitetssjukhus datasjö för hälsodata, flera projekt som utnyttjar artificiell intelligens

vid behandlingen av hälsodata samt kunnande inom effektivitet (Vaikuttavuuden talo). I Savi-lahti-projektet är Kuopio stads mål att bygga upp en betydande helhet på KYS-UEF-Savonia-campus. Målet är att på 2020-talet nå 15 000 studerande och 13 000 arbetsplatser.

Trots att Finland, inklusive de norra delarna, är ett aktivt land inom genomforskningen, är antalet genomexperter mycket litet och man kan fråga sig om det finns en tillräckligt stor expertkår i Finland. Den utmaningen kan sannolikt lösas om Genomcentret placeras i samband med sådana inrättningar som redan nu aktivt bedriver genomforskning på toppnivå, och de finns på Mejlans campus. Samtidigt underlättas rekryteringsutmaningarna både inom landet och internationellt.

För att Genomcentret ska bli en fungerande helhet inom en ändamålsenlig tid, bör det placeras i omedelbar fysisk närhet till sådana befintliga organisationer som är vana att behandla stora mängder genomdata, och samtidigt bör ett välfungerande riksomfattande samarbete stödjas. Därför framförs det i lagförslaget att Helsingfors och Mejlans campus är den enda möjliga placeringsorten för ett fungerande Genomcenter.

#### 4.1.5 Samtycke som en förutsättning för utförande av hälsorelaterad genetisk analys

Frivilligt och informerat samtycke är en av de bärande principerna inom den västerländska forskningsetiken och lagstiftningen om forskning. Redan 1947, i den inledande meningen i Nürnbergkoden, slog man fast att ”försökspersonens frivilliga samtycke är absolut essentiellt.” År 1964 skrev Världsläkarförbundet in principen om informerat samtycke i Helsingforsdeklarationen, som iakttas i den övervägande delen av all medicinsk forskning runtom i världen. Denna grundläggande princip i dessa internationella dokument (som juridiskt sett har karaktären av rekommendationer) kodifierades 1997 i biomedicinkonventionen, som är det första rättsligt bindande dokumentet på området för biomedicin. I artikel 5 i biomedicinkonventionen sägs det att ”ett ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område får företas endast efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat samtycke därtill”. Biomedicinkonventionen påverkade också bestämmelserna i artikel 3 i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna. I artikel 3.2 i stadgan konstateras det att inom medicin och biologi ska i synnerhet kravet på den berörda personens fria och informerade samtycke, på de villkor som föreskrivs i lag, respekteras. Avsikten är inte att Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna på denna punkt ska avvika från kraven på samtycke i exempelvis biomedicinkonventionen. Artikeln torde således hänvisa till samtycke som en förutsättning för ingrepp i den personliga integriteten inom medicin och biologi. Denna tolkning får stöd av flera avgöranden av Europadomstolen där det hänvisas till artikel 5 i biomedicinkonventionen.

Europadomstolen har i flera domar behandlat artikel 5 i biomedicinkonventionen och frågan om samtycke i samband med medicinska ingrepp. Målet Glass mot Förenade kungariket gällde samtycke för ett barns räkning för vård av barnet. I målet hade modern motsatt sig att barnet gavs vård, men interventionen genomfördes trots moderns invändningar. I målet V.C. mot Slovakien behandlades ett ingrepp i en myndig kvinnas personliga integritet genom tvångssterilisering. Steriliseringen hade genomförts i samband med förlossning utifrån ett samtycke som

begärts och slutligen konstaterats vara ogiltigt. I målet M.A.K. och R.K. mot Förenade kungariket behandlades kränkning av privatlivet samt ingrepp på ett minderårigt barn utan föräldrarnas samtycke. Gemensamt för samtliga mål är att samtycket bedömdes som en del av ett medicinskt ingrepp.

Dessa internationella dokument och rättsfall visar den stora betydelsen av frivilligt och informerat samtycke som en bioetisk princip när man ingriper i människans fysiska integritet. Det samtycke som avses i dataskyddsförordningen kan emellertid inte i alla situationer automatiskt anses utgöra den mest ändamålsenliga grunden för behandling av personuppgifter, ens i det fall att andra etiska eller rättsliga normer, exempelvis biomedicinkonventionen eller Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna, ställer krav på samtycke som förutsättning för en viss verksamhet på området för medicin och biologi. Också Europadomstolens avgöranden som gällt bedömning av behandlingen av personuppgifter tyder på detta.

Europadomstolen har i sin avgörandepraxis ansett att konfidentialiteten och skyddet för personuppgifter, inklusive patientuppgifter, är en central del av skyddet för privatlivet och livsviktiga principer i alla stater som är medlemmar av Europakonventionen. Om sådana uppgifter röjs, kan det enligt Europadomstolen allvarligt påverka den berörda personens privatliv och familjeliv liksom också personens samhälleliga ställning och arbetsliv genom att göra personen sårbar. Konfidentialiteten för uppgifter som gäller hälsan har ansetts vara av grundläggande betydelse för att den berörda personen ska bevara förtroendet för läkaryrket och för hälso- och sjukvårdstjänsterna överlag. Utan konfidentialitetsskydd för hälsouppgifter finns det en risk för att de som behöver hjälp låter bli att söka sig till vård och därigenom äventyrar sin egen hälsa. I syfte att skydda konfidentialiteten för uppgifter har Europadomstolen i sina domar krävt ytterligare skyddsåtgärder. Exempelvis målet I mot Finland gällde huruvida skyddsåtgärderna vid behandlingen av personuppgifter varit tillräckliga. I målet bedömdes ett fall där journalhandlingar som gällde en hivpositiv sjukskötare hade hanterats av en person som inte hade laglig rätt att göra det. Sträng lagstiftning hade i princip kunnat utgöra en tillräcklig skyddsåtgärd för att tillgodose patientens intresse, men sjukhusystemen möjliggjorde ingen efterhandskontroll av om andra än vårdpersonal hade åtkomst till uppgifterna. I det aktuella målet ansågs inte åtgärder av ad hoc-karaktär vara tillräckliga för att trygga patientens integritetsskydd. I Europadomstolens avgörandepraxis har man inte krävt samtycke som en legitim grund för behandling av personuppgifter.

Med stöd av det ovan beskrivna är det viktigt att notera att samtycke som en förutsättning för verksamhet är en annan sak än det samtycke som grund för behandling av personuppgifter som avses i dataskyddsförordningen. Exempelvis det samtycke som krävs för medicinska ingrepp i samband med hälso- och sjukvård bör särskiljas från de skyldigheter i fråga om dataskydd som gäller tjänstetillhandahållare inom hälso- och sjukvården. Det formfria samtycke (muntligt, förmodat eller tyst) som används inom hälso- och sjukvården motsvarar inte i juridiskt hänseende det samtycke som i enlighet med dataskyddsförordningen krävs vid behandling av känsliga personuppgifter. Bland de olika grunderna för behandling av personuppgifter bör med hänsyn till integritetsskyddet alltid väljas den grund som bäst reflekterar den faktiska relationen mellan personuppgiftsbiträdet och den registrerade samt personuppgifternas ändamål, och som är mest adekvat för att skydda såväl nuvarande som kommande generationers rättigheter. I fråga om

genetiska uppgifter kan skyddet för släktingars eller kommande generationers rättigheter inte vara beroende av andra människors samtycke, utan det kräver starkare kontroll vid skyddet av personuppgifter. Alternativa grunder för behandling ska alltid övervägas.

## 4.2 De huvudsakliga konsekvenserna

### 4.2.1 Ekonomiska konsekvenser

#### *Konsekvenser för hushållen*

Avsikten med bedömningen av konsekvenser för hushållen är att bedöma lagförslagets konsekvenser för olika befolkningsgrupper och hushållens ekonomiska ställning samt för hushållens beteende.

Lagförslaget har inga direkta konsekvenser för olika befolkningsgrupper och hushållens konsumtion, prisnivå, inkomster och investeringar. Förslaget påverkar dock hushållens beteende indirekt genom att det medför en sänkning av de långsiktiga hälso- och sjukvårdskostnaderna, vilket också återspeglas i utvecklingen av tjänster, där tyngdpunkten i allt högre grad kommer att ligga på förebyggande åtgärder. En effektiv användning av genomdata väntas på lång sikt sänka priset på diagnostik och läkemedelsbehandling. Om detta förverkligas kommer det eventuellt att återspeglas i hushållens ställning i form av sänkta läkemedelskostnader. Kostnaderna sjunker också om de biverkningar som läkemedlen orsakar kan minskas. Samtidigt kan kraven på nya behandlingar också medföra nya kostnader. Det är svårt att bedöma vilken inverkan de nya behandlingsformerna har på hushållens totala kostnader, eftersom de också kan leda till besparingar i patientens liv senare. I synnerhet för dem som behöver mycket tjänster kan förändringen innebära betydande besparingar på årsnivå. Hushållens ekonomiska ställning kan dock inte bedömas bli bättre om den offentliga hälso- och sjukvården inte för sin del kan svara på den ökande efterfrågan på tjänster och ordna den rådgivning, vård och handledning som kunderna behöver. Genomcentret erbjuder ett svar på det behovet genom att utgöra en expertresurs och ge den offentliga och privata hälso- och sjukvården anvisningar och rekommendationer om olika sätt att sköta t.ex. genetisk rådgivning och genetiska analyser på.

Genom sin expertis kan Genomcentret också sträva efter att förbättra människors förutsättningar att förstå genomdata. Genomcentret kan t.ex. ha webbsidor som betjänar befolkningen, experter och kunder, där det kan publicera allmän information till befolkningen om den mänskliga arvs-massan och dess betydelse för människors hälsa och välfärd. En annan uppgift för Genomcentret föreslås vara att producera information om effekten av att genomdata utnyttjas, t.ex. regionvis och branschvis. I Genomcentrets allmänna uppgifter ingår genetiska analyser, allmän och objektiv information om deras karaktär, risker och eventuella konsekvenser t.ex. via centrets webbtjänst, olika informationskampanjer eller utbildning. Genomcentret kan ge människor information bl.a. om olika typer av genetiska analyser, användningen av dem för att främja hälsan samt också om deras förmåga att producera sådan information som har betydelse för människans hälsa. Den information som ges har en direkt inverkan på minskningen av stigmatiseringen i samband med genetiska analyser och även indirekt på hushållens beteende. Information kan leda till en ökad konsumtionsefterfrågan. Därmed kan informationen till befolkningen också innefatta bedömning av genetiska analyser som produceras utanför hälso- och sjukvårdssektorn



i form av tjänster som riktas till konsumenter. I fråga om dessa ger marknadsföringen inte nödvändigtvis konsumenterna all den information som krävs för att ett informerat beslut ska kunna fattas. I fråga om konsumenttjänster är det särskilt viktigt att objektiv information finns tillgänglig.

Syftet med lagförslaget är att stödja förebyggande medicin och därigenom sådana förändringar i konsumtionsbeteendet som kan ha betydande ekonomiska konsekvenser.

### *Konsekvenser för företagen*

Lagförslaget har sannolikt konsekvenser för små och medelstora företag, inledande av ny företagsverksamhet samt företagens tillväxtpotentialer till den del företagen är verksamma på en marknad för genetiska analyser som är riktade till konsumenter. Det föreslagna 3 kap. innebär att genetiska hälsoanalyser i fortsättningen alltid ska tolkas som hälso- och sjukvårdstjänster, varvid företag som tillhandahåller sådana tjänster ska uppfylla de förutsättningar som avses i lagen om privat hälso- och sjukvård. En allmän medvetenhet om de genetiska analystjänster som riktar sig till konsumenter kan väcka intresse för de genetiska analyser som erbjuds och för de företag som erbjuder dem. Detta kan ha betydande indirekta konsekvenser t.ex. för marknadsutsikterna för företag som fokuserar på individuell hälsovårdsövervakning. Genomcentret kan å andra sidan de facto också hindra företag som tillhandahåller genetiska analyser eller anknutna tjänster från att bedriva verksamhet, eftersom en av centrets uppgifter är följa vad som händer på marknaden, vilka produkter som tillhandahålls och effekterna av dem. Till Genomcentrets uppgifter hör att utvärdera kvaliteten i företagens tjänster, så att var och en med förtroende kan utnyttja de produkter och tjänster som erbjuds dem och så att den nya branschens rykte och värde blir sakliga. Företagen kan göra reklam för att de uppfyller de kriterier som Genomcentret ställt upp. Kvalitetsregleringen inom branschen kan också utvecklas genom samarbete mellan Genomcentret och aktörerna, och på så sätt ge positiva konsekvenser.

Lagförslagets konsekvenser för företagens investeringar eller forsknings- och utvecklingsverksamhet och innovationer har bedömts vara positiva. Förslaget om Genomcentret ingår i och med sin verkställighet i det unika innovationsekosystemet för hälsobranschen som är under uppbyggnad, och dess syfte är att skapa nya slags möjligheter och förutsättningar för tillväxt för företag och andra aktörer inom genomik och hälsobranschen som helhet. Genomcentret anses i denna helhet ha en mycket viktig roll och indirekt betydelse för näringsutveckling samt för att locka investeringar. Exempelvis skapandet av ett genomdataregister och möjligheten att kombinera genomdata med annan hälsoinformation via den centraliserade tillståndsförvaltning som avses i lagen om sekundär användning lockar företag som bedriver vetenskaplig forskning och skapar samtidigt nya affärsmöjligheter för finländska företag genom samarbete. Ett ekosystem för hälso- och välfärdsbranschen gör det möjligt för företagen att bilda nätverk, att hitta samarbetspartner, kunder, finansiering och experthjälp, att inleda pilotprojekt, att bedriva internationell affärsmentorering och att ackumulera investeringar, men också att öka Finlands synlighet. I synnerhet för start-up-företag och små och medelstora företag är det viktigt att hitta starka samarbetspartners. Dessutom skulle t.ex. stora läkemedelsbolag kunna dra nytta av samarbetet med små innovativa företag, bl.a. i sökandet efter nya biomarkörer och i genomförandet av kliniska

undersökningar. Det bedöms vara betydligt lättare och mer kostnadseffektivt att bygga upp samarbetsrelationer, om man skapar enhetliga bestämmelser och ansvarsfulla förutsättningar för verksamhet som baserar sig på behandling av genominformation. Det är därmed mycket viktigt med tanke på utvecklingen av de företag som utövar forskningsverksamhet i hälsoindustrin att det skapas en lagstiftningsgrund.

Inom innovationsekosystemet för hälsoindustrin finns det, eller håller på att grundas, flera aktörer och infrastrukturer som direkt eller indirekt hänför sig till utnyttjandet av genominformation, såsom biobanksinfrastrukturen, de regionala cancercentren, Neurocentret, centret för läkemedelsutveckling samt forskningsinfrastrukturerna inom hälsoindustrin, bland annat ELIXIR, BBMRI.fi och EATRIS. Samarbete och synergi mellan dem och med verksamheten vid och utvecklandet av Genomcentret säkerställs i det skede då lagförslaget genomförs. Samarbetet kan t.ex. gälla sådana funktioner som är gemensamma för alla aktörer.

Lagförslaget bedöms ha en positiv inverkan på företagens investeringar och förutsättningarna för dem. Tydliga nationella strukturer, ansvar, samordningstjänster och tydlig lagstiftning gör det lättare att investera i Finland. Detta bedöms främja såväl forskningsverksamheten som företagens direkta investeringar. Ett bra exempel är FinnGen-projektet, som visar att Finland ses som ett intressant investeringsobjekt också för den internationella läkemedelsindustrin. Om projektet genomförs kommer det att medföra tiotals miljoner euro i utländska investeringar i Finland. Genomcentrets planerade funktioner innebär ett kraftfullt stöd för stora och även mindre framtida forskningsinvesteringar i Finland. Förslaget kan ha positiv inverkan på investeringarna också om serviceekosystemets opartiskhet, funktion och iakttagande av internationella standarder förverkligas. Trots sin lilla marknad kan Finland bli ett attraktivt land, om metoder som utvecklats annanstans kan tillämpa också på finländska forskningsdata och möjligheterna och ramarna för att utnyttja människors genomdata definieras tydligt.

Lagförslaget bedöms ha positiva konsekvenser för företagens internationella konkurrenskraft. En stor del av de finländska företagen riktar in sig på en internationell marknad. Därför är allt internationellt samarbete och öppenhet i global riktning viktigt för företagen. Den föreslagna Genomcentret skulle bidra till skapandet av den viktiga Finlandsbilden och ge ökad synlighet i förhållande till utlandet. Genomcentrets harmoniserande funktioner och kvalitetsbedömning stöder ytterligare det internationella samarbetet mellan företagen. Det är meningen att systemet ska genomföras så att det fungerar effektivt och ger alla aktörer som behöver information service på lika villkor.

#### 4.2.2 Konsekvenser för myndigheterna

Enligt förslaget ska social- och hälsovårdsministeriet ansvara för den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet. Ministeriets ansvar motsvarar då det ansvar som det även i övrigt har för den riksomfattande planeringen och styrningen av social- och hälsovården. Genomcentrets direktör ansvarar direkt inför social- och hälsovårdsministeriet för verksamhetens resultat och måluppfyllelse. Genomcentrets direktör fastställer centrets arbetsordning.

Avsikten är att Genomcentret ska vara en självständig expertmyndighet som i administrativt hänseende finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentret föreslås vara avskilt från Institutet för hälsa och välfärds andra uppgifter. Detta återspeglar centrets fristående och oberoende ställning i förhållande till institutets beslutanderätt och andra funktioner. Institutet ska inte ha rätt att besluta om Genomcentrets resultatstyrning, budget eller arbetsordning, eller om arbetstagarnas löner. Genomcentret ska självt göra upp de avtal som gäller dess verksamhet och sköta upphandlingsprocesser, men institutet kan producera administrativt stöd för centret.

Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har enligt 2 § i lagen om Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet (593/2009) till uppgift att sköta de styrnings-, tillstånds- och tillsynsuppgifter som föreskrivs för centret i lagstiftningen om medicintekniska produkter och i biobankslagen (688/2012) och de tillsynsuppgifter som föreskrivs för centret i lagstiftningen om genteknik. Andra uppgifter som enligt lag (593/2009) hör till Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet är tillsynen över läkemedel och läkemedelsforskning, tillsynen över kvaliteten och säkerheten i fråga om humanblod och inrättningarna för blodtjänst, tillsynen över kvaliteten och säkerheten i fråga om mänskliga organ, vävnader och celler samt tillsynen av vävnadsinrättningarna samt den tillsyn gällande narkotika som föreskrivs för centret. I den föreslagna lagen föreslås inga nya uppgifter för centret utöver det redovisade verksamhetsområdet. Vid styrningen och övervakningen av Genomcentret ska också den lagstiftning som styr biobankernas verksamhet och övervakningen av biobankerna beaktas, så att bestämmelserna och styrningen stöder samarbetet mellan myndigheter och aktörer.

Eftersom Genomcentret inte kommer att erbjuda hälso- och sjukvårdstjänster ska t.ex. den styrning från regionförvaltningsverkets eller Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovårdens sida som avses i 13 § i lagen om privat hälso- och sjukvård (152/1990) tillämpas på centrets verksamhet. Genomcentrets verksamhet utgör inte heller fullgörande av sådan hälso- och sjukvård som enligt hälso- och sjukvårdslagen hör till kommunens organiseringsansvar. Målsättningarna för den föreslagna lagen har emellertid en stark koppling till främjandet av hälsa och välfärd enligt hälso- och sjukvårdslagen.

#### 4.2.3 Andra samhällseliga konsekvenser

##### *Ärftliga, sällsynta sjukdomar som i huvudsak bestäms utifrån en genetisk defekt*

Hittills har enskilda människor eller familjer där en ärftlig sjukdom eller ett ärftligt anlag har konstaterats haft den största nyttan av genetisk analys och tolkade variationsdata. Merparten ärftliga sjukdomar är sällsynta sjukdomar. Om patienten har en ovanlig eller atypisk sjukdomsbild finns det anledning att misstänka en ärftlig sjukdom (Saarela Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 årg. 74, s. 887-889). I vissa fall kan symtomet, fyndet eller sjukdomen vara av allmänt slag men uppträda i en ovanlig ålder eller vara av en sällsynt subtyp. Också det att likartade symtom förekommer inom samma familj kan tyda på en ärftlig sjukdom. För närvarande har man globalt identifierat uppskattningsvis 8000 olika sällsynta sjukdomar och funktionsnedsättningar. I Finland anses en sjukdom vara sällsynt när högst

fem personer på 10 000 invånare insjuknar i den. Trots att enskilda ärftliga sjukdomar är ovanliga i Finland, bedöms ca 6 procent av befolkningen drabbas av en sådan.

I fråga om dessa personer och familjer är det särskilt svårt att ställa rätt diagnos. Därför är det ytterst viktigt att få fram en exakt diagnos och utveckla ett tolkningssystem för den. Man vet att redan det att man får en diagnos är värdefullt i sig, för såväl den sjuke som för den vårdande parten. Genomcentret kan bidra till detta. Avsikten är att av Genomcentret exempelvis ska kunna begäras information om identifierade variationer som anknyter till sjukdomen i fråga, vilket kan underlätta diagnostisering. Om en diagnos kan bekräftas, är följande steg att klarlägga vilka behandlingar som finns att få. I ett land med 5,5 miljoner invånare är det ytterst viktigt att man vid tolkningen utnyttjar också sådan kompetens och information som finns utanför Finlands gränser. Därför accentueras vikten av internationellt samarbete och informationsutbyte. Eftersom de stora internationella genomdatabaserna inte ger tillräcklig information om enbart finländares genom eller sjuklighet, är det nödvändigt att i Finland för bl.a. de ändamål som nämns ovan ge möjlighet att upprätta variations- och referensdataregister och använda de genomdata som finns i registren som en del av hälso- och sjukvården.

Det är kostnadseffektivt att använda genetisk analys vid sällsynta sjukdomar, eftersom det i fråga om många sjukdomar är möjligt att ställa diagnos endast med hjälp av genetisk analys. En exakt diagnos stoppar onödiga undersökningar och styr i stället människor till nödvändiga undersökningar. Den gör det också möjligt att definiera risken för familjemedlemmar och överväga alternativ i fråga om familjeplanering. Också på EU-nivå har man som ett led i åtgärdsprogrammet för sällsynta sjukdomar ägnat uppmärksamhet åt att effektivisera diagnostiken för sällsynta sjukdomar. Innan en sällsynt sjukdom har diagnostiserats har patienten i genomsnitt besökt 7,3 olika läkare, och det tar i genomsnitt 4–7 år att få en diagnos. För att ställa diagnos förutsätts det i regel också att man utesluter andra sjukdomar. En effektivare diagnostik för sällsynta ärftliga sjukdomar skulle kräva att genomiska analyser används mer aktivt än i nuläget.

#### *Ärftliga anlag som innebär hög risk*

Ärftliga anlag som innebär hög risk gäller i synnerhet många cancerformer som uppträder familjevis men är vanliga bland befolkningen, såsom bröst- och äggstockscancer samt cancer i tarmkanalen. De skiljer sig från ärftliga sjukdomar i fråga om risken för insjuknande, som varierar och som t.ex. i fråga om anlag för bröstcancer i samband med BRCA1-genen är 50–80 procent omvandlad till livstidsrisk. Med hjälp av genetisk analys kan man identifiera riskgrupper för dessa anlag, men inte förutspå vem som kommer att insjukna. Vid ärftliga anlag som innebär hög risk är åtgärder för uppföljning och profylax motiverade och genetiska undersökningar behövliga. Testningen riktar sig till personer som insjuknat och till deras familjer. Sådana genetiska undersökningar görs vanligen i specialistsjukvården, eftersom konstaterandet av anlag som innebär hög risk har omfattande konsekvenser för personens familj och ofta också för släkten i vidare bemärkelse.

#### *Anlag som är vanliga hos befolkningen*

Till de vanligaste anlagen hos befolkningen hör faktor V (Leiden)-mutationen, som ger anlag för venös tromboembolism, samt anlaget för laktosintolerans. En betydande del av befolkningen

bär dessa anlag; Leidens mutation konstateras hos 2–3 procent och laktosintolerans hos ca 18 procent av Finlands vuxna befolkning. Undersökningarna görs i primärhälsovården, där detta slags undersökningar ska göras och där behörig rådgivning kan ordnas. Också i genetisk analys av detta slag kan det behövas anvisningar t.ex. om huruvida undersökningar ska ordnas för familjemedlemmar och hur de ska genomföras.

#### *Riskprofilering för allmänna sjukdomar*

I sådana situationer där det råder osäkerhet om patientens risk för att insjukna är kunskap om den genetiska risken (t.ex. i form av en riskkoefficient) till hjälp för att fastställa om patienten hör till en högriskgrupp för vilken vård är motiverad eller till en lågriskgrupp för vilken vården eventuellt inte är motiverad. Vid högre risk kan vården anses medföra större nytta än skada. I kärnan av de kliniska besluten finns alltså en bedömning av risk-nyttoförhållandet: den potentiella nyttan ska vara större än riskerna. Syftet med genetiska riskpaneler är att precisera de tröskelvärden som krävs för varje enskild intervention. Med hjälp av den evidensbaserade medicinens standardmetoder (som t.ex. används i rekommendationerna om god medicinsk praxis) bedöms det när evidensbaserade vårdrekommendationer kan ges. I rekommendationerna för användning av genomdata bör det fastställas när genomdata ska tas i bruk för vårdbeslut som gäller enskilda personer.

På olika håll i världen har man tagit fram flera olika algoritmer för bedömning av risken för hjärt- och kärlsjukdomar, såsom den europeiska SCORE och ACC/AHA i USA. För att förebygga hjärtsjukdomar används i Finland i stor utsträckning den s.k. Finriski-räknaren, som är fritt tillgänglig via internet och som baserar sig på de finländska Finriski-undersökningarna och med vilken risken för kransartärsjukdom och hjärninfarkt bedöms. Räknaren gör det möjligt att fastställa andelen personer med likartade riskfaktorer i Finriski-undersökningen som insjuknat i hjärt- och kärlsjukdomar, och undersöka hur en enskild persons risk relaterar till risken bland hela den finländska befolkningen. En förhöjd risk kan bidra till att styra och sporra personen och den vårdande läkaren till åtgärder för att minska risken, dvs. sannolikheten för att sjukdomen bryter ut.

Genom GWAS-undersökningar (genomvid genotypning) har hundratals statistiskt mycket betydelsefulla genetiska associationer listats, men deras påvisade prognosvärde på populationsnivå har förblivit litet och prognosvärdena har därför inte tagits i kliniskt bruk. Detta beror bl.a. på små risknyckeltal och dålig kännedom om effekterna av kombinationer. När man med tiden har förstått att övergå till att använda tusentals, t.o.m. tiotusentals, genmarkörer har prognosvärdena samtidigt förbättrats. Om tusentals eller tiotusentals genmarkörer kombineras till algoritmer, ger geninformationen klart bättre prognosvärden och identifierar också undergrupper. Det finns därmed vetenskaplig evidens för att genomvarianter har samband med risken för hjärt- och kärlsjukdomar och för att varianterna har prognosvärde, i synnerhet i kombination med traditionella riskfaktorer. Enligt nuvarande uppfattning har riskvärdena hos drygt 50 procent av dem som insjuknat i hjärt- och kärlsjukdomar inte indikerat att personerna hört till riskgrupper, när riskvärdena i Finriski-räknaren jämförts med verkliga hjärt- och kärlsjukdomsfall under en tio års uppföljning efter riskbedömningen (riskvärdet har således indikerat hög risk endast hos

mindre än 50 procent av de insjuknade). Särskilt dåligt har riskbedömningen prognostiserat risken hos unga vuxna och hos kvinnor generellt.

När man i efterhand har tillämpat en variantanalys på genomnivå på dem, och man fått information om riskalleler och i synnerhet om det sammanräknade antalet riskpoäng för dem, har prognosvärdet klart förbättrats. Den genomiska risken mäter jämlikt alla biologiska reaktionsvägar som exponerar för hjärt- och kärlsjukdomar, och den korrelerar inte nämnvärt med traditionella mätningar av kolesterol eller blodtryck. Därför kommer det att vara möjligt att använda risknyckeltal som kompletterande riskdata för att hjälpa till att identifiera sådana personer med hög risk som inte identifieras med traditionella mätare.

Det krävs dock fortsatt vetenskaplig forskning innan riskprofilering kan tillämpas i stor utsträckning i hälso- och sjukvården. Finland har unika förutsättningar för detta slags randomiserade kliniska undersökningar. I och med FinnGen-projektet kommer den genomiska risken för mer än 500 000 personer att fastställas. Med tiden återgår informationen till biobankerna, som föreslås få en lagstadgad rätt att återberöra information till de berörda personerna om de har samtyckt till det i förväg och om metoder för att minska risken kan tillämpas. I lagstiftningen har inga förfaranden för att återberöra riskdata skapats, och i framtiden kan arbetet med att organisera nationella vårdkedjor anses höra till Genomcentrets expertisområde. Innan riskdata rutinmässigt implementeras i hälso- och sjukvården behövs dock erfarenhet och kliniska forskningsdata om konsekvenserna av riskdata för människornas levnadsvanor. I fråga om multifaktoriella sjukdomar är det dessutom viktigt att utöver genomdata också alla andra faktorer som inverkar på risken beaktas i så stor utsträckning som möjligt vid riskbedömningen. Det kommer att finnas en klar beställning på en rutinmässig användning av genomdata vid sidan av andra faktorer vid förebyggandet av folksjukdomar, och den kommer att ha en plats vid förebyggandet av sjukdomar och främjandet av befolkningens hälsa. De begränsade resurserna bör dock användas till sådana interventioner som ger den största marginella hälsofördelen.

### *Farmakogenetik*

År 2017 publicerades resultaten av en forskning där man analyserade den generella kostnadsnyttoeffekten av farmakogenetisk testning på olika läkemedel. Slutsatsen var att prediktiv testning ger nytta i fråga om en stor del av läkemedlen (Verbelen M., Weale M.E. och Lewis C.M.: Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? *Pharmacogenomics J.* 2017 Oct; 17(5): 395–402). Kostnadsnyttoeffekten skulle vara ännu mer övergripande om resultatet av den genetiska analysen skulle vara fritt tillgängligt, dvs. hade tagits fram i prediktivt syfte och analyskostnaderna inte var relevanta när nyttan av det berörda läkemedlet avvägs. Med hjälp av en genpanel kunde man för samma kostnad testa mer än 100 läkemedel.

I farmakogenetiken undersöks det hur individuella skillnader i ärftlighetsfaktorer påverkar responsen på läkemedel samt på gynnsamma och skadliga effekter av läkemedel. Skillnaderna i ärftlighetsfaktorer kan påverka läkemedlens farmakokinetik (upptagning, fördelning, ämnesomsättning, utsöndring) eller farmakodynamik (läkemedlets effekt på organismen), eller de kan direkt utsätta patienten för biverkningar av läkemedel. I nuläget känner man till tiotals kliniskt betydelsefulla interaktioner mellan gener och läkemedel, men med ett fåtal undantag undersöks

farmakogenetiska genmutationer endast sällan i det kliniska arbetet. Sådana mutationer undersöks vanligen med avseende på en läkemedelsbehandling i taget, men i framtiden kan det vara rationellt att prediktivt undersöka alla de viktigaste genmutationer som påverkar läkemedelsbehandlingen hos en enskild patient och registrera den informationen för framtida behov. För att den prediktiva farmakogenetiska testningen ska kunna riktas till de patienter som har den största nyttan av den, behövs information om frekvensen för genmutationer och de läkemedelsbehandlingar för vilka de är relevanta.

#### 4.2.4 Konsekvenser för barn

I samband med beredningen av den föreslagna lagen har man hört en representant för barnombudsmannens byrå och försökt ta hänsyn till att principen om barnets bästa tillgodoses i synnerhet i bestämmelserna i 3 kap. som gäller förutsättningarna för genetisk analys. Dessa bestämmelser har återverkningar också på de övriga bestämmelserna i lagen, såsom anges nedan i den konsekvensbedömning som gäller barn.

Behandlingen av minderårigas genomdata i hälso- och sjukvården är ingen nyhet som följer av den föreslagna lagen, utan genomdata som avser minderåriga behandlas redan i nuläget. Såväl analys av enskilda gener som mer omfattande genetisk analys genomförs på minderåriga när det finns ett kliniskt behov för det. Diagnostiska analyser genomförs för att få en så exakt diagnos som möjligt av den minderåriges sjukdom samt för rätt vård och uppföljning. Genetisk analys som predicerar sjukdom utförs endast när resultatet har betydelse för den minderåriges egen hälsa, t.ex. för ordnande av uppföljning. Den genetiska analys som är klart mest frekvent i Finland, laktasgentester, utförs i stor utsträckning på unga och barn. Samtidigt utnyttjas genomdata kontinuerligt för att ställa svåra diagnoser för barn med allvarliga sjukdomar eller funktionsnedsättningar, liksom också t.ex. vid vård och uppföljning av leukemi hos barn. På minderåriga med cancer genomförs det släktutredningar, där genomdata används för att finna eventuella varianter som ger ökat anlag för cancer i släkten.

När barns möjlighet att delta i genetisk analys bedöms bör det noteras att deltagandet i analysen framför allt främjar barnets eget bästa. Ett fall som kan tas som exempel på farmakogenetikens betydelse för läkemedelsvård för barn är kodein, som används som värkmedicin och hostmedicin. I organismen ombildas det polymorfiska CYP2D6-enzymet i kodein till ett verksamt ämne, morfin, och hos en individ med genetiskt snabb CYP2D6-metabolism bildas mer morfin. I Kanada avled ett fullgånget, normalt förlossat spädbarn överraskande i morfinförgiftning efter att modern hade fått ett paracetamol-kodein-kombinationspreparat för sina smärtor. I undersökningarna visade sig modern ha en mycket snabb CYP2D6-metabolism, vilket ledde till att spädbarnet kontinuerligt fick en stor dos morfin i modersmjölken. Det finns också kända fall där barn som visat sig ha en mycket snabb CYP2D6-metabolism har medicinerats med kodein och efter en tonsilloperation har utvecklats andningssvikt som i några fall lett till att barnet avlidit. På grund av de oklara verkningarna har Europeiska läkemedelsmyndigheten EMA rekommenderat att kodein inte ges till under 12-åringar.

Ett ärende som gäller en hälsorelaterad genetisk analys på en minderårig ska med stöd av 8 § i den föreslagna lagen behandlas och avgöras så att barnets bästa prioriteras. Regleringen bygger

till denna del på principerna i konventionen om barnets rättigheter. Att barnets bästa beaktas i bestämmelserna återspeglar också principerna i artikel 10 i det tilläggsprotokoll till biomedicinkonventionen som gäller genetiska test, som utgår från att barnets bästa ska tryggas.

I fråga om en minderårig ska enligt det förslagna 8 § 1 mom. en hälsorelaterad genetisk analys få utföras endast om analysresultaten innebär direkta hälsofördelar för den minderårige. Enligt momentet får en hälsorelaterad genetisk analys utföras på en minderårig, om den minderåriges hälsa eller välbefinnande påverkas negativt om analysen inte görs. Genom regleringen har man velat säkerställa att en genetisk analys får utföras om det är förenligt med den minderåriges bästa, exempelvis så att man möjliggör förebyggande åtgärder. Regleringen syftar inte till att ändra beprövad gällande praxis vid diagnostisering och behandling av sjukdomar hos barn, utan till att säkerställa att man i alla genetiska analystjänster, också de som tillhandahålls utanför hälso- och sjukvården, agerar på ett ansvarsfullt sätt och enhetligt på riksomfattande nivå.

Barnrättskommittén rekommenderade också att barn bör höras på ett barnvänligt sätt och med beaktande av principen om barnets bästa. Barnets åsikter, inbegripet barn med funktionsnedsättning, ska ges den tyngd de förtjänar i enlighet med barnets ålder och mognad. I 8 § i lagförslaget har en minderårigs rätt att uttrycka sin åsikt beaktats. I den föreslagna paragrafen föreslås dessutom bestämmelser om att vårdnadshavarna ska ha skyldighet att samarbeta. Om vårdnadshavarna inte når samförstånd i saken, ska ärendet avgöras så att barnets bästa tillgodoses.

#### *Barnets bästa och barnets rätt att bli hörd*

Vid bedömningen av barnets bästa bör man respektera barnets rätt att fritt uttrycka sina åsikter i alla frågor som rör barnet och att få sina åsikter beaktade på behörigt sätt. Detta uttrycks klart i barnrättskommitténs allmänna kommentar nr 12, där det också betonas att artikel 3.1 och artikel 12 (beaktande av barnets åsikt) är nära sammankopplade. Artiklarna kompletterar varandra: den ena fastställer målet att uppnå det bästa för barnet, och den andra innehåller metoden för att nå målet att barnet eller barnen ska bli hörda och för att deras åsikter beaktas i alla frågor som rör barnet, också vid bedömningen av barnets bästa. Artikel 3.1 i konventionen om barnets rättigheter kan inte tillämpas korrekt om inte innehållet i artikel 12 respekteras. På samma sätt förstärker artikel 3.1 funktionaliteten i artikel 12 och betonar barns grundläggande roll vid alla beslut som rör deras liv.

Kravet på att barnets åsikt, utifrån barnets ålder och mognad, ska beaktas i alla frågor som rör barnet tryggas i artikel 12 i konventionen om barnets rättigheter och i 6 § 2 mom. i Finlands grundlag. Bestämmelser om minderåriga finns också i biomedicinkonventionen och protokollet till den. Också i 7 § i patientlagen (minderåriga patienters ställning) finns bestämmelser om beaktande av en minderårig patients åsikter, om det är möjligt med beaktande av patientens ålder eller utveckling. I patientlagen är det uttryckligen fråga om självbestämmanderätten för barn som är patienter, och vården av en minderårig patient ska ske i samförstånd med patienten om patienten kan fatta beslut om vården. Ingen åldersgräns har ställts upp för självbestämmanderätten, utan bedömningen görs alltid från fall till fall för varje individ och vårdåtgärd. En minderårig patient som inte ännu kan fatta beslut om vården ska vårdas i samråd med sin vårdnadshavare eller någon annan laglig företrädare (7 § 2 mom. i patientlagen). Det har emellertid



ställtts gränser för beslutanderätten för vårdnadshavare som ställföreträdande beslutsfattare, och de har inte rätt att förbjuda sådan vård som behövs för avvärjande av fara som hotar patientens liv eller hälsa (9 § 4 mom. i patientlagen).

I lagförslaget föreslås det i överensstämmelse med de internationella fördragen att ärenden som gäller genetisk analys på en minderårig ska avgöras i enlighet med barnets bästa. Barnets bästa är den högsta avgörande principen exempelvis i situationer där det rör sig om genetisk analys på spädbarn eller mycket små barn, eftersom barnet inte nödvändigtvis själv kan uttrycka sin åsikt. Spädbarn och mycket små barn har samma rätt som andra barn att få en bedömning av vad som är bäst för dem, även om de inte själva kan uttrycka sin åsikt eller företräda sig själv på samma sätt som äldre barn. Staterna måste garantera att det finns sådana lämpliga arrangemang för att bedöma barns bästa som också vid behov möjliggör att någon företräder barnet. Detsamma gäller barn som inte kan eller vill uttrycka sin åsikt.

I detaljmotiveringen till lagförslaget anges det att bedömningen av barnets bästa bör göras från fall till fall med beaktande av den minderåriges åsikt, situation och omständigheter samt fördelarna och nackdelarna för den minderårige. Dessutom ska den minderårige ges nödvändig genetisk handledning. Barnets egen åsikt ska klargöras på ett sätt som är lämpligt med beaktande av barnets ålder och utvecklingsnivå, utan att barnet styrs eller utsätts för påtryckning. Detta gäller i första hand tjänstetillhandahållarna inom hälso- och sjukvården, men det gäller lika väl barnets vårdnadshavare.

Avsikten är att Genomcentret ska kunna ge anvisningar om enhetliga processer t.ex. för hur det i praktiken ska gå till när barn ska höras, deras åsikter klargöras och invändningar beaktas, när barn ombeds delta i genetisk analys. Genomcentret ska också i egenskap av expertmyndighet kunna delta i utarbetandet av information som ges till barn.

#### 4.2.5 Könskonsekvenser

De föreslagna bestämmelserna om utnyttjande av genomdata är i huvudsak könsneutrala. Propositionen har inte konsekvenser för någon enskild grupp av människor utan den påverkar på ett övergripande sätt hela befolkningen. Konsekvenserna berör såväl kvinnor som män, och inom målområdet för lagprojektet görs det ingen könsdifferentiering. I princip medför lagförslaget således inga skillnader mellan kvinnor och män när det gäller ekonomisk ställning, möjlighet att delta och påverka, situation i arbetslivet, företagsverksamhet, utbildningsmöjligheter och professionell utveckling, föräldraskap, tjänster och stödformer, välfärd och hälsa, säkerhet, miljö och levnadsförhållanden eller fritid. Det går emellertid att lägga fram ett antal exempel på hälsoeffekter av användningen av genomdata och hur hälsoeffekterna fördelas på män och kvinnor.

Så kallade monogena sjukdomar, som ofta är svåra sjukdomar som bryter ut i barndomen, leder ofta till frågeställningar i samband med ärftlighetsrådgivning. Sådana sjukdomar uppstår ofta genom nya mutationer (förändringar i arvsmassan), vilket för både kvinnor och män kan vara en lättnad att veta. Om så emellertid inte är fallet, och om det finns en risk för att sjukdomen förs vidare vid senare graviditeter i familjen, är konsekvenserna allvarigare för kvinnan än för mannen. Kvinnan bör genomgå en placentabiopsi (provtagning). Kvinnan kan också vara

tvungen att genomgå krävande barnlöshetsbehandlingar, som kan innefatta embryodiagnostik. Kvinnan måste också vara beredd på en eventuell abort.

I fråga om genomdata som anger en hög risk att insjukna (i området mellan monogena sjukdomar och multifaktoriella sjukdomar) finns det även sådana sjukdomar där identifieringen av risken gagnar kvinnor mer än män. Exempelvis genförändringar i samband med tidig bröstcancer (BRCA1 och BRCA2) och Lynchs syndrom hör till dessa. Samtidigt är de sådana sjukdomar där vetenskapen om risken för att insjukna belastar kvinnor allra mest. När det gäller Lynchs syndrom bör män regelbundet genomgå koloskopi för att upptäcka eventuella förstadium till godartad cancer. På motsvarande sätt bör kvinnor delta i screening för livmodercancer även om det inte finns något godartat förstadium till livmodercancer. Genförändringar som anger risk för tidig bröstcancer är sällsynta och nästan alltid ärftliga. I de flesta fall är således den förhöjda risken känd, och det finns noggrant planerade rutiner för kliniska gentest.

De egentliga multifaktoriella sjukdomarna är mer jämnt fördelade på män och kvinnor. Det kan emellertid bedömas att resultaten av screeningar för multifaktoriella sjukdomar i princip kan intressera kvinnor mer än män, eftersom undersökningar visar att kvinnor i regel är mer hälso-medvetna, att fler kvinnor deltar i befolkningsurval och att kvinnor i större utsträckning anlitar hälso- och sjukvården. Exempelvis i undersökningen Hälsa, funktionsförmåga och välfärd i Finland – FinHälsa 2017 deltog enligt undersökningsrapporten fler kvinnor än män (Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S, grundläggande resultat av FinHälsa-undersökningen 2018. Nätpublikation: [www.terveytemme.fi/finterveys](http://www.terveytemme.fi/finterveys)).

Vid ärftliga sjukdomar utnyttjar man i regel uppgifter om släktingar för att ställa diagnos. Då blir man också tvungen att ställa frågor om bl.a. föräldraskap. När genomdata används bör man även vara beredd på negativa situationer, där det oväntat kan komma fram överraskande saker om familjeförhållandena, både i fråga om kvinnor som i fråga om män. Exempelvis att en persons antagna fader inte är den biologiska fadern.

#### 4.2.6 Språkliga konsekvenser

Lagförslaget bedöms inte ha några språkliga konsekvenser. Genomcentret är en tvåspråkig myndighet, vilket innebär att centret enligt språklagen (423/2003) ska tillhandahålla tjänster på både finska och svenska.

#### 4.2.7 Konsekvenser för likabehandling

Bland annat undersökningen FinHälsa 2017 visar att det finns stora skillnader mellan befolkningsgrupperna i fråga om många indikatorer som bedömer hälsa och funktionsförmåga. ((Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S, grundläggande resultat av FinHälsa-undersökningen 2018. Nätpublikation: [www.terveytemme.fi/finterveys](http://www.terveytemme.fi/finterveys)). Exempelvis bostadsorten och många indikatorer för socioekonomisk ställning har samband med hälsan och funktionsförmågan (Palosuo et al 2007; Institutet för hälsa och välfärds sjuklighetsindex 2017). Bäst är situationen för dem som har utbildning på högre nivå och sämst för dem som bara har utbildning på grundnivå. Skillnader mellan befolkningsgrupper anses vara ett uttryck för ojämlikhet när det finns grundad anledning att anta att man genom olika åtgärder kunde

få skillnaderna att minska. Att minska ojämlikheten i fråga om hälsa har redan i flera årtionden varit ett viktigt hälsopolitiskt mål (Palosuo et al 2007; nationella handlingsprogrammet för minskning av hälsoskillnader 2008–2011, 2008), men hittills har måluppfyllelsen varit relativt svag (nationella handlingsprogrammet för minskning av hälsoskillnader 2008–2011, 2008)

Avsikten är att effekterna på människor av det föreliggande lagförslaget ska vara riksomfattande och gälla alla människor på lika villkor oavsett kön, ålder, socioekonomisk ställning eller bostadsort. Målet är att minska hälsoskillnaderna mellan olika befolkningsgrupper och att öka jämlikheten mellan människorna så att användningen av genomdata för att främja hälsan ska vara vars och ens rättighet, inte enbart deras vars bostadsort ligger nära genomkompetenscentren. En effektivare behandling av genomdata kommer att göra det lättare att rikta tjänsterna till de befolkningsgrupper som uppenbarligen kommer att ha den största nyttan av dem. Samtidigt kan man göra det lättare att ställa diagnos och rikta in läkemedelsbehandling på ett optimalt sätt. De förebyggande åtgärderna kommer inte nödvändigtvis att ha några som helst direkta konsekvenser för hushållens ställning, men betydelsen av konsekvenserna bör bedömas på längre sikt.

Med hänsyn till kravet på jämlikt bemötande av människor tryggar lagförslaget att tolkningen av genomdata blir så enhetlig som möjligt på nationell nivå. Lagförslaget syftar till att människor fråga om utbud på och tillgång till tjänster ska ha jämlik ställning på det sätt som avses i 6 § 1 mom. i grundlagen.

I genetiklitteraturen beskrivs det hur människor har vägrat genetisk analys för botbara sjukdomar som utan vård t.o.m. kan vara dödliga, på grund av det sociala stigmat kring sjukdomen och för att det blir svårare att få försäkring. Rädslan för diskriminering har också omfattat i synnerhet sådana personers barn. I Finland baserar sig diskrimineringsförbudet direkt på 6 § i grundlagen, och enligt 11 kap. 11 § i strafflagen är diskriminering på grund av genetiskt arv straffbart. Det är viktigt att förebygga diskriminering och social stigmatisering, och syftet med genomlagen är att trygga en ansvarsfull och behörig användning av genomdata för att säkra att också barn behandlas på ett jämlikt och icke-diskriminerande sätt.

## **5 Alternativa handlingsvägar**

### **5.1 Handlingsalternativen och deras konsekvenser**

Vid bedömningen av målen och alternativen för detta lagförslag har det konstaterats att det i Finland inte finns någon gällande lagstiftning inom vars ram det skulle vara möjligt att nå de nationella mål som anges i lagförslaget. I Finland pågår inte heller några projekt för nationellt nyttiggörande av genomdata som skulle konkurrera med eller erbjuda alternativa modeller för de åtgärder som här läggs fram. Ett av landets viktigaste genomprojekt, projektet FinnGen, är visserligen ett forskningsprojekt som omfattar hela Finland och som inom ramen för biobankslagstiftningen siktar på att göra vetenskapliga genombrott när det gäller förebyggande och diagnostisering av sjukdom och på att i sinom tid etablera forskningsrönen som en del av hälso- och sjukvården. Här bör det noteras att det för att forskningsresultat ska kunna skalas upp till nationell nivå och integreras i hälso- och sjukvården i hela Finland på ett ansvarsfullt, jämlikt och informationssäkert sätt är viktigt att styrningen sker som ett samarbete mellan lagstiftaren

och de politiska beslutsfattarna. Så har EU i stor utsträckning börjat göra i samarbetet mellan olika länder. I detta EU-samarbete siktar man på att förbättra tillgången till och sökbarheten för genomdata i EU-länderna och på att säkerställa att Finland och de övriga EU-länderna agerar på samma sätt och tolkar dataskyddsförordningen på ett enhetligt sätt.

Utgångspunkten för lagstiftningen om biobanker är att stödja forskning. Lagstiftningen skapar forskningsmöjligheter också för kommersiella aktörer och utländska aktörer som inte har en roll i hälso- och sjukvårdssystemet i Finland. Genetisk analys som hänför sig till vård av patienter och hälsorelaterad genetisk analys är alltid hälso- och sjukvårdsverksamhet när sådana områden i en enskild människas genom som är kopplade till hälsan undersöks eller tolkas. Därmed är det inte möjligt att med hjälp av biobankslagstiftningen, som är inriktad på forskning, genomföra de mer övergripande samhällseliga mål som eftersträvas i detta lagförslag. I fråga om biobankslagen bereds som bäst en reform i syfte att i framtiden bättre kunna beakta behovet av ökad integrering av genomforskningen i hälso- och sjukvården. Det går emellertid inte att utfärda anvisningar för hälso- och sjukvården med forskningen som utgångspunkt, utan för den uppgiften behövs en oberoende expertorganisation. Att upprätthålla en biobanksinfrastruktur är dessutom mycket dyrt. Därför är det också med tanke på resurshushållningen vettigt att fördela de ekonomiska resurserna för biobanksverksamheten uttryckligen till att stödja forskning. I detta lagförslag vill man på nationell nivå skapa en enda oberoende myndighet, för vilken det kan föreskrivas en lagstadgad skyldighet att på nationell nivå samordna användningen av genomdata och utfärda anvisningar för nyttiggörandet av data såväl med tanke på forskningen som med tanke på hälso- och sjukvården och anvisa resurser för detta från ett separat moment i statsbudgeten.

#### 5.1.1 Alternativ till Genomcentret

Genomcentrets alla uppgifter är offentliga förvaltningsuppgifter. I 124 § i grundlagen föreskrivs om anförtroende av offentliga förvaltningsuppgifter till andra än myndigheter. Enligt paragrafen kan offentliga förvaltningsuppgifter anförtros andra än myndigheter endast genom lag eller med stöd av lag, om det behövs för en ändamålsenlig skötsel av uppgifterna och det inte äventyrar de grundläggande fri- och rättigheterna, rättssäkerheten eller andra krav på god förvaltning. Enligt motiveringen till 124 § i grundlagen och enligt grundlagsutskottets tolkningspraxis avses med en "offentlig förvaltningsuppgift" en större helhet än "utövning av offentlig makt". Begreppet offentliga förvaltningsuppgifter används i sammanhanget i en relativt vid bemärkelse, så att det omfattar uppgifter som hänför sig till t.ex. verkställigheten av lagar samt beslutsfattande om enskilda personers och sammanslutningars rättigheter, skyldigheter och förmåner (RP 1/1998 rd, s. 179).

Enligt paragrafen i grundlagen ska skötseln av offentliga förvaltningsuppgifter i regel höra till myndigheterna, och kan endast i begränsad utsträckning anförtros andra än myndigheter. Av grundlagsutskottets tolkningspraxis framgår att anförtroende av förvaltningsuppgifter till andra än myndigheter i enlighet med 124 § i grundlagen i synnerhet i situationer som väsentligt inverkar på enskildas rättsliga ställning endast kan komplettera och biträda myndigheternas verksamhet. Grundlagsutskottet har i sin praxis bl.a. analyserat delning av flygtrafiktjänster (GrUU 47/2005 rd), utläggning på entreprenad av utfärdandet av pass (GrUU 6/2013 rd), anförtroende

av verksamheten i den offentliga förvaltningens säkerhetsnät till ett statligt bolag (GrUU 8/2014 rd) och anförtrouende av teknisk bedömning och kontrolluppgifter i fråga om överenskommelse i järnvägstrafiken till en privat juridisk person (GrUU 16/2002 rd). Det har varit fråga om verksamhetshelheter av teknisk eller osjälvständig karaktär som skapar förutsättningar för myndighetsverksamhet.

Enligt förarbetena till 124 § i grundlagen är utgångspunkten att offentliga förvaltningsuppgifter endast genom lag kan anförtras andra än myndigheter. Eftersom framför allt skötseln av offentliga tjänster bör kunna ordnas smidigt, och det inte i fråga om sådana uppgifter med hänsyn till syftena med regleringen finns behov av detaljreglering i lag, ska det också vara möjligt att med stöd av lag genom föreskrifter eller beslut bestämma om överföring av förvaltningsuppgifter på andra än myndigheter. Också befogenheten att överföra uppgiften ska härvid grunda sig på lag (RP 1/1998 rd, s. 179/II). Grundlagsutskottet har konstaterat att en offentlig förvaltningsuppgift kan anförtras andra än myndigheter också genom avtal som ingås med stöd av lag (GrUU 11/2004 rd, s. 2/II, GrUU 11/2002 rd, s. 5/I).

Enligt 124 § i grundlagen kan offentliga förvaltningsuppgifter anförtras andra än myndigheter endast om det behövs för en ändamålsenlig skötsel av uppgifterna. Vid bedömningen av ändamålsenligheten ska särskilt uppmärksammas dels förvaltningens effektivitet och övriga interna behov, dels enskilda personers och sammanslutningars behov (RP 1/1998 rd, s. 179/II, GrUU 16/2016 rd, s. 3, och GrUU 8/2014 rd, s. 3/II). Också förvaltningsuppgifternas art ska beaktas (RP 1/1998 rd, s. 179/II, se t.ex. GrUU 6/2013 rd, s. 2/II, GrUU 65/2010 rd, s. 2/II, GrUU 57/2010 rd, s. 5/I). Kravet på ändamålsenlighet kan således när det är fråga om uppgifter i samband med serviceproduktion uppfyllas lättare än t.ex. i fråga om beslutsfattande som gäller en enskild persons eller sammanslutnings centrala rättigheter (RP 1/1998 rd, s. 179/II, se också GrUU 8/2014 rd, s. 4/I).

Grundlagsutskottet har framhållit att kravet på ändamålsenlighet är en rättslig förutsättning som ska bedömas från fall till fall (se GrUU 26/2017 rd och de utlåtanden som nämns där samt RP 1/1998 rd, s. 179/II). Huruvida kravet på ändamålsenlighet uppfylls måste bedömas från fall till fall varje gång en offentlig förvaltningsuppgift föreslås bli anförtroudd någon utanför myndighetsorganisationen (se t.ex. GrUU 44/2016 rd s. 5).

Ytterligare ett villkor för att offentliga förvaltningsuppgifter ska kunna anförtras andra än myndigheter är enligt 124 § i grundlagen att det inte äventyrar de grundläggande fri- och rättigheterna, rättssäkerheten eller andra krav på god förvaltning. Bestämmelsen understryker betydelsen av att de som sköter offentliga förvaltningsuppgifter ska vara utbildade för ändamålet och sakkunniga samt att de ska stå under tillräcklig offentlig tillsyn (RP 1/1998 rd s. 179/II). Med avseende på tryggandet av kraven på rättssäkerhet och god förvaltning har grundlagsutskottet i sin praxis granskat frågor om tillämpningen av de allmänna förvaltningslagarna, tjänsteansvar, lagstiftningens allmänna exakthet och korrekthet och huruvida de som utför uppgifterna är lämpliga och kompetenta samt om övervakning av verksamheten (se GrUU 26/2017 rd, s. 50–51 och de utlåtanden som nämns där).

I sitt utlåtande (GrUU 15/2018 rd) har grundlagsutskottet påpekat att grundlagsutskottet i sin praxis i princip förhållit sig avvisande till att en offentlig förvaltningsuppgift som överförs till en enskild delegeras vidare (subdelegering). Det har dock inte funnits grunder för något absolut förbud i situationer där uppgiften har varit av teknisk art och underleverantören har berörts av samma kvalitetskrav och motsvarande tillsyn som den primära serviceproducenten (GrUU 6/2013 rd).

Som alternativ till att upprätta Genomcentret har bedömts möjligheten att nå målen med lagförslaget utan att upprätta en separat nationell myndighetsaktör. Som alternativ har föreslagits möjligheten att bygga upp funktionerna i lagförslaget endera regionalt i samarbete med universitetssjukhusen eller utifrån samarbete med dem som utövar biobanksverksamhet. I det sistnämnda samarbetet skulle också kommersiella aktörer ingå.

Ett genomförande i samarbete med universitetssjukhusen eller med utövare av biobanksverksamhet motsvarar med tanke på utgångspunkten den modell som föreslås i den andra delhelheten i social- och hälsovårdsministeriets projekt för individualiserad medicin, dvs. beredningen av Cancercentret. Det innebär att universitetssjukhusens sjukvårdsdistrikt eller utövarna av biobanksverksamhet tillsammans skulle svara för planeringen och inledandet av de lagstadgade uppgifter som avses i den föreslagna lagen samt för verksamheten. Modellen förutsätter antagligen att en av dem har samordningsansvaret, så att den genomiska medicinen nationellt samordnas så starkt som möjligt med beaktande av en ändamålsenlig användning av de resurser som finns för servicesystemet. Universitetssjukvårdsdistrikten ska sköta sina uppgifter regionalt. För biobanksverksamheten, som företräder forskningsinfrastrukturen, kan inte föreskrivas uppgifter i anslutning till genomförandet av servicesystemet eller till beslut om användningen av resurserna.

Det genomförande i samarbete mellan universitetssjukhusen eller utövare av biobanksverksamhet som avses ovan innebär att universitetssjukhusen eller biobankerna t.ex. skulle ge nationella anvisningar om den kvalitativa harmoniseringen och registreringen av genomdata samt om användningen av genetiska analyser. Nackdelen med detta alternativ har bedömts vara att universitetssjukhusen eller sjukvårdsdistrikten inte kan meddela anvisningar för annat än hälso- och sjukvård och sin egen biobanksverksamhet. Biobankerna kan meddela anvisningar endast om biobanksverksamhet. Hälso- och sjukvårdens anvisningar kan inte omfatta t.ex. genomdata som kommersiella biobanker eller Institutet för hälsa och välfärds biobank producerar, om inte samarbetet inbegriper t.ex. Finska Biobankandelslaget - FINBB, till vilket ännu inte alla utövare av biobanksverksamhet i Finland hör. Det förblir alltså oklart bl.a. vilken aktör som nationellt ska ta ställning till etiska frågor, vem som strategiskt ska föra utvecklingen framåt och hur människornas likabehandling ska säkerställas vid behandling av genomdata, både inom hälso- och sjukvård och inom affärsverksamhet.

Det finns brister i båda alternativen. Vid sidan av de konstitutionella omständigheter som gäller utövning av offentlig makt och enhetligheten i fråga om anvisningar och övervakning skulle ett decentraliserat genomförande dock i betydande utsträckning innebära svårigheter för en centraliserad samordning av det internationella samarbetet på nationell nivå.

### 5.1.2 Hälsorelaterade genetiska analyser

I lagförslaget föreslås bestämmelser om förutsättningar för hälsorelaterad genetisk analys. I lagförslaget definieras vad som avses med hälsorelaterad genetisk analys och föreskrivs det bl.a. om avvägning av för- och nackdelar i samband med analyser, riskklassificeringen av analyser, samtycke och återkallelse av samtycke, en minderårigs samtycke samt genetisk rådgivning. Avsikten är att få den nationella lagstiftningen att motsvara bestämmelserna i biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om genetiska test, att utöka de ytterligare skyddsåtgärder för att särskilt skydda sårbara människogrupperns rättssäkerhet som EU-lagstiftningen (IVD-förordningen) möjliggör, stödja Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, regionförvaltningsverken och konsumentombudsmannen inom deras ansvarsområden vid tillsynen över tjänster, produkter och utrustning för hälso- och sjukvården samt att till övriga delar förtydliga rättsläget med tanke på undersökningars kvalitet och övervakningen av undersökningar samt rättigheterna för dem som undersöks.

I lagförslaget föreslås det att man såsom hälsorelaterad analys ska definiera alla sådana genetiska laboratorieanalyser vars resultat kan användas för att dra slutsatser om en persons hälsotillstånd eller om huruvida personen är anlagsbärare, predicera ett eventuellt insjuknande eller negativa effekter av vården, konstatera och bekräfta sjukdom eller bestämma en vårdåtgärd och observera dess effekter. Med en persons hälsotillstånd avses en fysiologisk eller patologisk funktion eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd. Om det med en genetisk analys är möjligt att dra sådana slutsatser omfattas analysen av paragrafens tillämpningsområde. Lagförslaget tillämpningsområde omfattar analyser som utförs i prediktivt syfte, för att fastställa sjukdomsriskerna samt förebygga sjukdomar. Lagförslaget omfattar också genetiska analyser som utförs för att diagnostisera sjukdom och bekräfta en diagnos. Dessutom utgör farmakogenetiska analyser, dvs. analyser som förutser responsen eller reaktionen på läkemedelsbehandling, en del av det bestämmande av en vårdåtgärd som avses i bestämmelsen.

Lagförslaget tillsammans med den handledning Genomcentret ger förtydligar hur man på marknaden för konsumenter (Direct to Consumer, DTC) och i fråga om andra kommersiella laboratorietjänster (även för kliniker) kan övervaka tjänsternas kvalitet särskilt i situationer där verksamhet bedrivs på gränsen till tillämpningsområdet för hälso- och sjukvårdslagstiftningen. Det är inte ändamålet med analysen som är av betydelse, utan det man kan göra med uppgifterna efter analysen. Således, även om tjänsten inte omfattar en tolkning av resultatet, är det fråga om en hälsorelaterad genetisk analys som avses i lagförslaget, om det efter analysen t.ex. som separat tjänst kan erbjudas gör-det-själv-programvara eller individuell tolkning för att fastställa hälsotillståndet eller inleda förebyggande åtgärder.

Bestämmelser om rätten att tillhandahålla befolkningen privata hälso- och sjukvårdstjänster och om de närmare förutsättningarna för dem finns i lagen om privat hälso- och sjukvård (152/1990). Genomcentret ska enligt förslaget bedöma vilka konsekvenserna av och riskerna med en genetisk analys är. Det har ansetts viktigt att koppla ihop hälsorelaterade genetiska analyser med hälso- och sjukvårdstjänster, eftersom slutsatser som dras utifrån genomdata kan medföra betydande nackdelar för människor, om data inte tolkas på ett medicinskt rätt sätt.

Lagförslagets tillämpningsområde omfattar inte hälsorelaterade analyser som utförs för vetenskapliga forskningsändamål. Således är bl.a. genetiska analyser som utförs i biobanksverksamhet antingen som stödtjänst för forskningen eller direkt i forskningsprojekt inte i sig sådana hälsorelaterade genetiska analyser som avses i lagförslaget och som ska tolkas som hälso- och sjukvårdstjänster. Detta beror på att vetenskaplig forskning har som mål att producera allmängiltig kunskap som senare kan utnyttjas för andra ändamål, dvs. t.ex. i vården av patienter. Till exempel om det i samband med vetenskaplig forskning visas att en viss målmarkör som mäts i ett blodprov kan vara till hjälp för att konstatera en sjukdom innan symptomen visat sig, betraktas ett sådant resultat inte som en hälsorelaterad genetisk analys eller hälso- och sjukvårdstjänst. Däremot utgör bekräftandet av en observation med ytterligare undersökningar till stöd för en enskild persons diagnos, tolkningen av resultat eller data för att konstatera någons hälsotillstånd eller sjukdom eller för att bestämma vårdåtgärder eller förebyggande åtgärder sådana i lagförslaget avsedda hälsorelaterade genetiska analyser och hälso- och sjukvårdstjänster på vilka de krav som gäller hälso- och sjukvårdstjänster ska tillämpas.

Vad som sagts ovan innebär dock inte att en forskningsenhet i framtiden måste få tillstånd av tillståndsmyndigheten för att tillhandahålla hälso- och sjukvårdstjänster. Däremot ska det i forskningsprojekt säkerställas, t.ex. genom ett samarbetsavtal mellan projektet och en självständig yrkesutövare, att resultat och data för en person tolkas av en tillhandahållare av hälso- och sjukvårdstjänster. Om det är fråga om en självständig yrkesutövare, ska han eller hon göra en skriftlig anmälan om verksamheten till regionsförvaltningsverket innan tillhandahållandet av hälso- och sjukvårdstjänster inleds. Som samarbetsform räcker det inte att en medlem i forskningsprojektet av tjänstetillhandahållaren får konsultation eller handledning i tolkningen av data i fråga om en persons hälsa. Lagförslaget motsvarar till denna del kraven i artikel 27 i biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om forskning. Kraven är inte bindande för Finland, men styr verksamheten på ett informellt sätt i riktning mot ändamålsenlig praxis. I artikeln anges det att om det i en undersökning kommer fram information av betydelse för den nuvarande eller framtida hälsan eller livskvaliteten hos den person som undersöks, ska den informationen erbjudas den som undersöks. Kommunikationen om informationen ska ske inom ramen för hälso- och sjukvårdsverksamheten eller hälsorådgivningen ("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."). I förklaringspromemorian till protokollet om genetiska test (punkt 81) tas det särskilt ställning till ärtflichtighetsrådgivares kompetens och där konstateras att uppgiften dock inte kräver särskilda kunskaper i klinisk genetik. I det aktuella lagförslaget har det dock ansetts att vägledning i fråga om en genetisk analys med hög risk, till vilka analyser på hela genomet hör, endast kan ges av en specialistläkare inom klinisk genetik.

Ett syfte med lagförslaget är att försöka klargöra såväl för forskningsområdet, de företag som erbjuder DTC-tjänster som för de kommersiella laboratorierna att det vid undersökning av sådana områden i genomet som är kopplade till hälsan och utifrån vilka det är möjligt att dra ovan beskrivna slutsatser är fråga om hälso- och sjukvårdstjänster, varvid det ska säkerställas att verksamheten följer de krav som ställs i hälso- och sjukvårdslagstiftningen.



Förslaget motsvarar tilläggsprotokollet om genetiska test, som Finland har undertecknat och som trädde i kraft internationellt 2018. Finland har ännu inte ratificerat tilläggsprotokollet, men redan att det undertecknats visar att man åtar sig att följa de principer som uttrycks i tilläggsprotokollet, vars tillämpningsområde omfattar alla diagnostiska och prediktiva undersökningar, undersökningar för anlagsbärare samt farmakogenetiska undersökningar. Det väsentliga enligt tilläggsprotokollet är att det genetiska testet utförs på biologiskt material som tagits från en människa, vilket innebär att det i tillämpliga delar är fråga om en intervention hos en person och analys av den genetiska information som då uppstår. Tilläggsprotokollets tillämpningsområde omfattar också analys av sådant biologiskt material som ursprungligen tagits för något annat ändamål.

## **5.2 Lagstiftning och andra handlingsmodeller i utlandet**

Under senare år har den systematiska insamlingen av genomdata ökat i flera länder, när man runt om i världen har insett möjligheterna med medicin som utnyttjar genomdata. Flera länder har utarbetat eller håller på att utarbeta strategier och handlingsplaner för utnyttjande av genomdata. En internationell jämförelse har gjorts av lagstiftningen i sådana länder som enligt uppgift har infört lösningar som motsvarar målen i det aktuella lagförslaget eller där det finns planer på att samla in, förvara och behandla genominformation om människor för den individualiserade precisionsmedicinens behov.

### **Storbritannien**

#### *Genomics England*

Storbritanniens regering inledde 2013 projektet 100 000 Genomes som genomför individualiserad medicin, och målet ställdes upp att hos den nationella hälsotjänsten (National Health Service, NHS) skapa ett informationsmaterial med 100 000 genom av noggrant utvalda klienter och deras familjemedlemmar inom området för ovanliga sjukdomar och cancersjukdomar. Datalagret administreras av ett företag, Genomics England, som har grundats och finansierats av hälsovårdsministeriet. Genomics England samarbetar nära med NHS och universiteten, och har cirka 270 anställda. Genomics England är ett multiprofessionellt företag där bl.a. akademiker, jurister, finansiella experter och IT-expertter är anställda. Projektets ursprungliga mål var att sekvensera 100 000 genom av 70 000 personer. I detta skede har 81 073 sekvenseringar gjorts av sällsynta sjukdomar (läget den 12 april 2019) och 23 705 av cancersjukdomar (läget den 12 april 2019). I de sekvenserade uppgifterna ingår fullständiga kliniska uppgifter och uppföljningsdata. Datamaterialet om genom förvaras och behandlas i en informationssäker datamiljö i Genomics England och materialet finns tillgängligt både för forsknings- och vårdändamål. Inom ramen för projektet Genomics England samlar man in (WES-)sekvenseringar inom ramen för ett delprojekt som granskar fördröjningar i utvecklingen, och de förvaras i Sangercentret. I fråga om sällsynta sjukdomar har 33 000 sekvenseringar gjorts (läget den 12 april 2019) och i fråga om cancersjukdomar 34 000 (läget den 12 april 2019), av vilka de senare endast kan användas i forskningsprojekt och inte överhuvudtaget i vårdsyfte. Alla insamlade sekvenseringar är tillgängliga för forskningsprojekt på de villkor som fastställts av Genomics England. Följande mål för projektet är en miljon sekvenserade genom. Målet för projektet, och samtidigt den största

nyttan av projektet på kort sikt, är att snabbt diagnostisera ärftliga sjukdomar genom att integrera genomdata med hälso- och sjukvården. Andra mål är att skapa ett etiskt och transparent program baserat på samtycke, att främja forskningen samt att få i gång en industri inom branschen.

Deltagandet i 100 000 genomes-projektet baserar sig på ett frivilligt informerat samtycke, men behandlingen av personuppgifter grundar sig på ett berättigat intresse enligt artikel 6.1 f i dataskyddsförordningen. Patienten kan också ge sitt samtycke per telefon, eftersom t.ex. det behövs ett tumörprov på färsk vävnad av cancerpatienter, och patientens samtycke därför måste fås redan före operationen. Enligt uppgift på Genomics England webbplats grundar sig den egentliga behandlingen av personuppgifter på artikel 6.1 f i dataskyddsförordningen, som ger rätt till behandling av personuppgifter när det är nödvändigt för att tillgodose den personuppgiftsansvariges eller en tredje parts berättigade intressen, utom när sådana intressen åsidosätts av den registrerades intressen eller grundläggande fri- och rättigheter som kräver skydd av personuppgifter, särskilt när den registrerade är ett barn (Privacy Notice for Participants in the 100,000 Genomes Project). Version 1. Dated 24 May 2018). Genomics England har meddelat att det berättigade intresset är medicinsk undersökning och vård av patienten. I fråga om särskilda (känsliga) kategorier av personuppgifter verkar företaget dessutom tillämpa artikel 9.2 j i dataskyddsförordningen, som gäller vetenskapliga forskningsändamål, och artikel 9.2 h, som gäller tillhandahållande av hälso- och sjukvård. Genomics England är personuppgiftsansvarig för materialet. Av donatorerna begärs ett separat samtycke för att lämna ut data till företag. Försäkrings- och bolag för direkt marknadsföring är undantagna.

Dataskydd och informationssäkerhet på hög nivå samt det nationella intresset finns i centrum för projektet 100 000 Genomes. Genomics England har inte köpt några sekvenseringar och har inte inrättat något eget laboratorium. Analyseringen av prover har helt lagts ut på entreprenad, men ska ske inom Storbritannien. Analyseringen av prover har beställts av amerikanska Illumina, med vilket Genomics England slöt ett samarbetsavtal 2016 och som för det arbetet byggde upp en ny inrättning i anslutning till Sanger-institutet i England. I England pågår för närvarande en reform av laboratorierna för genetik, och i samband med den bildas 4–8 centrallaboratorier som utför genomiska undersökningar. På den kliniska sidan finns 13 center för genomisk medicin, via vilka patienterna rekryteras till projektet. Genomics England iakttar i sin verksamhet standarden ISO 15189 (laboratorieverksamhet), men har nyligen beslutat att också följa standarden ISO 27001 i fråga om informationssäkerhet. Genomics England finansierar de genomiska undersökningarna, men ett villkor för finansieringen är att patienten ger sitt samtycke till att data delas.

För lagring och hantering av genomdata används ett statsägt, informationssäkert center (data center). Genomdata förvaras av Genomics England som identifierbara uppgifter, men de krypteras. För vetenskaplig forskning kan de endast användas i anonymiserad eller pseudonymiserad (de-identified) form i en för forskning avsedd, informationssäker driftmiljö som upprätthålls av Genomics England. Genomdata om enskilda personer lämnas inte ut ur systemet, utan det ger endast en begränsad vy av informationen. I praktiken går datakommunikationen endast i en riktning, dvs. genomdata kan lämnas ut i den tekniska miljön och behandlas där, men de får inte tas ut därifrån.

Försök att identifiera enskilda personer genom genomdata förebyggs med hjälp av flera olika proaktiva och reaktiva metoder som kan ha samband med själva informationen, de människor som behandlar den, databehandlingssystemet och tekniken. När det gäller t.ex. sällsynta sjukdomar hemlighålls eller undertrycks genomdata (small number suppression) och dessutom stärks (bolster) uppgifterna med ytterligare uppgifter. På anonymiseringen av uppgifter tillämpas standarden ISB 1523. Varje forskare som beviljas tillgång till den informationssäkra forskningsmiljön ska bevisa sin kompetens när det gäller att använda genomdatamaterial (due-diligence). Genomics Englands informationssäkerhetsansvarige godkänner varje användare personligen. Forskaren ska genomgå en webbaserad kurs om dataskydd, varefter det genom ett test säkerställs att forskaren förstår vad han eller hon lärt sig. Genomics England kan hindra forskaren från att komma in i driftmiljön om användaren avsiktligt bryter mot dess regler. Dessutom kan försök att identifiera enskilda personer bestraffas för brott mot dataskyddsbestämmelserna (Data Protection Act). Forskningsprojektet ska vara ett existerande projekt för att det ska kunna motiveras att det uttryckligen är berättigat med tanke på effekterna inom patientvården. Vad beträffar det tekniska, kan det nämnas forskaren kan ta kontakt med den informationssäkra driftmiljön (i form av en webbadress) med hjälp av sin webbläsare och dator. Den tekniska informationssäkerheten har byggts upp så att systemet inte möjliggör bearbetning av genomdata och så att skärmdumpar inte kan tas av vyn, och forskarnas möjligheter att behandla genomdata är därför mycket begränsade. Dessutom utövar Genomics England reaktiv övervakning. Företaget samarbetar intensivt med den nationella informationssäkerhetsmyndigheten (UK Security Services), som regelbundet testar systemets styrkor och svagheter.

I driftmiljön finns över 5 000 verktyg som möjliggör analyser av genomdata. Dessutom kan forskarna exportera sin egen programvara till driftmiljön för att kunna göra analyser och utarbeta svar på sina forskningsfrågor. Det är tillåtet att föra ut resultaten ur systemet, men också detta förutsätter att man går igenom en på förhand fastställd process. Dessutom finns det en privat molntjänst för datalagring. Det är också möjligt att beställa översyner av materialet, vilket innebär att en dator behandlar och analyserar det vid det skyddade centret. Kunderna får endast tolkade resultat och svar på frågor, aldrig individuella råsekvenseringar. Forskningsmiljön öppnades för forskare i juni 2017. Alla nationella och internationella forskningsprojekt som använder materialet för forskningsändamål finns nämnda på Genomics England webbplats.

Målet med projektet 100 000 genomes är att främja den vetenskapliga forskningen och att snabbare förmedla resultaten till hälso- och sjukvården. I praktiken genomförs den kliniska användningen så att en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården beviljas åtkomst endast till uppgifterna om den patient i vars vård den yrkesutbildade personen deltar. Tillträde beviljas i form av användarnamn och lösenord och sker via en egen molntjänst för enheten för hälso- och sjukvård. Den yrkesutbildade personen får tillgång till en sammanfattning av resultaten och de åtföljande åtgärdsrekommendationerna samt tillgång till BAM- och VCF-filer med hjälp av stödsystemen för beslutsfattande. Eftersom varje klinik har egna och separata informationssystem kan integreringen av information i hälso- och sjukvårdssystemen inte genomföras på ett enhetligt sätt i hela landet. Eftersom projektet omfattar endast 13 olika center på riksnivå, har tillträde enligt nuvarande uppgifter beviljats endast cirka 150 yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården. Eftersom verksamheten växer stadigt och allt fler läkare har börjat intressera sig för möjligheten att utnyttja genominformation som ett led i vården av sina patienter,

kommer antalet personer som utnyttjar informationen att öka betydligt i framtiden. Genomics England utreder för närvarande möjligheten att bevilja yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården tillgång också till genomdata om släktingar till patienter som de vårdar, om det anses nödvändigt att använda sådan information.

De uppgifter om fenotyp som ska fogas till genomdata, dvs. uppgifter om sjukdomsspridning eller symptom, samlas in inom hälso- och sjukvården i termer av HPO (Human Phenotype Ontology) och lagras med hjälp av Genomics Englands program. I England betraktas ett centraliserat angreppssätt som viktigt, och det främjar användandet av en centraliserad databas. Det har visat sig vara problematiskt att klinikerna är så upptagna att det tidvis är svårt för dem att hinna koda information om fenotyp.

#### *UK Biobank*

Utöver i fråga om sällsynta sjukdomar och cancersjukdomar bedrivs i Storbritannien betydande forskningsarbete inom området allmänna, multifaktoriella sjukdomar, där tyngdpunkten är förlagd till forskning på populationsnivå om förebyggande åtgärder och farmakogenomik. Sådan genomforskning som baserar sig på WES- och WGS-teknik bedrivs på nationell nivå i synnerhet i UK Biobanks verksamhet och inom ramen för den har 500 000 sekvenserade WES-genom samt 50 000 WGS-genom samlats in. De WES-baserade genomdata förvaras i Hinxton vid Europeiska institutet för bioinformatik (European Bioinformatics Institute, EBI) och WGS-genomen vid TBC. Dessa data, åtföljda av kliniska data, finns tillgängliga för forskningändamål via UK Biobank.

#### *Scottish Genomes Partnership*

Storbritannien bedriver dessutom regionalt samarbete med Skottland inom ramen för projektet Scottish Genomes Partnership. I projektet i fråga är tyngdpunkten förlagd till multifaktoriella allmänna sjukdomar, såsom i fråga om UK Biobank. Det finns 12 000 genom, producerade med WGS- och WES-teknik, och de förvaras i Skottland.

#### **Danmark**

Den danska modellen har flera likheter med de viktigaste förslagen i detta lagförslag, även om det också finns skillnader. Den viktigaste gemensamma faktorn är att befolkningmängden i båda länderna är ungefär densamma och att båda länderna för likartade behov inrättar ett genomcenter och ett centraliserat genomdataregister. Även Danmark har publicerat en strategi för individualiserad medicin för perioden 2017–2020 och reserverat medel för en såddfinansiering på 100 miljoner danska kronor (cirka 13,5 miljoner euro) i statsbudgeten för inrättandet av infrastruktur och genomförandet av strategin. Också privata aktörer, såsom t.ex. Novo Nordisk och andra stiftelser, deltar med betydande insatser i finansieringen av verksamheten. Novo Nordisk gick den 21 december 2018 ut i offentligheten med att stiftelsen ger den danska hälsovården en donation på en miljard kronor för att skapa ett nationellt genomcenter. För genomförandet av strategin svarar Danmarks hälsoministerium och Danske Regioner, en politisk organisation som

representerar regionerna. I Danmark förvaltas hälso- och sjukvårdssystemet och sjukhusystemet på regional nivå. För genomförandet av strategin har det utsetts en styrgrupp och en internationell rådgivande nämnd.

I strategin för individualiserad medicin anges riktlinjerna för utvecklingen av den individuella medicinen i Danmark, och det rekommenderas att ett nationellt genomcenter grundas genom lag vid ingången av 2018, antingen i eller nära Köpenhamn. Genomcentret inledde sin operativa verksamhet 2019. Vissa av genomcentrets funktioner konkurrerats ut och placeras i Aarhus och andra områden. Genomcentret ska stå till tjänst för både vård- och forskningsändamål. Avsikten är att funktionerna ska bygga på den befintliga kompetensen och expertisen med utnyttjande av intressentgrupper från universitet, sjukhus och industri. Dessutom har cirka 500 miljoner danska kronor (ca 67 miljoner euro) redan tidigare placerats i individualiserad medicinsk infrastruktur, såsom sekvenseringskapacitet, IT-lösningar och biobanker. År 2016 skapade fem danska biobanker ett gemensamt kundgränssnitt via vilket biobankerna kan kontaktas. Genomcentrets viktigaste uppgift hänför sig till den nationella samordningen. Centrets personal uppgår till cirka 15–20 personer. Arbetet ska grunda sig på rikstäckande nätverk och samarbete.

I kärnan för den danska strategin för individualiserad medicin samt för det blivande genomcentret är att inrätta två på olika orter placerade sekvenseringscenter och en centraliserad genomdatabas för långtidsförvaring av genomdata, samt att via elektroniska journalhandlingar göra genomdata till en integrerad del av patienternas vård. Strategin är uttryckligen inriktad på vården av patienterna, inte på friska människor. Det planeras att genomsekvensering ska genomföras inom offentliga sektorn och att informationssäkra nationella lösningar baserade på molntjänster ska byggas upp för lagringen av data. Privata aktörer kan finansiera forskning och utvecklingsarbete, men de får inte självständig rätt att använda genominformation i anslutning till avtalen. Den privata finansieringen kommer dock att ha betydelse för Genomcentrets framtida prioriteringar och fokusområden. Den offentliga sektorn ansvarar för myndighetsuppgifterna och registerföringen i anslutning till användningen av genomdata. Planeringstiden är cirka fem år, men det beräknas ta flera år att genomföra hela strategin.

I juni 2018 fogades ett nytt kapitel 68 om genomcentret till Danmarks hälso- och sjukvårdslag (Sundhedsloven). Enligt dess 223 § är det nationella genomcentret underställt hälsovårdsministeriet och stöder utvecklingen av individualiserad medicin i samarbete med bland annat landets hälso- och sjukvård, forskningsinstitut och patientorganisationer. För detta ändamål utvecklar genomcentret en nationell genomdatabas och centret har också rätt att lämna ut uppgifter till hälso- och sjukvården för vården av patienter (2 mom.). Enligt 223 a § i lagen får hälsoministeriet utfärda regler om skyldigheten att överföra genomdata till genomcentret till den del det är fråga om data som är väsentliga för fullgörandet av genomcentrets uppgifter. Regler kan också utfärdas om frivilligt utlämnande av genomdata till genomcentret (2 mom.). Genomdata och andra hälsodata som är tillgängliga för genomcentret får enligt 223 b § endast behandlas om det behövs för förebyggande av sjukdomar, ställande av medicinska diagnoser, vård eller administration av hälso- och sjukvården och om de behandlas av yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården som har tystnadsplikt, eller om behandlingens enda syfte är statistisk eller vetenskaplig forskning av stor samhälls- eller betydelse och behandlingen är nödvändig för forskningen. I Danmark har man också diskuterat användningen av genomdata i undantagsfall vid

utredning av brott. Därför har det i lagen tagits in en punkt med stöd av vilken genomdata undantagsvis kan användas också för utredning av allvarliga brott. Ännu har inga närmare bestämmelser på lägre nivå än lag utfärdats.

I den danska hälso- och sjukvårdslagen gjordes också enstaka ändringar som gäller självbestämmanderätten och som tillämpas på behandlingen av sådana genetiska uppgifter som förvaras hos det nationella genomcentret och som erhållits i samband med vården av patienten genom en definition av vad som är biologiskt material. Till 17 § har t.ex. fogats en punkt enligt vilken patienter som fyllt 15 år själva i enlighet med 28–35 § i lagen får besluta om användningen av sina genomdata efter att de registrerats i genomcentret. Enligt 29 § kan en patient besluta att en genetisk uppgift som i samband med vården har fastställts vara biologiskt material och som har lagrats i genomcentret endast får användas för vård eller för ändamål som har ett direkt samband med vården av patienten i fråga. Det är i detta sammanhang inte fråga om samma slags beslut som det i 16 § avsedda kunskapsbaserade samtycke som vården av patienten förutsätter, utan det motsvarar den grund för behandling av personuppgifter som grundar sig på artikel 6.1 e (allmänt intresse eller myndighetsutövning) eller 6.1 f (berättigat intresse) i dataskyddsförordningen och som inbegriper den rätt att motsätta sig behandlingen som anges i artikel 21. Patientens beslut registreras i vävnadsanvändningsregistret (Vævsanvendelsesregisteret) och patienten kan också återta sitt beslut. Beslutet gäller alltså genetiska uppgifter som lagrats i genomcentret och är skilt från samtycke till vård. Till 32 § fogades en bestämmelse om forskningsanvändning av information som erhållits i samband med vården och lagrats i genomcentret. Enligt 46 § får genomdata lämnas ut till forskare för bestämd hälsovetenskaplig forskning, om projektet har beviljats tillstånd enligt speciallagstiftning om forskning (lov om videnskabetisk behandling af sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter eller lov om kliniske forsøg med lægemidler). Om projektet inte hör till tillämpningsområdet för den förstnämnda lagen, kan genetiska uppgifter lämnas ut för forskningsändamål också när forskningen är av viktig samhällslig betydelse och patientsäkerhetsverket (Styrelsen for Patientsikkerhed) har godkänt den. Sådana uppgifter får dock inte lämnas ut om patienten har utövat sin begränsningsrätt enligt 29 §. Danmarks lösning med centraliserad lagring av genomdata innebär att sådana inte kan lagras någon annanstans, dvs. det finns ingen alternativ lösning om personen förbjuder fortsatt användning av uppgifterna.

I fråga om informationssäkerheten har man i Danmark tagit modell av Genomics England. Det är inte möjligt att föra ut genomdata från den informationssäkra driftmiljön. All användning av data syns i logguppgifterna och både användarna och vad de gör driftmiljön övervakas. Beviljandet av användningstillstånd är uppdelat på flera steg. Genomdata krypteras och informationen sparas på olika lagringsdiskar. Informationssäkerheten testas och systemet kontrolleras. Utrymmena står under tillsyn dygnet runt och i larmberedskap. I fråga om informationssäkerheten tillämpas certifieringarna ISO 27001 och HITRUST.

Danmarks hälsovårdsministerium har också på sin webbplats publicerat en förteckning över myter och sanningar som hänför sig till genomcentret (10 myter og sandheder om Nationalt Genomcenter, den 10 december 2017). Avsikten är att korrigera de felaktiga uppfattningar om centrets verksamhet som framförts i offentligheten. När det gäller t.ex. dataskyddet betonar ministeriet hög datasäkerhet och att alla uppgifter om genom pseudonymiseras. Pseudonymisering

betyder att personuppgifter behandlas så att personuppgifterna inte kan kopplas till en viss person utan tilläggsuppgifter. På webbplatsen konstateras det dessutom att samtycke alltid krävs innan genomanalys görs inom hälso- och sjukvården. Dessutom har var och en rätt att förbjuda användningen av genetiska uppgifter för andra ändamål än vårdändamål. De uppgifter som finns vid Genomcentret får med stöd av lag användas endast för hälso- och sjukvård, forskning och statistikföring. Om uppgifter lämnas ut för forskning, pseudonymiseras de. Prover av mänskligt ursprung förvaras fortfarande i biobanker.

## **Estland**

I Estland grundades 2000 en offentligt finansierad stiftelse för att upprätthålla en biobank på befolkningsnivå. 2007 blev stiftelsen Estlands genomcentrum (Eesti geenivaramu), som är placerad vid Tartu universitet. I mars 2019 hade cirka 152 000 bidragit till biobanken (knapp 5% av Estlands 3,1 miljoner befolkning) och det förväntade värdet är att antalet bidragande ökar med 50 000 per år. Av proverna har genomdata producerats med hjälp av metoderna WGS (2 800 st.), WES (2 500 st.) och GSA (Genome-wide microarrays, 150 000 st.) för undersökning av polygena sjukdomar. Alla som lämnat prov till biobanken har gett ett brett samtycke till att proven och de nationella registeruppgifterna används för forskning. I Estland utnyttjas infrastrukturen X-Road för digital hantering av hälsouppgifter och den möjliggör också t.ex. hälsoövervakning i efterhand för dem som lämnat genomprov. Estlands nationella genomstrategi baserar sig på utnyttjandet av den helhet de nämnda strategierna utgör. Genomdata samlas in endast genom biobanksverksamhet och inte genom hälso- och sjukvården. Estlands genomcentrum får sin finansiering av Estlands socialministerium och undervisningsministerium. Verksamheten finansieras dessutom genom de avgifter som samlas in av forskare för användningen av materialet för forskningsändamål. Inom den estniska hälso- och sjukvården uppstår genomdata i samband med behandling av sällsynta sjukdomar och cancersjukdomar, främst med hjälp av exomsekvensering och genpaneler.

Efter en liten svacka har förtroendet för forskningen ökat efter en mindre svacka, när deltagarna i forskning i allt högre grad har lovats kliniska tjänster och rätt att förvalta sina data. Nyligen inleddes ett projekt i syfte att utifrån genomdata identifiera personer med hög risk att insjukna i bröstcancer och hjärt- och kärlsjukdomar som kan erbjudas information och rådgivning för att förebygga insjuknande med hjälp av genomdata. I projektets första skede erbjöds 100 000 frivilliga estniska medborgare möjlighet att delta. Målsättningen var att först identifiera personer med hög risk, som sedan fick personlig kallelse att infinna sig på mottagningen hos en läkare inom klinisk genetik. Innan informationen togs emot var personerna tvungna att underteckna en blankett där de gav sitt samtycke till att uppgifterna skulle returneras till dem själva (s.k. återlämnande av kliniskt betydelsefulla uppgifter). Därefter fick de resultaten av genomundersökningen. Dessutom fick de ett separat brev att förmedla till sina släktingar, för att också de i mån av möjlighet kunde omfattas av förebyggande åtgärder. Projektet har fått ett positivt mottagande både bland befolkningen och läkare, och målet är att i större skala ta i bruk sådana förfaranden som konstaterats vara till nytta inom hälso- och sjukvården. Det är värt att notera att den estniska lagstiftningen i sin nuvarande form inte tillåter att släktingar använder genomdata direkt med stöd av lag, utan det förutsätts att dessa informeras genom att den patient som vårdas själv tar kontakt. Man har inom ramen för projektet gjort den bedömningen att antalet personer som

lämnat genomprov i bästa fall kan ökas till omkring 300 000 genom utlämnade uppgifter som har klinisk betydelse.

Den estniska lagen om genforskning (Inimenuuuratus seadus) reglerar inrättandet och upprätthållandet av en genbank med tillhörande genforskning. Genom lagen säkerställs det att genetiska uppgifter lämnas ut frivilligt och att givarna skyddas mot missbruk av genetisk information och diskriminering som grundar sig på genetiska uppgifter. Enligt 12 § i lagen ska det samtycke som ges av den som lämnar vävnadsprov vara skriftligt och undertecknat. Närmare föreskrifter om förfarandet för samtycke till överlåtelse av genetiska uppgifter finns i en förordning (Geenidoonoriks saamise nõusoleku vorm, selle täitmise ja säilitamise kord). Också en förordning har utfärdats med krav på den som behandlar uppgifter i en genbank (Geenivaramu volitatud töötlejale esitatavad nõuded). Estlands personuppgifts lag (Isikuandmete kaitse seadus) är en allmän lag om behandling av personuppgifter, och för närvarande görs det ändringar i den för att bringa den i överensstämmelse med kraven i EU:s allmänna dataskyddsförordning.

I Estlands dataskyddslag (Isikuandmete kaitse seadus) gäller 6 § behandling av personuppgifter för historisk forskning, vetenskaplig forskning eller statistiska ändamål. Behandling av personuppgifter för sådana ändamål, utan den registrerades samtycke, förutsätter pseudonymisering eller motsvarande åtgärder innan uppgifterna lämnas ut. Att häva pseudonymiseringen eller en motsvarande åtgärd är möjligt endast för forskning eller statistikföring som är förenlig med det ursprungliga ändamålet. För användning av personuppgifter i identifierbar form utan den registrerades samtycke krävs det att 1) det är omöjligt eller mycket svårt att uppnå behandlingens mål utan identifikation, 2) behandlingen motiveras av ett viktigt allmänt intresse, 3) behandlingen inte inverkar oskäligt på den registrerades rättigheter, och 4) undersökningar som gäller särskilda grupper av personuppgifter förordas av en etisk kommitté eller, om ingen relevant etisk kommitté finns, dataskyddsmyndigheten. I samma bestämmelse föreskrivs det också att det är tillåtet att begära information för sådana undersökningar i samband med beslutsfattande som utförs av myndigheter med genomförandekapacitet och att behandla personuppgifter som erhållits på detta sätt med dataombudsmannens tillstånd. När personuppgifter behandlas för historisk eller vetenskaplig forskning eller för statistiska ändamål får den personuppgiftsansvarige begränsa de rättigheter som den registrerade har enligt artiklarna 15, 16, 18 och 21 i dataskyddsförordningen, om utövande av dessa rättigheter sannolikt skulle göra det omöjligt eller avsevärt försvåra den vetenskapliga eller historiska forskningen eller de statistiska ändamålen.

I 16 § i laget föreskrivs det om bevarande av personuppgifter. Enligt bestämmelsen ska den personuppgiftsansvarige fastställa en maximitid för bevarande av personuppgifter, om det inte har föreskrivits någon sådan. En förlängning av bevarandetiden ska alltid motiveras. Om det inte är möjligt att fastställa någon tidsfrist för bevarandet, ska det fortsatta behovet av behandling av uppgifterna bedömas kontinuerligt. När tidsfristen för bevarandet av personuppgifter gått ut, ska den personuppgiftsansvarige utplåna uppgifterna permanent.

## **Norge**

Hösten 2016 lades en fyraårig strategi för individualiserad medicin fram i Norge. Ansvar för genomförandet innehas av det norska hälsodepartementet. Strategin utarbetades utifrån förslag



från sjukhussektorn och dess syfte är att säkerställa jämlikhet, självbestämmanderätt och sakkunskap i fråga om den individualiserade vården av en patient. Den individualiserade medicinen som helhet betraktad ska bestå av regionala centraler för individualiserad medicin som tillsammans bildar ett nationellt nätverk. Hälso- och sjukvårdsdirektoratet i Norge (Helsedirektoratet) sköter via sex arbetsgrupper koordineringen på nationell nivå samt utfärdar nationella rekommendationer. Dessutom deltar direktoratet i utbildningen och kommunikationen, och för i det sammanhanget en aktiv dialog med bl.a. Storbritannien. Forskningskommittén (Forskningsrådet) stöder den nationella koordineringen genom att skapa en nationell forskningsstrategi för den individualiserade medicinen som helhet.

Det rekommenderas i strategin att det ska skapas en nationell anonymiserad databas med genvarianter, och den ska också stå i kontakt med utländska databaser. Det har också utfärdats en rekommendation om att cancerregistret i framtiden ska utvecklas så att registret omfattar uppgifter om cancergenom. Norge utreder dessutom registrering och behandling av kliniska genomdata för hälso- och sjukvårdsändamål och forskningsändamål. I utredningen kartläggs utnyttjandet av genomdata som en del av tekniska tjänster för universitetet eller den privata sektorn. Öppna frågor är bl.a. hur man ska berätta för befolkningen om genomforskningens resultat, om sannolikheter och om värdet av interventioner.

## **Sverige**

Sveriges projekt Genomic Medicine Sweden finansieras med offentliga medel och det befinner sig just nu i uppstartsskedet. Genomförandet av projektet baserar sig på den kliniska genomikens behov och målet är att trygga en jämlik vård i hela Sverige. Strategin främjas genom regionalt samarbete (främst mellan universitetscentralsjukhusen) och med hjälp av det byggs det upp en nationell resurs och en rikstäckande infrastruktur. Projektet leds av Karolinska institutet, som samarbetar med universitetscentralsjukhusdistrikten samt landstingen. Projektets mål är att under tio års tid analysera 100 000 prov, i synnerhet för ärftliga sjukdomar och cancer (2018–2022), och på längre sikt (2022) ska det vara möjligt att innefatta multifaktoriella sjukdomar samt mikrobiom i projektet. I Sverige pågår också det offentligt finansierade Swedish Genomes Program, som bygger på dubbelforskning och är integrerat i det nationella genomprojektet. Inom ramen för programmet skapas det också ett instrument för referensgenom som ska kunna användas av både genomforskare och laboratorier inom klinisk genetik.

I Sverige stiftades en lag om genetisk integritet 2006 (SFS 2006:351), som bl.a. tillämpas på genetiska undersökningar, genetisk information samt genterapi, genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar, fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik samt åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa. Genom lagen förbjuds genetisk undersökning och genterapi som medför genetiska förändringar som kan gå arv. I allmänna hälsoundersökningar får genetiska undersökningar användas endast med tillstånd av Socialstyrelsen. Ett tillstånd får lämnas endast om den genetiska undersökningen är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom eller annars har särskild betydelse för hälso- och sjukvården, och samtidigt ska det beaktas om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utsluta en sjukdomsrisik som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling. Den som utför undersökningen ska också ha den sakkunskap som krävs och den

genetiska informationen om undersökningsobjekten ska skyddas på ett tillfredsställande sätt. Bestämmelser om självbestämmanderätten finns dessutom i patientlagen (2014:821) och hälso- och sjukvårdslagen (2017:30).

## **Frankrike**

I Frankrike gjordes det 2016 upp en nationell plan för genommedicin 2025 (Plan France Médecine génomique 2025). Planens syfte är att genomisk medicin ska utnyttjas vid behandlingen av cancersjukdomar, sällsynta sjukdomar och vanliga sjukdomar. Genomförandet förutsätter ca 235 000 helgenomsekvenser per år. I planen ingår dessutom en nationell referensram för genomisk medicin för att främja innovationsverksamhet och industriell och ekonomisk tillväxt. För att skapa en generisk vårdkedja upphandlas sekvenseringstjänster med hög kapacitet i hela Frankrike. De första finansieringsposterna för inrättandet av två stora sekvenseringscenter i Paris och Lyon-Grenoble har beviljats 2017. Målet är att inrätta sammanlagt 12 sekvenseringscenter och ett centraliserat referenscenter för att stödja innovationsverksamheten inom vårdkedjan. Man har stannat för ett decentraliserat genomförande av politiska skäl. Hur övergången till elektroniskt samtycke, rapporteringen om slumpmässiga fynd och en trygg delning av genomdata i den internationella miljön ska lösas har man skjutit på framtiden.

Enligt den franska civilagen (Code civil) får genetiska egenskaper hos en människa endast undersökas för medicinska eller vetenskapliga ändamål, och undersökningen förutsätter patientens uttryckliga samtycke (artikel 16-10). I lagen föreskrivs det också om utnyttjande av DNA-uppgifter vid identifiering av personer (artikel 16-11). Någon författning som skulle motsvara genomlagen finns inte i Frankrike, men att skapa en sådan forskningsinfrastruktur som beskrivs ovan och förbättra den internationella konkurrenskraften i fråga om genforskningen kommer att kräva såväl ett flertal lagändringar som en helt ny författning.

## **Tyskland**

I Tyskland är precisionsmedicin ett av de huvudsakliga områdena för forskningsfinansiering inom hälsoforskningen. Det har inte stiftats någon särskild lag om detta, utan utgångspunkten för verksamheten är Tysklands grundlag och den rätt till identitet som tryggas i den och som har stor betydelse i Tyskland. Genetiska data som samlats in i samband med hälso- och sjukvården regleras i lagen om gendiagnostik (Gendiagnostikgesetz). Grunden för genomförandet av ett gentest är alltid personens samtycke (8.1 §). Enligt lagen får diagnostiska genetiska undersökningar dessutom utföras av läkare och predikativa genetiska undersökningar endast av läkare som specialiserat sig på humangenetiska undersökningar (7.1 §). Centrala aktörer är Tysklands cancerforskningsinstitut (Deutsches Krebsforschungszentrum, DKFZ) och Tysklands nationella center för forskning i cancersjukdomar (Nationales Centrum für Tumorerkrankungen, NCT). Vid Tysklands cancerforskningsinstitut (DKFZ) finns en av Europas största andra generationens sekvenseringsenheter som tillhandahåller sekvenseringstjänster inte bara för DKFZ, utan också för många andra inhemska och utländska samarbetsparter. DKFZ:s verksamhet finansieras med offentliga medel.

## **Schweiz**

I Schweiz byggs det upp ett forskningsbetonat nationellt nätverk för individualiserad medicin (The Swiss Personalized Health Network, SPHN), för vilket har anvisats en treårig budget om 40 miljoner schweiziska franc (cirka 34 miljoner euro) för att stödja kompatibiliteten i IT-lösningar och kliniska data under perioden 2017–2020. Dessutom har ytterligare 40 000 000 CHF reserverats för biobanksverksamhet och forskningsprojekt. Projektet syftar till att skapa en ny nationell infrastruktur för delning av kliniska data (inkl. genomdata) mellan universitetssjukhus, forskningsinstitut och andra organisationer som bedriver forskning i individualiserad medicin. Nätverket och infrastrukturen bygger på en decentraliserad modell, en rättslig reglering som varierar regionalt och landets tre nationella språk (tyska, franska och italienska), vilket innebär utmaningar för genomförandet. Målet är att skapa lokala informationssäkra forskningsmiljöer som på lång sikt ska vara självfinansierade. De genomdata som genereras i nätverket lagras i regionala kompetenscentrum för klinisk bioinformatik med anknytning till de forskningssjukhus och universitet som deltar i nätverket. Nätverkets datasamordningscentral stöder och samordnar kompetenscentrumen i fråga och bildar en statlig forskningsinfrastruktur. Helheten tjänstgör som referensram för forskningsprojekt på nationell nivå. Data som genereras inom nätverket kan erbjudas för forskningsprojekt på forskarinitiativ som genomgår en processen för etisk förhandsbedömning. Schweiz håller dessutom på att övergå till ett nationellt harmoniserat omfattande samtycke, som har tagits i bruk på nationell nivå i januari 2017.

### **Förenta staterna**

På president Obamas initiativ utlystes programmet Precision Medicine Initiative program (PMI) 2015 i syfte att samla in 1 000 000 hälsouppgifter om amerikaner, inbegripet genomdata. Hösten 2017 startade National Institutes of Health (NIH) forskningsprogrammet All of Us, som baserar sig på PMI-programmet och vars mål är att skapa en representativ biobank för alla etniska grupperingar i USA:s hela befolkning. Om detta lyckas, kommer biobanken att innehålla både blodprov och tillhörande genomdata och andra hälsouppgifter av en miljon människor. Dessutom ska det vara möjligt för deltagarna att bidra med uppföljningsinformation om fysisk aktivitet, puls och blodtryck med hjälp av mätinstrument som överläts till dem, och informationen införs i biobanken. Rekryteringen till programmet inleddes våren 2018, och målet är att producera data om vem som insjuknar och varför samt hur kroniska sjukdomar kan förebyggas och vårdas. 2017 var budgeten för programmet All of Us 230 miljoner dollar och totalt har nästan 1,5 miljarder dollar anvisats för programmet för en tioårsperiod. Tills vidare har ingen genomsekvensering producerats inom programmet, men genomförandet har schemalagts via ett mindre pilotprojekt i vilket 1,7 % av det planerade antalet deltagare är representerade. I pilotprojekt har man samlat blod- och urinprov samt gjort mätningar och enkätundersökningar.

Både PMI och All of Us baserar sig på deltagarnas medvetna och frivilliga samtycke. USA:s Common Rule-regelverk kräver dock inte samtycke, om forskaren på grund av att materialet deidentifieras inte kan identifiera den individ som gett proverna och uppgifterna. Någon etisk förhandsbedömning krävs då inte heller, även om det är fråga om ett material som används för forskning. De ändringar som trädde i kraft vid ingången av 2018 förutsätter att aktörerna regelbundet bedömer i vilken utsträckning sådant material, inbegripet genomdata, kan identifieras i ljuset av ny teknik. Endast det att teknologin existerar är inte avgörande, utan huruvida forskaren använder den teknologi som finns tillgänglig för att identifiera individer. Ny teknik lanseras

regelbundet och samtidigt ges rekommendationer om det samtycke eller den etiska utvärdering som krävs. Planen är att först bedöma sekvenseringstekniken. Inom Förenta staternas lagstiftningsfält är samtyckets innehåll den viktigaste omständigheten i affärssituationer, och det är huvudsakligen modeller för dynamiskt samtycke som har fått störst uppmärksamhet. Ett av de mest diskuterade temana är sekvenseringen och utnyttjandet av nyföddas genom i forsknings-syfte.

## **Kanada**

Initiativet Genomics Research and Development Initiative (GRDI) får finansiering av kanadensiska staten för genomforskning. GRDI genomförs i samarbete med universitet och den privata sektorn. Den offentliga finansieringen täcker alla samhällssektorer som använder genforskning, dvs. jordbruks-, miljö-, fiskodlings-, skogsbruks- och hälso- och sjukvårdssektorn. Organisationen Genome Canada grundades 2000 med offentliga medel i syfte att den skulle fungera som katalysator för utvecklingen och tillämpningen av genombaserad teknik i Kanada. Den finansierar vetenskapliga och teknologiska pilotprojekt inom genomikens, samt multidisciplinära genomikbaserade program. Organisationen samarbetar intensivt med aktörer inom den privata sektorn. Kanadas nationella organ för forskningsfinansiering inledde ett program om individanpassad medicin 2012. Det leds gemensamt av Institute of Cancer Research, Institute of Genetics och Institute of Health Service and Policy Research tillsammans med vissa andra institut och nationella aktörer. I Kanada har olika delstater dessutom egna strategier för precisionsmedicin. För delning av genomdata har det i Kanada inrättats en databas, Canadian Open Genomics Repository, som gör det möjligt att öppet dela genomdata av klinisk kvalitet mellan olika laboratorier. Databasen innehåller inga genomdata som identifierar individen. Data delas alltid en genvariant i taget, och det är inte möjligt att göra massbeställningar. Det möjligt att dela ut så kallad konsensusinformation på aggregationsnivå till patientorganisationerna. Detta ska alltid först godkännas i konsensusarbetsgruppen.

## **6 Remissvar**

Tre remissbehandlingar har ordnats om de förslag från arbetsgruppen för genomcentret som ligger till grund för lagförslaget. Social- och hälsovårdsministeriet begärde ett utlåtande om arbetsgruppens bedömningspromemoria vid årsskiftet 2017–2018. Alla remissvar och ett sammandrag finns i statsrådets projektregister (Arbetsgruppen för genomcentret, diarienummer STM086:00/2016). I bedömningspromemorian föreslogs en ny lag om genom, inrättandet av ett genomcenter, inrättandet av en genomdatabas och processer för hur sekundärdata som producerats i forskningen och resultat av gentester ska återböras till individen. Förslagen är delvis av allmän karaktär, och deras syfte var att styra det fortsatta arbetet i arbetsgruppen för genomcentret och beredningen av regeringens proposition. De inkomna utlåtandena har beaktats vid det fortsatta arbetet inom arbetsgruppen och vid lagberedningen.

Utlåtanden om det första förslaget till lag begärdes under tiden mellan den 8 juni till den 3 augusti 2018. Efter den fortsatta beredningen sändes lagförslaget för utlåtande på nytt mellan den 9 maj och den 21 augusti 2019. Remissvaren från samtliga remissbehandlingar har beaktats vid den fortsatta beredningen av lagen.

I remissvaren får inrättandet av Genomcentret och sammanförandet av genomdata ett klart stöd. Utöver förebyggandet av sjukdomar och främjandet av hälsan ansågs positiva saker bl.a. vara en mer individualiserad vård, möjligheter att utveckla precisionsläkemedel, effektivare forskning samt uppkomsten av nya affärsmöjligheter och arbetsplatser. Förslagen ansågs medföra en stor fördel för forskningen i synnerhet på befolkningsnivå. Flera respondenter lyfte fram aspekter som hänför sig till kvaliteten. I vissa utlåtanden ansågs det att resurserna utnyttjas bättre i ett kompetensnätverk med fem regionala genomcenter och ett koordinerande center.

I synnerhet i de utlåtanden som representerar medicinen konstaterades det att de uppgifter som planerats för Genomcentret förutsätter kompetens inom medicin och i synnerhet klinisk genetik. I Genomcentrets ledning bör det finnas en person med läkarbakgrund som antingen är centrets direktör eller en medicinsk chef. Denna åsikt har beaktats vid planeringen av Genomcentrets organisation.

Riksdagens justitieombudsman konstaterade i den förra remissbehandlingen att Genomcentret ska vara en myndighet vars samtliga uppgifter är sådana offentliga förvaltningsuppgifter som avses i 124 § i grundlagen och på vilka de allmänna förvaltningslagarna tillämpas. Enligt 2 § 3 mom. i grundlagen ska all utövning av offentlig makt bygga på lag. Enligt 80 1 mom. § i grundlagen ska bestämmelser om grunderna för individens rättigheter och skyldigheter utfärdas genom lag. Enligt 80 § 2 mom. kan även andra myndigheter genom lag bemyndigas att utfärda rättsnormer i bestämda frågor, om det med hänsyn till föremålet för regleringen finns särskilda skäl och regleringens betydelse i sak inte kräver att den sker genom lag eller förordning. Tillämpningsområdet för ett sådant bemyndigande ska vara exakt avgränsat. Riksdagens justitieombudsman konstaterade att det i lag bör föreskrivas om de av Genomcentrets uppgifter som innebär utövning av offentlig makt. Skötseln av dessa uppgifter kan inte basera sig på ministeriets resultatstyrning eller en författning på lägre nivå än lag. Justitieombudsmannen har dessutom uttalat sig om minderåriga och personer med funktionsnedsättning vid utförandet av genetiska analyser. Lagförslaget har till dessa delar omarbetats så att det motsvarar justitieombudsmannens åsikter.

Justitiekanslern behandlade i sitt tidigare utlåtande också de grunder för hantering av genomdata som föreslås i lagförslaget och ansåg att ett användningsändamål av allmänt intresse i sig i regel är motiverat. Enligt justitiekanslern skulle det vara motiverat att i propositionen närmare och klarare bedöma riskerna med avseende på de grundläggande fri- och rättigheterna i fråga om olika typer av genomdata och olika typer av användning av dem samt utvärdera de särskilda risker och förberedelserna för dem som gäller just genomdata.

Allmänt taget ansågs det i utlåtandena att det nära förhållandet mellan lagen om genom och annan lagstiftning är problematiskt, och det ansågs fortfarande rätt utmanande att överblicka lagstiftningshelheten. I övrigt fäste de tidigare remissvaren uppmärksamhet vid en precisering av Genomcentrets uppgifter och i fråga om dess finansiering, övervakning och internationella kompatibilitet.

I samband med den första remissbehandlingen av lagförslaget genomförde social- och hälsovårdsministeriet enkäten Hur får din genominformation användas? i nättjänsten dinásikt.fi. Enkäten var öppen under tiden 8.6–3.8.2018. Medborgarenkäten innehöll frågor om bl.a. inrättandet av ett genomcenter, användningen av genominformation, samtycke och genomcentrets verksamhet. Enkäten var öppen för alla och besvarades av 115 personer. Det lämnades sammanlagt 258 kommentarer som svar på de öppna frågorna.

Merparten (70 procent) av de som svarade förhöll sig positiva till planerna att inrätta ett genomcenter i Finland. Kvinnorna (76 procent) förhöll sig en aning mer positiva till projektet än männen (66 procent). Respondenterna bedömde att genomcentrets verksamhet kan leda till bättre hälso- och sjukvård och vara till hjälp i förebyggandet av sjukdomar. I synnerhet för sällsynta sjukdomar bedömdes det att man kommer att få bättre hjälp än i nuläget i och med att det blir lättare att ställa diagnos och få vård vid rätt tidpunkt.

Tre av fyra (76 procent) av de som svarade såg positivt på att genomdata används i den egna vården. Även användning av genomdata inom sådan forskning som är till nytta för Finlands befolkning godkändes av tre fjärdedelar av respondenterna. Av respondenterna var 40 procent beredda att tillåta användning av genomdata för kommersiella ändamål. Respondenterna bedömde att användning av genomdata för kommersiella ändamål kan vara bra, om den medför t.ex. förmånligare läkemedel för sjukdomar. En del av respondenterna ville definitivt inte att genomdata används för kommersiella ändamål.

Nio av tio (94 procent) som svarade på enkäten sade att de önskar att det begärs tillstånd av dem innan deras genomdata registreras i Genomcentret. En tredjedel av respondenterna (35 procent) uppgav att de skulle godkänna att deras genomdata automatiskt är tillgängliga för hälsofrämjande ändamål, om de har möjlighet att förbjuda, bevaka och kontrollera användningen av sina egna genomdata.

De avsnitt som gäller remissvaren kompletteras efter det att svaren från den remissomgång som ordnas hösten 2021 har inkommit.

## **7 Specialmotivering**

### **1 kap. Allmänna bestämmelser**

#### **1 §. Lagens syfte**

Enligt 1 § i lagen är dess syfte att möjliggöra en ansvarsfull och jämlik behandling av genomdata för att främja människors välbefinnande och hälsa. Med ansvarsfullhet avses en etiskt och juridiskt hållbar, högklassig och övervakad användning av genomdata, där särskild vikt fästs vid tillgodoseendet av människornas grundläggande fri- och rättigheter. Också hänvisningen till jämlikhet går tillbaka på de grundläggande fri- och rättigheterna, i synnerhet bestämmelsen om likabehandling och förbudet mot diskriminering i 6 § i grundlagen. Genomdata ska kunna användas för människors välbefinnande och hälsa och var och en ska på lika villkor ha tillgång till dem i form av offentliga tjänster. Genomdata får inte användas för diskriminerande ändamål.

Lagens syfte är att genomdata uttryckligen ska behandlas för att främja människors välbefinnande och hälsa. Med detta avses åtgärder som i vid mening främjar välbefinnande och hälsa, såsom konstaterande av hälsotillståndet, diagnostik, vård, förutsägande av sjukdomsrisker och förebyggande av sjukdomar. Vid sidan av individens rättigheter främjar lagen också tillgodoseendet av den vetenskapliga frihet och den näringsfrihet som tryggas i grundlagen på de områden som använder sig av genetisk information.

Genom den föreslagna lagen vidtas på det sätt som avses i artikel 4.4 i IVD-förordningen de nationella åtgärder som ger patienten ett bättre skydd och som är mer detaljerade än bestämmelserna i förordningen och dessutom grundar sig på informerat samtycke. Med genetisk analys avses laboratorieundersökningar där genomets struktur eller funktion klarläggs genom att biologiskt material från människa analyseras. Med laboratorieundersökning avses analyser som gjorts såväl i forskningslaboratorier, i kliniska laboratorier som i laboratorier som producerar tjänster riktade till konsumenter.

Enligt artikel 4.13 i dataskyddsförordningen avses med genetiska uppgifter alla personuppgifter som rör nedärva eller förvärvade genetiska kännetecken för en fysisk person, vilka ger unik information om denna fysiska persons fysiologi eller hälsa och vilka framför allt härrör från en analys av ett biologiskt prov från den fysiska personen i fråga. I denna lag upprepas inte dataskyddsförordningens definition av genetisk information. Det bör dock noteras att de genomdata som avses i denna lag kommer att lagras i identifierbar form och därför är sådana personuppgifter som avses i dataskyddsförordningen.

## **2 §. Tillämpningsområde och förhållande till annan lagstiftning**

I paragrafen föreslås bestämmelser om lagens tillämpningsområde och förhållande till annan lagstiftning. Om inte något annat föreskrivs i den föreslagna lagen, ska lagen om patientens ställning och rättigheter (785/1992), lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården (552/2019), lagen om offentlighet i myndigheternas verksamhet (621/1999), lagen om elektronisk behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården (784/2021) och biobankslagen (688/2012) tillämpas. Bestämmelser om språkliga rättigheter som ska beaktas vid ordnandet av tjänster och funktioner enligt lagförslaget finns i språklagen (423/2003).

## **2 kap. Genomcentret**

### **3 §. Genomcentret**

Enligt 1 mom. är Genomcentret en självständig och oberoende enhet som finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd och som har avskilts från de uppgifter som anges i 2 § i lagen om Institutet för hälsa och välfärd. I förhållande till Institutet för hälsa och välfärd ska Genomcentret alltså vara en separat myndighet med egen organisation, verksamhet och beslutanderätt. Bestämmelserna i den föreslagna lagen står i det avseendet i överensstämmelse med de övriga strategiska och operativa målen för Institutet för hälsa och välfärd att det genom att det nya centret placeras i anslutning till institutet är möjligt att uppnå både kunskapsmässiga och ekonomiska synergieffekter.

Genom den föreslagna bestämmelsen framhävs det att Genomcentrets myndighetsställning är självständig och oberoende av Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentret ska t.ex. ha en egen direktör och arbetsordning, och det fattar självständiga beslut i enlighet med offentlighetslagen och andra förvaltningsbeslut. Genomcentret ska vara personuppgiftsansvarig för genomdataregistret och svara för de skyldigheter som hänför sig till registerföringen. Den administrativa kontakten till Institutet för hälsa och välfärd innebär att Genomcentret utgör en del av samma bokföringsenhet som Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentrets finansiering tas från ett separat budgetmoment. Generaldirektören för Institutet för hälsa och välfärd beslutar inte om Genomcentrets interna finansiering. Genomcentret iakttar dessutom Institutet för hälsa och välfärds ekonomistadga, reseanvisning, upphandlingsanvisningar, anvisningar för intern revision, jämställdhetsplan, verksamhetsprogram för arbetarskyddet, beredskapsanvisning och andra interna föreskrifter samt anvisningar till den del det inte föreskrivs något annat någon annanstans.

Enligt 2 mom. ska Genomcentret omfattas av social- och hälsovårdsministeriets resultatstyrning. Enligt förslaget sker social- och hälsovårdsministeriets resultatstyrning genom Institutet för hälsa och välfärds resultatavtal där de resultatmål som ministeriet har ställt upp direkt för Genomcentret ingår.

#### **4 §. Genomcentrets uppgifter**

Enligt paragrafen ska Genomcentret vara nationell expertmyndighet i frågor som gäller behandling av genomdata samt hälsorelaterade genetiska analyser. Genomcentret deltar enligt förslaget i internationell verksamhet när det gäller uppgifter som ingår i dess verksamhetsområde.

Med behandling av genomdata avses här i vid bemärkelse den behandling som avses i artikel 4.2 i dataskyddsförordningen och som omfattar insamling, registrering, organisering, strukturering, lagring, bearbetning eller ändring, framtagning, läsning, användning, utlämning genom överföring, spridning eller tillhandahållande på annat sätt, justering eller sammanförande, begränsning, radering eller förstöring av personuppgifter. Genomcentret kan enligt förslaget inom området för sin lagstadgade uppgift utfärda anvisningar om dessa frågor utan något separat bemyndigande. Med frågor som gäller hälsorelaterade genetiska analyser avses särskilt förutsättningarna för att utföra de hälsorelaterade genetiska analyser som avses i 3 kap. i den föreslagna lagen. Till Genomcentrets expertuppgift hör därmed att bedöma t.ex. utvecklingen av genetiska analyser och bevisen för den kliniska betydelsen hos resultaten av analyserna, att reda ut nyttan med analyserna i förhållande till de risker som informationen för med sig, göra riskklassificeringar, ge anvisningar i frågor som gäller samtycke och ge anvisningar i frågor som gäller ärftlighetsrådgivningens form och omfattning.

#### **5 §. Ledning och beslutanderätt**

Enligt 1 mom. ska social- och hälsovårdsministeriet utnämna en direktör för Genomcentret för fem år i sänder. Den övriga personalen vid Genomcentret utnämns av direktören eller någon annan som hör till personalen i enlighet med vad som bestäms i centrets arbetsordning.

På direktörens och andra tjänstemäns uppgifter tillämpas bestämmelserna i statstjänstemannalagen (750/1994). Uppgiften som direktör är en permanent uppgift vid Genomcentret, dvs. det



är fråga om en permanent tjänst. Huvudregeln är att den ordinarie personalen sköter permanenta uppgifter inom statsförvaltningen, och de ska då utnämnas till en tjänst tills vidare. Utnämningar för viss tid till fasta tjänster kan och ska verkställas när det föreskrivs om en utnämning för viss tid i en uttrycklig separat bestämmelse i organisationslagstiftningen eller alternativt när sådana grunder om exempelvis arbetets karaktär som anges i statstjänstemannalagen existerar.

Avsikten är att direktören för Genomcentret ska utnämnas till tjänsten för en längre visstidsperiod på fem år. Grunden för detta är att Genomcentrets ledarskap, arbetets karaktär och centrets verksamhet kräver ett ingående substanskunnande, riskerna med rekryteringen, de incitament som krävs och förtroendefrågan. Utnämningen för viss tid ska vara tillräckligt lång för att en erfaren och meriterad person ska kunna utnämnas till uppgiften. Tiden kan med stöd av 9 a § 3 mom. i statstjänstemannalagen förlängas med högst ett år på initiativ av den utnämmande myndigheten, om det till detta finns en grundad anledning som hänför sig till ämbetsverkets verksamhet.

Det föreskrivs allmänt om besättande av en tjänst för viss tid i 9 § 2 mom. i statstjänstemannalagen. Utöver bestämmelserna i 9 § om grunderna för utnämning för viss tid sker utnämning till de tjänster som avses i 26 § 3 och 4 punkten för en tid av fem år, om det inte av särskilda skäl finns grund för en utnämning för kortare tid. Ämbetsverkschefer är enligt 28 § 2 mom. i statstjänstemannaförordningen (971/1994) de i 26 § 4 punkten i statstjänstemannalagen avsedda cheferna för ämbetsverk som är direkt underställda ministerierna och verkställande direktörerna för de statliga affärsverken med undantag av de tjänster som särskilt nämns i momentet. Direktören för Genomcentret är en sådan chef som avses i 28 § 2 mom. i statstjänstemannaförordningen.

Direktören och de övriga tjänstemännen ska ha sådana kunskaper i de inhemska språken som krävs av statstjänstemän.

Enligt 2 mom. är direktörens uppgift att leda Genomcentrets verksamhet, fatta beslut i de ärenden som ska avgöras vid centret och fastställa centrets arbetsordning. Direktören är chef för Genomcentret, som inrättas i anslutning till Institutet för välfärd och hälsa, och närmaste chef för enhetsdirektörerna vid centret. Direktören leder den självständiga myndighetsfunktionen, avgör de överklagbara förvaltningsbeslut som har fattat av en enhet, leder riskbedömningen och riskhanteringen samt övervakar Genomcentrets ekonomi. Som ett led i ekonomiövervakningen svarar direktören för beredningen av Genomcentrets årliga verksamhetsplan och därtill hörande budget, verksamhetsberättelse och bokslut. Direktören kan lägga fram förslag om utveckling av verksamheten och om de resurser som ska anvisas för den.

När direktören fattar beslut om arbetsordningen kan han eller hon med stöd av den delegera sin beslutanderätt. Genomcentrets organisation, interna arbetsfördelning, behandling och avgörande av ärenden samt övriga organisering av verksamheten kan preciseras i arbetsordningen. I arbetsordningen preciseras också delegeringen av befogenheterna i frågor som gäller den praktiska verksamheten och beslut i mindre viktiga ärenden.

Enligt 3 mom. ska social- och hälsovårdsministeriet för Genomcentret utse en expertgrupp på hög nivå med uppgift att ta fram principiella riktlinjer för behandling och användning av genomdata i centrets verksamhet. Enligt förslaget ska expertgruppen ha en expert på genetik, klinisk genetik, genteknik, etik, dataanalys, informationssäkerhet, dataskydd, sektorsforskning, juridik, statistik respektive statistikväsendet och en företrädare för Genomcentret. Expertgruppen tillsätts för fem år i sänder, men enligt förslaget ska antalet mandatperioder för medlemmarna inte begränsas. Det föreslås att närmare bestämmelser om expertgruppens uppgifter, antalet medlemmar och behörighetsvillkoren för dem ska utfärdas genom förordning av social- och hälsovårdsministeriet.

Den föreslagna expertgruppen på hög nivå är ett sakkunnigorgan som motsvarar den expertgrupp på hög nivå vid den i lagen om sekundär användning avsedda Tillståndsmyndigheten för användning av social- och hälsovårdsdata, som har till uppgift att utarbeta de principiella riktlinjerna för myndighetens verksamhet när det gäller anonymisering, dataskydd och informationssäkerhet. I social- och hälsovårdsutskottets betänkande ShUB 37/2018 har det i fråga om lagen om sekundär användning konstaterats att expertgruppen är ett av de viktigaste sätten för att säkerställa skyddet av personuppgifter när känsliga personuppgifter behandlas för något av de sekundära användningsändamål som lagen tillåter och när resultat som härleds från uppgifterna publiceras.

Möjligheterna att använda genomdata utvecklas kontinuerligt i takt med att den tekniska beredskapen och vetenskapen utvecklas. Därför är det skäl att utarbeta och kontinuerligt fortsätta att utveckla de principiella riktlinjerna för Genomcentrets verksamhet i fråga om behandlingen och användningen av genomdata inom ramen för ett omfattande multidisciplinärt samarbete.

### 3 kap. **Förutsättningar för hälsorelaterade genetiska analyser**

#### **6 §. Hälsorelaterad genetisk analys**

I 1 mom. anges kriterierna för när en genetisk analys har samband med hälsan på det sätt som avses i den föreslagna lagen. Enligt momentet är en genetisk analys hälsorelaterad när den kan användas för att dra slutsatser om en persons hälsotillstånd eller om huruvida personen är anlagsbärare, förutsäga ett eventuellt insjuknande eller vårdeffekter eller bestämma förebyggande åtgärder, konstatera eller bekräfta sjukdom, eller bestämma en vårdåtgärd eller observera dess effekter.

Det som enligt momentet ska vara av betydelse är om man med hjälp av analysen kan dra de slutsatser som avses i momentet, även om det primära syftet med det ursprungliga testet inte är att uppnå dessa mål. Genetiska analyser för konsumenter omfattas av paragrafens tillämpningsområde när resultaten kan användas på det sätt som avses i paragrafen, även om man i samband med själva den tjänst som riktar sig till konsumenten inte tolkar några resultat för att konstatera personens hälsotillstånd eller sjukdom eller för att bestämma vården av eller förebygga sjukdom hos personen. Även när tjänsten enbart erbjuder data i form av en datafil över genomundersökningen och som separat tjänst, t.ex. gör-det-själv-programvara för analys eller tolkning av data, är det fråga om en sådan hälsorelaterad genetisk analys som avses i paragrafen. På samma sätt ska uppgifter som erhållits genom laboratorieanalyser om t.ex. närvaro eller frånvaro av en viss

variant av genen för laktosintolerans, om dess toleranta eller intoleranta form och om tolkning av variantens betydelse och diagnos relaterad till varianten samtliga anses vara hälsorelaterade analyser.

Tolkningen av genomdata kan förändras eller föråldras och även tolkningen av dess betydelse för människans hälsa kan förändras. I Genomcentrets expertroll ingår att instruera t.ex. tjänstetillhandahållare, dem som utövar biobanksverksamhet, kommersiella aktörer, forskare, Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet och regionförvaltningsverken om när analysen eller de genomdata som uppkommer som ett resultat av analysen uppfyller förutsättningarna i momentet. Å andra sidan är också både de aktörer som utför genetiska analyser och de aktörer som tillhandahåller sådana analyser skyldiga att förstå vilka bestämmelser som tillämpas på deras verksamhet.

I den föreslagna 1 punkten i momentet hänvisas det till omständigheter som berör en persons hälsotillstånd eller huruvida personen är anlagsbärare. Med en persons hälsotillstånd avses en fysiologisk eller patologisk funktion eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd. Om det genom en genetisk analys är möjligt att dra sådana slutsatser omfattas analysen av paragrafens tillämpningsområde. En person som bär en viss gen är vanligen själv symtomfri eller har mycket lindriga symtom, men i hans eller hennes arvs massa finns en genetisk förändring som kan ge upphov till en sjukdom eller ett syndrom hos personens biologiska ättlingar. Att en person är anlagsbärare kan ha särskild betydelse för familjeplaneringen eller för hur han eller hon planerar sitt liv i övrigt, även om anlaget inte direkt hänför sig till personens hälsa. Till exempel bärare av ett vilande anlag för mutationer av en sjukdom är en riskfaktor för kommande generationer, om de alleler som leder till sjukdomen ärvs av bägge föräldrarna.

I den föreslagna 2 punkten anges de slutsatser med hjälp av vilka man kan förutsäga ett eventuellt insjuknande eller värdeffekter eller bestämma förebyggande åtgärder. Det kan t.ex. vara fråga om att det som resultat av en genetisk analys hittas en variation som kan orsaka en sjukdom eller som har samband med en sjukdom. Paragrafens tillämpningsområde omfattar analyser som utförs i prediktivt syfte, för att fastställa sjukdomsriskerna samt förebygga sjukdomar. Med prediktiva analyser avses fastställande av sjukdomsriskerna hos en frisk person innan sjukdomens symptom visar sig.

I 3 punkten i momentet föreskrivs det om genetiska analyser för att diagnostisera en sjukdom och bekräfta en diagnos. Med genetiska analyser är det t.ex. möjligt att bekräfta att det är fråga om en ärftlig form av en sjukdom.

I 4 punkten föreskrivs det om bestämmandet av en vårdåtgärd, t.ex. läkemedelsbehandling eller dosering av ett läkemedel, och om observation av dess effekter. Farmakogenetiska analyser, dvs. analyser som förutser responsen eller reaktionen på en läkemedelsbehandling, utgör en del av det bestämmande av en vårdåtgärd som avses i den föreslagna punkten.

Tillämpningsområdet för den föreslagna paragrafen inverkar t.ex. på huruvida bestämmelser och krav som gäller privat hälso- och sjukvård tillämpas på verksamheten. Hälsorelaterade genetiska analyser betraktas som hälso- och sjukvårdstjänster, även om det inom en viss tjänst endast produceras rådata utan någon anslutande tolkning och även om syftet med den genetiska

analysen inte är att dra sådana slutsatser som avses i paragrafen. Enligt 2 § i lagen om privat hälso- och sjukvård (152/1990) avses med hälso- och sjukvårdstjänster bl.a. laboratorieverksamhet samt andra undersökningar och åtgärder som vidtas för att konstatera någons hälsotillstånd eller sjukdom eller för att bestämma vårdåtgärder. Därmed kan t.ex. det som kallas DTC-tjänster (Direct-to-Consumer, alltså tjänster riktade direkt till konsumenten) tolkas som hälso- och sjukvårdstjänster, eftersom även enbart en undersökning som gäller beskrivning av det fysiologiska eller patologiska tillståndet utgör fastställande av hälsotillståndet. Definitionen i lagen om privat hälso- och sjukvård har inte kopplats till huruvida undersökningen också omfattar tolkning av data som gäller en enskild persons hälsa. Definitionerna i den lagen är enbart kopplade till beskrivning av verksamheten. Till följd av tillämpningen av lagen om privat hälso- och sjukvård måste de aktörer som erbjuder hälsorelaterade genetiska analyser iaktta bl.a. den lagens krav på tillstånd och anmälan som ingår i den lagen samt andra villkor som gäller verksamheten.

Enligt det föreslagna 2 mom. är analyser som utförs inom ramen för vetenskaplig forskning inte sådana hälsorelaterade genetiska analyser som avses i 1 mom., om inte de vetenskapliga iakttagelserna bekräftas genom en ytterligare undersökning i ett syfte som avses i det momentet till stöd för en persons hälso- och sjukvård eller i syfte att bestämma förebyggande åtgärder på grundval av en tolkning av resultatet. Om det t.ex. i samband med vetenskaplig forskning visas att en viss målmarkör som mäts i ett blodprov kan vara till hjälp för att konstatera en sjukdom innan symptomen visat sig, betraktas ett sådant resultat inte som en hälsorelaterad genetisk analys. Däremot utgör bekräftandet av en observation med ytterligare undersökningar som lämpar sig för kliniskt bruk till stöd för en enskild persons diagnos, tolkningen av resultat eller data för att konstatera någons hälsotillstånd eller sjukdom eller för att bestämma vårdåtgärder eller förebyggande åtgärder sådana hälsorelaterade genetiska analyser och hälso- och sjukvårdstjänster som avses i bestämmelsen. Grunden för undantaget i fråga om forskning motiveras med att det till den vetenskapliga forskningens natur hör att sträva efter att producera allmängiltig kunskap, som i regel inte tolkas med tanke på en enskild person. När det gäller DTC-tjänsterna och kliniska laboratorier hänför sig målet däremot uttryckligen till att producera information som gäller en enskild person och genom informationen är det möjligt att dra sådana slutsatser som avses i den föreslagna paragrafen. När det gäller hur ett kliniskt betydande fynd som gjorts i samband med en undersökning ska meddelas den som undersökts tillämpas lagstiftningen om forskning.

Enligt 3 mom. i förslaget har en hälsorelaterad genetisk analys hög risk, om resultatet av analysen kan förutsäga sjukdom som betraktas som allvarlig eller ange hög risk att insjukna i en sjukdom som betraktas som allvarlig. Definitionen av analys med hög risk inverkar på vilken form det samtycke som krävs för att utföra en genetisk analys ska ha. Genetiska analyser som omfattar hela genomet ska alltid vara förenade med hög risk. Analyser förenade med hög risk hänför sig ofta till ärftliga anlag med hög risk för sjukdom eller sällsynta ärftliga sjukdomar med hög risk. Genomcentret kan i och med sin expertuppgift ge anvisningar och rekommendationer i anknytning till riskklassificeringen av genetiska analyser.

Enligt det föreslagna 4 mom. får en hälsorelaterad genetisk analys utföras på en person endast om hälsofördelarna med resultatet bedöms vara större än riskerna eller nackdelarna med analysen. Nackdelarna för personen eller en grupp av personer ska i mån av möjlighet förebyggas innan den genetiska analysen görs.

En genetisk analys ska anses medföra hälsofördelar t.ex. om resultatet möjliggör diagnostisering av sjukdom, läkemedelsbehandling eller förebyggande av insjuknande eller av skadliga verkningar. Prediktiva, dvs. förutsägande, genetiska analyser medför hälsofördelar när sjukdomen kan behandlas eller när sjukdomen kan förebyggas t.ex. genom att läkemedelsbehandlingen planeras individuellt på basis av en persons genomdata. Ibland kan en prediktiv analys göras i fråga om en frisk person även då sjukdomen inte kan förebyggas eller botas. I sådana fall kan hälsofördelarna ha att göra med hur personen planerar sitt eget liv, t.ex. familjeplanering. Bestämelsen möjliggör även farmakogenetiska analyser av befintliga genomdata för en vuxen i prediktivt syfte, om det antas medföra hälsofördelar när det gäller valet av läkemedel för personen i framtiden.

Kravet på hälsofördelar överensstämmer med artikel 6 i tilläggsprotokollet till biomedicinkonventionen. Enligt artikeln är de kliniska fördelarna av en genetisk analys ett viktigt kriterium vid bedömningen av om en analys ska erbjudas vissa personer eller grupper. Eftersom man vid hälsorelaterade genetiska analyser uttryckligen undersöker hälsorelaterade områden som gäller genomet oberoende av ändamålet, har det i lagförslaget ansetts motiverat att ställa krav på hälsofördelar som förutsättning för att utföra analys. Strävan ska vara att förebygga negativa effekter för personen eller kollektivt för en grupp av personer, såsom släkten eller olika befolkningsgrupper, innan den genetiska analysen görs. Nackdelar kan förebyggas genom att erbjuda sådan genetisk rådgivning som avses i 10 §.

#### **7 §. Samtycke**

Enligt 1 mom. förutsätter en hälsorelaterad genetisk analys att personen gett sitt frivilliga och informerade samtycke. Personen ska enligt förslaget ha rätt att utan att uppge någon orsak återta sitt samtycke innan den genetiska analysen utförs. Frivilligheten understryker uttryckligen att personen inte är skyldig att ge sitt samtycke till en genetisk analys och att analysen inte får utföras mot personens vilja. Med att samtycket är informerat avses i sin tur specifikt att den redogörelse som avses i 4 mom. i den föreslagna paragrafen ska ha presenterats. Om samtycket återkallas, ska den instans som samtycket har getts till informeras.

På grund av den genetiska analysens faktiska natur kan samtycket inte återkallas efter att den genetiska analysen utförts. Denna reglering motsvarar till sina anda det samtycke som ska ges av en donator enligt 3 § 1 mom. i lagen om användning av mänskliga organ, vävnader och celler för medicinska ändamål. Efter att en genetisk analys har utförts kan personen dock med hjälp av sina rättigheter som registrerad påverka resultatet av analysen på det sätt som föreskrivs senare i den föreslagna lagen.

Enligt 2 mom. ska samtycket ges skriftligt när analysen omfattar hela genomet. Om personen är oförmögen att skriva, ska kan han eller hon kunna lämna sitt samtycke muntligt i närvaro av minst ett i fråga om analysen oavhängigt vittne. Möjligheten att ge sitt samtycke i ett vittnes närvaro motsvarar 6 § 1 mom. i forskningslagen. Ett vittne som är oavhängigt av undersökningen kan t.ex. vara en sådan närstående till personen som inte har någon större nytta eller olägenhet av att analysen utförs. Vid andra analyser än sådana som gäller hela genomet ska samtycket kunna ges muntligt.

Enligt 3 mom. i förslaget får samtycke även ges elektroniskt i de situationer som avses i 1 och 2 mom. I praktiken ges samtycket elektroniskt t.ex. med hjälp av en elektronisk signatur eller ett patientdatasystem som använder stark autentisering. Enligt förslaget ska det i samband med att samtycke ges elektroniskt läggas särskild vikt läggas vid att personuppgifterna skyddas på behörigt sätt och att den som ger sitt samtycke identifieras på ett tillförlitligt sätt. Ett samtycke som getts med hjälp av en distansförbindelse kan i princip ges av en annan person än den person som den genetiska analysen gäller till följd av den andras åtgärder i bedrägligt syfte. Före en intervention är det skäl att muntligen försäkra sig om att ett elektroniskt samtycke har getts av den person som är föremål för den genetiska analysen.

Enligt det föreslagna 4 mom. ska den som ger sitt samtycke få en tillräcklig redogörelse för analysens natur, eventuella risker och nackdelar, syftet med analysen, det sätt på vilket resultaten registreras, bevaras och används, frivilligheten i att ge sitt samtycke samt möjligheten att återkalla samtycket utan negativa följder innan samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys med hög risk ges. På grund av den genetiska analysens natur och eftersom en genetisk analys eventuellt är det enda effektiva sättet att utreda t.ex. orsaken till vissa symtom, kan ett återkallande av samtycke de facto inverka på hur vården eller motsvarande åtgärd ordnas, men ett återkallande av samtycket får inte i övrigt inverka på personens rätt att få någon annan vård eller behandling som är godtagbar från medicinsk synpunkt och inte heller på hur han eller hon blir bemött i övrigt.

Redogörelsen ska enligt bestämmelsen vara tydlig och begriplig. Genomcentret kan i egenskap av expertmyndighet ge anvisningar om det mer detaljerade innehållet i redogörelsen. För att redogörelsen ska vara tillräckligt utförlig är det dock viktigt att personen får en klar uppfattning om de omständigheter som räknas upp i momentet.

Enligt 5 mom. får en hälsorelaterad genetisk analys utföras på en person utan samtycke och utredning enligt ovan, om det på grund av sakens brådskande natur eller personens hälsotillstånd inte går att inhämta samtycket och analysresultatet kan förväntas vara till omedelbar fördel för den berörda personens hälsa. I brådskande situationer kan det finnas behov av att utföra t.ex. en farmakogenetisk analys i syfte att säkerställa att ett läkemedel inte orsakar personen allvarliga biverkningar. Bestämmelsen gör det även möjligt att i en brådskande situation utföra en genetisk analys i fråga om en minderårig eller en myndig person med nedsatt förmåga till självbestämmande, varvid även de övriga bestämmelser som gäller dessa särskilda grupper måste beaktas.

Det bör noteras att det samtycke som avses i den föreslagna paragrafen inte är en grund för behandling av personuppgifter, utan en bioetisk skyddsåtgärd. Om samtycke används som grund för behandling av personuppgifter i fråga om genetiska analyser som erbjuds direkt till konsumenterna, ska samtycket och den information som förutsätts för det överensstämma med dataskyddsförordningens bestämmelser gällande formen.

### **8 §. En minderårigs samtycke**

Enligt 1 mom. får en hälsorelaterad genetisk analys utföras på en minderårig endast om analysresultatet innebär direkta hälsofördelar för den minderårige eller om den minderåriges hälsa eller välbefinnande påverkas negativt om analysen inte utförs. En bedömning av fördelar ur

hälsoperspektiv innebär i regel att det i fråga om minderåriga inte kan utföras en genetisk analys i underhållningssyfte eller t.ex. på grund av intelligens, idrottslig förmåga eller av någon annan icke-medicinsk orsak. Bedömningen av den direkta nyttan av en genetisk analys för en minderårig kräver medicinsk sakkunskap.

Det föreslagna momentet gör det möjligt att avvika från kravet på medicinska fördelar, om det ligger i den minderårige intresse att analysen utförs, även om analysresultaten inte skulle medföra direkta fördelar för honom eller henne. Möjligheten att göra undantag omfattar de situationer där en fördröjning av utförandet av en genetisk analys skulle inverka negativt på personens hälsa genom att vissa hälsoeffekter då inte skulle kunna uppnås. Till exempel om uppgifter som fås med hjälp av en analys gör det möjligt att inleda ändamålsenliga förebyggande åtgärder eller uppföljning med tanke på tidig diagnos, kan hälsorelaterade genetiska analyser anses godtagbara. I vissa situationer är det möjligt att genom hälsorelaterade genetiska analyser förhindra genomförandet av regelbundna starkt invasiva undersökningar i samband med behandlingen av genetiska sjukdomar.

Enligt det föreslagna 1 mom. ska ett ärende som gäller en hälsorelaterad genetisk analys på en minderårig behandlas och avgöras så att barnets bästa prioriteras. Barnets bästa ska anpassas och fastställas utifrån den minderåriges specifika situation, varvid hans eller hennes individuella situation, omständigheter och behov beaktas.

Enligt det föreslagna 2 mom. ges samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys med hög risk för en minderårigs räkning av vardera vårdnadshavaren eller av en annan laglig företrädare för den minderårige efter det att vårdnadshavarna eller den laglige företrädaren har fått en tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. För andra genetiska analyser än genetiska analyser med hög risk ska det räcka med den ene vårdnadshavarens samtycke. Om den minderårige kan förstå den hälsorelaterade genetiska analysens betydelse, förutsätts det enligt förslaget dessutom att han eller hon ger sitt samtycke.

I patientlagen anges ingen åldersgräns för minderårigas självbestämmanderätt. Det avgörande är om barnet har förmåga att förstå vilken betydelse och vilka konsekvenser vården eller vägran att ta emot vård har för hälsotillståndet. När bedömningen görs ska man beakta bl.a. personens ålder och allmänna mognadsnivå samt vårdåtgärdernas karaktär och eventuella riskfaktorer i anknytning till dem. En minderårigs förmåga att själv fatta beslut om sin vård bedöms av en läkare eller en yrkesutbildad personal inom hälso- och sjukvården. Om en minderårig person inte kan fatta beslut om vården, ska han eller hon enligt 7 § 2 mom. i patientlagen vårdas i samförstånd med sin vårdnadshavare eller någon annan laglig företrädare. Enligt 4 § i lagen angående vårdnad om barn och umgängesrätt (361/1983) har vårdnadshavaren rätt att bestämma om bl.a. barnets vård, uppfostran, boningsort samt i övriga personliga angelägenheter. Enligt 5 § i den lagen ansvarar barnets vårdnadshavare gemensamt för de uppgifter som hör till vården om barnet och fattar gemensamt beslut som gäller barnet, om inte annorlunda är stadgat eller bestämt. Ett ärende som har avsevärd betydelse för barnets framtid kan vårdnadshavarna dock endast avgöra gemensamt, om inte barnets bästa uppenbarligen kräver annat. Vid rutinmässiga åtgärder inom hälso- och sjukvården har det dock ansetts räcka att bara en av vårdnadshavarna ger sitt samtycke. Tröskeln att utföra en hälsorelaterad genetisk analys får inte sättas

för högt, och därför anses samtycke av endast den ena vårdnadshavaren i regel räcka när det är fråga om rutinemässiga genetiska analyser med låg risk. Utförande av analyser med hög risk ska dock förutsätta samtycke av vardera vårdnadshavaren. Om vårdnadshavarna är av olika åsikt när det gäller frågan om utförande av genetisk analys med hög risk och den minderårige inte själv kan avgöra frågan, ska meningsskiljaktigheterna lösas i enlighet med 1 mom. så att barnets bästa prioriteras.

Enligt 3 mom. ska en minderårigs åsikt beaktas med hänsyn till den minderåriges ålder och utvecklingsnivå, om han eller hon motsätter sig en hälsorelaterad genetisk analys. För att den minderårige ska kunna bilda sig en åsikt om utförandet av en genetisk analys, ska han eller hon ges en tillräcklig redogörelse för vad detta innebär.

Enligt 4 mom. ska den minderårige av en person med pedagogisk erfarenhet av att arbeta med minderåriga få en sådan tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå den. Det är inte nödvändigt att den minderårige har en omfattande kännedom om alla aspekter i en fråga som gäller honom eller henne, utan att han eller hon förstår tillräckligt mycket för att på ett lämpligt sätt bilda och uttrycka egna åsikter i frågan. De personer som ansvarar för att den minderårige blir hörd och att den minderåriges åsikter utreds ska för den minderårige redogöra för de viktigaste frågorna, de alternativ som står till buds och konsekvenserna av dem. När redogörelsen ges och när den minderårige hörs gäller det att se till att barnet inte styrs och inte utsätts för otillbörlig påverkan eller påtryckning. Den minderårige ska om möjligt ges tillfälle att höras direkt. Den minderårige ska tillförsäkras sådana förhållanden där han eller hon fritt kan uttrycka sina åsikter och där hans eller hennes individuella situation beaktas. Särskild vikt ska fästas vid att den minderårige får lämplig information, att hans eller hennes självbestämmanderätt stöds och att tjänstetillhandahållaren har lämplig utbildning. Det är i första hand tjänstetillhandahållaren som är skyldig att utreda och beakta den minderåriges åsikt, men även den minderåriges vårdnadshavare och intressebevakare är skyldig att göra det i enlighet med principerna i lagen angående vårdnad om barn och umgängesrätt.

Det bör noteras att det i fråga om minderåriga också bör fästas vikt vid deras rätt att inte veta. Enligt 5 § i patientlagen ska patienten inte ges upplysningar om sitt hälsotillstånd mot patientens vilja eller om det är uppenbart att de skulle medföra allvarlig fara för patientens liv eller hälsa. Den bestämmelsen gäller alla, också minderåriga i alla åldrar. Vårdnadshavare får inte heller som ställföreträdande beslutsfattare fatta beslut som strider mot barnet bästa, t.ex. genom att kräva att få upplysningar om sådana sjukdomar som kan bryta ut i vuxen ålder och som barnet i synnerhet som äldre kanske inte vill veta om. Läkaren ska i sådana situationer handla i enlighet med den minderåriges bästa och så att rätten att inte veta och rätten till en öppen framtid tillgodoses. Man kan berätta för barnet om frågor som är viktiga med tanke på vården eller någon annan situation eller omständighet just då och som är relevanta vid tidpunkten för utförandet av genetisk analys.

Om den minderårige har fyllt 15 år och med hänsyn till sin ålder och utvecklingsnivå samt den hälsorelaterade genetiska analysens natur kan förstå analysens betydelse, räcker det enligt det föreslagna 5 mom. att den minderårige ger sitt informerade samtycke till analysen. Den som utför den hälsorelaterade genetiska analysen ska enligt förslaget informera den minderåriges



vårdnadshavare eller en annan laglig företrädare om den minderåriges samtycke, om inte en minderårig med förmåga att självständigt besluta om samtycke förbjuder att informationen ges.

### **9 §. Samtycke när det gäller personer med nedsatt självbestämmandeförmåga**

Enligt 1 mom. ska en person med nedsatt självbestämmandeförmåga kunna delta i ett beslut om samtycke enligt sina förutsättningar och få en sådan tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå.

I artikel 1 andra stycket i FN:s funktionsrättskonvention anges det att personer med funktionsnedsättning bl.a. innefattar personer med varaktiga fysiska, psykiska, intellektuella eller sensoriska funktionsnedsättningar, vilka i samspel med olika hinder kan motverka deras fulla och verkliga deltagande i samhället på lika villkor som andra. Beskrivningen av funktionshinder utgår från personens förhållande till det omgivande samhället, inte från en medicinsk, diagnosbaserad definition.

Om den förmåga att ingående förstå uppgifterna om det som samtycket gäller och konsekvenserna av att samtycket ges som tillsammans är en förutsättning för informerat samtycke, blir paragrafen tillämplig endast om personen inte självständigt förmår ge ett sådant samtycke. Personen ska stödjas i den process som beslutet om samtycke innebär och på ett genuint sätt få delta i den enligt sina möjligheter, även om han eller hon inte kan ge sitt samtycke på egen hand.

Innan en person med nedsatt förmåga till självbestämmande ger sitt samtycke ska han eller hon ges tillräcklig information på ett sätt som motsvarar hans eller hennes förmåga att förstå. Den som ger redogörelsen ska ha tillräcklig kompetens med avseende på de kommunikationsmetoder som en person med nedsatt förmåga till självbestämmande använder, och det ska garanteras tillräckligt med tid för personen att bilda sig en åsikt efter det att redogörelsen getts.

Enligt 2 mom. gäller att om en person på grund av sjukdom, skada eller någon annan motsvarande orsak inte har förmåga att förstå en redogörelse enligt 7 § 4 mom. på ett sådant sätt att han eller hon självständigt kan ge sitt informerade samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys, ges samtycket för den personens räkning av hans eller hennes lagliga företrädare eller, om någon laglig företrädare inte finns, en nära anhörig eller någon annan närstående. Samtycket ska uttrycka personens förmodade vilja.

På motsvarande sätt som i fråga om minderåriga ska det i fråga om personer med nedsatt förmåga till självbestämmande ska det, om det inte är möjligt att få tillräcklig information om personens vilja, utföras en hälsorelaterad genetisk analys endast om analysresultatet innebär direkta hälsofördelar för den berörda personen eller om personens hälsa eller välbefinnande påverkas negativt om analysen inte utförs.

Momentets bestämmelser motsvarar det förfarande som tillämpas i den övriga patientlagstiftningen och i lagstiftningen om medicinsk forskning i fråga om personer med nedsatt förmåga till självbestämmande.

### **10 §. Genetisk rådgivning**

Enligt den föreslagna paragrafen har en person rätt att på begäran få behörig genetisk rådgivning av den som utför en hälsorelaterad genetisk analys före och efter utförandet av analysen. Förslaget motsvarar det som anges i biomedicinkonventionen, som är bindande för Finland. Enligt artikel 12 i konventionen får genetiska test endast utföras under förutsättning av tillbörlig genetisk rådgivning. Likaså är säkerställandet av lämplig tillgång till rådgivning en rättighet som tryggas i artikel 4.2 i IVD-förordningen. Deltagande i genetisk rådgivning är alltid frivilligt. Ett centralt mål med rådgivningen är att stödja personen i att fatta informerade beslut och hans eller hennes förmåga att hantera den information som analysen resulterar i. Den som utför den genetiska analysen och som avses i bestämmelsen kan vara någon annan än den person som de facto utför analysen, såsom en ärftlighetsläkare anställd hos samma tillhandahållare av tjänster. Med den som utför analysen avses i paragrafen i vidare bemärkelse den aktör under vilken den som utför den hälsorelaterad genetiska analysen lyder.

Enligt den föreslagna paragrafen gäller vidare att genetisk rådgivning bara får ges av en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården som har sådan utbildning som uppgiften förutsätter, annan tillräcklig yrkeskompetens och andra sådana färdigheter som behörig genetisk rådgivning förutsätter. Genomcentret kan med stöd av sin myndighetsroll ge tjänstetillhandahållarna anvisningar och rekommendationer om formen för och omfattningen av genetisk vägledning. Exempelvis vid genetiska analyser med låg risk eller vid tolkning av genomdata kan rådgivningen vara skriftlig. I anknytning till analysresultatet och tolkningen av data är det möjligt att bifoga anvisningar till läkare som stöd för arbetet. Utförandet av analyser med hög risk och kommunikationen om genomdata med enskilda är i regel en ärftlighetsläkares uppgift och förutsätter personlig ärftlighetsrådgivning, antingen ansikte mot ansikte eller med hjälp av en distansförbindelse som tillåter motsvarande kommunikation. Genomdata berör utöver den enskilda individen ofta även hans eller hennes släktingar, och detta bör beaktas i den rådgivning som ges.

#### **11 §. Styrning, tillsyn och uppföljning**

En effektiv övervakning av Genomcentret och behandlingen av genomdata är nödvändig för att trygga tillgodoseendet av de grundläggande fri- och rättigheterna. I det föreslagna 1 mom. uttrycks den allmänna principen att social- och hälsovårdsministeriet ansvarar för den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet. Ministeriets ansvar motsvarar därmed det ansvar som ministeriet även i övrigt har för den riksomfattande planeringen och styrningen av social- och hälsovården.

Enligt det föreslagna 2 mom. ska Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården och Genomcentret inom ramen för sin respektive behörighet styra och övervaka efterlevnaden av denna lag. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har behörighet att övervaka medicintekniska produkter. Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården ska med stöd av annan lagstiftning utöva tillsyn över yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, vilket med tanke på den föreslagna lagen är centralt, t.ex. i fråga om den ärftlighetsrådgivning som ska erbjudas.

#### **12 §. Ikraftträdande**

Den föreslagna lagen avses träda i kraft den 1 juni 2022.

Åtgärder som verkställigheten av lagen förutsätter får vidtas innan lagen träder i kraft. Detta gäller särskilt de delar av lagen som gäller inrättandet av Genomcentret.

## **8 Bestämmelser på lägre nivå än lag**

I samband med att den föreslagna lagen utfärdas ändras 2 § i statsrådets förordning om social- och hälsovårdsministeriet (491/2017) så att Genomcentret hör till social- och hälsovårdsministeriets ansvarsområde.

## **9 Ikraftträdande**

Den föreslagna lagen avses träda i kraft den 1 juni 2022.

## **10 Verkställighet och uppföljning**

## **11 Förhållande till andra propositioner**

### **11.1 Samband med andra propositioner**

Propositionen har inget samband med andra propositioner.

### **11.2 Förhållande till budgetpropositionen**

Inrättandet av Genomcentret finansieras av anslaget för nationella kompetenscenter i moment 33.03.25 i statsbudgeten.

## **12 Förhållande till grundlagen samt lagstiftningsordning**

### **12.1 Människovärdets okränkbarhet och självbestämmanderätten**

I avsnitt 2.1.1 i allmänna motiveringen till lagförslaget konstateras det att två olika traditioner i fråga om begreppet människovärde förenas i bestämmelsen i 1 § 2 mom. i grundlagen. Människovärde förstås traditionellt som en frihet som betonar individens autonomi, men också som ett objektivet värde som begränsar självbestämmanderätten. I begreppet människovärde i grundlagen återspeglas både traditionerna enligt gamla människorättskonventioner och nyare principer om biologins och medicinens särställning, som dessa uttrycks i EU:s stadga om de grundläggande rättigheterna och i Europarådets biomedicinkonvention. Båda uppfattningarna om människovärdet framgår också av bestämmelserna i det nu aktuella lagförslaget.

I den juridiska litteraturen har det uppmanats till att förhålla sig särskilt försiktigt till begreppet människovärde i 1 § 2 mom. i grundlagen och på ett sådant sätt att det förstås i vid bemärkelse och därmed ges en objektiv betydelse för begränsning av självbestämmanderätten som återspeglar den nya människovärdesuppfattningen (Melander 2008). En förståelse av människovärdesbegreppet på det nämnda sättet i en vidare bemärkelse kan enligt vissa uppfattningar leda till att man med stöd av värdegrunden för grundlagen börjar betona vissa värderingar och samtidigt

kväver den värdepluralism som är kännetecknade för det moderna samhället. Å andra sidan har det också ansetts som problematiskt att man i samband med konkreta lagstiftningsprojekt i Finland inte öppet har fört fram det inbördes sambandet mellan det av grundlagen tryggade människovärdet och det skydd som biomedicinkonventionen ger människovärdet (Nieminen 2005). I det aktuella lagförslaget är strävan i bedömningen av propositionens förenlighet med grundlagen att beakta detta inbördes samband mellan grundlagen och biomedicinkonventionen.

Syftet med den föreslagna regleringen är att med stöd av grundlagens värdegrund göra behandling av genomdata möjlig på ett sådant sätt att vars och ens rätt till hälsa beaktas jämlikt och med respekt för människovärdet, såväl när det gäller enskilda individer som befolkningsgrupper. Det aktuella lagförslaget företräder en metod för samhället att stödja respekten för människovärdet genom att främja hälsa på ett ansvarsfullt, jämlikt och informationssäkert sätt i vidare omfattning än på individnivå.

Lagförslaget är också förenligt med den liberala människovärdesuppfattning som betonar den subjektiva individens frihet och självbestämmanderätt. I artikel 3.2 i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna konstateras att inom medicin och biologi ska i synnerhet kravet på den berörda personens fria och informerade samtycke, på de villkor som föreskrivs i lag, respekteras. I Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna har avsikten inte varit att avvika från kravet på samtycke enligt artikel 5 i biomedicinkonventionen ("Ett ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område får endast företas efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat samtycke därtill."). Den rättsliga betydelsen av artikel 5 i biomedicinkonventionen har bedömts i Europadomstolen bl.a. i fallen *Glass mot Förenade Kungariket*, *V.C. mot Slovakien* samt *M.A.K. och R.K. mot Förenade Kungariket*. I dessa fall avses med ingrepp fysiska interventioner. Inom tillämpningsområdet för den föreslagna lagen är ett ingrepp, genom vilket hälsorelaterad genomdata produceras, en fysisk intervention och det utförs också inom området för medicin och biologi. Av denna orsak ska samtycke alltid anses vara utgångspunkten för respekten för människovärdet och självbestämmanderätten när ett sådant ingrepp görs. I avsnitt 3 i det aktuella lagförslaget föreskrivs om villkoren för utförande av hälsorelaterade genetiska analyser, som är förbundna med ett krav på informerat samtycke. Som det har lyfts fram i det aktuella lagförslaget, ska formen för samtycke dock bestämmas i enlighet med den riskklassificering som är förenad med en hälsorelaterad genetisk analys. Samtycke kan visas genom medgivande eller dokumenteras. För hälsorelaterade genetiska analyser på hela genomet krävs alltid ett skriftligt samtycke. Lagförslaget betonar i fråga om en analys som ingriper i den fysiska integriteten att den ska ske med stöd av ett frivilligt och informerat samtycke. Förenhetligandet av förutsättningarna för att utföra hälsorelaterade genetiska analyser främjar också uppfyllandet av jämlikheten.

## 12.2 Skydd för personuppgifter

Grundlagsutskottet har ansett att det med anledning av tillämpningen av dataskyddsförordningen är motiverat att revidera sin tidigare ståndpunkt i fråga om regleringsobjekt som är viktiga med hänsyn till skyddet av personuppgifter. Utskottet anser att dataskyddsförordningens detaljerade bestämmelser, som tolkas och tillämpas i enlighet med de rättigheter som garanteras i EU:s stadga om de grundläggande rättigheterna, överlag utgör en tillräcklig rättslig grund även med avseende på skyddet för privatlivet och personuppgifter enligt 10 § i grundlagen. Korrekt

tolkade och tillämpade motsvarar bestämmelserna i dataskyddsförordningen enligt utskottets uppfattning också den nivå på skyddet för personuppgifter som bestäms utifrån Europeiska konventionen om skydd för de mänskliga rättigheterna. Således är det inte längre av konstitutionella skäl nödvändigt att det i speciallagstiftningen inom förordningens tillämpningsområde heltäckande och detaljerat föreskrivs om behandlingen av personuppgifter (GrUU 14/2018 rd).

EU:s dataskyddsförordning ger ramvillkoren för när behandlingen av personuppgifter kan regleras nationellt. Att på nationell nivå utfärda bestämmelser som preciserar den allmänna dataskyddsförordningen är möjligt då behandlingen av personuppgifter sker med stöd av artikel 6.1 c och 6.1 e i dataskyddsförordningen, enligt vilka behandlingen ska vara nödvändig för den personuppgiftsansvariges fullgörande av en lagstadgad skyldighet eller för att utföra en uppgift av allmänt intresse eller som ett led i den personuppgiftsansvariges myndighetsutövning. Den nationella lagstiftningen kan i syfte att anpassa tillämpningen av bestämmelserna i förordningen innehålla mer detaljerade bestämmelser som noggrannare definierar behandlingen av uppgifter och särskilda krav som gäller andra åtgärder. När särskilda kategorier av personuppgifter behandlas ska dessutom något av de villkor som anges i artikel 9.2 uppfyllas.

Hälsouppgifterna är en sådan särskild kategori av personuppgifter som avses i artikel 9 i dataskyddsförordningen som enligt huvudregeln i artikel 9.1 inte får behandlas. Enligt artikel 2.1 ska förbudet mot behandlingen dock inte tillämpas om något av de villkor som anges i artikel 9.2 a-j uppfylls. På basis av detta får personuppgifter som hör till de särskilda kategorierna av personuppgifter behandlas bland annat med samtycke av den berörda personen.

Syftet med propositionen är inte att ändra den gällande lagstiftningen om behandling av patientuppgifter eller att i övrigt ingripa i grunderna för behandling av personuppgifter inom den angivna regleringsramen. Ett samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys enligt 3 kap. i den föreslagna lagen är inte avsett att utgöra ett samtycke till behandling av personuppgifter enligt artikel 6.1 a eller 9.2 a i dataskyddsförordningen, utan enbart som ett samtycke till intervention och analys. Grunden för behandling av personuppgifter bestäms alltså fortfarande på samma sätt som när det gäller annan behandling av patientuppgifter.

### **12.3 Likabehandling**

I bestämmelsen om jämlikhet i grundlagen krävs det inte att alla människor i alla avseenden ska behandlas på samma sätt, om inte de omständigheter som inverkar på saken är likadana. Genomcentret strävar i sin verksamhet efter att stödja forskningen om genomdata för olika befolkningsgrupper och i fråga om olika sjukdomstyper. Det väsentliga är att en sådan särskiljning inte får vara godtycklig eller bli oskälig. Ofta görs valen i hälso- och sjukvården efter en bedömning av nytta och kostnader, och då måste man på ett eller annat sätt kunna påvisa att den eventuella nyttan väger tyngre. Med beaktande av skyldigheten för det allmänna att främja befolkningens hälsa, ska lagförslaget betraktas som en åtgärd som ökar jämlikheten.

Den allmänna jämlikhetsklausulen kompletteras av förbudet mot diskriminering i 6 § 2 mom. i grundlagen, som innefattar ett förbud mot särbehandling på grund av hälsotillstånd eller av någon annan orsak som gäller hans eller hennes person, t.ex. familjeförhållanden. Individer får alltså inte diskrimineras på grund av att de har en genetisk sjukdom eller i framtiden kan komma att insjukna i en sådan. I hälso- och sjukvården kan kännetecknen på genetisk diskriminering uppfyllas om en individ sköts enbart utifrån genomdata och inte utifrån andra relevanta hälso-uppgifter. Detta försöker man förhindra genom Genomcentrets expertuppgifter så att Genomcentret utfärdar anvisningar och rekommendationer för användningen av sådana genomdata som vetenskapligt har visat sig vara till nytta för individen.

Diskrimineringsbestämmelsen innebär inte att allt särskiljande av människor förbjuds, utan det väsentliga är att det kan motiveras på ett sätt som är godtagbart utifrån systemet med grundläggande fri- och rättigheter. Att erbjuda likadana tjänster särskilt för olika befolkningsgrupper är t.ex. tillåtet, om det utifrån ett godtagbart skäl kan anses berättigat. I grundlagen förbjuds också sådana åtgärder vilkas verkningar de facto leder till ett diskriminerande slutresultat. Att gynna eller försätta någon individ eller grupp i en privilegierad ställning är likaså förbjudet, om det i sak innebär diskriminering av andra. De föreslagna bestämmelserna anses främja en jämlik och icke-diskriminerande behandling i fråga om användningen av genomdata.

Vid bedömningen av propositionens grundlagsenlighet bör uppmärksamhet fästas vid huruvida de föreslagna bestämmelserna bidrar till att genomföra det allmännas skyldighet att tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster samt främja befolkningens hälsa, vilket förutsätts i den normhelhet som bildas av 19 § 1 och 3 mom., 6 § 1 och 2 mom. och 22 § i grundlagen. Syftet med de föreslagna bestämmelserna är uttryckligen att främja befolkningens hälsa på ett jämlikt sätt. I 19 § i grundlagen hänvisas det dels till social- och hälsovårdens förebyggande verksamhet, dels till utvecklingen av samhällsförhållandena inom det allmännas olika verksamhetssektorer i en riktning som allmänt främjar befolkningens hälsa. De föreslagna bestämmelserna innefattar inga detaljerade definitioner av de vårdformer som baserar sig på utnyttjandet av genomdata och som hör till den offentligt finansierade och ordnade hälso- och sjukvården.

Den föreslagna regleringen utgör enligt regeringens uppfattning inte något hinder för att propositionen behandlas i vanlig lagstiftningsordning. Regeringen anser det emellertid vara önskvärt att grundlagsutskottets utlåtande om propositionen inhämtas.

*Kläm*

Med stöd av vad som anförts ovan föreläggs riksdagen följande lagförslag:

## Lag

### om Genomcentret och om förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser

I enlighet med riksdagens beslut föreskrivs:

1 kap.

#### Allmänna bestämmelser

1 §

##### *Lagens syfte*

Syftet med denna lag är att möjliggöra en ansvarsfull och jämlik behandling av genomdata för att främja människors välbefinnande och hälsa.

2 §

##### *Tillämpningsområde och förhållande till annan lagstiftning*

Om inte något annat föreskrivs i denna lag, tillämpas lagen om patientens ställning och rättigheter (785/1992), lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården (552/2019), lagen om offentlighet i myndigheternas verksamhet (621/1999), lagen om elektronisk behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården (784/2021) och biobankslagen (688/2012). Bestämmelser om språkliga rättigheter som ska beaktas vid ordnandet av tjänster och funktioner enligt denna lag finns i språklagen (423/2003).

2 kap.

#### Genomcentret

3 §

##### *Genomcentret*

Genomcentret är en självständig och oberoende enhet som finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd och som har avskilts från de uppgifter som anges i 2 § i lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008).

Genomcentret omfattas av social- och hälsovårdsministeriets resultatstyrning.

4 §

##### *Genomcentrets uppgifter*

Genomcentret är nationell expertmyndighet i frågor som gäller behandling av genomdata samt hälsorelaterade genetiska analyser. Genomcentret deltar i internationell verksamhet när det gäller uppgifter som ingår i dess verksamhetsområde.

## 5 §

### *Ledning och beslutanderätt*

Genomcentret har en direktör som utnämns för fem år i sänder av social- och hälsovårdsministeriet. Den övriga personalen vid Genomcentret utnämns av direktören eller någon annan som hör till personalen i enlighet med vad som bestäms i centrets arbetsordning.

Direktören leder Genomcentrets verksamhet. Direktören avgör de ärenden som ska avgöras vid centret och som inte enligt lagstiftning eller arbetsordningen ska avgöras av någon annan anställd vid centret. Direktören fastställer Genomcentrets arbetsordning.

Social- och hälsovårdsministeriet ska för Genomcentret utse en expertgrupp på hög nivå med uppgift att ta fram principiella riktlinjer för behandling och användning av genomdata i centrets verksamhet. Expertgruppen ska ha en expert på genetik, klinisk genetik, genteknik, etik, dataanalys, informations säkerhet, dataskydd, sektorsforskning, juridik, statistik respektive statistikväsendet och en företrädare för Genomcentret. Expertgruppen tillsätts för fem år i sänder. Antalet mandatperioder för medlemmarna i expertgruppen är inte begränsat. Närmare bestämmelser om expertgruppens uppgifter, antalet medlemmar och behörighetsvillkoren för dem får utfärdas genom förordning av social- och hälsovårdsministeriet.

## 3 kap.

### **Förutsättningar för hälsorelaterade genetiska analyser**

## 6 §

### *Hälsorelaterad genetisk analys*

En genetisk analys är hälsorelaterad när den kan användas för att

- 1) dra slutsatser om en persons hälsotillstånd eller om huruvida personen är anlagsbärare,
- 2) förutsäga ett eventuellt insjuknande eller värdeffekter eller bestämma förebyggande åtgärder,
- 3) konstatera eller bekräfta sjukdom, eller
- 4) bestämma en vårdåtgärd eller observera dess effekter.

Analysen som utförs inom ramen för vetenskaplig forskning är inte i detta kapitel avsedda hälsorelaterade genetiska analyser, om inte de vetenskapliga iakttagelser som görs bekräftas genom ytterligare undersökning i ett i 1 mom. avsett syfte.

En hälsorelaterad genetisk analys har hög risk, om resultatet av analysen kan förutsäga en sjukdom som betraktas som allvarlig eller ange hög risk att insjukna i en sjukdom som betraktas som allvarlig.

En hälsorelaterad genetisk analys får utföras på en person endast om hälsofördelarna med resultatet bedöms vara större än riskerna eller nackdelarna med analysen. De negativa effekterna för en person eller en grupp av personer ska i den utsträckning det är möjligt förebyggas innan den genetiska analysen görs.

## 7 §

### *Samtycke*



En hälsorelaterad genetisk analys förutsätter att personen gett sitt frivilliga och informerade samtycke. Personen har rätt att utan att uppge någon orsak återta sitt samtycke innan den genetiska analysen utförs.

Samtycket ska ges skriftligen när analysen omfattar hela genomet. Om personen är oförmögen att skriva, kan han eller hon lämna muntligt samtycke i närvaro av minst ett i fråga om analysen oavhängigt vittne.

I de situationer som avses i 1 och 2 mom. får samtycke även ges elektroniskt. I samband med att samtycke ges elektroniskt ska särskild vikt läggas vid att personuppgifterna skyddas på behörigt sätt och att den som ger sitt samtycke identifieras på ett tillförlitligt sätt.

Innan samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys med hög risk ges, ska den som ger sitt samtycke få en tillräcklig redogörelse för analysens natur, eventuella risker och nackdelar, syftet med analysen, det sätt på vilket resultaten registreras och bevaras, frivilligheten i att ge sitt samtycke samt möjligheten att återkalla samtycket utan negativa följder. Redogörelsen ska vara tydlig och begriplig.

En hälsorelaterad genetisk analys får utföras på en person utan samtycke och utredning enligt ovan, om samtycke inte kan fås på grund av sakens brådskande natur eller personens hälsotillstånd och analysresultatet kan förväntas vara till betydande omedelbar fördel för personens hälsa.

## 8 §

### *En minderårigs samtycke*

En hälsorelaterad genetisk analys får utföras på en minderårig endast om analysresultatet innebär direkta hälsofördelar för den minderåriga eller om den minderåriges hälsa eller välbefinnande påverkas negativt om analysen inte utförs. Ett ärende som gäller en hälsorelaterad genetisk analys på en minderårig ska behandlas och avgöras så att barnets bästa prioriteras.

Samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys med hög risk ges för en minderårigs räkning av vardera vårdnadshavaren eller av en annan laglig företrädare för den minderåriga efter det att vårdnadshavarna eller den laglige företrädaren har fått en tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. För andra genetiska analyser än genetiska analyser med hög risk räcker det med den ene vårdnadshavarens samtycke. Om den minderåriga kan förstå den hälsorelaterade genetiska analysens betydelse, förutsätts dessutom hans eller hennes samtycke.

Om den minderåriga motsätter sig en hälsorelaterad genetisk analys ska hans eller hennes åsikt beaktas med hänsyn till den minderåriges ålder och utvecklingsnivå.

Den minderåriga ska av en person med pedagogisk erfarenhet av att arbeta med minderåriga få en sådan tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå den.

Om den minderåriga har fyllt 15 år och med hänsyn till sin ålder och utvecklingsnivå samt den hälsorelaterade genetiska analysens natur kan förstå analysens betydelse, räcker det att den minderåriga ger sitt informerade samtycke till analysen. Den som utför den hälsorelaterade genetiska analysen ska informera den minderåriges vårdnadshavare eller en annan laglig företrädare om den minderåriges samtycke, om inte en minderårig med förmåga att självständigt besluta om samtycke förbjuder att informationen ges.

## 9 §

### *Samtycke när det gäller personer med nedsatt självbestämmandeförmåga*

En person med nedsatt självbestämmandeförmåga ska kunna delta i ett beslut om samtycke enligt sina förutsättningar och få en sådan tillräcklig redogörelse enligt 7 § 4 mom. som är anpassad till hans eller hennes förmåga att förstå.

Om en person på grund av sjukdom, skada eller någon annan motsvarande orsak inte har förmåga att förstå en redogörelse enligt 7 § 4 mom. på ett sådant sätt att han eller hon självständigt kan ge sitt informerade samtycke till en hälsorelaterad genetisk analys, ges samtycket för den personens räkning av hans eller hennes lagliga företrädare eller, om någon laglig företrädare inte finns, en nära anhörig eller någon annan närstående. Samtycket ska uttrycka personens förmodade vilja. Om det inte är möjligt att få tillräcklig information om personens vilja, får en hälsorelaterad genetisk analys utföras endast om analysresultatet innebär direkta hälsofördelar för den berörda personen eller om personens hälsa eller välbefinnande påverkas negativt om analysen inte utförs.

#### 10 §

##### *Genetisk rådgivning*

En person har rätt att på begäran få behörig genetisk rådgivning av den som utför en hälsorelaterad genetisk analys före och efter utförandet av analysen. Genetisk rådgivning får bara ges av en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården som har sådan utbildning som uppgiften förutsätter, annan tillräcklig yrkeskompetens och andra sådana färdigheter som behörig genetisk rådgivning förutsätter.

#### 4 kap.

##### **Särskilda bestämmelser**

#### 11 §

##### *Styrning, tillsyn och uppföljning*

För den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet ansvarar social- och hälsovårdsministeriet.

Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården samt Genomcentret ska inom sina verksamhetsområden och inom ramen för sin behörighet styra och övervaka efterlevnaden av denna lag.

#### 12 §

##### *Ikraftträdande*

Denna lag träder i kraft den 1 juni 2022.

Denna lag träder i kraft den 20 . \_\_\_\_\_

Helsingfors den 20xx

**Statsminister**

**Förnamn Efternamn**

..minister Förnamn Efternamn

UTKAST