

Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ

Esityksessä ehdotetaan säädettäväksi laki Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä.

Ehdotetun lain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Ehdotetussa laissa säädetään Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta ja toimisi itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomikeskus ylläpitäisi kansallista keskitettyä genomitietorekisteriä, joka sisältäisi biopankkitoiminnassa ja palvelunantajien toiminnassa tallennettuja genomitietoja ja loisi siitä yhtenäistä kansallista genomitietoa. Genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin sekä genomitiedon tietoturvallisesta säilytyksestä, hallinnasta ja käsittelystä Genomikeskuksessa sekä genomitiedon luovuttamisen edellytyksistä terveydenhuoltoon ja tieteelliseen tutkimukseen säädettäisiin ehdotetussa laissa. Lakiehdotuksella säädetään genomitiedon tallennusta ja käsittelyä koskevista suojatoimenpiteistä ja muusta genomitiedon vastuullisesta ja asianmukaisesta käytöstä ihmisten yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun sekä yksityisyyden suojan turvaamiseksi. Ehdotettu laki sisältäisi lisäksi säännökset terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä.

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2020.

SISÄLLYS

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ.....	1
SISÄLLYS.....	2
YLEISPERUSTELUT.....	5
1 JOHDANTO.....	5
2 NYKYTILA.....	9
2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö.....	9
2.1.1 Perus- ja ihmisoikeudet.....	9
2.1.2 Tietosuoja.....	23
2.1.3 Viranomaisen hallussa olevat asiakirjat.....	36
2.1.4 Terveystiedot.....	39
2.1.5 Säilytysajat.....	48
2.1.6 Tietoturva vaatimukset.....	49
2.1.7 Tutkimussäätely.....	55
2.1.8 Terveystiedon laitteet ja tarvikkeet.....	61
2.2 Kansainvälinen kehitys sekä ulkomaiden ja EU:n lainsäädäntö.....	63
2.2.1 EU:n 1 Million Genomes -julistus.....	63
2.2.2 Kehitys eri maissa.....	64
2.2.3 Euroopan neuvosto.....	76
2.2.4 Maailman lääkäriliitto.....	85
2.2.5 Yhdistyneet Kansakunnat.....	86
2.3 Nykytilan arviointi.....	87
2.3.1 Genomitiedon tuottaminen ja tallentaminen terveydenhuollossa.....	87
2.3.2 Genomitiedon käyttö sukulaisen hyväksi.....	91
2.3.3 Genomitiedon käsittely biopankkitoiminnassa.....	92
2.3.4 Genomitiedon palauttaminen ihmisille.....	96
2.3.5 Variaatio- ja viitetietokannat.....	97
2.3.6 Kyberturvallisuuskysymykset.....	99
2.3.7 Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja niiden liitännäispalvelut.....	101
3 ESITYKSEN TAVOITTEET JA KESKEISET EHDOTUKSET.....	104
3.1 Sääntelyn taustatavoitteet ja vaihtoehdot.....	104
3.2 Lakiehdotuksen suhde tietosuoja-asetukseen.....	107
3.2.1 Kansallinen liikkumavara.....	107
3.2.2 Genomitiedon oikeudellinen luonne.....	109
3.2.3 Rekisteröityjen oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuvat riskit.....	111
3.2.4 Henkilötietojen käsittelyperusteet.....	112
3.2.5 Suunnitellut toimenpiteet riskeihin puuttumiseksi.....	120
3.3 Genomikeskus.....	123
3.3.1 Tavoitteet ja rajaukset.....	123
3.3.2 Hallinnollinen sijoituspaikka.....	124
3.3.3 ICT-palvelut.....	126
3.3.4 Organisaatio ja tehtävät.....	130
3.3.5 Alueellinen sijoituspaikka.....	133

3.3.6	Genomikeskuksen vaihtoehto	137
3.4	Genomitietorekisteri	138
3.4.1	Genomitietorekisterin tavoite, tietosisältö ja käyttötarkoitus.....	138
3.4.2	Variaatio- sekä viitetietorekisteri	140
3.4.3	Hajautettu vai keskitetty rekisteri.....	141
3.4.4	Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessi.....	144
3.4.5	Säilytysajat	149
3.5	Tallennusvelvoite	152
3.5.1	Tallennusvelvoite terveydenhuollossa	153
3.5.2	Tallennusvelvoite biopankkitoiminnassa	154
3.6	Genomitiedon luovuttaminen genomitietorekisteristä	156
3.6.1	Terveydenhuollon käyttötarkoitus	156
3.6.2	Tieteellinen tutkimus ja biopankkitoiminta.....	160
3.6.3	Kehittämisen- ja innovaatiotoiminta.....	163
3.7	Tietoturvallinen käyttöympäristö.....	164
3.8	Terveyteen liittyvät geneettiset analyysit.....	165
4	ESITYKSEN VAIKUTUKSET	168
4.1	Taloudelliset vaikutukset	168
4.1.1	Vaikutukset kotitalouksien asemaan	168
4.1.2	Vaikutukset yrityksiin	169
4.1.3	Vaikutukset julkiseen talouteen	175
4.1.4	Vaikutukset kansantalouteen ja kokonaistaloudellinen selvitys vaikutuksista	177
4.2	Viranomaisten toimintaan kohdistuvien vaikutusten arviointi.....	180
4.3	Ympäristövaikutusten arviointi.....	183
4.4	Muiden yhteiskunnallisten vaikutusten arviointi	183
4.4.1	Vaikutukset hyvinvointiin, terveyteen ja näiden jakautumiseen.....	183
4.4.2	Vaikutukset lapsiin.....	187
4.4.3	Sukupuolivaikutukset.....	192
4.4.4	Kielellisten vaikutusten arviointi	193
4.4.5	Yhdenvertaisuusvaikutukset	193
5	ASIAN VALMISTELU.....	194
5.1	Valmisteluvaiheet ja -aineisto.....	194
5.2	Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen.....	196
6	RIIPPUVUUS MUISTA ESITYKSISTÄ	201
7	YKSITYISKOHTAISET PERUSTELUT	202
	LAKIEHDOTUKSEN PERUSTELUT	202
	1 luku Yleiset säännökset.....	202
	2 luku Genomikeskus	205
	3 luku Genomitiedon tallennus, hallinta ja säilytys	212
	4 luku Genomitiedon käsittelyn edellytykset	217
	5 luku Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset	220
	6 luku Erinäiset säännökset.....	228
1	VOIMAANTULO.....	231
2	SUHDE PERUSTUSLAKIIN JA SÄÄTÄMISJÄRJESTYS	231
2.1	Ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeus	231
2.2	Yksityiselämän ja henkilötietojen suoja.....	235

2.3	Yhdenvertaisuus.....	243
2.4	Julkisen vallan käyttö.....	245
2.5	Norminantovaltuudet	247
LAKIEHDOTUS		248
	Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä.....	248

LOMLOS

YLEISPERUSTELUT

1 Johdanto

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

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

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

Laajat, ihmisen koko genomien kattavat, yksittäisen nukleotidin tasolle ulottuvat sekvensointitutkimukset mahdollistuivat, kun uusi ns. ”seuraavan sukupolven sekvensointimenetelmä (next generation sequencing, NGS), toiselta nimeltään massiiviparalleelisekvensointi (massive parallel sequencing, MPS), kehitettiin. MPS on ryhmänimi nykyisin vielä melko uusille, huipputehokkaille sekvensointimenetelmille, joissa suurta joukkoa perimän DNA-fragmentteja (esim. valitut genomien alueet, joiden rakenteelliset poikkeavuuksien voidaan esimerkiksi epäillä ai-

heuttavan tai olevan yhteydessä johonkin sairauteen) tutkitaan samanaikaisesti ja tuloksena saataa genomien rakennetta verrataan sopivaan ihmisen vertailusekvenssiin, jolloin siitä poikkeavat emäkset tai genomien rakenteet voidaan tunnistaa. Kun teknologia on mahdollistanut edullisen ja nopean sekvensoinnin, on diagnostisten tutkimusten painopiste siirtynyt yksittäisten geenien tutkimuksesta geenipaneelisiin ja edelleen laajempaan kokoeksomisekvenssointiin (whole exome sequencing, WES). Eksomin laajuudessa sekvensoinnissa analysoidaan kaikki tunnetut ihmisen proteiineja koodittavat geenialueet, jotka muodostavat arvioidusti 1-2 % ihmisen genomista. Näillä alueilla tapahtuvat geneettiset muutokset välittyvät geeniä koodavan proteiinin rakenteeseen ja toimintaan. Eksomien alueella sijaitsee suuri osa patogeenisistä eli sairautta tai muuttanutta toimintoa aiheuttavista muutoksista.

Vaikka eksomisekvenssoinnilla löydetäänkin suuri osa mutaatioista, jotka vaikuttavat suoraan proteiimirakenteeseen, hyvin suuri osa perinnöllisistä muutoksista jää toteamatta. Koko genomien kattavien sekvenssianalyyysien (whole genome sequencing, WGS) tultua mahdolliseksi, on voitu tarkasti tunnistaa myös erilaisia sairauksiin liittyviä genomien rakennemuutoksia, joita ei voida todeta WES -menetelmillä.

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

Geneettinen tausta vaihtelee hyvin paljon väestökohtaisesti. Esimerkiksi väestöhistoriastamme johtuen on havaittu tiettyjen muualla harvinaisten geenimutaatioiden hyvin voimakasta rikastumista paikallisesti, ja tämä on johtanut tilanteeseen, josta puhutaan termillä ”suomalainen tautiperintö”. Lisääntynyt muuttoliike maan sisällä ja maahanmuutto ovat vähentäneet Suomen geneettistä isolaatiota ja johtaneet tilanteeseen, jossa sairautta potentiaalisesti aiheuttavien geenimuutosten kirjo on kasvanut voimakkaasti. Uusien, Suomessa aiemmin hyvin harvinaisten geenimuotojen, ja jopa ennen Suomesta lähes puuttuneiden perinnöllisten sairauksien, tulo on asettanut terveydenhuollolle paljon uusia laajennusvaatimuksia.

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

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

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

Genominlaajuisiin analyyseihin ja niiden tulosten hyödyntämiseen yksilötasolla liittyy myös haasteita, joita ei ole perinteisemmissä kohdennetuissa geenitutkimuksissa. Tällaisia ovat mm. merkitykseltään epäselvien löydösten (variant of unknown significance, VUS) sekä sekundaarilöydösten tulkintaan ja niitä koskevaan tiedonvälittämiseen liittyvät kysymykset. Sekundaarilöydökset eli sattumalöydökset ovat ihmisen terveyden kannalta merkittäviä odottamattomia oheislöydöksiä, joiden selvittäminen ei välttämättä ollut suoritetun analyysin alkuperäisenä tavoitteena. Tällainen voi olla esimerkiksi jokin sairaus tai sairauteen altistava geenivirhe, kuten korkean syöpäriskin aiheuttava patogeeninen eli sairautta aiheuttava muutos. Siitä, tulisiko tällaisista sekundaarilöydöksistä kertoa ihmisille ja mitä menettelyä soveltaen, on erilaisia näkemyksiä. Selvää on, että näihin tulisi olla yhdenmukaiset kansalliset toimintatavat niin palveluntarjoajien toiminnassa kuin biopankkitoiminnassakin. Epäselvien löydösten merkitystä selvitetään puolestaan kansainvälisten variaatio- ja viitetietokantojen avulla.

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

Ehdotus kansalliseksi genomstrategiaksi ja hallitusohjelma

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

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

Kansallisen genomstrategian laatineen työryhmän keskeinen huomio oli, että genomitieto olisi muun terveystiedon ohella saatava tehokkaaseen käyttöön Suomessa ja että tiedon pirstaloitumista tulisi välttää. Strategiatyön johtopäätöksenä oli, että Suomeen tarvitaan kansallinen genomikeskus eli asiantuntijakeskus, joka tarjoaa palvelunantajille ja tieteelliselle tutkimukselle yhden asiointipisteen genomiikkaan (eli genomin rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimukseen) liittyvissä kysymyksissä.

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

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

Genomitiedon hyödyntämisen odotetaan konkretisoituvan hyötyinä ihmisille sekä innovaatioekosysteemin toimijoille vaikuttaen siten koko yhteiskunnan tasolla. Odotettuja hyötyjä olisivat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy, ihmisen paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään, tuloksellisempi tutkimus ja tutkimustiedon hyödyntäminen potilaan hoidossa, sekä taloudellisen toimeliaisuuden lisääntyminen. Yksilöllistetyn hoidon tavoitteena on edistää

terveyttä ja suunnitella sairauksien hoitoa ja ennaltaehkäisyä muun muassa ihmisen genomitietoa hyödyntäen ja sitä varten terveydenhuollossa tulisi ottaa käyttöön uutta teknologiaa. Tavoitteiden saavuttaminen edellyttäisi lisäksi klinisen toiminnan ja tutkimustoiminnan yhteistyötä ja yhdistämistä.

Genomistrategiaehdotus toteuttaa Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiassa (TEM raportteja 12/2014, jäljempänä *terveysalan kasvustrategia*) omaksuttuja linjauksia ja päätöksiä. Eri sidosryhmät toteuttavat omalta osaltaan strategian tavoitteita. Strategian toimeenpanoa ohjaavat kolmen ministeriön (TEM, STM, OKM) sekä Tekesin ja Suomen Akatemian edustajat. Genomistrategiaa koskevan ehdotuksen jatkotyö, eli Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä annetun lakiehdotuksen valmistelu, on keskeinen osa terveysalan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa. Lakiehdotus toteuttaa lisäksi vuosien 2017 – 2020 julkisen talouden suunnitelmaa, jonka yhteydessä hallitus päätti genomistrategiatyöryhmän ehdotusta vastaavasti perustaa Suomeen genomikeskuksen. Hallitus on sopinut, että Genomikeskuksen ohella Suomeen perustetaan kansallinen syöpäkeskus. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, tehostetaan samalla myös julkisten biopankkien toimintoja ja varmistetaan tehokas yhteistyö Genomikeskuksen kanssa. Toimenpiteillä tavoitellaan Suomen jatkuvaa kehittymistä edelläkävijämaana ja kansainvälisesti haluttuna yhteistyökumppanina genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle.

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

2 Nykytila

2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö

2.1.1 Perus- ja ihmisoikeudet

Suomen perustuslaissa vahvistetaan Suomen valtiosääntö, jonka arvoperusta on ilmaistu perustuslain 1 §:n 2 momentissa. Sen mukaan valtiosääntö turvaa ihmisarvon loukkaamattomuuden ja yksilön vapauden ja oikeudet sekä edistää oikeudenmukaisuutta yhteiskunnassa. Ihmisarvon loukkaamattomuuden vaatimuksella on ilmaistu perustavanlaatuisen oikeuksien yleisinhimillinen perusta ja sillä on viitattu kaikkien ihmisyksilöiden periaatteelliseen yhdenvertaisuuteen. Yksilön oikeuksien ja vapauden turvaamisella perustuslaissa korostetaan perusoikeuksien keskeistä asemaa ja viitataan yksilön itsemääräämisoikeuden perustavanlaatuisen lähtökohtaan monien muiden oikeuksien käytön perustana. Jokainen yksilö on lähtökohtaisesti vapaa määrittämään itsestään ja toimistaan. Itsemääräämisoikeuden on lisäksi katsottu kiinnittyvän myös perustuslain 7 §:n säännöksiin henkilökohtaisesta vapaudesta ja koskemattomuudesta sekä 10 §:n säännöksiin yksityiselämän suojasta (ks. esim. PeVL 15/2015 vp, s. 3, PeVL 26/2017 vp, s. 36 ja PeVL 15/2018 vp). Henkilökohtainen vapaus on luonteeltaan yleisperusoikeus, jolla

suojataan ihmisen fyysisen vapauden ohella myös hänen tahdonvapauttaan ja itsemääräämisoikeuttaan. Oikeus henkilökohtaiseen koskemattomuuteen antaa suojaa esimerkiksi pakolla toteutettavia lääketieteellisiä ja vastaavia toimenpiteitä vastaan. Ruumiillisen koskemattomuuden lisäksi suojan piiriin kuuluu myös merkittävä puuttuminen yksilön henkiseen koskemattomuuteen. Henkilökohtaiseen koskemattomuuteen puuttuvina toimenpiteinä on perustuslakivaliokunnan käytännössä pidetty esimerkiksi DNA- tai verinäytteiden ottamista sekä geneettisiä tutkimuksia. Oikeudella henkilökohtaiseen turvallisuuteen korostetaan julkisen vallan positiivisia toimintavelvoitteita ihmisten suojaamiseksi rikoksilta ja muilta heihin kohdistuvilta oikeudenvastaisilta teoilta. Oikeudenmukaisuudella viitataan yhdenvertaisuuteen sekä taloudellisiin, sosiaalisiin ja sivistyksellisiin oikeuksiin.

Euroopan ihmisoikeussopimuksen 3 artiklan mukaan ketään ei saa kiduttaa, eikä kohdella tai rangaista epäinhimillisellä tai halventavalla tavalla. Sopimuksen 5 artiklan mukaan jokaisella on oikeus vapauteen ja henkilökohtaiseen turvallisuuteen. Sopimuksen 8 artiklan mukaan jokaisella on oikeus nauttia yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiinsa ja kirjeenvaihtoonsa kohdistuvaa kunnioitusta. Viranomaiset eivät saa puuttua tämän oikeuden käyttämiseen, paitsi kun laki sen sallii ja se on välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa kansallisen ja yleisen turvallisuuden tai maan taloudellisen hyvinvoinnin vuoksi, tai epäjärjestyksen tai rikollisuuden estämiseksi, terveyden tai moraalisen suojaamiseksi, tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Artikla kattaa myös henkilötietojen suojan.

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

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

Ihmisarvon loukkaamattomuus

Ihmisarvon käsitteen keskeinen asema länsimaisessa oikeusperinteessä näkyy ihmisoikeusjulistuksissa ja -sopimuksissa sekä useiden läntisten valtioiden perustuslaeissa. Esimerkiksi Yhdistyneiden Kansakuntien (YK) vuoden 1948 ihmisoikeuksien yleismaailmallisen julistuksen 1 artiklassa todetaan, että kaikki ihmiset syntyvät vapaina ja tasavertaisina arvoltaan ja oikeuksiltaan. Ihmisarvon kunnioittamisen vaatimus ilmenee myös Unescon laatimassa Yleismaailmal-

lisessa bioetiikan ja ihmisoikeuksien julistuksessa (2005). Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus (1997) mainitsee ihmisarvon jo otsikossaan. Ihmisarvon kunnioittamisen vaatimus sisältyy lisäksi YK:n lasten oikeuksien yleissopimukseen (1989), Maailman Lääkäriliiton Helsingin julistukseen (1964), ihmiskloonausta koskevaan YK:n julistukseen (2005) sekä Unescon ihmisen geeniperimää ja ihmisoikeuksia koskevaan yleismaailmalliseen julistukseen (1997) ja ihmisen geenitietoa koskevaan kansainväliseen julistukseen (2003).

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

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

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

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

Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksessa omaksuttu näkemys ihmisarvosta poikkeaa perinteisestä liberaalista näkemyksestä ja liittyy enemmän paternalismiin. Biolääketiedesopimus on vähentänyt autonomisuuden ja ihmisen vapaan valinnan korostamista ja nostanut ihmisarvon objektiiviseksi arvoksi. Ihmisarvo on biolääketiedesopimuksen mukaan lisäksi perustavaa laatua oleva perustuslaillinen arvo tai periaate. Siten ihmisarvon loukkaamattomuus rajoittaa myös yksilön omaa toimintaa, ja ihmisarvoa tulee suojata myös yksilön omalta määräysvallalta. Biolääketiedesopimuksessa ihmisarvo ymmärretään ikään kuin itsemääräämisoikeuden rajoittajaksi mikä edustaa uutta bioeettistä ajattelua. Ihmisarvo on liitetty objektiivisesti koko ihmislaajiin, ei yksittäisen ihmiseen. Tästä seuraa, että yhteiskunnassa voidaan määritellä laajemmalla

kuin yksilön tasolla, mikä on ihmisarvon mukaista ja mikä ei. Samoin voidaan määritellä, mitkä ihmisarvoon liittyvät toiminnot ovat ihmisarvoa loukkaavia. Ihmisarvon loukkaamattomuuden ankkurointi perustuslakiin tekee toimintaan puuttumisesta perustuslaillisesti hyväksyttävää, riippumatta yksilön omasta valinnasta ja preferensseistä. Ihmisen omaa vapautta voidaan rajoittaa, koska rajoituksen uskotaan toimivan kaikkien ihmisarvon hyväksi. Rajoittaminen perustuu oletettuun objektiiviseen ihmisarvon ja ihmisarvoa loukkaavan toiminnan määrittämiseen. (Nieminen 2005, Melander 2008).

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

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

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

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

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

Yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltä

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

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

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

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

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

Perustuslakivaliokunta on kuitenkin pitänyt jonkinasteiseen erilaisuuteen johtavaa kokeilulainsäädäntöä sinänsä hyväksyttävänä yhdenvertaisuuden kannalta. Valiokunta on tällöin korostanut, ettei yhdenvertaisuusperiaatteesta johdu tiukkoja rajoja lainsäätäjän harkinnalle pyrittäessä

kulloisenkin yhteiskuntakehityksen vaatimaan sääntelyyn, ja että kokeilu saattaa ainakin joissakin rajoissa muodostaa sellaisen hyväksyttävän perusteen, jonka nojalla muodollisesta yhdenvertaisuudesta voidaan tinkiä alueellisessa suhteessa.

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

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

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

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

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

Yksityiselämän, kunnian ja kotirauhan suoja

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

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

Perustuslakivaliokunnan käytännön mukaan lainsäätäjän liikkumavaraa rajoittaa perustuslain lisäksi se, että henkilötietojen suoja sisältyy osittain samassa momentissa turvatus yksityiselämän suojan piiriin (PeVL 28/2016 vp).

Perustuslakivaliokunta on kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että yksityiselämän suojaan kohdistuvia rajoituksia on arvioitava kulloisessakin sääntely-yhteydessä perusoikeuksien yleisten rajoitusedellytysten valossa (ks. PeVL 42/2016 vp, s. 2–3 ja siinä viitatu lausunnot).

Valiokunta on arvioinut erityisesti arkaluonteisten tietojen käsittelyn sallimisen koskevan yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 37/2013 vp, s. 2/I), minkä johdosta esimerkiksi tällaisia tietoja sisältävien rekisterien perustamista on arvioitava perusoikeuksien rajoitusedellytysten, erityisesti rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden, kannalta (PeVL 29/2016 vp, s. 4–5 ja esimerkiksi PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp sekä PeVL 14/2009 vp).

Valiokunta on antanut merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevan sääntelyn kattavuutta, täsmällisyyttä ja sisältöä (ks. esim. PeVL 38/2016 vp, s. 3). Valiokunta on arvioinut viranomaisten tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyä perustuslain 10 §:n 1 momentissa säädetyn yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta ja kiinnittänyt huomiota muun muassa siihen, mihin ja ketä koskeviin tietoihin tiedonsaantioikeus ulottuu ja miten tiedonsaantioikeus sidotaan tietojen välttämättömyyteen.

Perustuslakivaliokunta on painottanut arkaluonteisten tietojen käsittelyn aiheuttamia uhkia. Valiokunnan mielestä arkaluonteisia tietoja sisältäviin laajoihin tietokantoihin liittyy tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat viime kädessä muodostaa uhan henkilön identiteetille (PeVL 13/2016 vp, s. 4, PeVL 14/2009 vp, s. 3/I). Valiokunta on kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että arkaluonteisten tietojen käsittely on syytä rajata täsmällisillä ja tarkkarajaisilla säännöksillä vain välttämättömään (ks. esim. PeVL 3/2017 vp, s. 5). Tällaista rajausta on valiokunnan uudemmassa käytännössä pidetty säätämisyjärjestyskysymyksenä (ks. esim. PeVL 15/2018 vp, s. 40).

Kysymys on perustuslakivaliokunnan mukaan siitä, että lainsäätäjän tulee turvata tämä oikeus tavalla, jota voidaan pitää hyväksyttävänä perusoikeusjärjestelmän kokonaisuudessa. Valiokunta on aiemmin vakiintuneessa käytännössään pitänyt henkilötietojen suojan kannalta tärkeinä sääntelykohteina ainakin rekisteröinnin tavoitetta, rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä, niiden sallittuja käyttötarkoituksia mukaan luettuna tietojen luovutettavuus sekä tietojen säilytysaika henkilörekisterissä (PeVL 51/2006 vp, PeVL 25/2005 vp, PeVL 20/2006 vp) ja rekisteröidyn oikeusturvaa. Näiden seikkojen sääntelyn lain tasolla tulee lisäksi olla kattavaa ja yksityiskohtaista (PeVL 13/2016 vp, s. 3–4).

Lausunnossaan (PeVL 14/2009 vp) perustuslakivaliokunta totesi, että henkilötietojen käyttämiseen varsinaisen keräämis- ja tallettamistarkoituksen ulkopuolelle jääviin tarkoituksiin on syytä suhtautua hyvin varauksellisesti. Käyttötarkoitussidonnaisuudesta voidaan tällöin tehdä vain

täsmällisiä ja vähäisiksi luonnehdittavia poikkeuksia. Sääntely ei valiokunnan mukaan saa johtaa siihen, että muu kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen liittyvä toiminta muodostuu rekisterin pääasialliseksi tai edes merkittäväksi käyttötavaksi.

Yksityisyyden suojaa koskeva säännös on myös Euroopan ihmisoikeussopimuksessa, sen 8 artiklassa, jonka mukaan jokaisella on oikeus nauttia yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiinsa ja kirjeenvaihtoonsa kohdistuvaa kunnioitusta. Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen oikeuskäytännössä henkilötietojen suoja on katsottu olennaiseksi osaksi 8 artiklan yksityis- ja perhe-elämän suojaa, ja toisaalta henkilötietojen suojalla on vaikutuksensa ihmisoikeussopimuksen 10 artiklassa tarkoitetun sananvapauden käyttämiseen. EIT ratkaisuissa on korostettu muun muassa, että lainsäädännössä pitää olla asianmukaiset takeet siitä, että henkilötietoja ei käsitellä 8 artiklan vastaisesti. Käsiteltävien tietojen tulee olla tarpeellisia sekä sisällöltään että säilytysajaltaan rajattuja rekisteröinnin käyttötarkoitukseen nähden. Niin ikään sääntelyssä tulee olla riittävät takeet, joilla estetään henkilötietojen lainvastainen käyttö.

Yksityisyyden suojaa koskeva oikeus ei ole ehdoton, vaan sitä voidaan rajoittaa lain nojalla ja edellytyksellä, että tämä on välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa kansallisen ja yleisen turvallisuuden tai maan taloudellisen hyvinvoinnin vuoksi, tai epäjärjestyksen tai rikollisuuden estämiseksi, terveyden tai moraalisen suojaamiseksi, tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Ratkaisussaan *M.K v France* 18.4.2013 Euroopan ihmisoikeustuomioistuin katsoi, että yksityishenkilön Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklan mukaista yksityiselämän suojaa oli rikottu, kun henkilön sormenjälkitietoja oli säilytetty sormenjälkirekisterissä ja totesi, että kansallisen lainsäädännön on oltava riittävän täsmällisesti määritelty ja ihmisoikeuksiin puuttumisen on oltava välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa. EIT totesi myös, että kansallisen viranomaisen harkintamarginaalin ala on tavallista ahtaampi puututtaessa yksilön olemassaolon ja identiteetin kannalta tärkeisiin kysymyksiin.

Euroopan unionin perusoikeuskirjan 7 artiklan mukaan jokaisella on oikeus siihen, että hänen yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiaan sekä viestejään kunnioitetaan. Jokaisen oikeus henkilötietojen suojaan turvataan perusoikeuskirjan 8 artiklassa. Sen mukaan henkilötietojen käsittely on oltava asianmukaista ja sen on tapahduttava tiettyä tarkoitusta varten ja asianomaisen henkilön suostumuksella tai muun laissa säädetyn oikeuttavan perusteen nojalla. Jokaisella on oikeus tutustua niihin tietoihin, joita hänestä on kerätty, ja saada ne oikaistuksi. Riippumaton viranomainen valvoo näiden sääntöjen noudattamista. Perusoikeuskirjan 8 artikla perustuu Euroopan yhteisön perustamissopimuksen 286 artiklaan (nykyisin Euroopan unionista toiminnasta tehdyn sopimuksen 39 artikla ja Euroopan unionista tehdyn sopimuksen 39 artikla) ja yksilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta annettuun Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiiviin 95/46/EY (EYVL L 281, 23.11.1995, s. 31) sekä Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklaan ja yksilöiden suojelusta henkilötietojen automaattisessa tietojenkäsittelyssä 28. päivänä tammikuuta 1981 tehtyyn Euroopan neuvoston yleissopimukseen, jonka kaikki jäsenvaltiot ovat ratifioineet. On myös pantava merkille asetus (EY) N:o 45/2001 yksilöiden suojelusta yhteisöjen toimielinten ja elinten suorittamassa henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (EYVL L 8, 12.1.2001, s. 1). Edellä mainittu direktiivi ja asetus sisältävät henkilötietojen suojaa koskevan oikeuden käyttöön liittyviä edellytyksiä ja rajoituksia.

Perusoikeuskirjan 7 ja 8 artiklan tarkoittamat oikeudet eivät ole ehdottomia. Euroopan unionin perusoikeuskirjan 52 artiklan 1 kohdan mukaan perusoikeuskirjassa tunnustettujen oikeuksien ja vapauksien käyttämistä voidaan rajoittaa lailla sekä kyseisten oikeuksien ja vapauksien kes-

keistä sisältöä kunnioittaen. Suhteellisuusperiaatteen mukaisesti rajoituksia voidaan säätää ainoastaan, jos ne ovat välttämättömiä ja vastaavat tosiasiallisesti unionin tunnustamia yleisen edun mukaisia tavoitteita tai tarvetta suojella muiden henkilöiden oikeuksia ja vapauksia. Artiklan 3 kohdan mukaan siltä osin kuin tämän perusoikeuskirjan oikeudet vastaavat ihmisoikeuksien ja perusvapauksien suojaamiseksi tehdyssä yleissopimuksessa taattuja oikeuksia, niiden merkitys ja ulottuvuus ovat samat kuin mainitussa yleissopimuksessa. Tämä määräys ei estä unionia myöntämästä tätä laajempaa suojaa.

Asiassa C-291/12 Euroopan unionin tuomioistuimien (EUT) on muun ohella todennut, että sormenjälkien tallettaminen passin ulkopuolelle lähtökohtaisesti loukkaa yksityisyyden ja henkilötietojen suojaa. Asetuksen N:o 2252/2004 1 artiklan 2 kohdan soveltamista koskevan EUT:n kannanotton perusteella voidaan todeta, että passia varten otettuja sormenjälkiä on käsiteltävä suhteellisuusperiaatteen mukaisesti sillä tavoin, että sormenjälkien ottamista koskeva tarkoitus toteutuu.

Myös Korkein hallinto-oikeus on 15.8.2017 antamassaan päätöksessä (muu päätös 3872/2017, dnro 3736/3/15) arvioinut sormenjälkien tallettamista passin ulkopuoliseen järjestelmään ja todennut, että kysymys on tietosuojadirektiivin ja henkilötietolain tarkoittamasta henkilötietojen käsittelystä, joka kuuluu unionin oikeuden soveltamisalaan. Asiassa oli ratkaistava, ovatko passilain 6 a §:n ja 29 §:n säännökset sormenjälkien rekisteröinnistä sopusoinnussa Euroopan unionin perusoikeuskirjan, Euroopan ihmisoikeussopimuksen ja Suomen perustuslain turvaamien yksityiselämän ja henkilötietojen suojaa koskevien oikeuksien kanssa ja ovatko näiden oikeuksien rajoittamista tarkoittavat edellä mainitut passilain säännökset Euroopan unionin perusoikeuskirjan 52 artiklassa ja Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa säädettyjen edellytysten mukaisia ja hyväksyttäviä Suomen perusoikeusjärjestelmässä.

Päätöksessä todettiin, että vertaamalla passin siruun talletettuja sormenjälkiä passin haltijan sormenjälkiin, on mahdollista todeta, onko passin esittävä henkilö se, jonka passin hän esittää. Näin voidaan tehokkaasti ehkäistä passien väärinkäyttöä ja laitonta pääsyä unionin alueelle. Sormenjälkien tallettamisella passin ulkopuoliseen tietojärjestelmään turvataan yksityisyyden suojan toteutumista passiasetuksen mukaisia edellytyksiä laajemmin, suojaamalla passiasiakirjan lisäksi passin haltijan todellista identiteettiä ja persoonaa. Yksityisyyden suojaaminen henkilötietojen käsittelyssä edellyttää erityisesti tietojen suojaamista oikeudettomalta tai henkilöä vahingoittavalta käyttämiseltä. Yksittäisvertailuun perustuva henkilöllisyyden todentaminen ei suojaa yksityisyyttä tähän nähden riittävästi tilanteessa, jossa passi katoaa, menee rikki tai joutuu väärinkäytöksen kohteeksi. Sormenjälkien tallettaminen rekisteriin ehkäisee hallintovaliokunnan lausunnossa esitetyn mukaisesti muun ohella monihenkilöllisyyttä ja identiteettivarkauksia. Passirekisteriin tallennettaviin biometrisiin tunnistuksiin kuuluva kasvokuva ei luotettavuudeltaan yllä sormenjälkien tasolle. Henkilöllisyyden väärinkäytön mahdollistavan teknologian kehittyminen edellyttää matkustusasiakirjojen hakijoiden ja -haltijoiden luotettavampaa tunnistamista ja asiakirjoihin sisältyvien henkilötietojen parempaa suojaamista. Sormenjälkien tallettamiselle passirekisteriin ei siten suojata ainoastaan passinhaltijan, vaan myös muiden henkilöiden oikeutta omiin henkilötietoihinsa ja niiden asianmukaiseen käyttöön. Kyse on sekä yksilöiden että yhteiskunnan turvallisuuden varmistamisesta. Korkein oikeus katsoi, että tapauksessa henkilötietojen käyttäminen oli täsmällisesti ja tarkkarajaisesti rajattu lailla. Tapauksessa voitiin todeta sormenjälkien tallettamisen passirekisteriin täyttävän 52 artiklan 1 kohdassa ja Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklan 2 kohdassa mainitut edellytykset sekä myös perustuslain suojaamien perusoikeuksien rajoitusedellytykset erityisesti rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden vaatimusten kannalta.

Tieteen vapaus

Perustuslain 16.3 §:ssä turvataan sivistyksellisiin oikeuksiin lukeutuva tieteen vapaus. Tieteellisen tutkimuksen vapautta suojataan myös Euroopan unionin perusoikeuskirjan 13 artiklassa, TSS-sopimuksen 15 artiklassa ja biolääketiedesopimuksen 15 artiklassa. Tieteen vapaudessa on kyse ensinnäkin yksittäisen tutkijan aseman suojaamisesta. Tutkijalla on oikeus valita tutkimusaiheensa ja -menetelmänsä. Suoja ei myöskään rajoitu yliopistotutkimukseen, vaan se kattaa myös yliopistojen ulkopuolella harjoitettavan tutkimustyön. Tieteellisen tutkimuksen harjoittajalla on laajat tiedonsaanti- ja käsittelyoikeudet, joista on säädetty yksityiskohtaisemmin erityisesti julkisuuslaissa ja EU:n yleisessä tietosuojasetuksessa. Perusoikeuksien kokonaisuudistusta koskevassa hallituksen esityksessä (HE 309/1993 vp) todetaan, että tieteen vapautta turvaavalla säännöksellä on kiinteä yhteys sananvapautta koskevaan 12 §:ään, joka puolestaan antaa oikeuden ilmaista ja julkistaa tutkimustuloksia ilman ennakkosensuuria. Sama yhteys on nostettu esille myös perustuslakivaliokunnan lausunnoissa (PeVL 28/2004 vp, PeVL 13/2006 vp).

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

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

Elinkeinovapaus

Perustuslain 18 §:n 1 momentin mukaan jokaisella on oikeus lain mukaan hankkia toimeentulonsa valitsemallaan työllä, ammatilla tai elinkeinolla. Vaikka kyse on yksilön oikeudesta, tämän elinkeinovapauden periaatteen on katsottu yksilöiden kautta koskevan suurtenkin yritysten toimintaa. Ammatin ja elinkeinon sisällyttäminen taas tarkoittaa käytännössä myös yrittäjyyden vapauden tunnustamista. ”Lain mukaan” -lausekkeen on oikeuskirjallisuudessa katsottu sallivan lailla toteutettavat elinkeinovapauden rajoitukset, kuten joidenkin elinkeinojen luvanvaraisuuden esimerkiksi terveyden ja turvallisuuden suojaamiseksi. Elinkeinovapaus on kuitenkin perustuslain mukainen pääsääntö, ja luvanvaraistaminen on poikkeus, jonka tulee tapahtua perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävästä syystä. Elinkeinovapauden ydinaluetta ei saa loukata.

Väestön terveyden edistäminen

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

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

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

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

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

Oikeusturva

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

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

Sitä vastoin ns. tosiasialliset hallintotoimet ovat sellaisia viranomaisen suoritettaviksi luonnehdittavia toimenpiteitä, joista ei tehdä valituskelpoista hallintopäätöstä ja joihin ei siten ole mahdollista hakea muutosta. Tosiasiallisia hallintotoimia koskevista muutoksenhakukielloista ei ole

tarpeen eikä syytä ottaa säännöksiä lakiin. Tosiasialliset hallintotoimet rajautuvat muutoksenhaun ulkopuolelle ilman nimenomaista lain säännöstäkin (ks. esim. PeVL 32/2012 vp, s. 5/I, PeVL 51/2006 vp, s. 6 ja PeVL 52/2005 vp, s. 2/II).

Perusoikeuksien turvaaminen

Perustuslain 22 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien toteutuminen. Pääsäännön mukaan perusoikeudet suojaavat jokaista Suomen oikeudenkäyttöpiirissä olevaa ihmisyksilöä (luonnollista henkilöä) hänen elinaikanaan. Ihminen tulee täysimääräisesti perusoikeuksien haltijaksi syntymänsä hetkellä ja on perusoikeuksien suojan piirissä kuolemaansa asti. Oikeushenkilöitä perusoikeudet suojaavat välillisesti, sillä oikeushenkilön aseman puuttuminen saattaa merkitä kajoamista oikeushenkilön taustalla olevan yksilön oikeuksiin. Perustuslakivaliokunnan lausunnon (PeVL 15/2018 vp) mukaan keskeisiin turvaamiskeinoihin kuuluu perusoikeuden käyttöä turvaavan ja täsmentävän lainsäädännön säätäminen (ks. HE 309/1993 vp ja PeVL 26/2017 vp).

Ahvenanmaan erityisasema

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

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

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

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

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

Ehdotettu laki liittyy uuteen oikeudenalaa, jota ei ole edellä mainituissa lainkohdissa huomioitu nimenomaisesti. Itsehallintolain 18 §:n 12 kohdan mukaan terveyden- ja sairaanhoito kuuluvat maakunnan lainsäädäntövaltaan, lukuun ottamatta 27 §:n kohtia 24, 29 ja 30. Lakiehdotuksen soveltamisalaan eivät kuulu terveyden- ja sairaanhoito, eikä ehdotettu Genomikeskus

tarjoaisi terveydenhuollon palveluja. Ehdotettu laki on eettisesti herkkänä toimintana läheisessä yhteydessä perusoikeuksien toteutumiseen ja koskee melko erityisiä kysymyksiä. Tästä johtuen sosiaali- ja terveysministeriö on ehdottanut lisättäväksi Ahvenanmaan itsehallintojärjestelmän uudistamista koskevan lakiehdotuksen 30 §:n 1 momenttiin (valtakunnan lainsäädäntövaltuutelo) uuden kohdan ”ihmisen genomi, lääketieteellinen tutkimus ja biopankit”.

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

Hallintotehtävän antaminen muulle kuin viranomaiselle

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

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

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

Julkinen hallintotehtävä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Tarkoituksenmukaisuusarvioinnissa tulee hallinnon tehokkuuden ja muiden hallinnon sisäisiksi luonnehdittavien tarpeiden lisäksi kiinnittää erityistä huomiota yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, PeVL 16/2016 vp, s. 3 ja PeVL 8/2014 vp, s. 3/II). Myös hallintotehtävän luonne on otettava huomioon (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 6/2013 vp, s. 2/II, PeVL

65/2010 vp, s. 2/II, PeVL 57/2010 vp, s. 5/I). Siten tarkoituksenmukaisuusvaatimus voi palveluiden tuottamiseen liittyvien tehtävien kohdalla täyttyä helpommin kuin esimerkiksi yksilön tai yhteisön keskeisiä oikeuksia koskevan päätöksenteon kohdalla (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. myös PeVL 8/2014 vp, s. 4/I).

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

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

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

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

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

2.1.2 Tietosuojaja

Euroopan parlamentti ja neuvosto antoivat keväällä 2016 asetuksen luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (EU 2016/679, jäljempänä *yleinen tietosuojaja-asetus*). Suomessa suoraan sovellettavan tietosuojaja-asetuksen kansallinen soveltaminen alkoi 25.5.2018. Yleisellä tietosuojaja-asetuksella kumottiin Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 95/46/EY (jäljempänä *henkilötietodirektiivi*), joka

on Suomessa pantu täytäntöön henkilötietolaki (523/1999). Henkilötietolaki kumottiin uudella tietosuojalaki (1050/2018), jonka Eduskunta hyväksyi muiden tietosuojalakiin liittyvien lakien kanssa 13.11.2018. Lait astuivat voimaan 1.1.2019. Tietosuojalaki kumottiin laki tietosuojalautakunnasta ja tietosuojavaltuutetusta. Tietosuojalaki toimii henkilötietojen käsittelyä koskevana kansallisena yleislakina.

Tietosuoja-asetus on osa Euroopan unionin suurta tietosuojalainsäädännön uudistusta. Uudistus on tarpeellinen informaatioteknologian nopean kehityksen ja jäsenvaltioiden hajanaisten henkilötietojensuojaa koskevien säädösten ja niiden epäyhtenäisen soveltamisen vuoksi. Tavoitteena on vahvistaa henkilöiden oikeuksia henkilötietoja käsiteltäessä ja parantaa EU:n digitaalisten sisämarkkinoiden toimintaedellytyksiä yhdenmukaistamalla EU:n jäsenvaltioiden henkilötietojen suojaa koskevat säännökset. Toimintaympäristön muutoksesta huolimatta henkilötietodirektiivissä (95/46/EY) säädetyt henkilötietojen käsittelyä koskevat yleiset periaatteet ovat olleet kestäviä, ja vastaavat periaatteet sisältyvät myös tietosuoja-asetukseen. Keskeisiä periaatteita ovat siten edelleen käyttötarkoitussidonnaisuus, käsittelyn lainmukaisuus, kohtuullisuus ja läpinäkyvyys, tietojen minimointi, tietojen täsmällisyys, tietojen säilytyksen rajoittaminen sekä tietojen eheys ja luottamuksellisuus. Tietosuoja-asetuksessa henkilötietodirektiiviin ja henkilötietolakiin (523/1999) nähden uusi periaate on osoitusvelvollisuus, jonka mukaan rekisterinpitäjän on kyettävä osoittamaan, että henkilötietojen käsittely on tietosuoja-asetuksen mukaista. Henkilötietojen käsittelyn periaatteet koskevat kaikkea henkilötietojen käsittelyä. (HaVM 13/2018 vp).

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

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

Tietosuojalain rakenne noudattelee yleisen tietosuoja-asetuksen rakennetta. Sen 2 §:n mukaan lakia sovelletaan tietosuoja-asetuksen 2 artiklan soveltamisalan mukaisesti. Tietosuojalaki sovelletaan tietosuoja-asetusta täydentävänä yleislakina laajasti yhteiskunnan eri sektoreilla. Tietosuoja-asetuksen mukaisesti tietosuojalaki ei kuitenkaan sovelleta sellaiseen henkilötietojen käsittelyyn, jota luonnollinen henkilö suorittaa yksinomaan henkilökohtaisessa tai kotitaloutaan koskevassa toiminnassa, eikä rikosasioiden tietosuojadirektiivin soveltamisalaan kuuluvaan henkilötietojen käsittelyyn. Tietosuojalaki on 3 §:n mukaan sovellettava laki silloin, jos rekisterinpitäjän toimipaikka sijaitsee Suomessa ja henkilötietojen käsittely tapahtuu Euroopan unionin alueella sijaitsevaan toimipaikkaan liittyvän toiminnan yhteydessä.

Tietosuojalaki on jatkossa yhdessä tietosuojasetuksen kanssa osa oikeusjärjestystä, jonka noudattamista ylimmät laillisuusvalvojat valvovat (HaVM 13/2018). Laillisuusvalvojen perustuslaillisiin tehtäviin kuuluu myös yksityiselämän ja henkilötietojen suojaa koskevien perus- ja ihmisoikeuksien toteutumisen valvonta. Lausunnossa myös todetaan, että ylimpien laillisuusvalvojen virkatoimien lainmukaisuuden tutkiminen ja niiden toiminnan valvonta on suoraan perustuslaissa säädetty eduskunnan ja perustuslakivaliokunnan tehtäväksi.

Rekisterinpitäjä ja yhteisrekisterinpitäjä

Tietosuojasetuksen 4 artiklassa rekisterinpitäjä määritellään luonnolliseksi henkilöksi tai oikeushenkilöksi, viranomaiseksi, virastoksi tai muuksi elimeksi, joka yksin tai yhdessä toisten kanssa määrittelee henkilötietojen käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Jos tällaisen käsittelyn tarkoitukset tai keinot määritellään unionin tai jäsenvaltioiden lainsäädännössä, rekisterinpitäjä tai tämän nimittämistä koskevat erityiset kriteerit voidaan vahvistaa unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön mukaisesti.

Rekisterinpitäjän vastuuta koskevassa 24 artiklassa on säädetty yleisellä tasolla rekisterinpitäjän vastuusta. Rekisterinpitäjän vastuuta koskevaa artiklaa on tulkittava yhdessä muiden rekisterinpitäjän velvollisuuksia koskevien säännösten kanssa. Tietosuojasetuksen 24 artiklaa ei voida soveltaa itsenäisesti rekisterinpitäjän muista velvoitteista irrallisena velvoitteena.

Yleisen tietosuojasetuksen 26 artiklan mukaan kyse on yhteisrekisterinpitäjistä, jos vähintään kaksi rekisterinpitäjää määrittää yhdessä käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Yhteisrekisterinpitäjien on määriteltävä keskinäisellä järjestelyllä läpinäkyvällä tavalla kunkin vastuualueet yleisessä tietosuojasetuksessa vahvistettujen velvoitteiden noudattamiseksi, erityisesti rekisteröityjen oikeuksien käytön ja 13 ja 14 artiklan mukaisten tietojen toimittamista koskevien tehtävien osalta, paitsi jos ja siltä osin kuin rekisterinpitäjiin sovellettavassa unionin oikeudessa tai jäsenvaltion lainsäädännössä määritellään rekisterinpitäjien vastuualueet. Järjestelyn yhteydessä voidaan nimetä rekisteröidylle yhteispiste.

Asetuksen 26 artiklan 2 kohdan mukaan kyseisen artiklan 1 kohdassa tarkoitettu järjestelystä on käytävä asianmukaisesti ilmi yhteisten rekisterinpitäjien todelliset roolit ja suhteet rekisteröityihin nähden. Järjestelyn keskeisten osien on oltava rekisteröidyn saatavilla. Lisäksi artiklan 3 kohdan mukaan riippumatta 1 kohdassa tarkoitettujen järjestelyn ehtojen rekisteröity voi käyttää asetuksen mukaisia oikeuksiaan suhteessa kuhunkin rekisterinpitäjään ja kutakin rekisterinpitäjää vastaan.

Henkilötietojen käsittelyn periaatteet

Tietosuojasetuksen 5 artiklassa säädetään henkilötietojen käsittelyä koskevista periaatteista. Yleiset periaatteet voivat tulla sovellettaviksi ainoastaan tilanteessa, jossa jokin rekisterinpitäjän varsinainen velvoite tai rekisteröidyn oikeus tulee sovellettavaksi. Yleisiä periaatteita ei voida soveltaa itsenäisesti muista velvoitteista ja oikeuksista irrallisena.

Yleisten periaatteiden mukaan henkilötietoja on käsiteltävä lainmukaisesti, asianmukaisesti ja rekisteröidyn kannalta läpinäkyvästi. Henkilötietojen on oltava asianmukaisia ja olennaisia ja rajoitettuja siihen, mikä on tarpeellista suhteessa niihin tarkoituksiin, joita varten niitä käsitellään ("tietojen minimointi"). Henkilötietojen on oltava täsmällisiä ja tarvittaessa päivitettyjä. Ne on säilytettävä muodossa, josta rekisteröity on tunnistettavissa ainoastaan niin kauan kuin on tarpeen tietojenkäsittelyn tarkoitusten toteuttamista varten. Henkilötietoja voidaan säilyttää

kuitenkin pidempiä aikoja, jos henkilötietoja käsitellään tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten edellyttäen, että tietosuoja-asetuksessa vaaditut asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet on pantu täytäntöön rekisteröidyn oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Henkilötietoja on käsiteltävä tavalla, jolla varmistetaan henkilötietojen asianmukainen turvallisuus, mukaan lukien suojaaminen luvattomalta ja lainvastaiselta käsittelyltä sekä vahingossa tapahtuvalta häviämiseltä, tuhoutumiselta tai vahingoittumiselta käyttäen asianmukaisia teknisiä tai organisatorisia toimia.

Käyttötarkoitussidonnaisuudella tarkoitetaan sitä, että henkilötiedot on kerättävä tiettyä, nimenomaista ja laillista tarkoitusta varten, eikä niitä saa käsitellä myöhemmin näiden tarkoitusten kanssa yhteensopimattomalla tavalla. Nimenomaisen säännöksen mukaan myöhempiä käsitellyä tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten ei kuitenkaan katsota yhteensopimattomaksi alkuperäisten tarkoitusten kanssa. Rekisterinpitäjä on pystyttävä osoittamaan, että edellä kuvattuja velvollisuuksia on noudatettu.

Henkilötietojen käsittelyn asianmukaisuudella tarkoitetaan käsittelyn kohtuullisuutta. Asianmukaisuuden on katsottu sisältävän intressipunnintaa siten, että yksittäistapauksessa tietyn käsittelyn voitaisiin katsoa olevan kohtuuton ja epälojaali rekisteröityä kohtaan, vaikka se perustuisikin 6 artiklassa tarkoitettulle lailliselle perustalle. Henkilötietojen tulee asetuksen mukaan olla asianmukaisia ja olennaisia ja rajoitettuja siihen, mikä on tarpeellista niihin tarkoituksiin, joita varten niitä käsitellään. Henkilötietojen minimointiperiaate korostuu esimerkiksi asetuksen 89 artiklan 1 kohdassa käsiteltäessä henkilötietoja yleisen edun mukaista arkistointia, tieteellistä tutkimusta ja tilastollisia tarkoituksia varten.

Myöhempi käsittely yleisen edun mukaisiin arkistointitarkoituksiin taikka tieteellisiä tai historiallisia tutkimustarkoituksia varten tai tilastollisiin tarkoituksiin olisi katsottava tietosuoja-asetuksen 5 artiklan mukaan yhteensopiviksi laillisiksi käsittelytoimiksi ilman uutta käsittelyperustetta. Tämä kuitenkin edellyttää, että kyseessä on saman rekisterinpitäjän toimesta tapahtuva henkilötietojen käsittely ja käsittelyn muita edellytyksiä noudatetaan, kuten esimerkiksi oikeudellisia ja teknisiä käsittelyä koskevia suojatoimia. Mikäli kyseessä on arkaluonteisten henkilötietojen käsittely, niiden käsittelyä koskevan lakisääteisen poikkeusperustan on oltava olemassa ja käsittelyn on tapahduttava siihen sovellettavien suojatoimien mukaisesti. Mikäli henkilötietojen käsittely tapahtuu uuden rekisterinpitäjän toimesta, täytyy tällä olla erillinen 6 artiklan mukainen käsittelyperuste henkilötietojen käsittelylle.

Henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuus

Tietosuoja-asetuksen 6 artiklan 1 kohdassa säädetään henkilötietojen käsittelyperusteista. Käsittely on lainmukaista ainoastaan jos, ja vain siltä osin kuin vähintään yksi seuraavista edellytyksistä täyttyy:

- a) rekisteröity on antanut suostumuksensa henkilötietojensa käsittelyyn yhtä tai useampaa erityistä tarkoitusta varten;
- b) käsittely on tarpeen sellaisen sopimuksen täytäntöön panemiseksi, jossa rekisteröity on osapuolena, tai sopimuksen tekemistä edeltävien toimenpiteiden toteuttamiseksi rekisteröidyn pyynnöstä;
- c) käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi;

d) käsittely on tarpeen rekisteröidyn tai toisen luonnollisen henkilön elintärkeiden etujen suojaamiseksi;

e) käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi;

f) käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän tai kolmannen osapuolen oikeutettujen etujen toteuttamiseksi, paitsi milloin henkilötietojen suoja edellyttävät rekisteröidyn edut tai perusoikeudet ja -vapaudet syrjäyttävät tällaiset edut, erityisesti jos rekisteröity on lapsi.

Näistä käsittelyperusteista kansallista sääntelyvaraa liittyy (c) ja (e) alakohtiin, sillä jäsenvaltiot voivat pitää voimassa tai ottaa käyttöön yksityiskohtaisempia säännöksiä soveltamisen mukauttamiseksi määrittämällä täsmällisempiä erityisiä vaatimuksia tietojenkäsittely- ja muita toimenpiteitä koskien. Käsittelyn perusteesta on tällöin säädettävä unionin lainsäädännössä tai kansallisessa lainsäädännössä. Käsittelyn tarkoitus määritellään tällöin kyseisessä käsittelyn oikeusperusteesta. Käsittelyn perustuessa (e) alakohtaan sen on oltava tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi. Oikeusperuste voi sisältää erityisiä säännöksiä koskien muun muassa käsiteltävien tietojen tyyppiä, tarkoituksia, joihin henkilötietoja voidaan luovuttaa, käyttötarkoitussidonnaisuutta ja säilytysaikoja. Unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön on täytettävä yleisen edun mukainen tavoite ja oltava oikeasuhteinen sillä tavoiteltuun oikeutettuun päämäärään nähden.

Tietosuojalain 4 §, jossa säädetään käsittelyn lainmukaisuudesta, täsmentää tietosuojasetuksen 6 artiklaa 1 kohdan e alakohdan soveltamista. Tietosuojalain mukaan henkilötietoja saa käsitellä kyseisen alakohdan mukaisesti, jos:

1) kysymys on henkilön asemaa, tehtäviä sekä niiden hoitoa julkisyhteisössä, elinkeinoelämässä, järjestötoiminnassa tai muussa vastaavassa toiminnassa kuvaavista tiedoista siltä osin kuin käsittelyn tavoite on yleisen edun mukainen ja käsittely on oikeasuhtaista sillä tavoiteltuun oikeutettuun päämäärään nähden;

2) käsittely on tarpeen ja oikeasuhtaista viranomaisen toiminnassa yleisen edun mukaisen tehtävän suorittamiseksi;

3) käsittely on tarpeen tieteellistä tai historiallista tutkimusta taikka tilastointia varten ja se on oikeasuhtaista sillä tavoiteltuun yleisen edun mukaiseen tavoitteeseen nähden; tai

4) henkilötietoja sisältävien tutkimusaineistojen, kulttuuriperintöaineistojen sekä näiden kuvailutietoihin liittyvien henkilötietojen käsittely arkistointitarkoituksessa on tarpeen ja oikeasuhtaista sillä tavoiteltuun yleisen edun mukaiseen tavoitteeseen ja rekisteröidyn oikeuksiin nähden.

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

tautumista koskevien tietojen käsittely on kiellettyä. Tietosuojalain 6 §:ssä (erityisiä henkilötietoryhmiä koskeva käsittely) säädetään tilanteista, joissa tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 1 kohtaa ei sovelleta. Kyseistä kohtaa ei sovelleta:

- 1) vakuutuslaitoksen käsitellessä vakuustoinnissa saatuja tietoja vakuutetun ja korvauksenhakijan terveydentilasta, sairaudesta tai vammaisuudesta taikka sellaista häneen kohdistetuista hoitotoimenpiteistä tai niihin verrattavista toimista, jotka ovat tarpeen vakuutuslaitoksen vastuun selvittämiseksi;
- 2) tietojen käsittelyyn, josta säädetään laissa tai joka johtuu välittömästi rekisterinpitäjälle laissa säädetystä tehtävästä;
- 3) ammattiliittoon kuulumista koskevaan tiedon käsittelyyn, joka on tarpeen rekisterinpitäjän erityisten oikeuksien ja velvoitteiden noudattamiseksi työoikeuden alalla;
- 4) kun terveydenhuollon palveluntarjoaja järjestäessään tai tuottaessaan palveluja käsittelee tässä toiminnassa saamia tietoja henkilön terveydentilasta tai vammaisuudesta taikka hänen saamastaan terveydenhuollon ja kuntoutuksen palvelusta taikka muita rekisteröidyn hoidon kannalta välttämättömiä tietoja;
- 5) kun sosiaalihuollon palveluntarjoaja järjestäessään tai tuottaessaan palveluja tai myöntäessään etuuksia käsittelee tässä toiminnassa saamia tai tuottamia tietoja henkilön terveydentilasta tai vammaisuudesta taikka hänen saamastaan terveydenhuollon ja kuntoutuksen palvelusta taikka muita rekisteröidyn palvelun tai etuuden myöntämisen kannalta välttämättömiä tietoja;
- 6) terveyttä koskevien ja geneettisten tietojen käsittelyyn antidopingtyössä ja vammaisurheilun yhteydessä siltä osin kuin näiden tietojen käsittely on välttämätöntä antidopingtyön tai vammaisten ja pitkäaikaissairaiden urheilun mahdollistamiseksi;
- 7) tieteellistä tai historiallista tutkimusta taikka tilastointia varten tehtävään tietojen käsittelyyn;
- 8) tutkimus- ja kulttuuriperintöaineistojen käsittelyyn yleishyödyllisessä arkistointitarkoituksessa geneettisiä tietoja lukuun ottamatta.

Suostumus

Tietosuoja-asetuksen mukaan yhtenä perusteena henkilötietojen käsittelylle on 6 ja 9 artiklan mukaan suostumus. Suostumuksen on asetuksen määritelmäsäännöksen mukaan oltava vapaaehtoinen, yksilöity, tietoinen ja yksiselitteinen. Suostumuksen edellytyksistä säädetään 7 artiklassa. Suostumukseen ei liity kansallista sääntelyvaraa.

Komissio on huhtikuussa 2019 julkaissut paperin ”Question and Answers on the interplay between the Clinical Trials Regulation and the General Data Protection Regulation”, *komission Q&A-paperi*, jossa esitetään tulkinta käsittelyperusteista kliinisten lääketutkimusten EU-asetuksen mukaisissa kliinisissä lääketutkimuksissa. Kyseisessä asiakirjassa todetaan, että tutkimussääntelyyn liittyvää suostumuksen käsitettä ei tulisi sekoittaa tietosuoja-asetuksen 6 artiklan

mukaisiin henkilötietojen laillisiin käsittelyperusteisiin. Tutkimussääntelyyn kuuluvan suostumuksen tarkoituksena on toimia eettisenä standardina ja menettelyllisenä vaatimuksena osana tutkimuksen suorittamisen edellytyksiä. Tutkimusedellytyksiin kuuluvaa suostumusta ei kuitenkaan pidetä asianmukaisena käsittelyperusteena silloin, kun pyritään varmistamaan tietosuojavaatimusten noudattaminen. Suostumusta on tietosuoja-asetuksen näkökulmasta arvioitava suojatoimenpiteenä, ei laillisena henkilötietojen käsittelyperusteena. Siten suostumus voi osoittaa aktiivista halua osallistua esimerkiksi lääketieteelliseen tutkimukseen.

Henkilötietodirektiivin 29 artiklan nojalla toiminut tietosuojatyöryhmä (WP29-ryhmä) on antanut vuonna 2011 näkemyksensä suostumuksen käsitteestä. (Opinion 15/2011 on the definition of consent, WP 187). Osana uuteen tietosuoja-asetukseen valmistautumista ryhmä on huhtikuussa 2018 antanut ohjeiston suostumuksen käsitteestä ("Guidelines on Consent under Regulation 2016/679" wp259). Tietosuojatyöryhmän suuntaviivat ja suositukset eivät ole oikeudellisesti sitovia. Koska niistä päättämässä on kuitenkin myös Suomen toimivaltainen tietosuojaviranomainen, Tietosuojavaltuutettu, ja ne edustavat EU:n jäsenvaltioiden valvovien tietosuojaviranomaisten konsensusta, lienee selvää, että niihin tullaan tulevassa tulkinta- ja valvontakäytännössä viittaamaan.

Ohjeen mukaan vapaaehtoisuus liittyy tosiasialliseen vapauteen antaa suostumus. Jos rekisterinpitäjän ja rekisteröidyn välillä on epätasapainoinen valtasuhde, ei vapaaehtoisuus yleensä täyty. Vapaaehtoisuuden yhteydessä viitataan myös niin sanottuun rakeisuuteen (granularity). Jos käsittely perustuu erilaisiin tarkoituksiin, on suostumus hankittava niitä kaikkia varten, eikä eri tarkoituksia saa "niputtaa" yhteen suostumukseen. Jos suostumuksen voi antaa vain osaan näistä tarkoituksista, ei suostumus ole vapaaehtoinen. Suostumuksen yksilöitävyys liittyy tietoisuuteen (tietoon perustumiseen) ja rakeisuuteen. Suostumuksen yksiselitteisyys edellyttää sitä, että rekisteröity ilmaisee nimenomaisen tahdonilmaisun selkeällä, aktiivisella eleellä tai ilmaisulla. Kun kyse on 9 artiklan mukaisesti nimenomaisesta suostumuksesta, on standardi vielä korkeampi. Yksinkertaisin tapa on hankkia suostumus kirjallisella, allekirjoitetulla lomakkeella. Kuitenkin myös sähköinen suostumus voi täyttää edellytyksen, kun esimerkiksi täytetään sähköinen lomake tai annetaan sähköinen allekirjoitus. Myös suullinen suostumus voi täyttää nimenomaisuuden vaatimuksen, joskin rekisterinpitäjällä voi olla vaikeuksia osoittaa, että suostumus annettiin edellytetyllä tavalla.

Tietosuoja-asetuksen 33 perustelukappaleen mukaan usein tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten tehtävän käsittelyn tarkoitusta ei ole mahdollista täysin määrittää siinä vaiheessa, kun henkilötietoja kerätään. Tästä syystä rekisteröityjen olisi voitava antaa suostumuksensa tietyille tieteellisen tutkimuksen aloille silloin, kun noudatetaan tieteellisen tutkimuksen tunnustettuja eettisiä standardeja. Rekisteröidyillä olisi oltava mahdollisuus antaa suostumuksensa ainoastaan tietyille tutkimusaloille tai tutkimushankkeiden osille siinä määrin kuin tarkoitus sen mahdollistaa. WP29-ryhmä tosin katsoo, ettei tällainen mahdollisuus poista velvoitetta suostumuksen yksilöitävyyteen. Suostumus voi olla tietoinen vain, jos sen antamista edeltää riittävien tietojen antaminen.

Ohjeistossa on luettelo tiedoista, jotka WP29-ryhmän mukaan on ainakin annettava, jotta minimaativatimet tietoisuuden suostumuksen hankkimiseen täytyvät. Ohjeiston mukaan tietosuoja-asetuksesta ei seuraa tiettyä tiedon antamisen muotoa, joten tiedot voidaan antaa pätevästi eri tavoin, kuten kirjallisesti, suullisesti tai audioviestien tai videoviestien välityksellä. Tiedon on oltava selkeää ja saatavilla olevaa, ja tiedon tulisi olla keskivertoihmisen, ei vain juristien ymmärrettävissä. Rekisterinpitäjän on selkeästi kuvailtava, mitä tarkoitusta varten suostumusta

pyydetään. Myös suostumus voidaan antaa sähköisesti, jolloin pyynnön on oltava selkeä ja ytimellä. Rekisterinpitäjän on arvioitava suostumuksen antajia, ja esimerkiksi alaikäisiltä suostumus pyydettyä rekisterinpitäjän tulee varmistua, että alaikäinen ymmärtää saamansa informaation. Jos suostumus pyydetään ennalta muotoilulla suostumuslomakkeella, pyyntö suostumuksen antamiseen tulee olla selvästi erotettavissa muista seikoista.

Jos henkilötietojen käsittely perustuu suostumukseen, on rekisteröidyllä tietosuoja-asetuksen 7 artiklan 3 kohdan nojalla oikeus peruuttaa antamansa suostumus milloin tahansa. Pääsääntö on, että kun suostumus peruutetaan, tulee kaikki henkilötietojen käsittely lopettaa. Henkilötietojen käsittelyä saa kuitenkin jatkaa, jos käsittelylle on olemassa asianmukainen tietosuoja-asetukseen perustuva laillinen käsittelyperuste, kuten rekisterinpitäjän lakisääteinen velvoite. Mikäli laillista käsittelyperustetta ei ole, henkilötiedot tulisi poistaa kokonaan. Tätä ennen rekisterinpitäjän tulisi varmistaa rekisteröidyltä, että haluaako hän perua osallistumisensa vai ulottuuko peruutus myös henkilötietojen käsittelyyn (komission Q&A -paperi, s. 6-7). Suostumuksen peruuttaminen ei vaikuta ennen peruuttamista suoritettujen käsittelyjen lainmukaisuuteen. Tästä on ilmoitettava rekisteröidylle ennen suostumuksen antamista. Peruuttamisen on oltava yhtä helppoa kuin sen antamisen.

WP29-ryhmä käsitteli suostumuksen peruuttamisen vaikutuksia myös tieteellisen tutkimuksen kontekstissa. Jos käsittelylle ei ole suostumuksen peruuttamisen jälkeen muuta laillista käsittelyperustetta, tieto tulee poistaa tai anonymisoida. Henkilötietojen käsittelylle ei voi pääsääntöisesti olla useaa laillista perustetta. Jos kuitenkin tarkoituksia on useita (kuten esimerkiksi kliinisisä lääketutkimuksissa), voi laillisia perusteita olla useita. Perustaa ei voi vaihtaa kesken käsittelyn, eli rekisterinpitäjä ei voi esimerkiksi perustella käsittelyä samaan tarkoitukseen yleisellä edulla, jos suostumus ei olekaan enää pätevä. Rekisterinpitäjän pitää ennen käsittelyä määrittellä käsittelyn laillinen perusta.

Alaikäiset

Tietosuoja-asetusta edeltänyt tietosuojadirektiivi ei sisältynyt erityisiä rajoituksia koskien lasten henkilötietojen käsittelyä, ja esimerkiksi lapsen suostumusta koskeva sääntely on jäsenmaissa perustunut kansalliseen lainsäädäntöön. Myöskään tietosuoja-asetuksessa ei ole lähdetty merkittävään harmonisointiin, ja keskeisin lapsiin liittyvä säännös on artikla 8 (Tietoyhteiskunnan palveluihin liittyvään lapsen suostumukseen sovellettavat ehdot), joka edellyttää lapsen vanhempiin vastuunkantajien antamaa suostumusta tai valtuutusta tietoyhteiskunnan palvelujen, eli sähköisten etäpalvelujen kuten verkkokauppa, tarjoamiselle alle 16-vuotiaalle lapselle. Jäsenvaltiot voivat laskea tätä ikärajaa aina 13 vuoteen saakka, ja Suomessa tietosuojalakiähdotuksessa on päädytty juurikin 13 vuoden rajaan.

Rekisteröidyn oikeudet

Rekisteröidyn oikeuksista säädetään tietosuoja-asetuksen III luvussa. Luvussa säädetään toimitettavista tiedoista, kun henkilötietoja kerätään rekisteröidyltä (13 artikla), toimitettavista tiedoista, kun tietoja ei ole saatu rekisteröidyltä (14 artikla), rekisteröidyn oikeudesta päästä tietoihin (15 artikla), oikeudesta tietojen oikaisemiseen (16 artikla), oikeudesta tietojen poistamiseen (17 artikla, ”oikeus tulla unohdetuksi”), oikeudesta käsittelyn rajoittamiseen (18 artikla), rekisterinpitäjän velvoitteesta tehdä tiedon vastaanottajille ilmoitus henkilötietojen oikaisuista ja rajoituksesta (19 artikla), oikeudesta siirtää tiedot järjestelmästä toiseen (20 artikla), henkilö-

tietojen käsittelyn vastustamisoikeudesta (21 artikla) ja oikeudesta olla joutumatta sellaisen päätöksen kohteeksi, joka perustuu pelkästään automaattiseen käsittelyyn, ja jolla on häntä koskevia merkittäviä vaikutuksia (22 artikla).

Henkilötietojen käsittelyn oikeudellinen peruste vaikuttaa osin siihen, mitä oikeuksia rekisteröidyllä on. Edellä mainittuihin oikeuksiin on lukuisia poikkeuksia, jotka osin määräytyvät käsittelyn oikeusperusteen kautta. Lääketieteellisen tutkimuksen kannalta voidaan nostaa esiin 17 artiklan mukainen oikeus tulla unohdetuksi. Artiklan mukaan rekisteröidyllä on oikeus saada rekisterinpitäjä poistamaan rekisteröityä koskevat henkilötiedot, jos jokin asetuksessa oleva peruste täyttyy. Eräs tällainen peruste on, että rekisteröity peruuttaa suostumuksensa, ja toinen esimerkiksi se, että henkilötietoja on käsitelty lainvastaisesti. Artiklan 3 kohdassa on kuitenkin poikkeuksia tähän oikeuteen. Tällainen poikkeus voi olla se, että käsittely on tarpeen lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi tai jos käsittely tapahtuu yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi, tai 9 artiklan 2 kohdan (i) alakohdan mukaisesti. Tieteellisten tutkimustarkoitusten osalta oikeutta vaatia poistoa ei ole, jos oikeus todennäköisesti estäisi käsittelyn tai vaikeuttaisi sitä suuresti. Lisäksi asetuksen 23 artiklassa säädetään mahdollisuudesta välttämättömyyden ja suhteellisuuden perusteella säätää rajoituksia edellä mainittuihin oikeuksiin. Asetuksen 89 artiklassa lisäksi nimenomaisesti mahdollistetaan kansallisessa laissa säätämään tiettyjä poikkeuksia rekisteröidyn oikeuksiin, jos käsittely tapahtuu tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten.

Euroopan tietosuojaviranomainen (European Data Protection Supervisor, EDPS) on antanut ohjeistuksen (Assessing the necessity of measures that limit the fundamental right to the protection of personal data: A Toolkit, 11.4.2017) koskien EU:n perusoikeuskirjan 52 artiklan mukaisten perusoikeuksien rajoitusedellytysten suhdetta perusoikeuskirjan 8 artiklassa taattuun henkilötietojen suojaan. Ohjeistuksessa käsitellään muun muassa tietosuoja-asetuksessa usein toistuvaa käsitettä tarpeellisuudesta ("necessity") tietojen käsittelyn edellytyksenä. Tarpeellisuus edellyttää faktoihin perustuvaa arviota tavoitellun toimenpiteen tehokkuudesta ja arviota siitä, josko toimenpide on vähemmän puuttuva kuin muut samaan lopputulokseen johtavat vaihtoehdot. Euroopan unionin tuomioistuimen käytäntöön viitaten EDPS toteaa sovellettavan standardin olevan "(ehdottoman) välttämätön" ("strictly necessary") rajoitusten hyväksyttävyyden arvioinnissa. Vasta kun toimenpide on läpäissyt tämän testin, punnitaan suhteellisuutta. Ohjeen varsinainen käyttäjäkohde vaikuttaa olevan EU:n omat instituutiot, mutta edellä mainitut lähtökohdat ovat luonnollisesti kansallisenkin lainsäätäjän tärkeä ottaa huomioon.

Suojatoimet

Käsiteltäessä erityisiä henkilötietoryhmiä EU:n tietosuoja-asetus edellyttää tietyissä tilanteissa, että käsittelyperusteen ohella kansallisessa lainsäädännössä on säädetty asianmukaisista ja erityisistä suojatoimista rekisteröityjen oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi.

Geneettisten tietojen käsittelykiellosta säädetään tietosuoja-asetuksen 9 artiklassa. Käsittelykiellosta voidaan kuitenkin poiketa muun muassa seuraavin perustein:

g) käsittely on tarpeen tärkeää yleistä etua koskevasta syystä unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön nojalla, edellyttäen, että se on oikeasuhteinen tavoitteeseen nähden, siinä noudatetaan keskeisiltä osin oikeutta henkilötietojen suojaan ja siinä säädetään asianmukaisista ja erityisistä toimenpiteistä rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi;

h) käsittely on tarpeen ennalta ehkäisevää tai työterveydenhuoltoa koskevia tarkoituksia varten, työntekijän työkyvyn arvioimiseksi, lääketieteellisiä diagnooseja varten, terveys- tai sosiaalihuollollisen hoidon tai käsittelyn suorittamiseksi taikka terveys- tai sosiaalihuollon palvelujen ja järjestelmien hallintoa varten unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön perusteella tai terveydenhuollon ammattilaisen kanssa tehdyn sopimuksen mukaisesti ja noudattaen 3 kohdassa esitettyjä edellytyksiä ja suojatoimia;

i) käsittely on tarpeen kansanterveyteen liittyvän yleisen edun vuoksi, kuten vakavilta rajat ylittäviltä terveysuhkilta suojautumiseksi tai terveydenhuollon, lääkevalmisteiden tai lääkinnällisten laitteiden korkeiden laatu- ja turvallisuusnormien varmistamiseksi sellaisen unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön perusteella, jossa säädetään asianmukaisista ja erityisistä toimenpiteistä rekisteröidyn oikeuksien ja vapauksien, erityisesti salassapitovelvollisuuden, suojaamiseksi.

Kaikki edellä mainitut perusteet edellyttävät lailla säätämisen lisäksi jonkinlaisia suojatoimia tai erityisiä toimenpiteitä rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi. Muiden kuin arkaluonteisten henkilötietojen käsittely ei sen sijaan edellytä suojatoimia, lukuun ottamatta eräitä tilanteita, joissa tietoja käsitellään muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen. On kuitenkin huomattava, että tietosuoja-asetus sisältää itsessään jo merkittävän määrän yksityiskohtaista sääntelyä, jonka tarkoituksena on suojata rekisteröidyn oikeuksia ja vapauksia. Kansallisessa laissa säädetyt suojatoimet ovat siis tietosuoja-asetuksessa säädettyyn nähden lisäsuojatoimia, joita sovelletaan tietosuoja-asetuksessa säädettyjen suojatoimien lisäksi. Tietosuoja-asetusta ja henkilötietojen käsittelyä tarkentava erityislainsäädäntö on suojatoimi silloin, kun se on riittävän yksityiskohtaista ja täsmällistä henkilötietojen käsittelyä koskevien säännösten osalta ja siinä tosiasiallisesti säädetään rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen turvaamiseksi tarpeellisista toimenpiteistä.

Arkaluonteisia genomitietoja koskevassa 9 artiklassa ei määritellä suojatoimen käsitettä. Käsitettä on kuitenkin käytetty laajasti asetuksen muissa artikloissa ja erityisesti johdanto-osassa. Suojatoimen määrittämiselle voidaan hakea tukea asetuksen muista osista. Esimerkiksi 6 artiklan mukaan salaaminen ja pseudonymisointi ovat asianmukaisia suojatoimia, kun tietoja käsitellään muussa kuin alkuperäisessä tarkoituksessa.

Johtoa suojatoimen käsitteeseen voidaan hakea erityisesti 25 artiklan sisäänrakennetusta ja oletusarvoisesta tietosuojasta. Siihen viitataan monessa kohdoin muualla asetuksessa suojatoimista puhuttaessa. Artiklan mukaan huomioon on otettava uusin tekniikka ja toteuttamiskustannukset. Lisäksi huomioon on otettava käsittelyn luonne, laajuus, asiayhteys ja tarkoitukset, sekä käsittelyn aiheuttamat riskit luonnollisten henkilöiden oikeuksille ja vapauksille. Näiden seikkojen perusteella rekisterinpitäjän on käsittelytapoja määrittäessään ja tietoja käsitellessään toteutettava tietosuojaperiaatteita. Tietosuojaperiaatteina asetuksessa mainitaan tietojen minimointi sekä asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet, kuten pseudonymisointi. Teknisten ja organisatoristen toimenpiteiden avulla varmistetaan, että oletusarvoisesti käsitellään vain käsittelyn kunkin erityisen tarkoituksen kannalta tarpeellisia henkilötietoja. Henkilötietojen määrä, käsittelyn laajuus, säilytysaika ja saatavilla olo on arvioitava suhteessa henkilötietojen tarpeellisuuteen. Tietoja ei myöskään oletusarvoisesti saa saattaa rajoittamattoman henkilömäärän saataville. Lopuksi mainitaan, että hyväksytyt sertifiointimekanismit voidaan käyttää yhtenä tekijänä sen osoittamiseksi, että tässä kappaleessa mainittuja vaatimuksia noudatetaan.

Suojatoimilla voidaan 24 artiklan mukaan estää väärinkäyttö tai lainvastainen pääsy tietoihin tai niiden siirtäminen. Siirrettäessä tietoja kolmansiin maihin 46 artiklan mukaan vastaanottavan

rekisterinpitäjän tai henkilötietojen käsittelijän on toteutettava asianmukaiset suojoimet. Niitä voivat olla mm. viranomaisten tai julkisten elinten välinen oikeudellisesti sitova ja täytäntöönpanokelpoinen väline, yritystä koskevat sitovat säännöt, tietyt tietosuoja koskevat vakiolausekkeet tai hyväksytyt käytäntösäännöt. Suojoimilla olisi varmistettava tietosuojavaatimusten noudattaminen ja rekisteröityjen oikeuksien kunnioittaminen, mukaan lukien rekisteröityjen täytäntöönpanokelpoisten oikeuksien ja tehokkaiden oikeussuojakeinojen, kuten tehokkaiden hallinnollisten ja oikeudellisten muutoksenhakukeinojen ja korvauksenvaativuuden, saatavuus.

Yksinomaan automaattisen tietojenkäsittelyn avulla saa arvioida rekisteröidyn henkilökohtaisia ominaisuuksia vain erityistilanteissa. Tällöinkin on aina sovellettava asianmukaisia suojoimia, joihin olisi kuuluttava käsittelystä ilmoittaminen rekisteröidylle ja oikeus vaatia ihmisen osallistumista tietojen käsittelemiseen, rekisteröidyn oikeus esittää kantansa, saada selvitys kyseisen arvioinnin jälkeen tehdystä päätöksestä ja riitauttaa päätös.

Suojoimista olisi tiedotettava luonnollisille henkilöille, ja erityisesti lasten henkilötietoja olisi suojattava, koska he eivät välttämättä ole kovin hyvin perillä oikeuksistaan tai suojoimista. Suojoimen käsitettä ei ole määritelty tyhjentävästi asetuksessa, vaan sen määrittely vaikuttaa jäävän osittain kansalliseen liikkumavaran piiriin. Vaikka asetuksessa on lueteltu paljon erilaisia mahdollisia suojoimia, tietoja voidaan suojata myös muilla keinoilla.

Tietosuojavaltuutetun toimiston 16.10.2017 päivätyssä ohjeessa lainsäädäntölausuntoja koskien todetaan, että suojoimia voivat olla esimerkiksi kansallinen erityislainsäädäntö, jossa henkilötietojen käsittelyn osalta tarkennetaan a) yleisiä edellytyksiä, jotka koskevat rekisterinpitäjän suorittaman tietojen käsittelyn lainmukaisuutta, b) käsiteltävien tietojen tyyppiä, c) asianomaisia rekisteröityjä, d) yhteisöjä, joille ja tarkoituksia, joihin henkilötietoja voidaan luovuttaa, e) käyttötarkoitussidonnaisuutta, f) säilytysaikoja, g) käsittelytoimia ja -menettelyjä, mukaan lukien laillisen ja asianmukaisen tietojenkäsittelyn varmistamiseen tarkoitettujen toimenpiteiden, h) salassapitosääntely, i) lisärajoitukset ja edellytykset geneettisten, biometristen ja terveystietojen käsittelylle, j) kiellon säätäminen siitä, että arkaluonteisten tietojen käsittelykieltoa ei voida kumota rekisteröidyn suostumuksella. Muina suojoimina on lueteltu valvontaviranomaisen ennakkokuuleminen, tietosuojavastavan nimittäminen, tietosujaa koskevan vaikutusten arvioinnin tekeminen, lokitietojärjestelmät ja muu käytönvalvonta, tietojen käyttöä ohjaavat käyttöluupaehdot, säännölliset, ulkopuolisen tahon suorittamat auditoinnit sekä raportointivelitteet valvontaviranomaisille.

Rekisteröidyn oikeuksien rajoittaminen

Mikäli rekisteröidyn oikeuksista poiketaan, olisi huomioitava, että mahdollisuus rajoittaa rekisteröidyn oikeuksia on yhteydessä henkilötietojen käsittelytarkoitukseen. Rekisteröidyn oikeuksia on mahdollista rajoittaa tietosuoja-asetuksen 23 artiklan sallimissa rajoissa.

Tietosuoja-asetuksen 89 artiklan 2 kohdan mukaan tietyistä rekisteröidyn oikeuksista (15, 16, 18 ja 21 artikla) on mahdollista poiketa kansallisella lainsäädännöllä, kun henkilötietoja käsitellään tieteellisessä tai historiallisessa tutkimustarkoituksessa taikka tilastollisessa tarkoituksessa. Poikkeaminen on mahdollista, jos sovelletaan 89 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuja edellytyksiä ja suojoimia. Mainitussa 15 artiklassa säädetään rekisteröidyn oikeudesta saada pääsy tietoihin, 16 artiklassa oikeudesta tietojen oikaisemiseen, 18 artiklassa oikeudesta käsittelyn rajoittamiseen ja 21 artiklassa oikeudesta vastustaa käsittelyä.

Rekisteröidyn perusoikeuksia ja tiedollista itsemääräämisoikeutta on kunnioitettava. Erityisesti tiedonsaantioikeutta on tärkeää korostaa, kun poiketaan rekisteröidyn oikeuksista. Tältä osin tietosuoja-asetuksen 13 ja 14 artikla turvaavat rekisteröidyn tiedonsaantioikeutta. Henkilötietojen käsittelyyn osallistuvan vaihtoehtoisuutta on syytä korostaa varmistamalla tilastollisen käsittelyn luottamuksellisuutta tietosuoja-asetuksen edellyttämällä tavalla.

Tietosuoja-asetus toteuttaa osaltaan EU:n perusoikeuskirjan 7 artiklan vaatimuksia yksityis- ja perhe-elämän suojan osalta. Perusoikeusasiakirjan 52 artiklassa säädetään perusoikeuskirjassa tunnustettujen oikeuksien ja vapauksien rajoittamisesta. Yleisen tietosuoja-asetuksen ja EU:n perusoikeuskirjan 52 artiklan välisen suhteen selvittämiseksi EU:n tietosuojaviranomainen on antanut huhtikuussa 2017 ohjeistuksen (EDPS Toolkit), jonka tarkoituksena on toimia jäsenvaltioille apuna EU:n tietosuoja-asetuksen kansallista soveltamista koskevan lainsäädännön valmistelussa. Ohjeistus pohjautuu Euroopan Unionin tuomioistuimen käytäntöön, WP29-ryhmän lausuntoihin ja tietosuojaviranomaisen omiin lausuntoihin. Sen tarkoituksena on antaa kansalliselle lainsäätäjälle tarvittavat reunaehdot mahdollisten rajoitusten säätämiseksi.

Tietosuojan rajoittamista koskevan lainsäädännön on aina täytettävä välttämättömyyskriteeri. Ensisijaisesti välttämättömyyttä on peilattava perusoikeuskirjan 52 artiklaa sekä Euroopan Unionin tuomioistuimen oikeuskäytäntöä vasten. Lisäksi tulkinnassa voidaan käyttää apuna ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa säädettyä edellytystä siitä, että rajoituksen tulee olla välttämättömän demokraattisessa yhteiskunnassa. EU:n tietosuojaviranomaisen mukaan kaikkien tietosuoja-asetuksen rajoitusten on oltava ehdottoman välttämättömiä (strictly necessary). Ehdottoman välttämättömyyden kriteeriä sovelletaan henkilötietojen käsittelyn sektorista riippumatta ja siitä seuraa rajoitusmahdollisuuden tulkitseminen rajoitetusti.

Välttämättömyyden käsitettä on tulkittava EU:n tuomioistuimen mukaan samalla tavalla kaikissa EU:n jäsenvaltioissa, kun kyseessä on henkilötietojen laillisen käsittelyperusteen määrittäminen.

Yleisen edun käyttämiseen perusoikeuksien rajoittamisen perusteena on Euroopassa suhtauduttu pidättyvästi. Käytännössä säännösten tulkinta sen osalta, milloin yleinen etu mahdollistaa jonkun perusoikeuden rajoittamisen, perustuu pitkälti Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen (EIT) käytäntöön.

Lisäksi on huomioitava käyttötarkoitussidonnaisuuden periaate. Tietosuoja-asetuksen 5 artiklan 1 kohdan (b) alakohdan mukaan henkilötiedot on kerättävä tiettyä nimenomaista ja laillista tarkoitusta varten, eikä niitä saa myöhemmin käsitellä näiden tarkoitusten kanssa yhteen sopimattomalla tavalla.

Jos kansallisella lailla poiketaan käyttötarkoitussidonnaisuuden periaatteesta, on esitystä tarkasteltava siitä suhteesta, muodostaako se demokraattisessa yhteiskunnassa välttämättömän ja oikeussuhteisen toimenpiteen tietosuoja-asetuksen 23 artiklan 1 kohdassa tarkoitettujen tavoitteiden turvaamiseksi.

Kaikissa tapauksissa olisi tietosuoja-asetuksen johdanto-osan kappaleen 50 mukaisesti varmistettava, että sovelletaan asetuksessa vahvistettuja periaatteita ja että rekisteröidylle ilmoitetaan muista käsittelytarkoituksista ja hänen oikeuksistaan, kuten oikeudesta vastustaa henkilötietojen käsittelyä.

Sisäänrakennettu ja oletusarvoinen tietosuojaja

Tietosuojaja-asetuksen 25 artiklassa korostetaan henkilötietojen käsittelyn sisäänrakennettua ja oletusarvoista tietosuojajaa (Privacy by Design). Rekisterinpitäjän on esimerkiksi toteutettava tehokkaasti tietosuojaperiaatteiden, kuten tietojen minimoinnin, täytäntöönpanoa varten asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet. Toimenpiteillä varmistetaan, että oletusarvoisesti käsitellään vain käsittelyn kunkin erityisen tarkoituksen kannalta tarpeellisia henkilötietoja. Velvollisuus koskee kerättyjen henkilötietojen määriä, käsittelyn laajuutta, säilytysaikaa ja saatavilla oloa. Yleinen tietosuojaperiaate on, että tarpeettomia tietoja ei ole oikeutta käsitellä edes henkilön suostumuksella.

Sisäänrakennetun ja oletusarvoisen tietosuojajan konkreettinen keinovalikoima on monipuolinen. Teknisenä tietosuojaan liittyvänä toimenpiteenä on mahdollista käyttää esimerkiksi henkilötietojen pseudonymisointia tai anonymisointia. Tietosuojaja-asetuksen 83 artiklan mukaan pseudonymisointia tulisi käyttää aina, jos käsittelyn tarkoitukset voidaan saavuttaa siitä huolimatta, että rekisteröityjä ei ole enää mahdollista tunnistaa. Mikäli henkilötiedot on mahdollista anonymisoida, ei henkilötietolainsäädännön soveltaminen ole enää tarpeellista.

Tietosuojavastaava

Yleisen tietosuojaja-asetuksen 37 artiklan 1 kohdan c-alakohdan mukaan tietosuojavastaava on nimitettävä aina, kun rekisterinpitäjän tai henkilötietojen käsittelijän ydintehtävät muodostuvat laajamittaisesta käsittelystä, joka kohdistuu 9 artiklan mukaisiin erityisiin henkilötietoryhmiin, joihin geneettiset tiedot kuuluvat. Näiden osalta velvollisuus nimetä tietosuojavastaava seuraa suoraan tietosuojaja-asetuksen 37 artiklan 1 kohdan c-alakohdasta, eikä kansallisella lailla voida erikseen säätää velvollisuudesta tietosuojavastaavan nimeämiseksi.

Tietosuojajaa koskeva vaikutustenarviointi

Tietosuojaja-asetuksessa on rekisterinpitäjän velvoitteiden määräytymisen osalta omaksuttu riskiperusteinen lähestymistapa tarkoittaen sitä, että tietosuojaja-asetuksen velvoitteet ja asianmukaiset suoja-toimet on suhteutettava henkilötietojen käsittelystä rekisteröidyn oikeuksille ja vapauksille aiheutuvaan riskiin. Korkean riskin toimintoja tulee tietosuojaja-asetuksen 35 artiklan mukaisesti arvioida tietosuojajaa koskevan vaikutustenarvioinnin kautta erityisesti, kun kyse on laajamittaisesta käsittelystä, joka kohdistuu 9 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuihin erityisiin henkilötietoryhmiin, joihin geneettisen tiedon käsittely kuuluu. Tietosuojaja-asetuksen 35 artiklan 10 kohdan mukaan tietosuojajaa koskeva vaikutustenarviointi voidaan tehdä osana lainsäädäntötoimintaa käsittelyn oikeusperusteen (6 artiklan 1 kohdan c ja e alakohdat) arvioinnin yhteydessä. Näin toimittaessa rekisterinpitäjän ei tarvitsisi tehdä vaikutustenarviointia, jollei jäsenvaltio katsoisi sitä tarpeelliseksi ennen käsittelytoimien aloittamista.

Tietosuojaja-asetuksen 35 artiklan 7 kohta määrittelee vaikutustenarvioinnin vähimmäissisällön. Sen mukaan arvioinnin on sisällettävä vähintään: a) järjestelmällinen kuvaus suunnitelluista käsittelytoimista, ja käsittelyn tarkoituksista, mukaan lukien tarvittaessa rekisterinpitäjän oikeutetut edut; b) arvio käsittelytoimien tarpeellisuudesta ja oikeasuhteisuudesta tarkoituksiin nähden; c) arvio 1 kohdassa tarkoitetuista rekisteröityjen oikeuksista ja vapauksista koskevista riskeistä; ja d) suunnitellut toimenpiteet riskeihin puuttumiseksi, mukaan lukien suoja- ja turvallisuustoimet ja mekanismit, joilla varmistetaan henkilötietojen suoja ja osoitetaan, että asetusta on noudatettu ottaen huomioon rekisteröityjen ja muiden asianomaisten oikeudet ja oikeutetut edut.

2.1.3 Viranomaisen hallussa olevat asiakirjat

Julkisuusperiaate on yksi keskeinen hallinnon periaate Suomessa. Perustuslain 12 §:n 2 momentin mukaan viranomaisen hallussa olevat asiakirjat ja muut tallenteet ovat julkisia, jollei niiden julkisuutta ole välttämättömien syiden vuoksi lailla erikseen rajoitettu. Jokaisella on oikeus saada tieto julkisesta asiakirjasta ja tallenteesta.

Asiakirjajulkisuutta sääntelevä yleislaki on viranomaisten toiminnan julkisuudesta annettu laki (621/1999, jäljempänä *julkisuuslaki*), joka on säädetty perustuslakivaliokunnan myötävaikutuksella (PeVL 43/1998 vp). Julkisuusperiaate todetaan julkisuuslain 1 §:ssä, jonka mukaan viranomaisten asiakirjat ovat julkisia, jollei tässä tai muussa laissa erikseen toisin säädetä.

Julkisuuslaissa säädetään sen 2 §:n nojalla oikeudesta saada tieto viranomaisten julkisista asiakirjoista sekä viranomaisessa toimivan vaitiolovelvollisuudesta, asiakirjojen salassapidosta ja muista tietojen saantia koskevista yleisten ja yksityisten etujen suojaamiseksi välttämättömistä rajoituksista samoin kuin viranomaisten velvollisuuksista tämän lain tarkoituksen toteuttamiseksi. Lain tarkoituksena on 3 §:n mukaan toteuttaa avoimuutta ja hyvää tiedonhallintatapaa viranomaisten toiminnassa sekä antaa yksilöille ja yhteisöille mahdollisuus valvoa julkisen vallan ja julkisten varojen käyttöä, muodostaa vapaasti mielipiteensä sekä vaikuttaa julkisen vallan käyttöön ja valvoa oikeuksiaan ja etujaan. Tulevaisuudessa viranomaisen asiakirjojen tiedonhallinnasta säädetään eduskunnan hyväksymässä julkisen hallinnon tiedonhallinnasta annetussa laissa (/), jäljempänä tiedonhallintalaissa.

Julkisuuslaki ja tietosuojalaki muodostavat kokonaisuuden, joka sääntelee viranomaisten ylläpitämien henkilörekistereiden ja muiden asiakirjojen sekä niihin sisältyvien tietojen julkisuutta ja salassapitoa sekä henkilötietojen käsittelyssä noudatettavia vaatimuksia. Tietosuojalain 28 §:ssä määritellään tietosuojalain ja julkisuuslain välistä suhdetta. Sen mukaan oikeuteen saada tieto ja muuhun henkilötietojen luovuttamiseen viranomaisen henkilörekisteristä sovelletaan, mitä viranomaisten toiminnan julkisuudesta säädetään.

Viranomaisilla tarkoitetaan julkisuuslain 4 §:n mukaan mm. valtion hallintoviranomaisia sekä muita valtion virastoja ja laitoksia. Mitä viranomaisesta säädetään, koskee myös lain tai asetuksen taikka lain tai asetuksen nojalla annetun säännöksen tai määräyksen perusteella julkista tehtävää hoitavia yhteisöjä, laitoksia, säätiöitä ja yksityisiä henkilöitä niiden käyttäessä julkista valtaa.

Asiakirjalla tarkoitetaan julkisuuslaissa lain 5 §:n 1 momentin mukaan kirjallisen ja kuvallisen esityksen lisäksi sellaista käyttönsä vuoksi yhteen kuuluviksi tarkoitetuista merkeistä muodostuvaa tiettyä kohdetta tai asiaa koskevaa viestiä, joka on saatavissa selville vain automaattisen tietojenkäsittelyn tai äänen- ja kuvantoistolaitteiden taikka muiden apuvälineiden avulla.

Viranomaisen asiakirjalla tarkoitetaan saman pykälän 2 momentin mukaan mm. viranomaisen hallussa olevaa asiakirjaa, jonka viranomainen tai sen palveluksessa oleva on laatinut taikka joka on toimitettu viranomaiselle asian käsittelyä varten tai muuten sen toimialaan tai tehtäviin kuuluvassa asiassa.

Julkisuuslain asiakirjakäsite on välineneutraali ja pitää sisällään myös tallenteet. Asiakirjan käsitettä on arvioitu korkeimman hallinto-oikeuden tapauksessa KHO:2007:64. Korkein hallinto-oikeus katsoi, että poliisin haltuun telepakkokeinoja käytettäessä tullutta, tutkittavana olevaan

asiaan liittämätöntä aineistoa, jota poliisi ei ole tarkoittanut ottaa sellaisenaan haltuunsa, ei voida vielä pitää sellaisena julkisuuslain 5 §:n 2 momentissa tarkoitettuina viranomaisen asiakirjana, joka olisi valmis käyttötarkoitukseensa. Vasta niin sanotusta raakadatasta tuotettuja ja ymmärrettävissä olevia tallenteita voidaan pitää julkisuuslain 5 §:ssä tarkoitettuina viranomaisen asiakirjoina. Keskusrikospoliisilla ei ollut tapauksessa velvollisuutta tuottaa tästä aineistosta uusia asiakirjoja esimerkiksi muuttamalla tietokoneohjelmiaan. Keskusrikospoliisilla oli kuitenkin tarvittaessa mahdollisuus tuottaa aineistosta valmiita tallenteita.

Julkisuuslain 6 §:n nojalla viranomaisen asiakirja tulee julkiseksi, jollei asiakirjan julkisuudesta taikka salassapidosta tai muusta tietojen saantia koskevasta rajoituksesta tässä tai muussa laissa säädetä. Lain 7 §:n mukaan viranomaiselle toimitettu asiakirja tulee julkisesti, kun viranomaisen on sen saanut, jollei asiakirjan julkisuudesta tai salassapidosta tai muusta tietojen saantia koskevasta rajoituksesta tässä tai muussa laissa säädetä. Asiakirja, jonka sisältö on saatavissa selville vain apuvälinein, tulee julkiseksi, jollei salassapitosäännöksistä tai muista tietojen saantia koskevista rajoituksista muuta johdu, aikaisintaan silloin, kun se on viranomaisen tai tämän lukuun toimivan käytettävissä.

Jokaisella on 9 §:n mukaan oikeus saada tieto viranomaisen asiakirjasta, joka on julkinen. Tiedon antaminen asiakirjasta, joka 6 ja 7 §:n mukaan ei ole vielä julkinen, on viranomaisen harkinnassa. Harkinnassa on otettava huomioon, mitä 17 §:ssä säädetään. Julkisuuslain 17 §:ssä korostetaan julkisuusperiaatteen ensisijaisuutta ja merkitystä.

Salassa pidettävästä viranomaisen asiakirjasta tai sen sisällöstä saa 10 §:n mukaan antaa tiedon vain, jos niin erikseen tässä laissa säädetään. Kun vain osa asiakirjasta on salassa pidettävä, tieto on annettava asiakirjan julkisesta osasta, jos se on mahdollista, niin ettei salassa pidettävä osa tule tietoon.

Asianosaisen oikeutta tiedonsaantiin koskevan julkisuuslain 11 §:n 1 momentin mukaan hakijalla, valittajalla sekä muulla, jonka oikeutta, etua tai velvollisuutta asia koskee (asianosainen), on oikeus saada asiaa käsittelevältä tai käsitelleeltä viranomaiselta tieto muunkin kuin julkisen asiakirjan sisällöstä, joka voi tai on voinut vaikuttaa hänen asiansa käsittelyyn.

Pykälän 2 momentin 1 kohdan mukaan asianosaisella, hänen edustajallaan ja avustajallaan ei ole pykälän 1 momentissa tarkoitettua oikeutta asiakirjaan, josta tiedon antaminen olisi vastoin erittäin tärkeää yleistä etua taikka lapsen etua tai muuta erittäin tärkeää yksityistä etua.

Jokaisella on 12 §:n nojalla oikeus saada tieto hänestä itsestään viranomaisen asiakirjaan sisältyvistä tiedoista 11 §:n 2 ja 3 momentissa säädettyin rajoituksin, jollei laissa toisin säädetä.

Julkisuuslain 4 luku koskee tiedon antamista asiakirjasta. Lain 13 §:n 1 momentin asiakirjan pyytämistä koskevaan menettelyyn kuuluu tietopyynnön yksilöinti esimerkiksi asianmukaisesti toteutetun asiakasrekisterin avulla. Asianhallinnan järjestäminen ja toteuttaminen ovat osa perustuslain 21 §:ssä säädettyjä oikeusturvan toteuttamista ja hyvän hallinnon takeita. Viranomaiselle on myös säädetty hallintolain (434/2003) 23 §:n 1 momentissa velvollisuus antaa tieto asian käsittelyn etenemisestä sekä arvio päätöksen antamisajankohdasta. Julkisuuslain 14 §:ssä säädetään asiakirjan antamisesta päättämisestä. Luvun 15 § koskee asiakirjan pyytämistä koskevan asian siirtämistä toiselle viranomaiselle.

Lain 16 §:ssä säädetään asiakirjan antamistavoista, eli siitä miten asiakirjan julkisuus käytännössä teknisesti toteutetaan. Pykälässä ei säädetä oikeudesta tiedon saantiin, vaan oikeus määräytyy julkisuuslain 9-12 §:n mukaisesti. Kun tietojen saaminen perustuu muuhun lakiin, noudatetaan erityislaissa mahdollisesti olevia tietojen antamistapaa koskevia säännöksiä.

Julkisuuslain 16 §:n 1 momentin mukaan viranomaisen asiakirjan sisällöstä annetaan tieto suullisesti taikka antamalla asiakirja viranomaisen luona nähtäväksi ja jäljennettäväksi tai kuunneltavaksi tai antamalla siitä kopio tai tuloste. Tieto asiakirjan julkisesta sisällöstä on annettava pyydetyllä tavalla, jollei pyynnön noudattaminen asiakirjojen suuren määrän tai asiakirjan kopiointiin vaikeuden tai muun niihin verrattavan syyn vuoksi aiheuta kohtuutonta haittaa virkatoiminnalle. Pykälän 2 momentin mukaan viranomaisen ratkaisusta automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidetyn rekisterin julkisista tiedoista on oikeus saada kopio teknisenä tallenteena tai muutoin sähköisessä muodossa, jollei erityisistä syistä muuta johdu. Tietojen antaminen vastaavassa muodossa muusta julkisesta asiakirjasta on viranomaisen harkinnassa, jollei toisin säädetä. Ratkaisussa KHO:2007:64 todettiin, että huomioiden julkisuuslain 16 §:n 2 momentti, henkilöllä ei ollut oikeutta saada tallenteita sähköisenä jäljennöksenä. Hänellä oli siten oikeus saada tiedot vain julkisuuslain 16 §:n 1 momentissa mainituilla tavoilla, joihin kuuluu tallenteiden antaminen hänen nähtäväkseen viranomaisen luona. Tiedonhallintalain vahvistamisen yhteydessä julkisuuslain 16 §:ään lisätään uusi momentti, jonka mukaan tietojen antamisesta teknisen rajapinnan ja katseluyhteyden avulla säädetään tiedonhallintalaissa. Julkisuuslakiin lisätään lisäksi uusi 16 a §, joka koskee muuhun kuin salassa pidettävään asiakirjaan tehtäviä merkintöjä.

Julkisuuslain 5 luvussa säädetään viranomaisen velvollisuudesta edistää tiedonsaantia ja hyvää tiedonhallintatapaa. Julkisuuslain 17 §:n 2 momentin mukaan asiakirjasalaisuutta koskevia säännöksiä sovellettaessa on otettava huomioon, onko asiakirjan salassapitovelvollisuus riippumaton asiakirjan antamisesta johtuvista tapauskohtaisista vaikutuksista (vahinkoedellytyslausekkeeton salassapitosäännös) vai määräytyykö julkisuus asiakirjan antamisesta johtuvien haitallisten vaikutusten perusteella (julkisuusolettamaan perustuva salassapitosäännös) vai edellyttääkö julkisuus sitä, ettei tiedon antamisesta ilmeisesti aiheudu haitallisia vaikutuksia (salassapito-olettamaan perustuva salassapitosäännös).

Hyvästä tiedonhallintatavasta ja sen toteuttamisesta on säädetty julkisuuslain 18 §:ssä. Sääntely siirtyy tätä lainkohtaa koskevin osin vahvistettavaan tiedonhallintalakiin. Julkisen hallinnon tiedonhallinnasta on säädetty hajautetusti useissa eri yleislaeissa ja lisäksi tiedonhallintaan liittyy raskasta erityislainsäädäntöä. Suurin osa säännöksistä on teknisluonteisia ja muodollisia. Hallintolaki muodostaa hallintoasioissa tiedonhallinnan järjestämisen perustan, jota julkisuuslaki on täydentänyt. Julkisuuslakiin sisältyvän sääntelyn tavoitteena ei ole ollut tyhjentävästi esittää kaikkia hyvään tiedonhallintatapaan kuuluvia velvoitteita, vaan niiden on katsottu määräytyvän aina ajan ja tilanteen mukaan. Tiedonhallintalailla on tarkoitus luoda viranomaisten toiminnalle tietoturvallisuuden yhtenäiset perusvaatimukset riippumatta siitä, minkälaisia asiakirjoja tai muita tietoja viranomaiset käsittelevät.

Julkisuuslain 6 luvussa säädetään salassapitovelvoitteista. Viranomaisen asiakirja on pidettävä salassa, jos se tässä tai muussa laissa on säädetty salassa pidettäväksi tai jos viranomaisen lain nojalla on määrännyt sen salassa pidettäväksi taikka jos se sisältää tietoja, joista on lailla säädetty vaitiolovelvollisuus. Luvun 24 §:ssä säädetään salassa pidettävistä viranomaisen asiakirjoista. Jollei erikseen säädetä, salassa pidettäviä viranomaisen asiakirjoja ovat esimerkiksi 1 momentin 25 kohdassa tarkoitettut asiakirjat, jotka sisältävät tietoja henkilön terveydentilasta,

jollei erikseen toisin säädetä. Asiakirjasalaisuutta koskevia säännöksiä sovellettaessa on otettava huomioon, mitä 17 §:ssä säädetään.

Salassapito- ja luokitusmerkinnöistä säädetään julkisuuslain 6 luvun 25 §:ssä sekä tietoturvallisuudesta valtionhallinnossa annetun asetuksen (681/2010), jäljempänä tietoturvallisuusasetuksen 8-12 §:ssä. Luokitellun asiakirjan käsittelyvaatimuksista säädetään kyseisen asetuksen 13-21 §:ssä. Pykälää muutetaan tiedonhallintalain myötä mm. lisäämällä siihen säännös turvallisuusluokkaa koskevasta merkinnästä, jonka tekemisestä säädetään jatkossa tiedonhallintalaissa.

Lain 7 luku sisältää säännökset salassapidosta poikkeamisesta. Luvun 26 §:n mukaan viranomainen voi antaa salassa pidettävästä viranomaisen asiakirjasta tiedon, jos tiedon antamisesta tai oikeudesta tiedon saamiseen on laissa erikseen nimenomaisesti säädetty tai se, jonka etujen suojaamiseksi salassapitovelvollisuus on säädetty, antaa siihen suostumuksena. 28 §:n mukaan viranomainen voi, jollei lailla toisin säädetä, antaa yksittäistapauksessa luvan tietojen saamiseen salassa pidettävästä asiakirjastaan tieteellistä tutkimusta, tilastointia taikka viranomaisen suunnittelu- tai selvitystyötä varten, jos on ilmeistä, ettei tiedon antaminen loukkaa niitä etuja, joiden suojaksi salassapitovelvollisuus on säädetty. Toiselle viranomaiselle voi 29 §:n nojalla antaa tiedon salassa pidettävästä asiakirjasta, jos esimerkiksi tiedon antamisesta tai oikeudesta tiedon saamiseen on laissa erikseen nimenomaisesti säädetty tai se, jonka etujen suojaamiseksi salassapitovelvollisuus on säädetty, antaa siihen suostumuksensa.

Viranomaisen asiakirjan salassapitoaika on 31 §:n nojalla 25 vuotta, jollei toisin ole säädetty tai lain nojalla määrätty. Yksityiselämän suojaamiseksi 24 §:n 1 momentin 24-32 kohdassa salassa pidettäväksi säädetyn asiakirjan (joka sisältää esimerkiksi henkilön terveydentilaa koskevan tiedon) tai niitä vastaavan muussa laissa salassa pidettäväksi säädetyn tain muun lain nojalla salassa pidettäväksi määrätyn asiakirjan salassapitoaika on 50 vuotta sen henkilön kuolemasta, jota asiakirja koskee tai, jollei tästä ole tietoa, 100 vuotta.

Julkisuuslain 36 § sisältää säännökset asetuksen antamisesta mm. hyvän tiedonhallintatavan toteuttamiseksi. Tässä tarkoitetun pykälän nojalla on annettu tietoturvallisuusasetus. Tiedonhallintalain vahvistamisen myötä julkisuuslain 36 §:n nojalla voimassaolevat 1-5 kohdissa ja 2 momentissa olevat asetuksenantovaltuudet kumottaisiin. Näin ollen tietoturvallisuusasetus kumoutuu myös. Näistä asioista säädettäisiin jatkossa tiedonhallintalailla.

2.1.4 Terveystiedot

Terveydenhuoltolaki

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

Lain tarkoituksena on sen 2 §:n mukaan 1) edistää ja ylläpitää väestön terveyttä, hyvinvointia, työ- ja toimintakykyä sekä sosiaalista turvallisuutta; 2) kaventaa väestöryhmien välisiä terveyseroja; 3) toteuttaa väestön tarvitsemien palvelujen yhdenvertaista saatavuutta, laatua ja potilas-turvallisuutta; 4) vahvistaa terveydenhuollon palvelujen asiakaskeskeisyyttä; sekä 5) vahvistaa perusterveydenhuollon toimintaedellytyksiä ja parantaa terveydenhuollon toimijoiden, kunnan

eri toimialojen välistä sekä muiden toimijoiden kanssa tehtävää yhteistyötä terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sosiaali- ja terveydenhuollon järjestämisessä.

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

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

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

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

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista

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

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

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

Vajaavaltaisen potilaan tahdon selvittämiseksi on potilaslain 6 §:n mukaan kuultava potilaan laillista edustajaa taikka lähiomaista tai muuta läheistä ennen tärkeän hoitopäätöksen tekemistä. Muuten potilasta on hoidettava tavalla, jota voidaan pitää hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisena. Hoitoon tulee lisäksi saada potilaan laillisen edustajan tai lähiomaisen tai muun läheisen suostumus, jota varten tulee huomioida potilaan aiemmin ilmaisema tahto tai hänen henkilökohtainen etunsa. Jos potilasta edustava henkilö kieltää hoidon antamisen tai hoitotoimenpiteen tekemisen potilaalle, potilasta on mahdollisuuksien mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä suostumisesta kieltäytyvän henkilön kanssa muulla lääketieteellisesti hyväksyttävällä tavalla. Jos näkemykset ovat ristiriitaiset, potilasta on hoidettava hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisesti.

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

Potilaslain 12 §:ssä säädetään potilasasiakirjoista ja hoitoon liittyvästä muusta materiaalista. Lainkohdan 1 momentin mukaan potilasasiakirjat sekä tutkimuksissa ja hoidossa syntyvät biologista materiaalia sisältävät näytteet ja elinmallit tulee säilyttää potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen, hoitoon liittyvien mahdollisten korvausvaatimusten ja tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika. Asiakirjat, näytteet ja mallit tulee hävittää välittömästi sen jälkeen, kun niiden säilyttämiselle ei ole edellä tarkoitettua perustetta. Tarkemmista säilytysajoista säädetään 2 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriön antamalla asetuksella. Potilasasiakirjoja, näytteitä ja malleja saa säilyttää sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella säädetyn säilytysajan päätyttyä, jos se on välttämätöntä potilaan hoidon järjestämisen tai toteuttamisen kannalta. Säilyttämisen tarvetta on sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella säädetyn säilytysajan päätyttyä arvioitava vähintään viiden vuoden välein, jollei laista tai henkilötietolain 43 §:n 2 momentissa tarkoitettua tietosuojalautakunnan luvasta muuta johdu.

Potilasasiakirjoihin sisältyvät tiedot ovat lain 13 §:n mukaan salassa pidettäviä. Tietoja ei pääsääntöisesti saa antaa sivulliselle ilman potilaan kirjallista suostumusta. Sivullisella tarkoitetaan muita kuin asianomaisessa toimintayksikössä tai sen toimeksiannosta potilaan hoitoon tai siihen liittyviin tehtäviin osallistuvia henkilöitä. Säännös estää esimerkiksi potilastiedon luovuttamisen omaiselle tai sen muun hyödyntämisen ilman potilaan kirjallista suostumusta.

Pykälän 3 momentissa säädetään edellytyksistä, joiden täyttyessä tiedot voidaan antaa ilman suostumusta. Potilasasiakirjoihin sisältyviä tietoja voi luovuttaa esimerkiksi, jos tiedon antamisesta tai oikeudesta tiedon saamiseen on laissa erikseen nimenomaisesti säädetty. Lisäksi 5 momentin mukaan Terveyden ja hyvinvoinnin laitos voi antaa luvan tietojen saamiseen yksittäistapauksessa, kun tieteellistä tutkimusta varten tarvitaan tietoja useamman kuin yhden terveyden- ja sairaanhoidon palveluja tuottavan kunnan tai kuntayhtymän, yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa tarkoitetun terveydenhuollon palveluja tuottavan yksikön ja itsenäisesti ammattiaan harjoittavan terveydenhuollon ammattihenkilön potilasasiakirjoista. Lupa voidaan antaa, jos on ilmeistä, ettei tiedon antaminen loukkaa niitä etuja, joiden suojaksi salassapitovelvollisuus on säädetty.

Potilaslain 13 §:n 4 momenttia sekä julkisuuslain 28 §:ää sovelletaan, kun potilasasiakirjoissa olevia tietoja on tarpeellista luovuttaa yksilöityyn tieteelliseen tutkimukseen yksittäistapauksessa. Potilaslain 13 §:n 4 momenttia sovelletaan, kun tietoja luovutetaan yksityisestä terveydenhuollosta, ja julkisuuslain 28 §:ää sovelletaan julkisen terveydenhuollon tietoluovutuksiin.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetus potilasasiakirjoista

Potilasasiakirjoista annetun sosiaali- ja terveysministeriön asetuksen (298/2009) 2 §:n mukaan potilasasiakirjoihin kuuluvat potilaskertomus ja siihen liittyvät potilastiedot tai asiakirjat sekä lääketieteelliseen kuolemansyyn selvittämiseen liittyvät tiedot tai asiakirjat samoin kuin muut potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen yhteydessä syntyneet tai muualta saadut tiedot ja asiakirjat.

Asetuksen 4 §:n mukaan potilasasiakirjoihin sisältyviä tietoja saavat käsitellä vain potilaan hoitoon ja siihen liittyviin tehtäviin osallistuvat tehtäviensä ja vastuidensa edellyttämässä laajuudessa. Automaattisen tietojenkäsittelyn avulla pidettävien potilasasiakirjojen käyttöä tulee valvoa käytettävissä olevin riittävin teknisin menetelmin. Hankittaessa palveluja toiselta palvelujen tuottajalta on 5 §:n mukaisesti varmistettava potilasasiakirjoihin sisältyvien tietojen salassapidon ja vaitiolovelvollisuuden noudattaminen.

Asetuksen 6—21 §:ssä säädetään potilaskertomukseen tehtävistä merkinnöistä ja niiden korjaamisesta. Asetuksen 22 §:n mukaan potilasasiakirjojen hoitoon liittyvän muun materiaalin säilyttämisestä vastaa se terveydenhuollon toimintayksikkö tai itsenäisesti ammattiaan harjoittava terveydenhuollon ammattihenkilö, jonka toiminnassa ne ovat syntyneet.

Potilasasiakirja-asetuksen 23 §:n mukaan potilasasiakirjoja sekä tutkimuksessa ja hoidossa syntyviä biologista materiaalia sisältäviä näytteitä ja elinmalleja on säilytettävä asetuksen liitteessä määrätyn ajan. Säilytysajan päätyttyä tai kun mainitut asiakirjat ja biologinen materiaali eivät ole enää välttämättömiä potilaan hoidon järjestämisen tai toteuttamisen kannalta, ne on hävitettävä välittömästi ja siten, etteivät sivulliset saa niistä tietoa.

Potilasasiakirja-asetuksen edellä tarkoitetun liitteen mukaan esimerkiksi perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidossa muodostuvia asiakirjoja säilytetään pysyvästi arkistolaitoksen 16.2.2009 antaman päätöksen mukaisesti. Potilaan perustietoja ja keskeisiä hoitotietoja sisältäviä asiakirjoja säilytetään 12 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Sama aika koskee potilaan tutkimuksessa syntynyttä tietoa. Diagnostiikkaan liittyviä tutkimustuloksia, teknisiä tallenteita ja niihin liittyviä lausuntoja säilytetään 12 vuotta kuvauksesta, ellei potilas ole alaikäinen, jolloin säilytysaika on 20 vuotta.

Biologista materiaalia sisältäviä näytteitä säilytetään myös 12 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Jos näytteiden edustavuus on merkityksellistä tieteellisen tutkimuksen kannalta, niitä voidaan säilyttää tämän tarpeen mukaisesti terveydenhuollon toimintayksikön terveydenhuollosta vastaavan johtajan päättämä, em. säilytys-aikaa pidempi aika.

Laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä

Sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetussa laissa (159/2007, jäljempänä *asiakastietolaki*) säädetään sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen (lähtökohtaisesti myös genomitietojen) sähköisestä käsittelystä. Lakia sovelletaan julkisten ja yksityisten sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen antajien järjestäessä taikka toteuttaessa sosiaalihuoltoa tai terveydenhuoltoa.

Lain 1 §:ssä säädettyinä tarkoituksena on edistää sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen tietoturvallista sähköistä käsittelyä. Lailla toteutetaan yhtenäinen sähköinen potilastietojen käsittely- ja arkistointijärjestelmä terveydenhuollon palvelujen tuottamiseksi potilasturvallisesti ja tehokkaasti sekä potilaan tiedonsaantimahdollisuuksien edistämiseksi.

Lain 3 § sisältää laissa käytetyt määritelmät. Asiakkaalla tarkoitetaan mm. potilaslaissa tarkoitettua potilasta ja asiakasasiakirjalla potilaslaissa tarkoitettua potilasasiakirjaa. Potilastiedolla puolestaan tarkoitetaan potilasta koskevaa tietoa, joka sisältyy potilaslaissa tarkoitettuun potilasasiakirjaan. Tällaista voisi olla esimerkiksi genomitieto. Tietojärjestelmällä tarkoitetaan esimerkiksi terveydenhuollon asiakastietojen sähköistä käsittelyä varten toteutettua ohjelmistoa tai järjestelmää, jonka avulla tallennetaan ja ylläpidetään potilasasiakirjoja ja niissä olevia tietoja sekä kerättyistä tiedoista muodostettua automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidettävää tiedostoa tai tietovarantoa, jonka valmistaja on erityisesti suunnitellut mm. potilasasiakirjojen ja niissä olevien tietojen käsittelyyn. Lisäksi tietojärjestelmällä tarkoitetaan välityspalvelua, jolla sosiaali- tai terveydenhuollon asiakastietoja välitetään Kansaneläkelaitoksen ylläpitämiin valtakunnallisiin tietojärjestelmäpalveluihin.

Asiakastietojen sähköisessä käsittelyssä tulee 4 §:n mukaan turvata tietojen saatavuus ja käytettävyys. Asiakastietojen tulee säilyä eheinä ja muuttumattomina koko niiden säilytysajan. Sähköisestä asiakasasiakirjasta tulee olla vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale. Alkuperäisestä asiakirjasta voidaan palvelun toteuttamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös, josta tulee ilmetä asiakirjan olevan jäljennös.

Lain 5 §:ssä säädetään käytön ja luovutuksen seurannasta. Sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen antajan tulee pitää rekisteriä omien asiakastietojärjestelmiensä ja asiakasrekisteriensä käyttäjistä sekä näiden käyttöoikeuksista. Palvelujen antajan tulee kerätä asiakasrekisterikohtaisesti kaikista asiakastietojen käytöstä ja jokaisesta asiakastietojen luovutuksesta seurantaa varten lokitiedot lokirekisteriin. Käyttölokirekisteriin tallennetaan tieto käytetyistä asiakastiedoista, siitä palvelujen antajasta, jonka asiakastietoja käytetään, asiakastietojen käyttäjästä, tietojen käyttötarkoituksesta ja käyttöajankohdasta. Luovutuslokirekisteriin tallennetaan tieto luovutetuista asiakastiedoista, siitä palvelujen antajasta, jonka asiakastietoja luovutetaan, asiakastietojen luovuttajasta, tietojen luovutustarkoituksesta, luovutuksensaajasta ja luovutusajankohdasta. Kansaneläkelaitoksen tulee kerätä vastaavat tiedot potilaan tiedonhallintapalveluun tallennettujen ja sen kautta näytettyjen tietojen luovuttamisesta. Terveydenhuollon palvelujen an-

tajien potilasasiakirjatietojen luovuttamista koskevat lokitiedot tallennetaan arkistointipalveluun. Asiakastietojen käyttäjien käyttöoikeustiedot ja lokitiedot tulee hävittää, kun ne eivät enää ole tarpeen asiakastietojen käytön ja luovutuksen lainmukaisuuden seuraamiseksi.

Potilastietojärjestelmien ja -asiakirjojen tietorakenteista säädetään lain 6 §:ssä. Terveystietojärjestelmien ja potilasasiakirjojen tietorakenteiden tulee mahdollistaa sähköisten potilasasiakirjojen käyttö, luovuttaminen, säilyttäminen ja suojaaminen valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla. Terveystietojärjestelmien palvelujen antajan tulee luokitella erityistä suojausta edellyttävät potilasasiakirjat ja potilastiedot erillisellä vahvistuspyynnöllä suojattaviin potilastietoihin.

Asiakastietojärjestelmästä tulee 7 §:n mukaan voida tuottaa sosiaalihuollon ja terveydenhuollon palvelujen antajan oman suunnittelun, johtamisen ja tilastoinnin, sekä valtakunnallisen tutkimus- ja tilastotoiminnan kannalta tarpeelliset tiedot ja hoidon tarpeen arviointia sekä hoitoon pääsyn ajankohtaa koskevat tiedot.

8 §:n mukaan asiakastietojen sähköisessä käsittelyssä asiakas, sosiaalihuollon ja terveydenhuollon palvelujen antaja, muu asiakastietojen käsittelyn osapuoli ja näiden edustajat sekä tietotekniset laitteet tulee tunnistaa luotettavasti. Potilastietoja käsittelevien henkilöiden, palvelujen antajien, tietoteknisien laitteiden sekä valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen tunnistaminen edellyttää lisäksi todentamista.

Asiakastietojen eheys, muuttumattomuus ja kiistämättömyys tulee 9 §:n mukaan varmistaa sähköisellä allekirjoituksella tietojen sähköisessä käsittelyssä, tiedonsiirrossa ja säilytyksessä. Luonnollisen henkilön sähköisessä allekirjoittamisessa tulee käyttää kehittyntä sähköistä allekirjoitusta, josta säädetään sähköisestä tunnistamisesta ja sähköisiin transaktioihin liittyvistä luottamuspalveluista sisämarkkinoilla ja direktiivin 1999/93/EY kumoamisesta annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksessa (EU) N:o 910/2014. Organisaation ja tietoteknisien laitteiden allekirjoituksessa on käytettävä luotettavuudeltaan vastaavaa sähköistä allekirjoitusta.

Potilastietojen luovuttamisesta säädetään 10 §:ssä. Potilastietoja saa luovuttaa 14 §:ssä tarkoitettujen valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla ainoastaan toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden- ja sairaanhoidon järjestämiseksi ja toteuttamiseksi. Luovutuksen tulee perustua joko potilaan antamaan suostumukseen, potilaslain 13 §:n 3 momentin 3 kohtaan tai muuhun luovutuksen oikeuttavaan lain säännökseen. Sähköiseen luovutuspyyntöön perustuva potilastietojen sähköinen luovutus toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle toteutetaan valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla sen jälkeen, kun hoitosuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä on tietoteknisesti varmistettu. Muut potilastietojen sähköiset luovutukset toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle toteutetaan joko valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla tai terveydenhuollon palvelujen antajien välisenä luovutuksena. Valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla voidaan toteuttaa arkistointipalveluun liittyneiden terveydenhuollon palvelujen antajien lukuun terveydenhuollon valtakunnallisista henkilörekistereistä annetun lain (556/1989) ja sen nojalla annettujen säännösten mukainen tietojen luovutus terveydenhuollon valtakunnallisiin henkilörekistereihin. Valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla voidaan luovuttaa lisäksi todistukset ja lausunnot sille terveydenhuollon ulkopuoliselle toimijalle, jota varten asiakirja on laadittu. Todistukseen ja lausuntoon liitetty muu yksilöity asiakirja voidaan luovuttaa todistuksen mukana. Luovuttaminen toteutetaan valtakunnalliseen tietojärjestelmäpalveluun kuuluvan viestinvälitys-

ja kyselypalvelun avulla, ja se edellyttää potilaan informoitua, yksilöityä suostumusta. Suostumuksen vastaanottajan on kirjattava tieto siitä osaksi luovutettavaa asiakirjaa. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos antaa määräykset siitä, mitkä asiakirjat saa luovuttaa viestinvälitys- ja kyselypalvelun avulla. Muusta kuin valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla tapahtuvasta potilastietojen luovutuksesta säädetään potilaslain 4 luvussa. Lisäksi sähköiseen lääkemääräykseen sisältyvien tietojen luovutuksesta säädetään sähköisestä lääkemääräyksestä annetussa laissa (61/2007).

Asiakastietolain 11 §:n mukaan lain 10 §:n 1 momentissa tarkoitetun potilaan suostumuksen perusteella saa luovuttaa kaikki valtakunnallisissa tietojärjestelmäpalveluissa olevat potilastiedot. Suostumuksen antanut potilas saa kuitenkin kieltää määrittämiensä tietojen luovutuksen. Kiellon voi tehdä palvelutapahtuman tai palvelujen antajan perusteella. Suostumus ja kiello ovat voimassa toistaiseksi ja ne saa peruuttaa. Suostumuksen ja kiellon voi antaa mille tahansa valtakunnalliseen tietojärjestelmäpalveluun liittyneelle terveydenhuollon palvelujen antajalle. Suostumuksen tai kiellon vastaanottajan tulee toimittaa tieto siitä viivytyksettä potilaan tiedonhallintapalveluun. Potilaan tiedonhallintapalvelu on toteutettava siten, että suostumuksen ja kiellon voi tehdä milloin tahansa. Suostumuksen ja kiellon saa tehdä myös katseluyhteyden välityksellä. Mitä asiakaslaissa on säädetty suostumuksen ja kiellon tekemisestä koskee myös niiden peruuttamista.

Jos potilaalla ei ole edellytyksiä arvioida suostumuksen merkitystä, terveyden- ja sairaanhoidon kannalta välttämättömiä tietoja saa asiakaslain 12 §:n nojalla luovuttaa hänen laillisen edustajansa antaman suostumuksen perusteella. Potilaan laillisella edustajalla on oikeus salassapitovelvollisuuden estämättä saada suostumuksen antamista ja toteuttamista varten välttämättömät potilasta koskevat tiedot. Muutoin suostumuksen antamisessa on noudatettava mitä 11 §:ssä säädetään potilaan antamasta suostumuksesta.

Pääministeri Juha Sipilän hallitus antoi eduskunnalle syksyllä 2018 lakiesityksen uudeksi laiksi sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä sekä tarvittavista muutoksista muihin lakeihin. Ehdotetulla lailla oli tarkoitus määrittää sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen valtakunnallisen käsittelyn sosiaali- ja terveydenhuollon prosessissa ja kumota voimassa oleva asiakastietolaki. Lakiesitys kuitenkin raukesi.

Rauenneessa hallituksen esityksessä esitetyt säädösmuutokset loisivat edellytykset valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen käyttöönotolle sosiaalihuollossa sekä asiakastiedon joustavalle käsittelylle sosiaali- ja terveydenhuollossa. Lakiehdotus sisälsi sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmä uudistuksen kannalta tarpeelliset tiedonhallintaa koskevat säännökset.

Rauenneen lakiluonnoksen keskeisimmät ehdotukset olivat suostumuksesta luopuminen potilasasiakirjojen käsittelyssä, kansalaisen omatietovaranto, sekä sosiaalihuollon asiakastiedon arkiston sisällyttäminen osaksi valtakunnallisten tietojärjestelmäpalveluiden kokonaisuutta.

Suostumuksesta luopuminen olisi tarkoittanut sitä, että ammattihenkilö voisi pääsääntöisesti käsitellä asiakastietoa ilman asiakkaan suostumusta, jolloin käsittely perustuisi joko asiakas- tai potilassuhteeseen tai lakiin. Käyttöoikeudet työssään tarvitsemiinsa välttämättömiin tietoihin ammattihenkilö olisi saanut palvelunantajalta. Suostumusedellytyksen poistumisen lisäksi asiakkaalla ei myöskään olisi ollut oikeutta kieltää asiakastietojensa luovuttamista rekisterinpitäjän sisällä. Kiello-oikeuden esitettiin säilyvän kuitenkin silloin, kun tietoja olisi luovutettu sosiaali- ja/tai terveydenhuollon rekisteristä toiselle sosiaali- ja/tai terveydenhuollon rekisterinpitäjälle.

valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen välityksellä. Jos asiakas olisi jättänyt kielto-oikeutensa käyttämättä, potilastiedot olisivat lähtökohtaisesti olleet luovutettavissa muille rekisterinpitäjille. Kielto-oikeudessa sanottiin rauenneessa esityksessä olleen kyse kansallisesta, salassa pidettävien tietojen luovuttamista koskevasta erityissäännöksestä, jonka tarkoituksena olisi ollut antaa kansalaisille rajattua itsemääräämisoikeutta heitä koskeviin salassa pidettäviin tietoihin niiden luovutustilanteissa. Rekisterinpitäjän sisällä tapahtuvassa tietojen antamisessa katsottiin esityksessä kuitenkin olevan kyse tietojen käytöstä, ei luovuttamisesta, joten kielto-oikeus tietojen luovuttamiseen liittyvänä säännöksenä ei olisi koskenut tietojen käyttöä rekisterinpitäjän sisällä. Muilta kuin edellä esitetyiltä osin salassa pidettävien asiakastietojen luovuttaminen perustuisi esityksen mukaan asiakkaan suostumukseen tai luovuttamiseen oikeuttavaan lainsäädäntöön.

Rauenneen esityksen keskeisiin ehdotuksiin lukeutui myös kansalaisen omatietovaranto. Esityksen tarkoituksena oli lisätä lakiin säännökset, jotka tekisivät kansalaisille mahdolliseksi tallentaa omia hyvinvointitietojaan tai erilaisten hyvinvointisovellusten tuottamia tietoja omatietovarantoon, jonka rekisterinpitäjänä toimisi Kansaneläkelaitos. Tavoitetilassa asiakas olisi voinut tallentaa ja poistaa hyvinvointitietojaan internetin, erilaisten asiointipalvelujen tai mobiilisovellusten kautta. Tallentamisen olisi mahdollistanut Personal Health Record (PHR) -palvelu. Asiakas olisi halutessaan voinut antaa suostumuksensa siihen, että palvelunantaja saisi hyödyntää omatietovarannossa olevia hyvinvointitietoja hoitosuhteessa. Omatietovaranto olisi tarjonnut myös mahdollisuuden omahoitotietojen luovuttamisen toissijaiseen käyttötarkoitukseen, kuten tutkimustoimintaan ja muuhun itseään koskevaan päätöksentekoon.

Omien tietojen katselua varten asiakkaalle ehdotettiin annettavaksi katseluyhteys, jonka avulla täysi-ikäinen potilas olisi nähnyt omat, ajantasaiset hoitotietonsa ajasta, paikasta ja palveluntuottajasta riippumatta. Näin olisi tullut mahdolliseksi seurata oman hoitonsa kulkua, sekä tarkistaa esimerkiksi hoito-ohjeita tai diagnoosi- ja lääkitystietoja. Myös laboratoriotulosten saaminen olisi esityksen mukaan nopeutunut ja tullut joustavammaksi. Katseluyhteys olisi esityksen mukaan mahdollistanut myös potilastietojen luovutuksia koskevien lokitietojen seuraamisen, kun tiedonsaantipyyntöä ei tarvitsisi erikseen esittää toimintayksikköön. Katseluyhteys ei suunniteltu hoitoyksikkökohtaiseksi, vaan valtakunnallisesti keskitetyksi yhteydeksi. Asiakkaan olisi ollut mahdollista valtuuttaa toinen henkilö asioimaan puolestaan sähköisesti.

Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä

Uusi laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (552/2019, jäljempänä *toisiolaki*) on tullut voimaan 1.5.2019. Eduskunta hyväksyi toisiolain 13.3.2019.

Samalla on muutettu Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annettua lakia, potilaan asemasta ja oikeuksista annettua lakia, sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista annettua lakia, sähköisestä lääkemääräyksestä annettua lakia, lääkelakia, sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annettua lakia, tartuntatautilakia ja kuolemansyyntä selvittämisestä annettua lakia, sekä kumottu terveydenhuollon valtakunnallisista henkilörekistereistä annettu laki ja sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskuksen tilastotoimesta annettu laki. Lakiuudistuksella on saatettu tämän lainsäädäntöalueen säännökset vastaamaan EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen vaatimuksia.

Asiakastietojen ensisijaisella käytöllä tarkoitetaan käyttötarkoitusta, jonka vuoksi tiedot on alun perin tallennettu asiakas- tai potilasrekisteriin. Ensisijainen käyttötarkoitus voi olla esimerkiksi

potilaan tutkiminen ja hoitaminen, sosiaalihuollon asiakkaan tarvitseman palvelun järjestäminen tai sosiaaliturvaetuuden myöntäminen. Asiakastietojen toissijaisella käytöllä tarkoitetaan samojen tietojen käyttöä muissa kuin ensisijaisissa käyttötarkoituksissa.

Toisiolain tarkoituksena on luoda ajanmukaiset ja yhdenmukaiset edellytykset sosiaali- ja terveydenhuollon palvelutoiminnassa syntyvien henkilötasoisten asiakastietojen sekä muiden terveyteen ja hyvinvointiin liittyvien henkilötietojen käytölle tilastointiin, tutkimukseen, kehittämis- ja innovaatiotoimintaan, opetukseen, tietojohdantamiseen, viranomaisohjaukseen ja -valvontaan sekä viranomaisten suunnittelu- ja selvitystehtäviin. Laki mahdollistaa nykyistä laajemman sosiaali- ja terveydenhuollon asiakas- ja potilastiedon hyödyntämisen muussa kuin kyseisen tiedon alkuperäisessä käyttötarkoituksessa sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Sosiaali- ja terveysvaliokunnan lausunnon (StVM 37/2018 vp) mukaan laki merkitsee eräiltä osiltaan varsin olennaista arkaluonteisten tietojen käyttötarkoituksen muutosta, joka kohdistuu erittäin laajaan tietojoukkoon. Toisaalta laissa on eräiltä osin kyse myös olemassa olevan sääntelyn yhtenäistämisestä ja henkilötietojen käsittelyyn liittyvän henkilötietojen suojan parantamisesta sekä tietosuojan että tietoturvan keinoin.

Toisilaisissa on otettu huomioon sosiaali- ja terveydenhuollon integraatio sekä digitalisaation voimakas vaikutus asiakastietojen sähköiseen käsittelyyn ja sen edellyttämiin tietosuoja- ja tietoturva vaatimuksiin. Samanaikaisesti tekninen kehitys on luonut uudenlaiset mahdollisuudet käsitellä arkaluonteisia asiakastietoja ja yhdistää niitä sallituissa käyttötarkoituksissa muihin henkilötietoihin tavalla, joka aiempaa paremmin turvaa asiakkaiden henkilötietojen ja luottamuksen suojan.

Lain keskeisenä päätavoitteena on suojata kaikessa sosiaali- ja terveystietojen toissijaisessa käsittelyssä henkilötiedot siten, että kansalaisten luottamusta voidaan vahvistaa suhteessa heidän tietojensa käsittelyyn toissijaisessa käyttötarkoituksessa. Laki mahdollistaa aiempaa paremman tietoturvan sosiaali- ja terveydenhuollon arkaluonteisten henkilötietojen toissijaisessa käsittelyssä.

Toisiolain tavoitteena on tehdä tietojen käyttö joustavaksi ja tietoturvalliseksi. Tätä varten perustetaan keskitetty sähköinen lupapalvelu sekä lupahakemukset ratkaiseva Sosiaali- ja terveysalan tietolupaviranomainen. Tietolupaviranomainen vastaa keskitetysti useista sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen toissijaiseen hyödyntämiseen liittyvistä palveluista muiden viranomaisten ja organisaatioiden puolesta.

Lain 5 §:n mukaan lupaviranomainen tekee muiden rekisterinpitäjien aineistoja koskevia lupapäätöksiä sekä vastaa lupapäätösten mukaisten tietojen kokoamisesta, yhdistelystä ja luovuttamisesta toissijaiseen käyttöön. Lupaviranomaisella on oikeus koota tietopyynnön perusteella eri rekisterinpitäjien henkilötietoja ja niitä yhdistelemällä tuottaa anonyymeja tietoja pyytäjän käyttöön. Keskitetyn lupakäsittelyn on tarkoitus sujuvoittaa lupakäsittelyä sekä parantaa tietoturvaa ja yhtenäistää eri rekisterinpitäjien välillä vallitsevia lupakäytäntöjä.

Lupaviranomainen ylläpitää tietopyyntöjen hallintajärjestelmää tietopyyntöjen ja lupahakemusten välittämiseksi ja käsittelemiseksi sekä tietoturvallista käyttöpalvelua henkilötietojen vastaanottamiseksi ja luovuttamiseksi. Lisäksi lupaviranomainen ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä, jossa luvansaajan on mahdollista käsitellä luvan perusteella saamiaan henkilötietoja. Lupaviranomainen myös valvoo myöntämänsä luvan ehtojen noudattamista. Se saa peruttaa luvan, jos luvansaaja ei noudata lakia tai rikkoo luvan ehtoja.

Lupaviranomainen perustetaan 4 §:n 1 momentin mukaan Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) yhteyteen. Lupaviranomaisena toimii THL:n erillisyyksikkönä. Pykälän 2 momentin mukaan lupaviranomaista myös johdetaan erillään THL:n muiden tehtävien johtamisesta siten, että se toimii sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön (STM) tulosohjauksessa.

Sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietoja hallinnoivat rekisterinpitäjät osallistuvat lupaviranomaisen ohjaamiseen. Lupaviranomaiselle perustetaan 4 ja 8 §:n mukaan ohjausryhmä, joka koostuu niiden rekisterinpitäjien edustajista, joiden tietoja lupaviranomainen voi esityksen perusteella luovuttaa. Rekisterinpitäjät voivat ohjausryhmän kautta vaikuttaa muun muassa palveluista perittäviin maksuihin sekä siihen, miten voimavaroja suunnataan tietojärjestelmien kehittämiseen. STM asettaa lupaviranomaiselle ja sen toiminnalle tulostavoitteet lupaviranomaisen ohjausryhmän esitysten pohjalta.

Lain 9 § mahdollistaa lisäksi, että lupaviranomaisen alaisuuteen saadaan perustaa osakeyhtiö, jonka tarkoituksena ei ole tuottaa voittoa. Osakeyhtiön saa perustaa STM yksin tai yhdessä yhden tai useamman 6 §:ssä tarkoitetun organisaation, opetus- ja kulttuuriministeriön, työ- ja elinkeinoministeriön tai valtiovarainministeriön kanssa. Yhtiö on valtion omistuksessa ja hallinnassa, ja sen omistajaohjauksesta vastaa STM. Yhtiölle voidaan antaa 10 §:n 3—7 kohdassa tarkoitettuihin palveluihin liittyviä tehtäviä. Nämä tehtävät eivät sisällä päätösvaltaa tietoluista.

Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön ehdotuksesta toisilain 8 §:ään lisättiin säännökset lupaviranomaisen tueksi asetettavasta asiantuntijaryhmästä, jonka tehtävänä on laatia tietosuojaa, tietoturva- ja anonymisointia koskevat periaatelinjaukset Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön tietolupaviranomaisen toiminnalle. Asiantuntijaryhmässä on lainkohdan mukaan oltava tekoälyn, data-analytiikan, tietoturvan, tietosuojan, alan tutkimuksen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Tietolupaviranomaisen edustaja.

2.1.5 Säilytysajat

Henkilötietojen säilyttämistä koskevat yleiset säännökset on säädetty Euroopan unionin yleisessä tietosuojasetuksessa, jonka mukaan rekisterinpitäjän tehtävänä on asettaa määräajat henkilötietojen poistoa tai niiden säilyttämisen tarpeellisuuden määräaikaistarkastelua varten, jotta voidaan varmistaa, ettei henkilötietoja säilytetä pidempään kuin on tarpeen. Siltä osin kuin tietosuojasetus ei tule sovellettavaksi, arkistonmuodostaja määrittelee arkistolain mukaan asiakirjojen säilytysajat ja -tavat, ja pitää niistä yllä arkistonmuodostussuunnitelmaa. Julkisuuslain 18 §:n 1 momentin 4 kohdassa on säädetty asianmukaisesta tietojen arkistoinnista ja hävittämisestä sekä hyvän julkisuus- ja salassapitorakenteen toteuttamisesta viranomaisten tietoaisteista käsiteltäessä ja säilytettäessä.

Asiakirjojen säilytysajoista on säädetty sekä lain- että asetustasoisesti. Esimerkiksi potilaslain 12 §:n nojalla potilasasiakirjat sekä tutkimuksessa ja hoidossa syntyvät biologista materiaalia sisältävät näytteet ja elinmallit tulee säilyttää potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen, hoitoon liittyvien mahdollisten korvausvaatimusten ja tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika. Potilasasiakirja-asetuksessa on säädetty potilasasiakirjojen säilytysajoista. Potilasasiakirjat muodostavat henkilörekisterin.

Perustuslakivaliokunnan lausuntokäytännössä on vakiintuneesti katsottu henkilörekisteriin otettavien tietojen säilytysajat seikoiksi, joista on perustuslain 10.1 §:n mukaan säädettävä lailla

(mm. PeVL 14/1998 vp s. 2, PeVL 25/1998 vp s. 2, PeVL 35/2004 vp, s. 2 ja PeVL 30/2005 vp, s. 4.). Perustuslakivaliokunta on lisäksi viitannut tarpeeseen ottaa huomioon EU-tuomioistuimen (EUT) oikeuskäytäntö arvioitaessa säilyttämisaikoja (ks. PeVL 9/2017 vp, s. 5).

Euroopan unionin tuomioistuimen ratkaisussa (C-293/12 ja C-594/12 Digital Rights Ireland) EUT nosti ongelmaksi sen, että tietojen säilytysajasta säädettiin tekemättä tietojen hyödyllisyyteen perustuvaa eroa eri tietoluokkien välillä tai kyseessä olevien henkilöiden mukaan (ratkaisun kohta 63).

Perustuslakivaliokunnan kannanottojen mukaan säilytysaikaa koskevan sääntelyn tulee lain tasolla olla kattavaa ja yksityiskohtaista. Perustuslakivaliokunnan mukaan säilytysaikaa koskevissa säännöksissä on oltava aikamääre. Perustuslakivaliokunta on useissa lausunnoissaan katsonut, ettei tietojen pysyvä säilyttäminen ole henkilötietojen suojan mukaista, ellei siihen ole tietojärjestelmän luonteeseen tai tarkoitukseen liittyviä perusteita (PeVL 22/2014 vp, s. 6, PeVL 54/2010 vp, s. 2–3, PeVL 3/2009 vp, s. 3/I ja PeVL 51/2002 vp, s. 3/II).

Lisäksi esimerkiksi tapauksessa *S. ja Marper v. Yhdistynyt kuningaskunta* (2008) Euroopan ihmisoikeustuomioistuin (EIT) totesi rajoituksettoman säilytysajan olevan suhteellisuusperiaatteen vastaista ja että, tietojen säilyttäminen tulee suhteuttaa keräämisperusteeseen.

Tietojen pysyvä säilyttäminen on katsottu perustuslakivaliokunnan käytännössä perustelluksi hyvin harvoin, kuten silloin, kun tiedot ovat osin muuttumattomia tai hitaasti muuttuvia eikä niitä päivitetä pelkän ajan kulumisen vuoksi ja niiden pysyvä säilyttäminen on tarpeellista tehtävien hoitamiseksi (PeVL 54/2010 vp, s. 3).

2.1.6 Tietoturva vaatimukset

Julkishallinnon tietoturvallisuutta koskevan sääntelyn lähtökohta on nykytilassa julkisuuslaki ja erityisesti hyvää tiedonhallintatapaa ja sen toteuttamista (18 §) sekä salassapito- ja luokitusmerkintöjä (25 §) koskevat säännökset.

Teknistä tietoturvaa koskevaa sääntelyä on julkisuuslain nojalla annettu valtioneuvoston asetuksessa tietoturvallisuudesta valtionhallinnossa (681/2010, jäljempänä *tietoturvallisuusasetus*), laissa viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista (1406/2011, jäljempänä *arviointilaki*), laissa tietoturvallisuuden arviointilaitoksista (1405/2011, jäljempänä *arviointilaitoslaki*), laissa julkisen hallinnon tietoverkkotoiminnasta (10/2015), laissa kansainvälisistä tietoturva velvoitteista (588/2004) sekä turvallisuus selvityslaisissa (726/2014).

Keskeiset tietoturva vaatimuksissa noudatettavat tietosuojaperiaatteet ovat tietosuoja-asetuksesta tutut käyttötarkoitussidonnaisuus, käsittelyn lainmukaisuus, kohtuullisuus ja läpinäkyvyys, tietojen minimointi, tietojen täsmällisyys, tietojen säilytyksen rajoittaminen sekä tietojen eheys ja luottamuksellisuus. EU:n neuvosto on lisäksi antanut päätöksen 23.9.2013 EU:n turvallisuusluokiteltujen tietojen suojaamista koskevista turvallisuussäännöistä (2013/488/EU). Lisäksi sovelletaan kansallisen tietosuojalain säännöksiä.

Laissa yksityisyydensuojasta työelämässä (759/2004) on säännökset yksityiselämän ja muun yksityisyyden suojaamisen turvaamiseksi työelämässä. Laissa säädetään työntekijää koskevien henkilötietojen käsittelystä, työntekijälle tehtävistä testeistä ja tarkastuksista sekä niitä koske-

vista vaatimuksista, teknisestä valvonnasta työpaikalla sekä työntekijän sähköpostiviestin hake-
misesta ja avaamisesta. Mitä laissa säädetään työntekijästä, sovelletaan myös virkamieheen,
virkasuhteessa olevaan ja näihin verrattavassa julkisoikeudellisessa palvelussuhteessa olevaan
sekä soveltuvin osin työnhakijaan.

Huoltovarmuuden turvaamisesta annetun lain (1390/1992) tarkoituksena on turvata väestön toi-
meentulon, maan talouselämän ja maanpuolustuksen kannalta välttämättömät taloudelliset toi-
minnot ja niihin liittyvät tekniset järjestelmät poikkeusolojen ja niihin verrattavissa olevien va-
kavien häiriöiden varalta (huoltovarmuus). Valtioneuvosto asettaa huoltovarmuudelle lain 2 §:n
2 momentin mukaan yleiset tavoitteet, joissa määritellään valmiuden taso ottaen huomioon vä-
estön ja välttämättömän talouselämän sekä maanpuolustuksen vähimmäistarpeet. Nykyisin voi-
massa olevat tavoitteet on vahvistettu 5.12.2013 (valtioneuvoston päätös huoltovarmuuden ta-
voitteista 857/2013). Huoltovarmuustyön tavoitteena on, että vakavimmat poikkeusolot voidaan
hoitaa kansallisin toimenpitein. Esimerkiksi sosiaali- ja terveydenhuollon kansallisesti tärkeät
tietovarannot ja niiden toimintaa ohjaavat järjestelmät tulee olla sijoitettu Suomessa oleville
palvelimille. Huoltovarmuuden kehittämistä ja ylläpitoa varten on Huoltovarmuuskeskus. Kes-
kuksen ohjaus ja valvonta kuuluvat työ- ja elinkeinoministeriölle.

Rikoslain (39/1889) 38 luvussa säädetään tieto- ja viestintärikoksista.

Tietoturvallisuusasetus

Julkisuuslain 36 §:n 1 momentin nojalla on annettu tietoturvallisuusasetus. Siinä säädetään val-
tionhallinnon viranomaisten asiakirjojen käsittelyä koskevista yleisistä tietoturvallisuusvaati-
muksista sekä asiakirjojen luokittelun perusteista ja luokittelua vastaavista asiakirjojen käsitte-
lyssä noudatettavista tietoturvallisuusvaatimuksista.

Salassa pidettävät asiakirjat tai niihin sisältyvät tiedot voidaan tietoturvallisuusasetuksen 8 §:n
mukaan luokitella sen mukaan, minkälaisia tietoturvallisuutta koskevia vaatimuksia niiden kä-
sittelyssä on tarpeen noudattaa. Luokittelu voidaan suorittaa myös siten, että tietoturvallisuutta
koskevat vaatimukset kohdistetaan vain sellaisiin asiakirjoihin tai sellaisiin asiakirjan käsitte-
lyvaiheisiin, joissa erityistoimenpiteet ovat suojattavan edun vuoksi tarpeen. Luokitusta ei saa
ulottaa sellaiseen asiakirjaan tai asiakirjan osiin, joissa käsittelyvaatimusten noudattaminen ei
suojattavan edun vuoksi ole tarpeen.

Salassa pidettävien asiakirjojen luokittelussa käytetään tietoturvallisuusasetuksen 9 §:n mu-
kaista neliportaista suojaustasoluokitusta. Salassa pidettävä asiakirja voidaan luokitella kuulu-
vaksi suojaustasoon I, jos asiakirjaan sisältyvän salassa pidettävän tiedon oikeudeton paljastu-
minen tai oikeudeton käyttö voi aiheuttaa erityisen suurta vahinkoa salassapitosäännöksessä
tarkoitettulle yleiselle edulle, suojaustasoon II, jos asiakirjaan sisältyvän salassa pidettävän tie-
don oikeudeton paljastuminen tai oikeudeton käyttö voi aiheuttaa merkittävää vahinkoa salas-
sapitosäännöksessä tarkoitettulle yleiselle edulle, suojaustasoon III, jos asiakirjaan sisältyvän
salassa pidettävän tiedon oikeudeton paljastuminen tai oikeudeton käyttö voi aiheuttaa vahinkoa
salassapitosäännöksessä tarkoitettulle yleiselle tai yksityiselle edulle ja suojaustasoon IV, jos
asiakirjaan sisältyvän salassa pidettävän tiedon oikeudeton paljastuminen tai oikeudeton käyttö
voi aiheuttaa haittaa salassapitosäännöksessä tarkoitettulle yleiselle tai yksityiselle edulle.

Muu kuin salassa pidettävä asiakirja voidaan luokitella vain 9 §:n 2 momentissa tarkoitetuissa
tapauksissa, jonka mukaan suojaustasoon IV kuuluvaksi voidaan luokitella muukin kuin salassa

pidettäväksi säädetty asiakirja, jos asiakirjan luovuttaminen on lain mukaan viranomaisen harkinnassa tai asiakirjaan sisältyviä tietoja saa lain mukaan käyttää tai luovuttaa vain määrättyyn tarkoitukseen ja jos tiedon oikeudeton paljastuminen voi aiheuttaa haittaa yleiselle tai yksityiselle edulle tai heikentää viranomaisen toimintaedellytyksiä.

Tiedonhallintalaki

Eduskunta hyväksyi 18.3.2019 hallituksen esityksen julkisen hallinnon tiedonhallintalaksi (HE 284/2018 vp), jäljempänä tiedonhallintalaki. Lakia ei ole vielä vahvistettu, mutta sen olisi tarkoitus tulla voimaan 1.1.2010. Laki on tiedonhallintaa koskeva yleislaki.

Tiedonhallintalailla kumotaan julkisuuslain hyvää tiedonhallintatapaa koskevat säännökset sekä julkisuuslain nojalla annetun tietoturvaluokituksen. Osana uudistusta luovutaan asiakirjojen suojausluokituksista ja mainittuun luokituksen kytkeytyvistä asiakirjan käsittelyvaatimuksista. Salassa pidettävät asiakirjat tai niihin sisältyvät tiedot on voitu voimassa olevan lainsäädännön mukaan luokitella sen mukaan, minkälaisia tietoturvaluokituksia koskevia vaatimuksia niiden käsittelyssä on tarpeen noudattaa. Asiakirjojen suojausluokituksista ja sitä koskevasta sääntelystä luovutaan tiedonhallintalain myötä kokonaan. Tietojen käsittelyn vaatimukset perustuvat jatkossa tietoturvaluokituksia koskeviin vähimmäisvaatimuksiin sekä riskiperusteiseen arviointiin ja siihen perustuvaan toteuttamistapaan.

Tiedonhallintalaki sisältää ensimmäistä kertaa viranomaistoiminnalle yhtenäiset tietoturvaluokituksen perusvaatimukset. Sääntelyn tavoitteena on varmistaa, että kaikki tiedonhallintayksiköt täyttävät vähintään samat perustason vaatimukset. Tällä edistetään yhteiskunnan kokonaistietoturvaluokituksen ja mahdollistetaan viranomaisten keskinäisen luottamuksen vahvistamista, jotta muun muassa tarpeettomista tietoturvaluokituksista selvityksistä viranomaisten välillä voidaan luopua.

Tiedonhallintalailla muodostetaan myös perustaa kansalaisten tiedollisten oikeuksien toteuttamiselle, koska viranomaisten tulee entistä tarkempien säännösten perusteella kuvata yleisölle, miten tietoja voi saada viranomaisten tietojärjestelmistä. Nämä oikeudet ovat suoraan riippuvaisia myös EU:n yleisen tietosuojasetuksen sääntelystä sekä julkisuuslaissa säädettyistä tiedonsaantioikeuksista. Tiedonhallintalailla ei vaikuteta näiden oikeuksien sisältöön, vaan teho kas ja yhdenmukainen tiedonhallinta ja siihen liittyvät kuvaukset edistävät rekisteröityjen, hallinnon asiakkaiden tai asianosaisten tiedollisten oikeuksien toteuttamista. Tiedonhallintalaissa tarkoitettujen tiedonhallintayksikköjen on tiedonhallintaansa toteuttaessaan ja suunnitellessaan otettava huomioon myös kansalaisten tietoon liittyvät oikeudet.

Tiedonhallintalain keskeisiä sääntelykohteita ovat laissa tarkoitettujen tiedonhallintayksikköjen toiminnalle asetettavat vaatimukset tiedonhallinnan järjestämisestä, tiedonhallinnan suunnittelusta ja kuvaamisesta sekä tietoturvaluokituksista. Keskeistä uudistettavaa sääntelyä ovat asia- ja palvelujen tiedonhallintaa koskevat säännökset sekä tietoaineistojen muodostamista ja sähköistä luovutustapaa koskevat säännökset. Näillä säännöksillä tuodaan yleiseen sääntelyyn ensimmäistä kertaa teknisten rajapintojen käyttöä koskevat yleiset velvoitteet.

Tiedonhallintalailla saatetaan kansallisesti voimaan Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivin 2003/98/EY, annettu 17 päivänä marraskuuta 2003, julkisen sektorin hallussa olevien tietojen uudelleenkäytöstä 5 artiklan kohta 1 sellaisena kuin se on muutettuna Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivissä 2013/37/EU annettu 26 päivänä kesäkuuta 2013, julkisen sektorin

hallussa olevien tietojen uudelleenkäytöstä annetun direktiivin 2003/98/EY muuttamisesta (jäljempänä *PSI-direktiivi*). PSI-direktiivin sisältö on muilta osin sisällytetty osaksi julkisuuslakia.

Tiedonhallintalain 4 luvussa säädetään tietoturvallisuudesta. Sen 12 §:ssä säädetään tietoaineistojen käsittelyyn liittyvän henkilöturvallisuuden toteuttamisen perusteista. Pykälän ensimmäisessä virkkeessä tiedonhallintayksiköt velvoitettaisiin tunnistamaan ne tehtävät, joiden suorittaminen edellyttää sen palveluksessa olevilta tai sen lukuun toimivilta henkilöiltä erityistä luotettavuutta. Säännöksen tarkoituksena on varmistaa, että tiedonhallintayksiköt ja niissä toimivat viranomaiset arvioivat tietoaineistojensa käsittelyyn osallistuvien henkilöiden tehtävät sekä niissä edellytettävän luotettavuuden.

Tietoaineistojen ja tietojärjestelmien tietoturvallisuudesta säädetään lain 13 §:ssä. Tiedonhallintayksikön olisi 13 §:n 1 momentin mukaan seurattava toimintaympäristönsä tietoturvallisuuden tilaa ja varmistettava tietoaineistojen ja tietojärjestelmien tietoturvallisuus koko niiden elinkaaren ajan tunnistamalla tietoaineistojen ja niitä käsittelevien tietojärjestelmien olennaiset tietojenkäsittelyyn kohdistuvat riskit. Tiedonhallintayksikön olisi mitoitettava tietoturvaluustoimenpiteet riskiarvioinnin mukaisesti. Säännös muodostaa kokonaisuuden, johon kuuluu riskien arviointi, tietoturvaluustoimenpiteiden suunnittelu tunnistettujen riskien perusteella sekä tietoturvaluustoimenpiteiden toteuttaminen. Riskienarviointi ei olisi kertaluonteista, vaan jatkuvaa toimintaa, jossa muun muassa arvioidaan suunnitelmien toteutumista ja toteutettujen tietoturvaluustoimenpiteiden vaikuttavuutta. Pykälän 2 momentin mukaan viranomaisen olennaisten tietojärjestelmien vikasietoisuus tulisi testata säännöllisesti toiminnan jatkuvuuden varmistamiseksi ja tietoturvaluustoimenpiteiden ajan tasalla pitämiseksi. Olennaisilla tietojärjestelmillä tarkoitetaan sellaisia tietojärjestelmiä, jotka ovat kriittisiä viranomaisen lakisäateisten tehtäviä toteuttamisen kannalta erityisesti hallinnon asiakkaille palveluja tuottaessa.

Pykälän 3 momentin tarkoituksena on edistää tietojen saantia viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoaineistojen tietosisällöstä. Vaatimukset kohdistuisivat viranomaisiin, jotka käytännössä vastaavat tietoaineistoissa olevien tietojen saatavuudesta. Säännöksellä edistettäisiin hyvän julkisuus- ja salassapitorakenteen toteutumista viranomaisten tietojärjestelmissä ja niissä olevissa tietoaineistoista muodostuvissa tietokannoissa. Säännöksen mukaan viranomaisen olisi suunniteltava tietojärjestelmät, tietovarantojen tietorakenteet ja niihin liittyvät tietojenkäsittelyt siten, että asiakirjojen julkisuus voidaan vaivatta toteuttaa. Säännös korostaa sitä, että viranomaisen tietojärjestelmissä olevista tiedoista on pystyttävä muodostamaan tietojärjestelmässä olevilla hakutoiminnoilla viranomaisen asiakirjoja viranomaisen toiminnan julkisuuden toteuttamiseksi. Säännöksen tarkoituksena on tietojen saatavuuden varmistaminen julkisuusperiaatteen toteuttamiseksi, viranomaisten tehtävien hoitamiseksi sekä salassa pidettävien tietojen osalta salassapito-intressin turvaamiseksi. Velvollisuus ei ole uusi, vaan se on sisältynyt julkisuuslain 18 §:n 1 momentin 4 kohtaan.

Pykälän 4 momentin mukaan viranomaisten olisi varmistettava hankinnoissaan, että hankittavaan tietojärjestelmään on toteutettu asianmukaiset tietoturvaluustoimenpiteet. Julkisia hankintoja toteuttavat hankintalainsäädännön mukaan hankintayksiköt, jotka ovat käytännössä tiedonhallintayksiköissä toimivia viranomaisia. Säännöksen tarkoituksena on korostaa sitä, että tietojärjestelmien hankinnoissa on suunniteltava ja varmistettava asianmukaisten tietoturvaluustoimenpiteiden toteuttaminen. Viranomaisten tietojenkäsittelyn keskittyessä tietojärjestelmien käyttöön, on hankinnoissa varmistettava, että hankittava tietojärjestelmä täyttää käsiteltävien tietoaineistojen mukaiset tietoturvaluusvaatimukset ja että tietojärjestelmä on käyttökel-poinen viranomaisen tehtävien hoitamiseksi tuloksettaasti ja tehokkaasti.

Pykälän 5 momenttiin sisältyy informatiivinen viittaussäännös, jonka tarkoituksena on muodostaa sidos viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen arvioinnista annettuun lakiin (1406/2011, arviointilaki) ja tähän liittyvään tietoturvallisuuden arviointilaitoksista annettuun lakiin (1405/2011). Säädöksissä on säädetty, miten viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuus on arvioitava tietyissä tilanteissa.

Tietojen siirtämisestä tietoverkossa säädetään tiedonhallintalain 14 §:ssä. Pykälässä säädetään niistä perusteista, joilla viranomainen voi siirtää salassa pidettäviä tietoja tietoverkossa. Toteutus voisi tapahtua salattua tai muuta suojattua tiedonsiirtoyhteyttä tai -tapaa käyttämällä, jos siirrettävät tiedot ovat salassa pidettäviä. Säännös jättäisi viranomaisen harkintaan, minkälaista yhteyttä tai tiedonsiirtotapaa käyttäen salassa pidettävien tietojen suojaaminen tietoverkossa toteutettaisiin.

Tietoaineistojen turvallisuuden varmistamisesta säädetään lain 15 §:ssä. Vaatimukset kohdistuvat viranomaisiin, koska viranomaiset käsittelevät ja käyttävät päätöksentekovaltaa tietoaineistoihinsa. Pykälässä säädetään myös toimitilaturvallisuuden perusteista. Säännöksen mukaan tietoaineistoja on käsiteltävä ja säilytettävä toimitiloissa, jotka ovat tietoaineiston luottamuksellisuuteen, eheyteen ja saatavuuteen liittyvien vaatimusten toteuttamiseksi riittävän turvallisia. Tietojärjestelmien käyttöoikeuksien hallinnan perusteista säädetään 16 §:ssä siten, että säännöksellä varmistetaan tietojärjestelmiin pääsy vain niille, joilla on oikeus käsitellä tietojärjestelmän tietoaineistoja ja vain siltä osin kuin kunkin käyttäjän käyttötarpeet sitä edellyttävät. Pykälän säännökset ovat kohdistettuja viranomaiseen, mutta käytännössä tiedonhallintayksiköt antavat ohjeen käyttöoikeuksien hallinnoinnille sekä toteuttavat käyttöoikeuksien hallinnointia organisaatiosalla. Pykälän mukaan tietojärjestelmässä vastuussa olevan viranomaisen olisi määriteltävä tietojärjestelmän käyttöoikeudet. Käyttöoikeudet olisi määriteltävä kuhunkin tietojärjestelmään käyttäjän tehtäviin liittyvien tarpeiden mukaisella tavalla ja ne olisi pidettävä ajantasaisena. Säännös edellyttää, että käyttöoikeudet on määriteltävä ennalta kullekin tietojärjestelmän käyttäjälle.

Lokitietojen keräämisestä säädetään lain 17 §:ssä. Lokitiedot tulisi kerätä, jos tietojärjestelmän käyttö edellyttäisi tunnistautumista tai muuta kirjautumista. Mistä tahansa tietojärjestelmästä ei lokitietoja tarvitsisi kerätä tiedonhallintalain perusteella. Lokitiedot tulisi kerätä tietojärjestelmän käytöstä ja tietojen luovutuksista, mutta tietojen kerääminen olisi sidottu tarpeellisuuteen. Jos tietojärjestelmästä luovutetaan rajapintojen tai katseluyhteyden avulla salassa pidettäviä tietoja tai henkilötietoja, tulisi luovuttavassa järjestelmässä kerätä luovutuslokitiedot sen varmistamiseksi, että tietojen luovuttamiselle on ollut laillinen perusteensa. Lisäksi käyttölokitiedot tulisi kerätä ainakin tietojärjestelmistä, joissa käsitellään salassa pidettäviä tietoja.

Lain 18 §:ssä säädetään turvallisuusluokiteltavista asiakirjoista valtionhallinnossa. Asiakirja tai siihen sisältyvät tiedot tulisi turvallisuusluokitella ja niihin tulisi tehdä turvallisuusluokkaa koskeva merkintä, jos asiakirja tai siihen sisältyvä tieto olisi salassa pidettävä viranomaisten toiminnan julkisuudesta annetun lain 24 §:n 1 momentin 2, 5 tai 7—11 kohdan perusteella ja asiakirjaan sisältyvän tiedon oikeudeton paljastuminen tai oikeudeton käyttö voisi aiheuttaa vahinkoa maanpuolustukselle, poikkeusoloihin varautumiselle, kansainvälisille suhteille, rikosten torjunnalle, yleiselle turvallisuudelle tai valtion- ja kansantalouden toimivuudelle taikka muulla niihin rinnastettavalla tavalla Suomen turvallisuudelle.

Laki tietoturvallisuuden arviointilaitoksista

Laissa tietoturvallisuuden arviointilaitoksista säädetään menettelystä, jonka avulla yritykset voivat osoittaa luotettavasti ulkopuolisille, että niiden toiminnassa on toteutettu määrätty tietoturvallisuuden taso (1 §). Lakia sovelletaan elinkeinonharjoittajiin ja palvelutehtäviä julkishallinnolle tarjoaviin yksiköihin, jotka toimeksiannosta arvioivat tietoturvallisuustason (tietoturvallisuuden arviointilaitos) ja jotka haluavat toiminnalleen Viestintäviraston hyväksynnän (2 §).

Lain 3 luvussa on tietoturvallisuuden arviointia koskevia säännöksiä. Arviointilaitoksen tehtäviin kuuluu 9 §:n 1 momentin nojalla tarkastaa arvioinnin kohteen toimitilat sekä selvittää, onko arvioinnin kohteen toiminnassa asianmukaisella tavalla toteutettu tietoturvallisuutta koskevat vaatimukset, jotka on otettu selvityksen perustaksi. Hyväksytyt tietoturvallisuuden arviointilaitos antaa 2 momentin nojalla selvitysten ja tarkastuksen perusteella todistuksen, jos arvioitavan kohteen toimitilat ja toiminta on selvityksen perustana olleiden arviointiperusteiden mukainen.

Tietoturvallisuuden arviointiperusteista säädetään arviointilaitoslain 10 §:ssä. Arvioinnissa voidaan käyttää arvioinnin kohteen valinnan mukaan: 1) lailla tai asetuksella säädettyjä viranomaisten toimintaa koskevia tietoturvallisuusvaatimuksia ja valtiovarainministeriön tietoturvallisuutta koskevia ohjeita; 2) kansainvälisistä tietoturvallisuusvelvoitteista annetussa laissa tarkoitettun kansallisen turvallisuusviranomaisen antamia kansainvälisten tietoturvallisuusvelvoitteiden toteuttamista koskevia ohjeita; 3) Euroopan unionin tai muun kansainvälisen toimielimen antamia tietoturvallisuutta koskevia säännöksiä tai ohjeita; 4) julkaistuja ja yleisesti tai alueellisesti sovellettuja tietoturvallisuutta koskevia säännöksiä, määräyksiä tai ohjeita; 5) vahvistettuun standardiin sisältyviä tietoturvallisuutta koskevia vaatimuksia.

Lain 13 a §:ssä säädetään turvallisuusselvitysrekisteriin merkittävistä tiedoista. Viestintävirasto merkitsee 1 momentin mukaan turvallisuusselvityslaisissa tarkoitettuun turvallisuusselvitysrekisteriin tiedot hyväksytyistä arviointilaitoksista samoin kuin arviointilaitokselle annettuun todistukseen merkityt tiedot. Hyväksynnän peruuttamisesta on tehtävä välittömästi merkintä rekisteriin. Hyväksytyt arviointilaitos voi 2 momentin mukaan ilmoittaa Viestintävirastolle turvallisuusselvitysrekisteriin merkitsemistä ja siitä edelleen luovuttamista varten tiedot arvioimastaan kohteesta ja sille annetun todistuksen sisällöstä, jollei arvioinnin kohde ole sitä kieltänyt. Arvioinnin kohteelle on ennen ilmoituksen tekemistä annettava tieto tietojenkäsittelyn tarkoituksesta ja sitä koskevasta sääntelystä.

Laki viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista

Viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista säädetään arviointilaisissa (1 §).

Lain 3 §:n nojalla valtionhallinnon viranomaiset saavat käyttää tietojärjestelmiensä ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnissa vain tässä laissa tarkoitettua menettelyä taikka sellaista arviointilaitosta, joka on saanut Viestintäviraston hyväksynnän arviointilaitoslain mukaan.

Viestintäviraston tehtävänä on 4 §:n mukaan: 1) arvioida viranomaisen pyynnöstä tämän määräamisvallassa olevan tai hankittavaksi suunnitteleman tietojärjestelmän tai tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden vaatimuksenmukaisuutta; 2) antaa tietojärjestelmälle tai tietoliikennejärjestelylle sen hyväksymistä osoittava todistus 8 §:ssä säädetyllä tavalla; 3) tehdä valtiova-

rainministeriön pyynnöstä selvityksiä valtionhallinnon viranomaisen määräämisvallassa olevien tietojärjestelmien tai tietoliikennejärjestelyjen yleisestä tietoturvallisuuden tasosta. Viestintävirastolla on 6 §:n nojalla tiedonsaantioikeus ja oikeus päästä tiloihin ja tietojärjestelmiin.

Viestintävirasto voi 7 §:n nojalla käyttää viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arviointiperusteina: 1) lailla tai asetuksella säädettyjä viranomaisten toimintaa koskevia tietoturvallisuusvaatimuksia ja valtiovarainministeriön tietoturvallisuutta koskevia ohjeita; 2) kansainvälisistä tietoturvallisuusvelvoitteista annetussa laissa tarkoitetun kansallisen turvallisuusviranomaisen antamia kansainvälisten tietoturvallisuusvelvoitteiden toteuttamista koskevia ohjeita; 3) Euroopan unionin tai muun kansainvälisen toimielimen antamia tietoturvallisuutta koskevia säännöksiä ja ohjeita; 4) julkaistuja ja yleisesti tai alueellisesti sovellettuja tietoturvallisuutta koskevia säännöksiä, määräyksiä tai ohjeita; 5) vahvistettuun standardiin sisältyviä tietoturvallisuutta koskevia vaatimuksia. Viestintävirasto selvittää, täyttääkö tietojärjestelmä tai tietoliikennejärjestely ne tietoturvallisuutta koskevat vaatimukset, jotka on otettu arviointiperusteeksi. Arviointi voidaan tehdä myös osittaisena.

Viestintävirasto on pyydettyäessä antaa 8 §:ssä tarkoitetun todistuksen tietoturvallisuutta koskevat vaatimukset täyttävästä tietojärjestelmästä tai tietoliikennejärjestelystä. Todistus voidaan antaa myös määräaikaisena, jos siihen on erityinen syy. Valtioneuvoston asetuksella voidaan 8 a §:n nojalla säätää, että todistus on hankittava sellaisen valtionhallinnon viranomaisen määräysvallassa olevasta tietojärjestelmästä tai tietoliikennejärjestelystä, jossa käsitellään turvallisuusluokkaan I tai II kuuluviksi luokiteltuja asiakirjoja.

Tietoturvallisuuden tason ylläpidosta ja seurannasta säädetään 9 §:ssä. Sen mukaan sen, joka haluaa 8 §:ssä tarkoitetun todistuksen, on annettava sitoumus tietoturvallisuustason säilyttämisestä. Todistuksen saaneen on ilmoitettava Viestintävirastolle sellaisista muutoksista, joilla on vaikutusta tietoturvallisuustasoon, sekä sallittava Viestintävirastolle pääsy tietojärjestelmiin ja tietoliikennejärjestelyihin sen selvittämiseksi, täyttävätkö ne edelleen todistuksen mukaiset vaatimukset.

Lain 10 §:n nojalla Viestintävirasto voi peruuttaa annetun todistuksen, jos arvioinnin kohteena ollut tietojärjestelmä tai tietoliikennejärjestely ei enää täytä niitä vaatimuksia, jotka ovat olleet edellytyksenä todistuksen antamiselle.

2.1.7 Tutkimussääntely

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta

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

Tutkimuslain 1 §:n 4 kohdan mukaan tutkijalla tarkoitetaan lääkäriä tai hammaslääkäriä taikka, kun kyseessä on muu lääketieteellinen, hoitotieteellinen tai terveystieteellinen tutkimus kuin

kliininen lääketutkimus, myös muuta henkilöä, jolla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys ja joka vastaa tutkimuksen suorittamisesta tutkimuspaikassa; jos tutkimuksen jossakin tutkimuspaikassa suorittaa tutkimusryhmä, tutkijalla tarkoitetaan ryhmän johtajana toimivaa lääkäriä, hammaslääkäriä tai muuta henkilöä.

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

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

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

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

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

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

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

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

Laki ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisestä käytöstä

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

Kudoslain 11 §:n mukaan ruumiinavausten yhteydessä ruumiita sekä niistä irrotettuja elimiä, kudoksia, soluja ja muita näytteitä voidaan käyttää myös muuhun kuin kuolemansyyn selvittämiseen liittyvään lääketieteelliseen tutkimukseen tai opetukseen. Näytteet voidaan lisäksi siirtää biopankkilaisissa (688/2012) tarkoitettuun biopankkiin. Edellytyksenä on, että lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa (488/1999) tarkoitettu toimivaltainen eettinen toimikunta on antanut myönteisen lausunnon ruumiiden ja näytteiden käytöstä lääketieteelliseen tutkimukseen tai näytteiden siirtämisestä biopankkiin, ja Valvira on antanut luvan ruumiiden ja näytteiden käytöstä opetustarkoituksessa. Jos eettisen toimikunnan lausunto on kielteinen, Valvira tekee hakemuksesta asiasta päätöksen.

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

Kudoslain 19 §:ssä säädetään elimen, kudoksen tai solun muuttuneesta käyttötarkoituksesta. Sen mukaan elävästä ihmisestä irrotettu, talteen otettu tai varastoitu elin, kudokseksi tai solu, jota ei lääketieteellisen syyn vuoksi voida käyttää aiottuun tarkoitukseen, saadaan käyttää muuhun perusteltuun lääketieteelliseen tarkoitukseen, jos tähän saadaan luovuttajan suostumus. Jos elin, kudokseksi tai solut on irrotettu alaikäisestä tai vajaakykyisestä, käyttöön tarvitaan laillisen edustajan suostumus. Jos elimen, kudoksen tai solujen irrottaminen tai talteenotto edellyttää Valviran lupaa, käyttötarkoituksen muutos edellyttää 1 momentissa säädetyn suostumuksen lisäksi, että toimintaan on Valviran lupa taikka jos kyseessä on lääketieteellinen tutkimus tai näytteen siirto

biopankkilaissa tarkoitettuun biopankkiin, lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa tarkoitettuna toimivaltaisen eettisen toimikunnan myönteinen lausunto. Kuolleesta ihmisestä irrotettu tai varastoitu elin, kudokset tai solut, jota ei lääketieteellisen syyn takia voida käyttää siihen tarkoitukseen, johon se on irrotettu, saadaan käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen ja siirtää biopankkiin, jos suunnitellusta käytöstä on saatu 2 momentissa tarkoitettuna eettisen toimikunnan myönteinen lausunto tai muuhun lääketieteelliseen käyttöön Valviran luvalla. Jos eettisen toimikunnan 2 tai 3 momentissa tarkoitettu lausunto on kielteinen, Valvira tekee hakemuksesta asiasta päätöksen.

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

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

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

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

Biopankkilaki

Biopankkilaki (688/2012) astui voimaan 1.9.2013 ja loi suomalaiselle biopankkitoiminnalle globaalisti ainutlaatuisen oikeudellisen viitekehyksen, joka tasapainottaa tutkittavien ja tutkijoiden intressejä luoden samalla yhdenmukaiset puitteet laajamittaiselle tutkimustoiminnalle ja

mahdollistaen pitkään rakennetun suomalaisen biolääketieteen tutkimusympäristön hyödyntämisen ja vahvistamisen. Biopankkilaki on antanut toisaalta uutta väljyyttä tutkimusasetelmiin samalla kun se on vahvistanut yksilön itsemääräämisoikeutta sekä tietosuojaa. Vastineena lisääntyneestä joustosta, joutuu tutkija useimmiten toimimaan koodattujen näytteiden varassa.

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

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

Näytteen ja näytteeseen liittyvän tiedon käsittelyperusteista on biopankkilaisissa säädetty kolmessa eri lainkohdassa (11 §, 13 § sekä 14 §). Käsittelyperusteen ohella kyseiset pykälät säätelevät myös sitä, missä laajuudessa näytteen antajaa koskevia henkilötietoja voidaan kerätä tai siirtää biopankkiin. Biopankkilain 11 § luo biopankille perusteen käsitellä näytteitä ja niihin liittyviä tietoja henkilön suostumuksella biopankkitutkimuksen edellyttämässä laajuudessa. Valvira sekä tietosuojavaltuutettu ovat antaneet yhteisen ohjauksen siitä, mitä voidaan pitää näytteisiin liittyvinä tietoina. Näitä ovat muun muassa näytteistä määritetyt tiedot (kuten DNA, RNA ja proteiinianalyysit) sekä näytteistä analysoidut tutkimustulokset. Määrittämisestä ja analysoimisesta syntyy myös ihmisen koko perimän rakennetta tai sen osaa sekä perimän toimintaa kuvaavaa tietoa eli genomitietoa.

Biopankkilain 13 §:n nojalla voidaan poiketa suostumuksen periaatteesta ja siirtää vanhoja näytteitä ja niihin liittyviä tietoja biopankkiin suoraan lain nojalla salassapitosäännösten estämättä, kun laissa säädetty siirron edellytykset täyttyvät. Koska 13 §:ssä säädetty siirtoperuste on poikkeus siihen, että pyydetään suostumus, on näytteisiin liittyvien tietojen tietosisältöä tulkittava viranomaisohjeistuksen mukaan suppeasti. Biopankkilain 14 § täsmentää tietojen keruun laajuutta sekä käsittelyperustetta. Sen mukaan, kun näytteeseen ja niihin liittyviin tietoihin halutaan liittää laaja-alaisemmin rekisteröityä koskevia tietoja (esimeriksi rekisteröidyltä saatuja ja mahdollisesti omatietovarantoon tallennettuja hyvinvointitietoja), edellyttää tällainen laajempi tietojen keräys biopankkilain 11 §:n mukaista suostumusta, myös siirrettäessä näytteitä biopankkiin 13 §:n nojalla. Lisäksi tietojen tarpeellisuus biopankkitutkimuksen kannalta on tarvittaessa voitava perustella viranomaiselle.

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

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

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

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

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

2.1.8 Terveystieteiden laitteet ja tarvikkeet

Terveystieteiden laitteista ja tarvikkeista annetun lain (629/2010, jäljempänä *TLT-laki*) tarkoituksena on ylläpitää ja edistää terveystieteiden laitteiden ja tarvikkeiden sekä niiden käytön turvallisuutta. Laissa säädetään terveystieteiden laitteista koskevista vaatimuksista, valmistajan ja toiminnanharjoittajan velvollisuuksista sekä laitteiden valvonnasta.

TLT-lailla on pantu täytäntöön aktiivisia implantoitavia lääkinällisiä laitteita koskevan jäsenvaltioiden lainsäädännön lähentämisestä annettu neuvoston direktiivi 90/385/ETY, lääkinällisistä laitteista annettu neuvoston direktiivi 93/42/ETY ja in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinällisistä laitteista annettu Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 98/79/EY, sekä niihin myöhemmin tehdyt muutokset.

Lisäksi TLT-lailla säädetään lääkinällisistä laitteista annetun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2017/745 (jäljempänä *medical device- eli MD-asetus*) sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinällisistä laitteista annetun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2017/746 (jäljempänä *IVD-asetus*), kansalliseen täytäntöönpanoon liittyvistä asioista. Kyseiset asetukset on annettu 5 päivänä huhtikuuta 2017. Uusien asetusten ensi vaiheen kansallisen täytäntöönpanon muutokset on tehty TLT-lakiin loppuvuodesta 2017 (laki 936/2017; HE/165/2017 vp). MD-asetuksen siirtymäaika päättyy 26.5.2020 ja IVD-asetuksen siirtymäaika päättyy 26.5.2022. MD-asetus ja IVD-asetus sääntelevät erityisesti terveystieteidenhuollossa käytettäville laitteille asetettavia vaatimuksia ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. Asetukset ovat monilta osin yhtenevät, mutta kaikkia MD-asetuksen säännöksiä ei sovelleta IVD-laitteisiin, ja IVD-laitteille on omassa asetuksessaan erityisiä säännöksiä, jonka vuoksi on säädetty kaksi erillistä asetusta. Geneettiset analyysit kuuluvat ovat IVD-asetuksen soveltamisalaan.

IVD-asetus sääntelee aikaisempaa IVD-direktiiviä ja TLT-lakia tarkemmin geenitesteistä (geneettisistä analyysistä). Jo nykyisen sääntelyn nojalla geenitestejä pidetään IVD-laitteena,

mutta asetus laajentaa sääntelyä selkeämmin myös sellaisiin geenitesteihin, jotka ennakoivat alttiutta sairastua ja jotka ennakoivat lääkeaineiden vaikutusta (farmakogenomiikka). TLT-laki ja IVD-asetus sääntelevät sellaisista geenitesteistä, joita voidaan pitää IVD-laitteena eli laitteena, jolla voidaan tutkia ihmisestä otettua lääketieteellistä näytettä kehon ulkopuolella.

Asetus antaa tarkan ohjeistuksen käyttäjien velvollisuuksista ja laitteiden käytöstä. Asetukset eivät kuitenkaan lähtökohtaisesti säädä, miten esimerkiksi geenitestejä kuuluu käyttää terveydenhuollossa. Asetus ei vaikuta kansallisen lainsäädännön vaatimuksiin, jotka koskevat terveyspalvelujen ja sairaanhoidon järjestämistä, tarjoamista tai rahoittamista, kuten vaatimukseen, että tiettyjä laitteita voi toimittaa ainoastaan lääkärin määräyksen perusteella, vaatimukseen, että vain tietyt terveydenhuollon ammattihenkilöt tai terveydenhuollon toimintayksiköt saavat luovuttaa käyttöön tai käyttää tiettyjä laitteita tai että laitteiden käyttö edellyttää erityistä ammatillista neuvontaa.

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

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

IVD-asetuksen johdanto-osan 9 kappaleissa todetaan, että asetuksessa säädetään vain rajallisista vaatimuksista liittyen geenitestaukseen ottaen huomioon tarve varmistaa suhteellisuus- ja tois-sijaisuusperiaatteen jatkuva noudattaminen. Johdanto-osan 10 kappaleessa täsmennetään, että kaikki testit, joilla saadaan tietoa alttiudesta sairaudelle tai taudille, kuten geenitestit, ovat in vitro -diagnostiikkaan tarkoitettuja lääkinällisiä laitteita.

IVD-asetus jaottelee IVD-laitteet riskiluokkiin, joita on neljä (A-D) ja joille on omat turvallisuus- ja suorituskykyvaatimukset. Geenitestit kuuluvat toiseksi korkeimpaan riskiluokkaan C ja näytteenottoastiat alimman riskin luokkaan A. Käytännössä kuluttajalle myytävät testit, jotka lähetetään kotiin, ovat näytteenottoastioita, ja itse geenitesti tehdään laboratoriossa. Geenitestit

eivät ole itse suoritettavia testejä asetuksen määritelmän mukaisesti. Itse suoritettavasta testistä saisi vastauksen heti. Tällainen olisi esimerkiksi raskaustesti.

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

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

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

2.2 Kansainvälinen kehitys sekä ulkomaiden ja EU:n lainsäädäntö

2.2.1 EU:n 1 Million Genomes -julistus

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

Sveitsi – osallistuvat julistuksen puitteissa tehtävään työhön tarkkailijamaina. IMGenomes -julistus on erityisesti allekirjoittajamaiden terveysministeriöiden vahvasti tukema aloite, mikä viittaa siihen, että kyseessä on terveystieteiden, eikä tutkimuspainotteinen aloite.

IMGenomes -julistuksella on läheinen yhteys moniin muihin EU:n strategiaan aloitteisiin, joita ovat mm. seuraavat Euroopan unionin neuvoston johtopäätökset:

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

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

Monilla mailla on toisiaan täydentäviä mutta erillisiä genomitiedon hyödyntämiseen perustuvia yksilöllistetyn lääketieteen hankkeita (ks. tarkemmin yleisperustelujen luku 2.2.2). Tämän vuoksi EU:ssa on katsottu nykyhetki sopivaksi ajaksi pohtia, miten maiden välinen yhteistyö voisi nopeuttaa genomitiedon hyödyntämistä terveyden hyväksi. Aloitteessa keskitytään niihin diagnostiikan, hoidon ja ennaltaehkäisyn alueisiin, joilla yhteistyö voi tuottaa terveyshyötyjä nopeimmin.

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

2.2.2 Kehitys eri maissa

Genomitiedon systemaattinen kerääminen on lisääntynyt useissa maissa viime vuosina, kun genomitietoa hyödyntävän lääketieteen mahdollisuudet on tunnistettu maailmalla. Useat maat ovat laatineet tai laatimassa genomitiedon hyödyntämisen strategioita ja toimintasuunnitelmia. Kansainvälistä lainsäädäntövertailua on tehty maista, joissa tiedetään olevan käsillä olevan la-
kiehdotuksen tavoitteita vastaavia ratkaisuja tai joissa suunnitellaan ihmisten genomitiedon keräämistä, säilyttämistä ja käsittelyä yksilöllistetyn täsmälääketieteen tarpeisiin. Vertailumaista Iso-Britannian ja Tanskan mallit vastaavat parhaiten tämän lakiesityksen ehdotuksia.

Iso-Britannia

Genomics England

Vuonna 2013 Iso-Britannian hallitus käynnisti yksilöllistettyä lääketiedettä toteuttavan *100 000 Genomes* -projektin, jonka tavoitteeksi asetettiin 100 000 genomia sisältävän tietoaaineiston luominen kansallisen terveystalouden (National Health Service, NHS) tarkasti valikoiduista asiakkaista ja heidän perheenjäsenistään harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien alueelta. Tietovarantoa hallinnoi terveysministeriön perustama ja rahoittama *Genomics England* -niminen yritys. Genomics England toimii tiiviissä yhteistyössä NHS:n ja yliopistojen kanssa ja siellä työskentelee noin 270 henkilöä. Genomics England on moniammatillinen yritys, jossa työskentelee mm. akateemikkoja, juristeja, rahoitusalan ihmisiä ja it-osaajia. Projektin alkuperäinen tavoite oli sekvensoida (WGS) 100 000 genomia 70 000 henkilöstä. Sekvensointia on tässä vaiheessa suoritettu harvinaissairauksissa 81 073 (tilanne 12.4.2019) ja syöpäsairauksissa 23705 (tilanne 12.4.2019). Sekvensoituun dataan on liitetty täydelliset kliiniset tiedot sekä seurantatietoa. Genomitietoaaineistoa säilytetään ja käsitellään Genomics Englandin tietoturvalisessä dataympäristössä ja aineisto on käytettävissä sekä tutkimus- että hoitotarkoituksissa. Näiden lisäksi Genomics England -projektin puitteissa kerätään (WES-)sekvensointia kehityksen hidastumista tutkivan osahankkeen piirissä ja niitä säilytetään Sanger-keskuksessa. Näitä sekvensointia on harvinaissairauksissa suoritettu 33 000 (tilanne 12.4.2019) ja syöpäsairauksissa 34 000 (tilanne 12.4.2019), joista jälkimmäisiä voi käyttää vain tutkimushankkeissa, eikä lainkaan hoitotarkoituksessa. Kaikki kerätyt sekvensoinnit ovat tutkimushankkeiden saatavilla Genomics Englandin määrittämin ehdoin. Hankkeessa on seuraavaksi tavoitteeksi asetettu miljoona sekvensoitua genomia. Projektin tavoitteena, ja samalla sen merkittävimpänä lyhyen aikavälin hyötyinä, on perinnöllisten sairauksien nopea diagnosointi integroimalla genomitieto kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi siinä tavoitellaan eettisen ja läpinäkyvän, suostumukseen pohjautuvan ohjelman luomista, tutkimuksen edistämistä sekä alan teollisuuden käynnistämistä.

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

Korkea tietosuojajä ja -turva sekä kansallinen intressi ovat *100 000 Genomes* -projektin toteutuksen ytimessä. Genomics England ei ole hankkinut sekvensointilaitteita eikä perustanut omaa

laboratoriota. Näytteiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta analysoinnin on tapahduttava Ison-Britannian maaperällä. Näytteiden analysointi on tilattu yhdysvaltalaiselta Illuminalta, jonka kanssa Genomics England solmi yhteistyösopimuksen vuonna 2016 ja joka rakensi työtä varten Englantiin uuden laitoksen Sanger-instituutin yhteyteen. Englannissa toteutetaan parhaillaan genetiikan laboratoriuudistusta, jonka yhteydessä muodostetaan 4–8 keskuslaboratoriota, joissa tehdään genomisia tutkimuksia. Kliinisellä puolella on 13 genomilääketieteen keskusta, joiden kautta potilaita rekrytoidaan hankkeeseen mukaan. Genomics England noudattaa toiminnassaan ISO 15189 standardia (laboratoriotointa), mutta on vastikään päättänyt noudattaa myös standardia ISO 27001 liittyen tietoturvaan. Genomics England rahoittaa genomiset tutkimukset, mutta rahoituksen edellytyksenä on potilaan suostumus tiedon jakamiseen.

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

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

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

Kaikki aineistoa tutkimustarkoituksessa käyttävät kansalliset ja kansainväliset tutkimushankkeet on ilmoitettu Genomics Englandin verkkosivuilla.

100 000 genomes -hankkeen tavoitteena on edistää tieteellistä tutkimusta ja nopeuttaa tulosten viemistä terveydenhuoltoon. Käytännössä kliininen käyttö toteutetaan siten, että terveydenhuollon ammattihenkilölle myönnetään pääsy vain sen potilaan tietoihin, jonka hoidossa kyseinen ammattihenkilö on mukana. Pääsy myönnetään käyttäjätunnuksen ja salasanan muodossa ja se toteutetaan terveydenhuollon yksikön oman pilviratkaisun kautta. Terveydenhuollon ammattihenkilö saa käyttöönsä tiivistelmän löydöksistä ja niihin liitetystä toimenpidesuosituksista sekä pääsyn BAM- ja VCF -tiedostoihin käyttäen päätöksenteon tukijärjestelmiä. Koska jokaisella klinikalla on omat ja erilliset tietojärjestelmät, ei tiedon integrointia terveydenhuoltojärjestelmiin pystytä toteuttamaan valtakunnallisesti yhtenäisellä tavalla. Koska hankkeeseen kuuluu valtakunnallisesti vain 13 eri keskusta, on pääsy myönnetty nykytiedon mukaan vain noin 150 terveydenhuollon ammattihenkilölle. Koska toiminta kasvaa jatkuvasti ja yhä useammat lääkärit ovat alkaneet kiinnostua mahdollisuudesta hyödyntää genomitietoa osana potilaidensa hoitoa, tulee tiedon hyödyntäjien määrä kasvamaan huomattavasti tulevaisuudessa. Genomics England selvittää parhaillaan mahdollisuutta myöntää terveydenhuollon ammattihenkilöille pääsy myös hoitamansa potilaan sukulaisten genomitietoihin, jos niiden käyttöä pidetään tarpeellisena.

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

Rekisteröidyillä on tietosuoja-asetuksen määrittelemät oikeudet, mm. oikeus saada pääsy tietoihin. Genomics England on toistaiseksi luovuttanut koko genomia koskevan tiedon vain kahdelle rekisteröidylle, vaikka tietopyyntöjä on tullut useita kymmeniä. Pääsyä omiin tietoihin on rajoitettu mm. rekisteröityjen fyysiseen tai psyykkiseen terveyteen liittyvillä negatiivisilla vaikutuksilla. Jatkossa on tarkoitus kehittää järjestelmää ja myöntää pääsy omiin tietoihin, mutta tietoja ei saisi siirtää järjestelmästä ulos. Genomics England on lisäksi vastikään päättänyt harkita mahdollisuutta antaa rekisteröityjen tehdä itsekin tutkimusta tai antaa tutkimustoimeksiantoja alan yrityksille. Tämä on aivan uusi suunta yrityksen toiminnassa eikä sen toteutusta ole vielä tarkkaan mietitty. Genomics England tarjoaisi tällaisen palvelun, mutta se olisi maksullinen.

UK Biobank

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

Scottish Genomes Partnership

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

Tanska

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

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

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

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

Tanskan terveydenhuoltolakiin tehtiin myös yksittäisiä itsemääräämisoikeutta koskevia muu-
toksia, joita sovelletaan sellaisten geneettisten tietojen käsittelyyn, jotka ovat kansallisen ge-
nomikeskuksen säilytyksessä ja jotka on saatu potilaan hoidon yhteydessä biologisesta materi-
aalista määrittelemällä. Esimerkiksi 17 §:ään lisättiin kohta, jonka mukaan 15 vuotta täyttänyt
potilas voi päättää itse genomikeskukseen tallennettujen geneettisten tietojensa käytöstä 28-35
§:ien mukaisesti. 29 §:n mukaan potilas voi päättää, että hoidon yhteydessä biologisesta mate-
riaalista määritettyä geneettistä tietoa, joka on tallennettu genomikeskukseen, voidaan käyttää
vain hoitotarkoituksiin tai sellaisiin tarkoituksiin, joilla on välitön yhteys asianomaisen potilaan
hoitoon. Päätös ei ole tässä yhteydessä sama kuin 16 §:ssä tarkoitettu potilaan hoidon edellyt-
tämä tietoon perustuva suostumus vaan vastaa tietosuojasetuksen 6 artiklan e (yleinen etu tai
julkinen valta) tai f (oikeutettu etu) alakohtaan nojautuvaa henkilötietojen käsittelyperustetta,
johon sisältyy 21 artiklassa määritelty oikeus vastustaa käsittelyä. Potilaan päätös rekisteröidään
kuduskäyttökisteriin (*Vævsanvendelsesregisteret*) ja hän voi myös peruuttaa päätöksensä.
Päätös koskee siis genomikeskuksen tallennettua geneettistä tietoa ja on erillinen hoitoa kos-
kevasta suostumuksesta. 32 §:ään puolestaan lisättiin säännös hoidon yhteydessä saadun ja ge-
nomikeskukseen tallennetun tiedon tutkimuskäytöstä. 46 §:n mukaan genomitiedot voidaan luo-
vuttaa tutkijalle määriteltyä terveystieteellistä tutkimusta varten, jos hankkeelle on myönnetty
tutkimusta koskevan erillislainsäädännön edellyttämä lupa (*lov om videnskabsetisk behandling
af sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter* tai *lov om kliniske forsøg med lægemidler*).
Jos hanke ei kuulu ensimmäisenä mainitun lainsäädännön soveltamisalaan, geneettiset tiedot
voidaan luovuttaa tutkimuskäyttöön myös silloin, kun tutkimuksella on tärkeä yhteiskunnalli-
nen merkitys ja potilasturvallisuusvirasto on hyväksynyt. Tietoja ei kuitenkaan voida luovuttaa,
jos potilas on käyttänyt 29 §:n mukaista rajoitusoikeuttaan. Tanskan keskitetty tallennusratkaisu
tarkoittaisi sitä, että genomitietoa ei olisi mahdollista tallentaa minnekään muualle eli vaihtoeh-
toisratkaisua ei olisi, mikäli henkilö kieltäisi tietojensa jatkokäytön.

Tietoturvan osalta Tanskassa on otettu mallia Genomics Englandista. Tietoturvallisesta käyt-
töympäristöstä ei ole mahdollista viedä genomitietoja ulos. Kaikki datan käyttö näkyy lokitie-
doissa ja käyttäjiä sekä heidän toimintaansa tietoturvallisessa käyttöympäristössä monitoroi-

daan. Käyttöluvitukset on moniportaista. Genomitieto kryptataan ja tietoa tallennetaan eri tallennuslevyille. Tietoturva testataan ja järjestelmää auditoidaan. Tilat ovat ympärivuorokautisessa valvonnassa ja hälytysvalmiudessa. Tietoturvaan sovelletaan ISO 27001- sekä HITRUST- sertifiointeja.

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

Viro

Vuonna 2000 Viroon perustettiin julkisrahoitteinen säätiö väestöpohjaisen biopankin ylläpitoa varten. Vuonna 2007 säätiö muuttui Tarton yliopiston yhteydessä toimivaksi Viron genomikeskukseksi (*Eesti geenivaramu*). Biopankissa oli maaliskuussa 2019 noin 152 000 osallistujaa (vajaa 5 % Viron 3,1 miljoonan väestöstä) ja odotusarvona on, että osallistujien määrä kasvaa 50 000:lla vuodessa. Osallistujien näytteistä on tuotettu genomitietoa WGS (2800 kpl), WES (2500 kpl) ja GSA (Genome-wide microarrays, 150 000 kpl) -menetelmillä polygeenisten sairauksien tutkimiseksi. Kaikki biopankin näyteenluovuttajat ovat antaneet laajan suostumuksen näytteiden sekä kansallisten rekisteritietojen tutkimuskäyttöä varten. Virossa hyödynnetään X-Road -nimistä infrastruktuuria terveystietojen digitaalista hallinnointia varten, ja se mahdollistaa myös esimerkiksi jälkikäteen näyteenluovuttajien terveysseurannan. Viron kansallinen genomistrategia perustuu edellä olevan kokonaisuuden hyödyntämiseen. Genomitietoa kertyy genomikeskukseen yksinomaan biopankkitoiminnan kautta, ei lainkaan terveydenhuollosta. Rahoituksen genomikeskus saa Viron sosiaaliministeriöltä ja opetusministeriöltä. Lisäksi toimintaa rahoitetaan keräämällä tutkijoilta maksuja aineiston tutkimuskäytöstä. Terveydenhuollossa Virossa syntyy genomitietoja harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien hoidon yhteydessä hyödyntäen lähinnä eksomisekvensointia sekä geenipaneelleja.

Luottamus tutkimukseen on Virossa pienen notkahduksen jälkeen kasvanut, kun tutkimuksen osallistujille on luvattu enenevässä määrin klinisiä palveluja ja valtaa tietojensa hallinnointiin. Virossa käynnistettiin vastikään hanke, jonka tavoitteena oli tunnistaa väestöstä genomitiedon perustella sellaiset korkeassa rintasyövän ja sepelvaltimotaudin sairastumisriskissä olevat ihmiset, joille olisi mahdollista tarjota tietoa ja neuvontaa sairastumisen ennaltaehkäisemiseksi. Hankkeen ensimmäisessä vaiheessa mahdollisuus tarjottiin 100 000 vapaaehtoiselle virolaiselle. Tavoitteena oli alkuun tunnistaa korkeassa riskissä olevat henkilöt, joille seuraavaksi lähetettiin henkilökohtaiset kutsut saapua perinnöllisyyslääkärin vastaanotolle. Ennen tiedon vastaanottamista ihmisten oli allekirjoitettava lomake, jossa antoivat suostumuksensa tietojen palauttamiseksi itselleen (ns. kliinisesti merkittävien tietojen palautus). Tämän jälkeen ihmisille annettiin genomitutkimuksen tulokset. Lisäksi he saivat erillisen kirjeen välitettäväksi sukulaisilleen, jotta myös heidät voitiin mahdollisuuksien mukaan saada ennaltaehkäisevien toimenpiteiden piiriin. Hanke on saanut myönteisen vastaanoton sekä väestössä että lääkärinkunnassa ja

tavoitteena on pyrkiä hyväksi todettujen menettelytapojen laajamittaiseen käyttöönottoon laajemmin terveydenhuollossa. Huomionarvoista on, että Viron lainsäädäntö ei nyky muodossaan mahdollista genomitiedon käyttöä välittömästi sukulaisen hyväksi suoraan lain nojalla, vaan edellyttää sukulaisen tiedottamisen tapahtuvan hoidettavana olevan potilaan yhteydenoton kautta. Hankkeessa on arvioitu, että kliinisesti merkittävien tietojen palautusten kautta näytteenluovuttajien määrä saadaan parhaimmillaan kasvatettua noin 300 000: een.

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

Viron uuden tietosuojalain luonnoksen (*Isikuandmete kaitse seadus, eelnõu*) 6 § koskee henkilötietojen käsittelyä historiallista tutkimusta, tieteellistä tutkimusta tai tilastotarkoitusta varten. Ilman rekisteröidyn suostumusta tapahtuva henkilötietojen käsittely edellä mainittuihin tarkoituksiin edellyttää pseudonymisointia tai vastaavaa toimenpidettä ennen tietojen luovutusta. Pseudonymisoinnin tai vastaavan toimenpiteen purkaminen on mahdollista vain alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa yhteensopivassa tutkimus- tai tilastointikäytössä. Tunnisteellisten henkilötietojen käyttö ilman rekisteröidyn suostumusta edellyttää, että 1) ilman tunnisteita käsittelyn tarkoituksia olisi mahdotonta tai huomattavan vaikeaa saavuttaa, 2) käsittelyä puoltaa tärkeä yleinen etu, 3) käsittely ei vaikuta kohtuuttomasti rekisteröidyn oikeuksiin, ja 4) erityisiin henkilötietoryhmiin kohdistuvalle tutkimukselle on eettisen komitean, tai soveltuvin oin eettisen komitean puuttuessa, tietosuojaviranomaisen puolto. Samassa lainkohdassa säädetään myös, että täytäntöönpanovaltaa käyttävien viranomaisten päätöksentekoa varten tehtäviin tutkimuksiin on sallittua tehdä tietopyyntöjä ja näin saatuja henkilötietoja on sallittua käsitellä tietosuojavaltuutetun luvalla, ja että silloin, kun henkilötietoja käsitellään historiallista tutkimusta, tieteellistä tutkimusta tai tilastotarkoitusta varten, rekisterinpitäjä voi rajoittaa rekisteröidylle tietosuoja-asetuksen artikloissa 15, 16, 18 ja 21 annettuja oikeuksia, jos näiden oikeuksien käyttäminen todennäköisesti tekisi mahdottomaksi tai huomattavasti vaikeuttaisi tieteellisen tai historiallisen tutkimuksen tai tilastointiin liittyvän tarkoituksen saavuttamista.

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

Norja

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

Strategiassa suositellaan kansallisen anonymisoidun geenivariantteja sisältävän tietokannan luomista, joka olisi yhteydessä myös ulkomaisiin tietokantoihin. Tietokannan valmistelua varten on vuoden 2017 aikana kohdennettu 8 miljoonaa NOK ja lisäksi vuodelle 2018 on ehdotettu lisärahoitusta 11 miljoonaa NOK kansallisen osaamisverkoston rakentamiseen. Myös syöperekisteriä on suositeltu tulevaisuudessa kehitettäväksi siten, että rekisteri kattaisi tiedon syöpägenomista. Norja selvittää lisäksi kliinisen genomitiedon tallentamista ja käsittelemistä terveydenhuollon ja tutkimuksen tarkoituksia varten. Norjan selvityksessä kartoitetaan genomitiedon hyödyntämistä osana yliopistollisia tai yksityissektorin teknisiä palveluja. Avoimia kysymyksiä ovat muun ohella, miten väestölle kerrotaan genomitutkimusten tuloksista, todennäköisyyksistä ja interventioiden arvosta.

Ruotsi

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

Ruotsissa on säädetty geneettistä integriteettiä koskeva laki vuonna 2006 (SFS 2006:351), jota sovelletaan muun ohella geenitutkimuksiin, -tietoon ja -terapiaan, geneettiseen tutkimukseen yleisen terveystutkimuksen osana, sikiödiagnostiikkaan ja alkiodiagnostiikkaan ja toimenpiteisiin ihmisestä irrotetulla munasolulla tutkimus- ja hoitotarkoituksessa. Laissa kielletään geenitutkimus ja geeniterapia, joka johtaisi periytyviin geneettisiin muutoksiin. Yleisissä terveydenhoidollisissa tutkimuksissa geneettistä tutkimusta voidaan käyttää ainoastaan sosiaalihuollon luvalla. Lupa voidaan myöntää, jos tutkimuksen tarkoituksena on tutkia vakavaa sairautta tai sillä voi olla erityistä merkitystä terveyden- ja sairaanhoidolle ja samalla on huomioitava, onko tutkimuksella tarkoitus näyttää toteen tai sulkea pois sairastumisriski tai voidaanko epäilty

sairaus parantaa. Tutkimuksen suorittavalla on myös oltava vaadittava asiantuntemus ja tutkimuksen kohteiden geenitiedot on suojattava tyydyttävällä tavalla. Lisäksi ihmisen itsemääräämisoikeudesta säädetään potilaslaissa (patientlag, 2014:821) ja terveys- ja sairaanhoitolaissa (hälso- och sjukvårdslag -2017:30). EU:n yleinen tietosuoja-asetus voi tuoda joitain muutoksia näihin lakeihin.

Ranska

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

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

Saksa

Saksassa täsmälääketiede on yksi tutkimusrahoituksen pääaloista terveystutkimuksen alueella. Toiminnalle ei ole säädetty erillistä lakia, vaan toiminnan lähtökohtana on Saksan perustuslaki ja sen takaama henkilöllisyysoikeus, jolla on Saksassa laaja merkitys. Terveystutkimuksen yhteydessä kerättyä geenidataa säätelee geenidiagnostiikkalaki (Gendiagnostikgesetz). Perustana geenitestin suorittamiselle on aina henkilön suostumus (8.1 §). Lisäksi lain mukaan diagnostisia geneettisiä tutkimuksia saavat suorittaa vain lääkärit ja ennakoivia geneettisiä tutkimuksia voivat suorittaa vain ihmisgenetiikkaan erikoistuneet lääkärit (7.1 §). Keskeiset toimijat ovat Saksan syöpätutkimuskeskus (Deutsches Krebsforschungszentrum, DKFZ) ja Saksan kansallinen syöpäsairauksien tutkimuskeskus (Nationales Centrum für Tumorerkrankungen, NCT). Saksan syöpätutkimuskeskuksessa (DKFZ) sijaitsee yksi Euroopan suurimmista toisen sukupolven sekvensointiyksiköistä, joka tarjoaa sekvensointipalveluita DKFZ:n lisäksi myös useille kotimaisille ja ulkomaisille yhteistyökumppaneille. DKFZ:n toiminta rahoitetaan julkisin varoin.

Sveitsi

Sveitsissä luodaan tutkimuspainotteista yksilöllistetyn lääketieteen kansallista verkostoa (*The Swiss Personalized Health Network, SPHN*), jolle on allkoitu 40 000 000 CHF (noin 34 mil-

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

Alankomaat

Alankomaissa ei ole varsinaista kansallista täsmälääketieteen ohjelmaa tai infrastruktuuria. Maassa on potilaiden syöpäsairauksien tutkimukseen keskittynyt ja voittoa tavoittelemattoman *Hartwig Medical Foundation* -säätiön hallinnoima kansallinen genomitietorekisteri ja sekvensointikeskus, joista genomitietoa luovutetaan tutkimuskäyttöön. Saatavilla on 3500 WGS-analysoitua genomia, joita säilytetään Hartwig Medical Foundationissa. Tavoitteena on sekvensoida syöpäsairaiden potilaiden DNA-näytteet ja yhdistää tuotetut tiedot potilastietoihin. Tutkimuksesta palautuvan tiedon integroimiseen klinikkaan on kehitetty paikallisia ratkaisuja, joissa aloitteet ovat tulleet kentän toimijoilta, eikä keskitetysti hallitukselta, kuten joissakin maissa. Hanke toimii yhteistyössä Ranskan, Englannin ja Saksan vastaavien hankkeiden kanssa. Alankomaat on siirtymässä opt out -järjestelmästä kohti suostumukseen perustuvaa henkilötietojen käsittelyä.

Alankomaissa on suoritettu (tilanne 29.3.2019) yhteensä 8433 genomisekvensointia sekä 82786 eksomisekvensointia, joista viimeksi mainittuja ei ole laajaltakaan kerätty kirjallisilla tietoon perustuvilla suostumuksilla. Harvinaissairauksissa sekvensoinnit on tehty pääosin diagnostisissa tarkoituksissa ja niiden kohteena on ollut pääosin eksomit (WES). Nämä ovat tutkimuksen saatavilla aggregoituina eli koottuina tietoina. Syöpäsairauksien osalta genomi- ja eksomisekvensointeja on tehty sekä tutkimus- että hoitotarkoituksissa ja ne perustuvat laajalti edellä mainitun Hartwig Medical Foundationin keräämään aineistoon. Nämä ovat laajasti saatavilla tutkimuskäyttöä varten. Yleisten polygeenisten sairauksien alueella on muutamia tutkimushankkeita, joissa on tuotettu yhteensä noin 1088 WGS-genomia (BBMRI.nl, VU-NTR ja LUMC-LLS Study).

Yhdysvallat

Presidentti Obaman toimesta julkistettiin vuonna 2015 *Precision Medicine Initiative Program (PMI)* -niminen ohjelma, jonka tavoitteena on kerätä 1 000 000 yhdysvaltalaisen terveyttä koskevia tietoja, mukaan luettuna genomitietoja. Syksyllä 2017 käynnistyi PMI:n pohjalta *National*

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

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

Kanada

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

2.2.3 Euroopan neuvosto

Biolääketiedesopimus

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

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

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

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

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

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

Biolääketiedesopimuksen 1 artiklassa määrätään sopimuksen tarkoituksesta ja päämäärästä. Artiklan mukaan yleissopimuksen sopimuspuolet suojelevat kaikkien ihmisarvoa ja identiteettiä ja takaavat ketään syrjimättä, että jokaisen koskemattomuutta ja muita oikeuksia ja vapauksia kunnioitetaan biologian ja lääketieteen sovellusten alalla. Biolääketiedesopimuksen keskeiset velvoitteet koskevat terveydenhuoltopalveluiden ja niiden ammatillisuuden turvaamista, henkilön suostumusta lääketieteellisiin toimenpiteisiin, yksityiselämän suojaa ja tiedonsaantioikeutta terveyttä koskevista tiedoista, yksilön perimään liittyviä kysymyksiä, yksilön suojaa biolääketieteellisissä tutkimuksissa sekä ihmisen elinten ja kudosten irrottamista elinsiirtoa varten (biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskeva HE 216/2008 vp). Yleissopimuksen soveltamisala on rajattu ihmistä tutkivaan biolääketieteeseen ja kattaa kaikki yksilöä koskevat biolääketieteen soveltamisalat mukaan lukien sairauksien ennaltaehkäisy, diagnoosit, hoidon ja tutkimuksen. Biolääketiedesopimuksessa, sen selitysmuistiossa tai sopimuksen voimaansaattamista koskevissa lainvalmisteluasiakirjoissa ei oteta kantaa siihen, onko sopimusta tarkoitus soveltaa myös silloin, kun toimenpide tehdään ilman lääketieteellistä perustetta (esimerkiksi uskonnolliset tai kuluttajille suunnattujen geenitestien osalta uteliaisuuteen liittyvät syyt) ja mahdollisesti varsinaisen terveydenhuoltojärjestelmän ulkopuolella. Korkein oikeus on ratkaisussa KKO:2016:24 katsonut, että biolääketieteen sovelluksia silmällä pitäen säädetyn sopimuksen määräyksiä ei voida suoraan soveltaa, kun arvioidaan muista kuin lääketieteellisistä tai terveydenhoidollisista syistä tehtävien toimenpiteiden oikeutusta. Korkeimman oikeuden mukaan sopimuksesta ilmenevät yleiset periaatteet voivat kuitenkin tulla huomioon otetuiksi ei-lääketieteellisten toimenpiteiden oikeutusta arvioitaessa.

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

Sopimuksen 5 ja 16 artiklojen mukaan terveyteen kohdistuva hoidollinen tai tutkimuksellinen toimenpide (interventio) voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista. Sopimuksen 6 artiklan 1 kappaleen mukaan, jos henkilö ei voi antaa suostumustaan, toimenpide voidaan suorittaa vain, jos siitä on hänelle välitöntä hyötyä. Välittömän hyödyn käsitettä ei ole määritelty artiklassa tai sen selitysmuistiossa. Korkein oikeus on ratkaisussa KKO:2016:24 katsonut, että

koska 6 artikla ei rajaa välitöntä hyötyä nimenomaisesti terveydelliseen hyötyyn (toisin kuin artikla 17), voisi se merkitä myös muuta kuin terveydellistä hyötyä, kuten esimerkiksi kulttuurista tai sosiaalista hyötyä. Saman artiklan 2 kappaleen mukaan, jos alaikäinen ei lain mukaan voi antaa suostumustaan toimenpiteeseen, voidaan toimenpide suorittaa vain hänen laillisen edustajansa tai laissa määrätyn viranomaisen, henkilön tai muun tahon luvalla. Biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskevassa hallituksen esityksessä on katsottu yleissopimuksen 6 artiklan 2 kohdan vastaavan potilaslain 7 §:n määräyksiä (HE 216/2008 vp).

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

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

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

Yleissopimuksen 22 artikla sallii intervention yhteydessä irrotetun biologisen materiaalin säilyttämisen ja käyttämisen muuhun käyttötarkoitukseen kuin siihen, mihin se alun perin irrotettiin (muuttunut käyttötarkoitus). Käyttötarkoituksen muutoksen yhteydessä on huomionarvoista biolääketiedesopimuksen selitysmuistion 22 artiklaa (*ihmiskehon irrotetun osan käyttö*) käsittelevä kohta 137. Sen mukaan yksityisyydensuojan turvaamiseen läheisesti liittyvät tiedonanto- ja suostumusmenettelyt voivat vaihdella olosuhteiden mukaan, eikä mitään systemaattista edellytystä nimenomaiselle suostumukselle ole. Artikla on tehty tarkoituksella joustavaksi. Selitysmuistiossa todetaan, että joskus voi olla mahdotonta tai erittäin vaikeaa löytää asianosainen henkilö suostumuksen pyytämistä varten. Joissain tapauksissa on riittävä, ettei potilas tai hänen edustajansa, jota on asianmukaisesti informoitu (esimerkiksi sairaalassa jaettavilla esitteillä)

kiellä käyttöä. Nimenomainen suostumus on muistion mukaan kuitenkin edellytyksenä tiedonkeruulle silloin, kun kyseessä on tunnisteellinen näyte. (Explanatory Report to the Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine, kohta 137). Todettakoon kuitenkin, että EU:n tietosuojasetuksessa, joka säätää ylikansallisesti henkilötietojen käytöstä, suostumus on vain yksi mahdollinen käsittelyperuste arkaluonteisille henkilötiedoille. Tietosuojasetuksen asema suhteessa biolääketiedesopimuksen suostumusvaatimukseen määrittyy mm. EU:n perusoikeuskirjan 3 ja 8 artiklojen mukaisesti.

Lääketieteellistä tutkimusta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

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

Lisäpöytäkirjan mukaan tutkittavalle annettavan informaation tulee kattaa tutkimuksen tarkoitus, tutkimussuunnitelman ja tutkimushankkeeseen osallistumisen mahdolliset riskit ja hyödyt sekä eettisen arvioinnin tulos. Mahdollisiin riskeihin nyt kyseessä olevan lakiehdotuksen soveltamisalalla kuuluisi mm. genomitietojen ennakoitu ja ennakoimaton jatkokäyttö. Ennen suostumuksen antamista tutkittavaa on informoitava hankkeeseen soveltuvien osin yksityiskohtaisesti lisäpöytäkirjassa mainituista asioista.

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

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

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

Lisäpöytäkirjassa todetaan, että sellaisten biologisten materiaalien tutkimuskäyttö, jotka on ennen tutkimushanketta irrotettu kliinisen intervention yhteydessä, ei periaatteessa kuulu lisäpöytäkirjan alaisuuteen. Jos tästä huolimatta on tarkoituksena myöhemmin hyödyntää kliinisen intervention yhteydessä irrotettuja biologisia materiaaleja tai tässä yhteydessä saatuja henkilötietoja, on lisäpöytäkirjan tausta-asiakirjan mukaan hyvän käytännön mukaista, että tällaiseen, kliinisen intervention yli menevään hyödyntämiseen hankitaan erityinen suostumus. Tämä periaate on myöhemmin kirjattu myös EU:n kliinisiä lääketutkimuksia koskevaan asetukseen (EU N:o 536/2014).

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

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

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

Suomi ei ole allekirjoittanut tutkimusta koskevaa biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjaa.

Geenitestausta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

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

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

Lisäpöytäkirja kattaa kaikki diagnostiset ja ennustavat sekä kantajuutta osoittavat geenitestit, ja lisäksi farmakogeneettiset geenitestit, joita tehdään terveydellisiä tarkoituksia varten. Terveydellistä hyötyä syntyy geenitestin kautta, jos siitä saatavan tiedon avulla on mahdollista ehkäistä sairastumista tai vähentää sen riskiä muuttamalla esimerkiksi elintapoja. Soveltamisalaan kuuluvat myös esimerkiksi geneettisen seulontaohjelman puitteissa tehdyt testit. Myös kuluttajille suunnatut geenitestit sisältyvät lisäpöytäkirjan soveltamisalaan siltä osin kuin ne liittyvät ihmisen terveyteen ja niiden tarkoitus on tunnistaa geneettisiä piirteitä edellä kuvatulla tavalla. Lisäpöytäkirjaa ei sovelleta geenitesteihin, joita tehdään yksilön tunnistamista varten esimerkiksi oikeuslääketieteellistä tarkoitusta varten taikka vakuutustoimintaan tai työhön liittyviin tarkoituksiin. Lisäpöytäkirjan selitysraportissa todetaan, että elämän aikana hankittujen ja tiettyihin soluihin rajoittuvien geneettisten ominaisuuksien tutkiminen ei kuulu lisäpöytäkirjan soveltamisalaan.

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

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

Biolääketiedesopimus ja sen geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 8 artikla mahdollistavat ennustavien geenitestien tekemisen vain terveydenhoidollisissa tai tutkimuksellisissa tarkoituksissa ja edellyttävät asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamista. Perinnöllisyysneuvonta olisi lisäpöytäkirjan selitysmuistion kohdan 81 mukaan ymmärrettävä laajasti kattaen kaiken

kommunikaation, joka mahdollistaa henkilöiden geenitestejä koskevan päätöksenteon eikä sellaisenaan edellytä perinnöllisyyslääketieteen erikoisoosaamista.

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

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

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

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

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

Euroopan neuvoston suositus tutkimuksesta ihmisperäisellä biologisella materiaalilla

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

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

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

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

Suosituksen 13 artiklassa ohjeistetaan suostumuksen peruuttamisesta. Ihmisellä tulisi olla syrjimättömästi, erityisesti suhteessa lääketieteelliseen hoitoon, oikeus peruuttaa antamansa suostumus koska tahansa ja sikäli kuin mahdollista myös muuttaa suostumustaan. Jos tunnisteellisia biologisia materiaaleja säilytetään vain tutkimustarkoituksia varten, tulisi henkilöllä olla oikeus

saada näytteet ja siihen liittyvät tiedot tuhottavaksi tai muutettua ei-tunnisteelliseen muotoon. Henkilölle tulisi antaa jo ennen suostumuksen antamista tieto kaikista rajoituksista, jotka koskevat hänen mahdollisuuttaan perua biologisten materiaalien käyttö.

Suositus ihmisten suojelemiseksi massaluonteisen tiedon käsittelyssä

Helmikuussa 2017 Euroopan neuvosto antoi yleiset suositukset (guidelines) ihmisten suojelemiseksi massaluonteisen tiedon eli ns. big datan käsittelyssä. Big data edustaa uutta paradigmaa sen suhteen, miten tietoa kerätään, yhdistetään ja analysoidaan yhteiskunnassa. Big data voi olla yhteiskunnalle merkittävä arvonluonnin ja innovaatioiden lähde. Big data mahdollistaa suurten tietomäärien keräämisen ja analysoimisen, ja niiden kautta tiettyjen säännönmukaisuuksien enustamisen ryhmissä ja yhteisöissä. Tästä syystä suositellaan, että tiedon käsittelyyn liittyviä riskejä arvioitaisiin kollektiivisesta eikä vain yksilöihin liittyvästä näkökulmasta. Suositukset ovat yleisluonteiset ja niissä tunnustetaan, että mm. terveydenhuoltosektorilla saatetaan edellyttää vielä yksilöidympiä suosituksia tulevaisuudessa.

Suosituksessa todetaan, että massaluonteisen tiedon käsittely haastaa henkilötietojen suojaan liittyvien vakiintuneiden periaatteiden, kuten suostumuksen, tarkoitussidonnaisuuden tai tiedon minimoinnin periaatteiden soveltamisen. Suosituksen tavoitteena on auttaa päätöksentekijöitä asettamaan tässä tarkoitettussa tiedonkäsittelyn ympäristössä ihmiset digitaalisen talouden (digital economy) keskiöön. Huomioiden tietojen käsittelyn lisääntyvä monimuotoisuus, suositetaan asiakirjassa, että alueen sääntelyssä noudatettaisiin varovaisuuteen perustuvaa lähestymistapaa (precautionary approach).

Suosituksessa tunnustetaan itsemääräämisoikeuden sekä tietojen käsittelyyn ja hallintaan liittyvien oikeuksien suojelemisen välttämättömyys. Lainsäätämisen yhteydessä tulisi suosituksen mukaan harkita näiden oikeuksien toteutumista yksilön oikeuksia laajemmin. Arviointi tulisi suorittaa prosessinomaisesti arvioiden mm. tietojen käsittelyyn liittyviä vaikutuksia ja riskejä käyttökokemusten avulla.

Henkilötietoja tulisi käsitellä yksilöityjä ja laillisia tarkoituksia varten. Tietojen jatkokäytön tulisi perustua ennakoitavuuteen, asianmukaisuuteen ja muiltakin osin hyväksyttäviin kriteereihin. Ennakoimattoman tiedon jatkokäytön elementit saattaisi täyttää esimerkiksi se, että tietoja käsitellään tavalla, joka aiheuttaa henkilölle alkuperäisestä käyttötarkoituksesta poikkeavia tai laajempia riskejä.

Massaluonteisen tiedon käsittelyssä tulisi noudattaa tarkoitussidonnaisuuden, tasapuolisuuden ja läpinäkyvyyden periaatteita, sekä vaatimuksia vapaasta, nimenomaisesta ja tietoon perustuvasta suostumuksesta. Suostumuksen tulisi perustua etukäteistietoon sisältäen käyttökokemukseen perustuvan arvion tiedon käsittelyn vaikutuksista henkilöön. Ihmisille tulisi tarjota helppoja ja käyttäjäystävällisiä teknisiä keinoja suostumuksen peruuttamista varten. Suostumusta ei voi katsoa vapaaehtoisesti annetuksi, mikäli yksilön ja rekisterinpitäjän välillä on selvä valtasuhteiden epätasapaino.

Suosituksessa otetaan kantaa myös anonymisointia koskevaan kysymykseen. Henkilötietojen suoja koskevia periaatteita tulee noudattaa niin kauan kuin yksilö voidaan tunnistaa tietoa käsittelemällä. Rekisterinpitäjän tulisi arvioida tunnistamiseen liittyvä riski huomioiden tiedon luonteeseen, käyttöympäristöön sekä tunnistamisteknologioihin ja -kustannuksiin liittyvät näkökohdat. Rekisterinpitäjän tulisi osoittaa ne riittävät toimenpiteet, joihin on ryhdytty, jotta tieto

ei olisi tunnisteellista. Tunnistamisen ehkäisemiseksi voidaan ottaa käyttöön oikeudellisia, sopimukseen perustuvia tai teknisiä suojatoimenpiteitä. Rekisterinpitäjän on säännöllisesti arvioitava tunnistamiseen liittyvää riskiä huomioiden teknologian kehittymiseen liittyvät näkökohdat.

2.2.4 Maailman lääkäriliitto

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

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

Vuonna 2017 WMA laati Taipeiin julistuksen koskien terveyteen liittyviä tietokantoja ja biopankkeja (WMA declaration of Taipei on ethical considerations regarding health databases and biobanks). Julistuksen soveltamisala kattaa Helsingin julistuksen tavoin ensisijaisesti lääkärin eikä ole oikeudellisesti sitova. Julistuksen tarkoituksena oli kattaa Helsingin julistusta tarkemmin potilaan hoidon ylittävän biologisen materiaalin ja tunnisteellisen tiedon kerääminen, säilyttäminen ja käyttö. Julistuksen suositukset tarjoavat Helsingin julistusta täydentäviä eettisiä periaatteita suhteessa terveystietokantoihin ja biopankkeihin. Julistus edellyttää vapaaehtoisesti annettua suostumusta tiedon ja biologisen materiaalin keräämistä, säilyttämistä ja käyttöä varten. Mikäli tiedot ja materiaalit on kerätty tiettyä tutkimustarkoitusta varten, edellytetään Helsingin julistuksen mukaista nimenomaista, vapaaehtoista ja tietoon perustuvaa suostumusta.

Jos tietoa tai biologista materiaalia säilytetään tietokannassa tai biopankissa useita pysyviä käyttötarkoituksia varten, suostumus on pätevä vain, jos suostumuksen antajalle on annettu riittävä tieto mm. tietokannan tai biopankin tarkoituksesta, tietojen ja materiaalien keräämiseen, säilyttämiseen ja käyttämiseen liittyvistä riskeistä, kerättävän tiedon tai materiaalin luonteesta, sekundärlöydösten palauttamisesta, tietojen saatavuuteen liittyvistä säännöistä ja menettelytavoista sekä yksityisyydensuojasta.

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

2.2.5 Yhdistyneet Kansakunnat

YK:n vammaissopimus

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

Unesco

Unescon eli YK:n kasvatus-, tiede- ja kulttuurijärjestön (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organisation) kansainvälinen bioetiikkakomitea seuraa biologisten tieteiden tutkimusta. Unescon yleiskokouksessa hyväksyttiin vuonna 1997 ihmisen perimää ja ihmisoikeuksia koskeva yleismaailmallinen julistus (Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights), vuonna 2003 tätä yksityiskohtaisempi ihmisen geenitietoa koskeva kansainvälinen julistus (International Declaration on Human Genetic Data) ja vuonna 2005 kansainvälinen bioetiikan ja ihmisoikeuksien julistus (Universal Declaration on Bioethics and Human Rights).

Edellä mainituista suosituksista ihmisen geenitietoa koskeva kansainvälinen julistus koskee näytteistä saadun geenitiedon, proteiineja koskevan tiedon ja näytteiden käyttöä muun muassa lääketieteellisessä ja tieteellisessä tutkimuksessa. Julistuksen tarkoituksena on ihmisarvon sekä ihmisoikeuksien ja perusvapauksien suojaaminen geenitietoa ja proteiineista saatua tietoa sekä ihmisperäisiä näytteitä kerätettäessä, käsiteltäessä, käytettäessä ja säilytettäessä. Julistuksessa asetetaan periaatteet sääntelylle, joka ohjaa valtioita niiden lainsäädännön valmistelussa ja politiikassa sekä määrittää toimijoille alan hyvät käytännössä. Julistus mahdollistaa geenitiedon ja proteiineista saadun tiedon sekä ihmisperäisten näytteiden käytön lääketieteellisessä ja muussa tieteellisessä tutkimuksessa mukaan lukien epidemiologiset ja muut väestöön kohdistuvat geneettiset tutkimukset, sekä antropologiset ja arkeologiset tutkimukset. Ihmisperäisellä

näytteellä julistuksessa tarkoitetaan mitä tahansa biologista näytettä, kuten verta, ihoa, luuta tai plasmata, jossa on tumallisia soluja ja joka siten sisältää tiedon henkilön perimästä.

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

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

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

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

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

Tieteellistä tutkimusta varten kerättyä tietoa ei pitäisi säilyttää tunnisteellisuutena. Kun tieto tai näytteet säilytetään koodattuna, tulisi huolehtia välttämättömistä varokeinoista tiedon ja näytteiden luottamuksellisuuden säilymiseksi. Lääketieteellistä tai tieteellistä tutkimusta varten kerätty tieto voidaan säilyttää tunnisteellisuutena vain, kun tieto on välttämätöntä tutkimuksen tekemisen kannalta ja edellyttäen, että henkilön yksityisyyttä koskevat ja salassa pidettävät tiedot turvataan kansallisella lailla. Kun tunnisteellisen tiedon käyttö ei ole enää tarpeen, tieto tulee koodata tai tehdä tunnisteettomaksi.

2.3 Nykytilan arviointi

2.3.1 Genomitiedon tuottaminen ja tallentaminen terveydenhuollossa

Geneettisten analyysien käyttö on yleistynyt ja niitä tehdään nykyisin lähes kaikilla lääketieteen erikoisaloilla. Pääasiassa tehdään lähinnä kohdennettuja geenipaneelitutkimuksia, mutta geneettisen tiedon ja siten mahdollisten kohdegeenien määrän lisääntyessä paneelien koot kasvavat jatkuvasti ja niiden tuottamisessa aletaan siirtyä entistä useammin eksomisekvenssointiin.

Genomitasoisia tutkimuksia, lähinnä eksomisekvensointia (whole exome sequencing, WES), voidaan nykytilanteessa tilata missä tahansa yliopistosairaaloiden yksiköissä, mutta käytännössä niitä tilataan enimmäkseen perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä sekä lasten neurologiassa sellaisten sairauksien diagnosoimiseksi ja hoidon ohjaamiseksi, joissa oletetaan olevan geneettinen tausta. Koko genomien sekvensointia (whole genome sequencing, WGS) ei vielä nykytilanteessa niiden korkeiden kustannusten vuoksi tehdä säännönmukaisesti osana potilaan rutiinomaista diagnostiikkaa ja hoitoa, mutta hyötynä potilaalle olisi koko geneettisen perimän selvittäminen yhdellä kattavalla analyysillä. Genomikeskuksen avulla terveydenhuollossa syntyvä genomitieto olisi mahdollista tallentaa keskitetysti genomitietorekisteriin ja käyttää myöhemmin uudelleen terveydenhuollossa, kun ihmiselle kehittyy uusia oireita tai sairauksia. Hyödyt korostuisivat erityisesti tilanteissa, joissa selvitetään sairauksien geneettistä pohjaa tai kun diagnoosia on vaikea määrittää perustuen potilaan oireistoon tai geenipaneeleilla saatavaan usein varsin rajoitettuun tietoon, erityisesti harvinaisissa sairauksissa.

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

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

Potilasasiakirja-asetus määrittelee potilasasiakirjojen sisältöön liittyvät tarkemmat edellytykset. Esimerkiksi asetuksen 11 §:ssä määritellään mitkä ovat potilaskertomukseen merkittäviä keskeisiä hoitotietoja. Näitä ovat palvelutapahtumaan liittyvät tiedot, joita ovat tulosyö, esitiedot, nykytila, havainnot, tutkimustulokset, ongelmat, taudinmääritys tai terveystarve, johtopäätökset, hoidon suunnittelu, toteutus ja seuranta, sairauden kulku sekä loppulausunto. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa katsotaan, että genomianalyysistä saatu genomitieto, kuten yksittäinen mutaatiovastaus (variaatitieto) on lähtökohtaisesti potilasasiakirja-asetuksen tarkoittama tutkimustulos ja myös olennainen osa esimerkiksi potilaan nykytilan (terveydentilan fyysisistä tai patologista) kuvaamista, taudinmääritystä (diagnoosi) tai terveystarve määrittämisestä sekä hoidon suunnittelua, toteutusta ja seurantaa (esim. lääkehoito). Genomitieto on tärkeä osa potilaan hoitoon liittyvää aineistoa, koska sen avulla voidaan selvittää taudinmäärityksen, valitun hoidon ja tehtyjen hoitoratkaisujen perusteet. Genomitiedon avulla voidaan todentaa ne perusteet, joilla valittuun tutkimus- tai hoitomenetelmään on päädytty. Todentamisen tarve liittyy tilanteisiin,

joissa genomitieto on ollut keskeinen käytetyn hoitomenetelmän valintaan liittyvä peruste. Genomitieto on siten lähtökohtaisesti potilasasiakirjoihin suoraan potilaslain ja potilasasiakirja-asetuksen nojalla merkittävä tieto. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa halutaan kuitenkin erityisesti korostaa, että potilasasiakirja-asetuksen sisältöä määriteltäessä ei ole ollut vielä nähtävissä, että tulevaisuudessa olisi mahdollista saada analyysin tuloksena potilaan koko genomitieto.

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

Potilasasiakirjojen säilytystä ja käyttöä palveleva arkistointipalvelu on asiakastietolaisissa säädetty Kansaneläkelaitoksen tehtäväksi (14 §). Arkistointipalveluun voidaan tallentaa potilasasiakirjojen lisäksi myös muita terveydenhuollon järjestämiseen ja tiedonhallintaan liittyviä asiakirjoja. Genomitieto kuuluu potilasasiakirjoihin kuuluvana osana lähtökohtaisesti Kelan ylläpitämään arkistointipalveluun tallennettaviin tietoihin. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella terveydenhuollon valtakunnallisista tietojärjestelmäpalveluista (1257/2015, jäljempänä *asetus tietojärjestelmäpalveluista*) on kuitenkin säädetty rajoituksia siihen, mitkä asiakirjat ja missä laajuudessa tallennetaan valtakunnalliseen arkistointipalveluun. Asetuksen 1 §:n mukaan arkistointipalveluun ei tarvitse tallentaa potilasasiakirja-asetuksen liitteessä (N:o 298) mainittuja asiakirjoja, jollei toisin säädetä. Näihin asiakirjoihin kuuluvat mm. perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidoissa muodostuvat asiakirjat. Potilaan hoidon kannalta merkityksellinen genomitieto, joka vaikuttaa kliinisen kysymyksen asetteluun merkitään näiden osalta paperisiin liitetiedostoihin, joita ei tallenneta arkistointipalveluun. Tämä ei kuitenkaan tarkoita, että perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä tallennetaan koko digitaalinen genomitieto tai sen kuvaus tietojärjestelmään tai paperisiin liitetiedostoihin, vaan lähinnä niitä koskevat lausunnot.

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

Potilastietoja saa kaikissa edellä kuvatuissa tapauksissa käsitellä potilasasiakirja-asetuksen 4.1 §:n nojalla hoitotarkoituksessa vain potilaan hoitoon tai siihen liittyviin tehtäviin osallistuva

siinä laajuudessa kuin heidän työtehtävänsä ja vastuunsa sitä edellyttävät. Siten käsittelyn laajuus voi vaihdella työtehtävien mukaisesti ja käsittelylaajuuksia ei määritellä tarkemmin lailla. Terveystieteen toimintayksikössä työskentelevien käyttöoikeudet potilasasiakirjoihin sisältyviin tietoihin tulee kuitenkin määritellä aina yksityiskohtaisesti käytännön toiminnassa. Kriittisten riskitietojen määrittäminen on muualla kuin lainsäädännössä määriteltävä asia ja vaatii asiantuntemusta potilaan hoidollisesta kokonaistilanteesta. Tämä on siten rekisterinpitäjän vastuuseen liittyvä kysymys, jonka yksityiskohdista on mahdollista keskustella tietosuojaviranomaisten kanssa. Genomikeskus voisi tulevaisuudessa antaa asiantuntemustaan tiedon kriittisyyden arvioimiseksi.

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

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

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

Terveystieteen erityistilanteista voidaan lopuksi mainita lisäksi raskauteen liittyvät tilanteet ja niissä tuotettu genomitieto. Ennen syntymää kuolleiden sikiöiden genomitietoa ja mahdollisesti myös ennen syntymää alkioista tai sikiöistä tuotettua genomitietoa sisältyy nykyään tetyln nojalla raskaana olleen naisen potilasasiakirjoihin. Esimerkiksi jos raskaana olevan naisen lapsivesinäytteestä on analysoitu ennen syntymää kuolleen sikiön genomitietoa, sisältyy tulos (eli löytyikö jokin syy ja mikä) kyseisen naisen potilasasiakirjoihin. Näihin potilasasiakirjoihin ei

sisällytetä koko genomitietoa, vaan ainoastaan tieto siitä, että mitä merkityksellistä siitä mahdollisesti löytyi. Sikiön sairauden syyn selvittäminen on normaalia ja rutiininomaista terveydenhuollon toimintaa. Alle 1-vuotiaina kuolleiden tietoja säilytetään 120 vuotta lapsen syntymästä.

2.3.2 Genomitiedon käyttö sukulaisen hyväksi

Oman erityistilanteensa genomitiedon hyödyntämisessä terveydenhuollossa muodostavat sukulaisen genomitiedon käyttäminen saman suvun toisen henkilön taudin tai sairauden diagnosoinniseksi, hoitamiseksi tai ennaltaehkäisemiseksi.

Laajat tai haasteelliset geneettiset analyysit ja niiden tulosten tulkinta kuuluvat perinnöllisyyslääketieteen hoidettavaksi (Saarela, Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 vsk 74, s. 887-889). Epäiltäessä sairautta, perinnöllisyyslääkärin vastaanotolla tehdään lääkärintutkimus, jossa kiinnitetään huomiota selvittelyssä olevan sairauden kannalta oleellisiin oireisiin ja löydöksiin. Prosessiin kuuluu suku- ja sairaustietojen kerääminen ja tulkinta. Tutkimukset johtavat nykyisin yhä useammin tarkkaan diagnoosiin. Perinnöllisyysneuvonnassa kerrotaan analyysien ja tutkimusten tuloksista, sairaudesta, sen etenemisestä ja ennusteesta sekä otetaan kantaa potilaan ja sukulaisten lisätutkimusten ja hoidon tarpeeseen.

Kun diagnostiikka, neuvonta ja jatkohoidon suunnittelu edellyttävät sukulaisten sairaustietoja tai heille suoritettavia geneettisiä analyysejä, järjestää tutkimukset ensisijaisesti perinnöllisyyslääketieteen tai kliinisen genetiikan yksikkö. Tämä edellyttää nykytilassa yhteydenottoa sukulaisiin siten, että hoidettava kertoo kaikille niille sukulaisille, joiden tietoja tarvitaan, tilanteestaan ja pyytää heitä antamaan kirjallisen suostumuksen omien sairaustietojensa käyttöön.

Siltä osin kuin on tarve terveydenhuollon säilytyksessä olevien kudoksenäytteiden analysoimisesta toissijaisesti sukulaisen hyväksi, voidaan soveltaa voimassa olevan kudoslain 20 §:n 3 momenttia. Sen mukaan hoidon, taudinmäärityksen tai lääketieteellisen tutkimuksen vuoksi otettuja kudoksenäytteitä saadaan luovuttaa ja käyttää toisen ihmisen *todetun sairauden* perinnöllisyyden selvittämiseen, jos se, josta näyte on otettu, antaa siihen suostumuksensa. Jos henkilö on alaikäinen tai vajaakykyinen, suostumus tulee saada hänen lailliselta edustajaltaan. Henkilön sairauden perinnöllisyyden selvittäminen on siten kytköksissä toisen ihmisen antamaan suostumukseen.

Erityistilanteita liittyy lisäksi edesmenneen sukulaisen olemassa olevien *näytteiden* käyttämiseen potilaan *todetun sairauden* perinnöllisyyden selvittämistä varten. Voimassa olevan kudoslain 20 §:n 3 momentin mukaan, jos henkilö on kuollut tai kyse on kuolemansyyn selvittämisen vuoksi otetusta kudoksenäytteestä, tekee näytteen luovuttamista koskevan päätöksen se terveydenhuollon toimintayksikkö tai muu yksikkö, jonka toimintaa varten kudoksenäyte on otettu, jollei vainaja ole tätä eläessään kieltänyt. Kyseinen kudoslain säännös, joka koskee vain näytteitä, on vainajien genomitiedon täysimääräisen hyödyntämisen näkökulmasta varsin rajoittava. Vainajan näytteiden käyttö saattaa olla ainoa tapa varmistaa suvussa epäilty perinnöllinen sairaus tai määrittää sairastumisalttius. Vainajan näytteiden joustavampi hyödyntäminen mahdollistaisi ennaltaehkäisevät toimenpiteet jo ennen kuin sairaus on terveellä henkilöllä todettu. Vainajan näytettä tutkimalla olisi mahdollista esimerkiksi varmistaa tai sulkea pois tiettyjä perinnöllisiä syöpäalttiuksia kuten vallitsevasti periytyvä ja monille syöpätyypeille altistava Lynchin oireyhtymä.

Kudoslain edellytys, että henkilön sairaus tulisi todeta ennen kuin vainajan näytteitä voi käyttää, on ristiriidassa potilaslain 13 §:n 3 momentin 5 kohtaan kirjatun lähiomaisen oikeuden kanssa. Kyseisen lainkohdan perusteella kuolleen henkilön elinaikana annettua terveyden- ja sairaanhoitoa koskevia tietoja saa perustellusta syystä ja kirjallisesta hakemuksesta antaa sille, joka tarvitsee tietoja tärkeiden etujensa tai oikeuksiensa selvittämistä varten. Tämän lain perusteella voi pyytää ja saada myös vainajan elinaikana tehtvien geneettisten tutkimusten tuloksia, mutta uutta tietoa ei vainajan näytteiden avulla voi hankkia. Kun geneettiset tutkimukset kehittyvät koko ajan, on lähiomaisten kannalta erityisen tärkeää, että uusia analyysimahdollisuuksia voidaan käyttää suvun hyväksi testaamalla vainajan näytteitä.

Nykytilannetta on pidetty eettisesti kestävämmänä erityisesti, kun yhteiskunnan tavoitteena on estää uusien sairastumistapausten syntyminen. Genomitiedolla on erityistä merkitystä harvinaisairaille, joilla ei joko ole diagnoosia tai jotka tarvitsevat hoitoa sairauteensa. Ihmis- ja perusoikeuksien tasolla kyse on ihmisten oikeudesta mm. terveyteen ja elämään.

Perinnöllisyyslääketieteen tavoitteena on estää uusien sairaustapausten ilmeneminen. Nykykäytäntö tarkoittaa myös, että ihmiset joutuvat eriarvoiseen asemaan, kun genomitiedon saamiseksi tarvittaisiin aina sukulaisten suostumus. On selvää, että jos kyseessä on uusi vallitsevasti periytyvä mutaatio, on suvussa vain yksi henkilö, jolla on sairaus eikä sitä ole suvussa muilla. Jälkeläisten riski periä kyseinen geenivirhe on kuitenkin 50 %. On perusteetonta, jos näiden sukujen kohdalla tulisi aina odottaa seuraavan henkilön sairastumista, kun ennaltaehkäisevät toimenpiteet olisi mahdollista aloittaa jo olemassa olevan genomitiedon avulla odottamatta jo sairastuneen suostumusta.

Toinen esimerkki edesmenneiden sukulaisten genomitietoon liittyvästä tarpeesta liittyy X-kromosomaalisesti periytyviin sairauksiin, jossa miehet sairastuvat ja suvun terveet naisjäsenet voivat olla geenivirheen kantajia. Kudoslain perusteella pitäisi Duchennen lihasdystrofiaa sairastaneen edesmenneen miehen sisarten saada ensin sairaita lapsia ennen kuin saadaan etsiä suvun keskeinen variaatiotieto kuolleen sukulaismiehen kudusblokista.

Vainajien näytteitä ja niistä analysoitavia genomitietoja käytetään vain silloin, kun muuten ei päästä asiassa eteenpäin. On potilaan kannalta kohtuutonta ja eettisesti arveluttavaa vaatia, että potilas altistettaisiin invasiivisille toimenpiteille ilman, että selvitetään genomitiedon avulla ovatko ne lääketieteellisesti perusteltuja. Lisäksi tämä kuormittaisi terveydenhuoltoa aivan turhaan, kun seuranta ja toimenpiteitä tehtäisiin henkilöille, jotka eivät niitä tarvitse.

2.3.3 Genomitiedon käsittely biopankkitoiminnassa

Suomi on ollut monelta osin pioneerimaa perimään kohdistuvassa perustutkimuksessa, sillä maassamme on tehty jo vuosikymmeniä korkeatasoisia epidemiologisia tutkimuksia väestötasolla hyödyntäen mm. terveydenhuollon rekistereissä säilytettävää seurantatietoa ihmisten elintavoista ja sairauksista. Missään muualla maailmassa ei ole niin kattavia rekisteriaineistoja kuin Suomessa. Maassamme on epidemiologian lisäksi panostettu myös muuhun tietotaitoon, kuten geeni- ja molekyyli-tutkimukseen sekä tilastotieteen ja biolaskennan asiantuntemukseen. Suomen kansainvälinen maine on tältä osin erinomainen. Epidemiologisia tutkimuksia tarvitaan, kun halutaan selvittää monitekijäisten sairauksien syntyhistoriaa ja ymmärtää, mikä on perimän

ja mikä elintapojen osuus sairauden tai taudin puhkeamisessa ja sen etenemisessä. Hyviä esimerkkejä epidemiologisista tutkimuskohteista ovat kansanterveydellisesti merkittävät sairaudet, kuten sydän- ja verisuonitaudit, diabetes sekä aineenvaihduntasairaudet.

Monen tekijän vaikuttaessa sairauden ja taudin taustalla, vaaditaan laajoja väestötasoisia näyteaineistoja, jotta eri tekijöiden väliset yhteydet (assosiaatiot) tunnistetaan. Siihen tarvitaan mm. biopankkitoimintaa. Nykyisin Suomessa tuotetaan genomitietoa terveysalalla eniten biopankkitoiminnassa, jonka tarkoituksena on tukea laaja-alaista ihmisperäisillä biologisilla näytteillä tehtävää tutkimusta.

Suomessa on nykytilanteessa kymmenen biopankkilain nojalla perustettua biopankkia, joiden säilytyksessä on näytteitä yhteensä arvioidusti noin 2 miljoonasta ihmisestä (tilanne 9.5.2019). Näyteaineistot muodostuvat biologisessa muodossa olevasta DNA:sta, plasmasta, seerumista, kokoverestä, soluista, RNA:sta ja virtsasta. Näytteiden fyysistä kokonaismäärää arvioitaessa on tärkeä ymmärtää, että yksittäisistä ihmisistä on biopankkeihin tallennettu useita eri näytteitä tai näytetyyppejä. On myös hyvä tiedostaa, että yksittäinen näyte on saatettu jakaa useaan eri putkeen tai alierään, joten biopankkien säilytyksessä olevien näyteputkien lukumäärä on huomattavasti korkeampi kuin näytteidenluovuttajien määrä. Varsinaisen tutkimuksen suorittamisen kannalta näytemääriä tärkeämpää on se, kuinka monesta ihmisestä on käytettävissä näytteitä.

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

Biopankkitoiminta eroaa perinteisestä tutkimuksesta siten, että toiminnassa itsessään ei ole kyse varsinaisesta tutkimuksen tekemisestä, vaan tutkimuksen tukemisesta biopankki-infrastruktuuria hyödyntäen. Siten valtaosa tuotetusta genomitiedosta syntyy biopankkiaineistoja hyödyntävissä tutkimushankkeissa, ei itse biopankeissa. Genomitietoja palautuu ajan myötä biopankkitoiminnanharjoittajien säilytettäväksi, jos aineiston luovutusta koskevassa sopimuksessa näin sovitaan. Suurin osa Suomessa perustetuista biopankeista on ilmoittanut, että biopankkeihin ei ole toistaiseksi palautunut tutkimushankkeista yhtään digitaalista genomitietoa (tilanne 9.5.2019). Suurista biopankkihankkeista kuitenkin odotetaan palautuvan kymmeniä- ellei satojauhansia genomitietoja kuluvan vuoden loppuun mennessä. Tutkimuksista palautuu ennen kaikkea genotyypin- sekä eksomitietoa.

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

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

Biopankkilain 27 §:n 3 momentin mukaan luovutuksesta ja sen ehdoista on tehtävä kirjallinen luovutus sopimus (biopankkitoiminnan harjoittajan ja luovutuksensaajan välillä). Laissa ei ole määritelty luovutus sopimuksen sisältöä, mutta se sisältää tyypillisesti mm. ehtoja biopankkitoiminnan harjoittajalle palautettavista tiedoista. Luovutus sopimuksilla sitoutetaan tutkijoita ja tutkimushankkeita palauttamaan tietoa biopankkitoiminnan harjoittajalle käytettäväksi uudestaan myöhemmissä tutkimuksissa. Palauttamisen tavoitteena on, että biopankkitoiminnan harjoittajan säilyttämä näyte- ja tietoa aineisto rikastuu tehtyjen tutkimusten kautta. Genomitietoja voidaan luovutus sopimusten perusteella palauttaa joko osin tai kokonaan. Genomitieto todennäköisesti palautuu biopankkitutkimuksista raakadatanä eikä sisällä varsinaista tulkintaa tiedon merkityksestä yksittäisen ihmisen terveydelle. Palautuva genomitieto pitää sisällään paljon yksilön terveyden kannalta merkityksellistä tietoa, mutta yksilöllisen merkityksen arvioiminen ei kuulu biopankkitutkimuksen tehtäviin. Siten tutkimushankkeet eivät voi olla vastuussa siitä, että palautetun tiedon perusteella olisi jatkossa mahdollista tehdä esimerkiksi yksittäisen näytteenluovuttajan terveyttä koskevia johtopäätöksiä.

Oikeus uusien ns. prospektiivisten näytteiden käsittelyyn perustuu biopankissa lain 11 §:n nojalla pääsääntöisesti suostumukseen. Lain soveltamiskäytännössä tämän on tulkittu tarkoittavan, että henkilö suostuu osallistumaan biopankkitoimintaan ja hyväksyy näytteidensä ja niihin liitettävien tietojen käsittelyn biopankkilain säännösten mukaisesti. Vanhojen näytteiden käsittely perustuu suoraan lakiin 13 §:n nojalla, jossa säädetään myös suojatoimenpiteistä näytteiden luovuttajien oikeuksien turvaamiseksi (esimerkiksi henkilökohtainen tai julkinen tiedonanto, näytteiden koodaus, eettinen ennakoarviointi). Vanhojen näytteiden lakisääteisen käsittelyn taustaperustelut liittyvät siihen, että kyseiset aineistot ovat kansanterveydellisesti merkittäviä, minkä vuoksi niiden tutkimuskäyttöä on haluttu edistää. Kaikkia biopankkitoiminnan piiriin siirrettyjä ja tallennettuja aineistoja ei ole vielä toistaiseksi käytetty biopankkitutkimuksiin, mutta näin voidaan tehdä sopivan tutkimushankkeen esitettyä biopankkitoiminnan harjoittajalle aineistoa koskevan pyynnön siten kuin biopankkilain 27 §:ssä säädetään. Sekä 11 että 13 §:n nojalla kerätyistä näytteistä voidaan tuottaa mahdollisuuksien ja tarpeen mukaan genomitietoa luovutettaessa niitä tutkimukseen.

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

erikseen käyttäkkeen biopankkilain 39 §:ssä tarkoitettua oikeuttaan. Biopankkitoiminnan harjoittajat suunnittelevat parhaillaan yhteisen osallistamisportaalin kehittämistä, jotta laissa säädetty oikeus saataisiin toteutettua sähköisen katseluyhteyden avulla keskitetysti ja kansallisesti yhteneväisellä tavalla. Joissakin biopankeissa tietopyyntöjä saapuu nykytilanteessa viikoittain, toisissa ei lainkaan.

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

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

Oleennaista genomitiedon palauttamista koskevan kysymyksen arvioinnissa on huomata, että biopankkitoiminnassa ei ole kyse terveydenhuollon palvelusta vaan tutkimuksen tukemisesta ja siten genomitiedon kommunikointi ihmisille ei ole ensisijaisesti biopankkitoiminnassa ratkaistava asia. Kansallisesti on kuitenkin tärkeää, että biopankkitutkimuksista palautuvat genomitiedot olisivat myös terveydenhuollon käytettävissä, sillä tiedoilla voitaisiin tukea kliinistä päätöksentekoa ihmisten terveyden hyväksi. Nykytilaa olisi mahdollista parantaa määrittelemällä hoitoon ohjaavia polkuja, kun kyseessä on kliinisesti merkittävä genomitieto. Jotta ihmisiä kohdeltaisiin yhdenvertaisesti, tulisi tämä prosessi olla kansallisesti yhdenmukainen. Biopankkikentän toiveissa olisi, että tuleva Genomikeskus antaisi käytännön ohjeistusta genomitiedon kansalliseksi palauttamiseksi ihmisille. Osana kyseistä ohjeistusta tulisi määritellä, että mitkä ovat

niitä genomitietoja, joita ihmisille palautetaan, sillä vain osa genomitiedosta on selkeästi tulkittavaa. Genomikeskus voisi esimerkiksi ylläpitää ja päivittää listausta sellaisesta genomitiedosta tai löydöksistä, jotka olisi seulottava sekä biopankkitoiminnasta että terveydenhuollosta tallennettavasta genomitiedosta ja välitettävä terveydenhuoltoon Genomikeskuksen kautta.

2.3.4 Genomitiedon palauttaminen ihmisille

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

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

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

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

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

Tutkimustarkoituksissa tuotettuja genomitietoja on vain harvoin palautettu ihmisille. Suomessa tietoja on palautettu lähinnä yksittäisistä tutkimushankkeista. Suomessa on parhaillaan käynnissä hankkeita, joissa terveystietoja ja tutkimustuloksia palautetaan ihmisille. Esimerkiksi *P5-tutkimuksessa* pyritään selvittämään, hyötyvätkö tutkimukseen osallistuneet ihmiset genomitiedon palauttamisesta ja vaikuttaako tieto heidän elintapoihinsa ja terveystietoisuutensa. Tutkimuksessa selvitetään pääosin riskiä sairastua yleisiin monitekijäisiin sairauksiin. Tutkimuksen toivotaan lisäävän ymmärrystä genomitiedon palauttamisen ongelmakohdista ja erityisesti siitä, miten tulosten palauttaminen koetaan sekä miten ja missä muodossa geneettistä neuvontaa tulisi tarjota. Tutkimustulokset valmistuvat vuoden 2019 aikana.

Kardiokompassi on puolestaan *GeneRISK*-tutkimushankkeessa käytössä oleva riskilaskuri, jolla testataan genomitietoon perustuvan riskiarvion palauttamista tutkittaville. Tutkimushankkeessa pyritään kehittämään toimintamalli sepelvaltimotaudin kokonaisriskin määrittämiseksi ja sairauden ehkäisemiseksi. Tutkimuksessa selvitetään miten genomitiedon ja riskiarvion saaminen vaikuttaa ihmisten terveystietoisuuteen ja sairauksien ennaltaehkäisyyn. *GeneRISK* -tutkimuksesta on raportoitu 3049 seuranta-tutkimukseen osallistuneen henkilön tulokset. Heistä 88,1 % kertoi tehneensä elämäntapamuutoksia. Hankkeen tulokset on integroitu terveydenhuollon tietojärjestelmään Carean Effica-potilastietojärjestelmään *Kardiokompassi*-sovelluksen kautta lääkärin nähtäväksi.

Käynnissä olevat P5 ja *Kardiokompassi* -hankkeet tuottavat tärkeää tietoa tulevaisuuden kansallisia ratkaisuja varten, kun arvioidaan genomitiedon laajamittaista käsittelyä osana palvelujärjestelmää.

2.3.5 Variaatio- ja viitetietokannat

Vaikka valtaosa ihmisen genomista on muuttumatonta, sitä tulkitaan useita kertoja joko kokonaisuutena tai osina, kun ymmärrys genomitiedon merkityksestä kasvaa ja ihmisen viitegenomia päivitetään. Laaja vertailuaineisto on tulkinnan edellytys. Vertailuaineistona käytetään tyypillisesti variaatiotietokantoja, jotka sisältävät tietoa ihmisgenomin yleisesti tunnetuista geneettisistä variaatioista ja niiden yhteydestä eri tauteihin, sairauksiin tai oireisiin. Lisäksi tietokannoissa saattaa olla yleistä tietoa sairauden ilmiäisistä, varianttien kliinisestä merkityksestä sekä sairauksiin liittyvistä hoitomahdollisuuksista. Variaatiotietokannoissa on yleensä edellä mainittujen yhteyksien osoittamiseksi myös viittauksia julkisesti saatavilla oleviin tieteellisiin julkaisuihin.

Variaatiotietokannasta voi olla apua potilaan hoidossa esimerkiksi tilanteessa, jossa potilaan sairaus on epäselvä (Heikkilä, Mari: Internet on geenitiedon aarreaitta. *Lääkärilehti* 14/2019 vsk 74, s. 864-866). Sieltä voi esimerkiksi tarkistaa, miten yleinen jokin genomien variaatio on. Lääkäri voi katsoa tietokannasta, onko potilasta koskeva variaatiotieto yleinen ja voisiko sillä olla jotain merkitystä sairauden kannalta.

Verkossa on nykyisin tarjolla kymmeniä variaatiotietokantoja. Tietokantojen laajuudessa, muodossa, sisällössä ja elinkaareissa on huomattavia eroja, sillä käytössä ei ole yhtä yhtenäistä kansainvälisesti hyväksyttyä standardia variaatiotietokantojen luomista ja ylläpitämistä varten. Variaatiotietokantojen tiedot kerätään eri lähteistä (esim. eri maissa tehtävistä tutkimushankkeista tai potilaista) ja tietoja pidetään usein julkisesti kenen tahansa saatavilla. Verkossa olevat variaatiotietokannat eivät tyypillisesti sisällä yksilökohtaista tietoa tai kattavia tapauskuvauksia. Genomitietojen tallennus variaatiotietokantoihin ja niiden käsittely avoimien rajapintojen kautta

perustuu tavanomaisesti ihmisten tietoiseen suostumukseen. Rekisteröityjä informoidaan etukäteen tietojen tallennuksesta tietokantoihin ja myös siitä mitä tietoja tietokantoihin lisätään myöhemmin. Suostumus toimii ikään kuin valtuutuksena saattaa tiedot julkiseksi. Tietosuojasetuksen 9 artiklan 2 kohdan e alakohdan mukaan arkaluonteisten henkilötietojen käsittely on sallittua, mikäli rekisteröity on saattanut ne julkiseksi. Myös suomalaisten genomitietoja on tallennettu kansainvälisiin variaatiotietokantoihin.

Variaatiotietokannat ovat tutkijoille ja myös osalle lääkäreistä tärkeitä työkaluja. Genomin variaatiot vaihtelevat aina ihmisten välillä ja myös maantieteellisesti niin Euroopassa kuin Suomessaakin. Esimerkiksi mono-, oligo- ja polygeeninen riski vaihtelee maantieteellisesti jo pelkästään Suomen sisällä. Mm. Itä-Suomessa on huomattavan erilainen sepelvaltimotaudin polygeeninen riski kuin Länsi-Suomessa. Tutkija voi selvittää variaatiotietokannasta esimerkiksi miten yleinen tietty variaatio on maailmassa tai pelkästään Suomessa ja esiintyykö sitä erityisen paljon jollain alueella, kuten Itä- tai Pohjois-Suomessa. Suomalaisten perimässä on eroja myös muihin eurooppalaisiin väestöihin verrattaessa ja tämä Suomen väestön geneettinen ainutlaatuisuus on vuosien saatossa johtanut siihen, että esimerkiksi tietyt harvinaissairaudet ovat Suomessa yleisempiä kuin muualla maailmassa. Ihmisten perimään on Suomessa vakiintunut vakavia mutaatioita eli muutoksia, joita ei ole havaittu muissa kansoissa (ns. suomalainen tautiperintö). Kyseiset mutaatiot peilautuvat myös ihmisten muuhun perimään. Suomalaisten erilaisuus näkyykin mm. kansainvälisissä tietokannoissa. Tyypillisesti populaatioita on kansainvälisissä tietokannoissa kahdeksan: afrikkalaiset, latinot, eurooppalaiset (poissulkien suomalaiset), aske-naasijuutalaiset, itäaasialaiset, suomalaiset, eteläaasialaiset ja muut.

Tällaisia tutkijoille ja lääkäreille tärkeitä genomitietoja tarjoaa esimerkiksi kotimainen Sequencing Initiative Suomi (SISu) -tietokanta, johon on kerätty laajimmin suomalaisten genomitietoa ja sisältää nykymuodossaan tietoa noin 10 000 ihmisestä. SISu-tietokanta sisältää lähinnä SNP:a eli yhden emäksen variaatioita genomista. Laajin kansainvälinen genomitietokanta on gnomAD-tietokanta, joka sisältää koko perimän sekvenssejä. Useimmissa muissa tietokannoissa on vain eksomisekvenssejä (Heikkilä 2019). Todennäköisesti osa SISu-tietokannan genomitiedoista löytyy muistakin kansainvälisistä tietokannoista. Sairauksien diagnostiikassa, hoidossa ja tutkimuksessa käytetään nykytilanteessa sekä kotimaisissa että kansainvälisissä variaatiotietokannoissa olevaa vertailutietoa usein rinnakkain eli käyttöä ei ole sidottu esimerkiksi pelkästään SISu-tietokannan tietoihin. Toisaalta SISu-tietokanta tarjoaa tärkeän vertailuaineiston. Lääkärit saattavat käyttää sekä SISua että jotain muuta tietokantaa yhtäaikaaisesti etsiessään yleisesti tunnettua kliinisesti merkittävää tietoa potilaan hoidon tueksi.

Olemassa olevia variaatiotietokantoja on nykytilassa hyödynnetty jo tehokkaasti tutkimuksessa ja hoidossa. Myös yksilöllistetyn lääketieteen periaatteita olisi lähtökohtaisesti mahdollista toteuttaa tukeutuen kansainvälisiin variaatiotietokantoihin. Niiden ei kuitenkaan ole katsottu palvelevan riittävän laaja-alaisesti tai pitkäaikaisesti tässä lakiehdotuksessa esitettyjä kansallisia tavoitteita. Suurin osa käytössä olevista variaatiotietokannoista on tutkimuspohjaisia rekistereitä, joita ei ole suunniteltu hyödynnettäviksi kliinisissä tarkoituksissa ainakaan sellaisenaan. On epäselvää, että kuka tai mikä organisaatio kantaisi vastuun tässä tarkoitettujen tietokantatietojen oikeellisuudesta ja varmentamisesta, jotta niitä voisi suunnitelmallisesti käyttää kliinisissä tarkoituksissa. Koska tietokantojen käyttötarkoitus liittyy pääosin tutkimukseen, on myös selvää, että kyseisten tietokantojen käyttöikä on sidottu tutkimuksen tarpeisiin. Niissä ei siten sellaista pitkäaikaisstrategiaa, jota käsillä olevassa lakiehdotuksessa esitetään ja joiden toteuttamiseksi edellytetään vahvaa viranomaistoimijaa oikean vastuutahon ja vastuullisten menettelytapojen määrittämiseksi. Jollei genomitiedon vastuulliseen käyttöön valmistauduta huolella ja aseteta tiedon käsittelylle rajoja, kehittyvät genomitiedon hyödyntämisen markkinat nopeasti

villeiksi. Tämä mahdollistaisi genomitietokantojen muodostamisen myös terveistä oireettomista ihmisistä esimerkiksi geneettisiin seulontatarkoituksiin.

2.3.6 Kyberturvallisuuskysymykset

Yhteiskunnassa on uudenlaisia kyberuhkia eli tietoverkkojen kautta tulevia tietoturva-uhkia, sillä digitaalisuus muuttaa yhteiskuntaa ja sen pelisääntöjä. Kyberturvallisuudella pyritään ennaltaehkäisemään ja torjumaan kyberuhkia. Terveystoimiala on eniten kyberhyökkäysten kohteeksi joutunut toimiala, ylittäen kaksinkertaisesti muihin toimialoihin kohdistuvat hyökkäykset. Hyökkäysten kohteena ovat olleet terveysesysteemin kaikki osat (ihmiset, prosessit, teknologia, tieto ja hallinto), mutta tulevaisuudessa kyberhyökkäysten arvioidaan kohdistuvan ennen kaikkea potilastietoihin. Monet suurista kyberhyökkäyksistä on pystytty kohdentamaan Kiinaan, Pohjois-Koreaan tai Venäjälle. Terveystiedot kiinnostavat rikollisia, koska niistä maksetaan hyvin ja niitä voidaan käyttää rikollisessa toiminnassa. Toteutuneista hyökkäyksistä 90 % on johtunut ihmisen tekemistä virheistä. Vuonna 2016 yrityksiltä kului keskimäärin 99 päivää havaita heihin kohdistunut kyberhyökkäys tai tietovuoto (Cyberwatch).

Kyberrikoksten arvioidaan aiheuttavan maailmassa vuoteen 2021 mennessä yli viiden miljardin vuosittaiset taloudelliset menetykset. Terveystietoja tai genomitietoja sisältävään järjestelmään tehdystä onnistuneesta hyökkäyksestä voi koitua merkittäviä taloudellisia tappioita, joiden jälkikäteen kattaminen olisi moninkertaisesti kalliimpaa yhteiskunnalle kuin asianmukaisten korotettujen tietoturva-vaatimusten asettaminen toiminnalle etukäteen. Esimerkiksi yksi historian suurimmista kyberhyökkäyksistä, Wannacry-hyökkäys, aiheutti Iso-Britanniassa vuonna 2017 yli 100 miljoonan euron taloudelliset menetykset.

Viimeisten vuosien aikana on uutisoitu isoista tietovuodoista, joiden seurauksena miljoonia henkilötietoja on joutunut väärin käsiin hyvin kohdennettujen operaatioiden seurauksena. Esimerkiksi 5.12.2018 uutisoitiin, että Genomics Englandin 1 million genomes -hankkeen (ks. tarkemmin yleisperustelujen luku 2.2.2) genomitietokantaan olisi tehty useita onnistuneita ulkomailta tulevia kyberhyökkäysyrityksiä (Daily Telegraph: NHS patients' genetic data targeted as foreign hackers attack high security MoD unit. <https://www.telegraph.co.uk/news/2018/12/05/nhs-storing-patients-genetic-data-high-security-army-base-2/>). Uutinen osoittautui myöhemmin virheelliseksi, mutta osoitti samalla että kansallisissa genomihankkeissa joudutaan panostamaan aiempaa enemmän kyberturvallisuuden luomiseen ja ylläpitämiseen.

Kyberturvallisuudella tarkoitetaan tavoitetilaa, jossa kybertoimintaympäristöön voidaan luottaa ja jossa sen toiminta turvataan. Kyberturvallisuudella tarkoitetaan myös yhteiskunnan kriittisen infrastruktuurin suojaamista. Tietoturvallisuus sisältyy kyberturvallisuuteen. Kyberturvallisuuteen liittyvistä syistä on esimerkiksi Genomics England päättänyt säilyttää genomitietoa, joka on osa kyseisen yhteiskunnan kriittistä infrastruktuuria, valtion omistamassa tietoturvalisessa paikassa Iso-Britannian maaperällä.

Suomalaisten ja Suomessa asuvien ihmisten genomitietoja säilytetään nykytilassa hajautetusti eri maissa (esimerkiksi kansainvälisissä variaatitietokannoissa) ja eri rekistereissä, tietojärjestelmissä ja palvelimilla (tutkimusrekistereissä, biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa). Niiden tietoturvaratkaisujen ja -tason voidaan olettaa poikkeavan toisistaan. Lienee selvää, että esimerkiksi yksittäisissä tutkimushankkeissa ei ole resursseja panostaa tietoturvaan siinä mittakaavassa kuin kyberhyökkäysten estäminen edellyttäisi. Suomalaisten genomitietoja säilytetään

myös kansainvälisissä pilvipalveluissa, joiden omistajuus tai määräysvalta ei ole suomalaisten käsissä. Kansainvälisiin pilvipalveluihin päädytään mm. siksi, että paikallisen säilyttämisen kustannukset voivat olla moninkymmenkertaiset verrattuna kansainvälisen pilvipalvelutarjoajan skaalautumisetuihin. Huoltovarmuuslakiin perustuvaan huoltovarmuuden tavoitteista annetussa valtioneuvoston päätöksessä (857/2013) kuitenkin edellytetään, että terveydenhuollon kansallisesti tärkeiden tietovarantojen ja niiden toimintaa ohjaavien järjestelmien tulisi olla sijoitettuina Suomessa oleville palvelimille.

Suomessa biopankkitoiminnan harjoittajilla voi olla useita henkilörekistereitä sijoitettuina eri paikkoihin. Esimerkiksi biopankkilain tarkoittamaan näyte- ja tietorekisteriin kerätään ja tallennetaan näytteistä analysoituja tietoja, kuten genomitietoja. Jokaisella biopankkitoiminnan harjoittajalla on omat henkilötietorekisterinsä. Tästä syystä biopankkitoiminnassa voidaan arvioida olevan vähintäänkin yhtä monta genomitietoa sisältävää rekisteriä kuin on biopankkitoiminnan harjoittajakin. Näiden lisäksi suurimmissa kansainvälisissä biopankkihankkeissa on saatettu sopia, että yksi Suomessa toimiva biopankkitoiminnan harjoittaja nimetään hankkeen rekisterinpitäjäksi tai että eri maissa sijaitsevat hankkeen osapuolet toimivat yhteisrekisterinpitäjinä.

Genomitiedon säilyttämiseen liittyvästä rekisterinpidon ja tietoturvatkaisuuden asianmukaisuudesta vastaa rekisterinpitäjän tietosuojasetuksen vaatimusten mukaisesti. Genomitietojen käsittelyä ja tietoturvasuojaa varten ei ole kuitenkaan nykytilassa omaksuttu mitään yhtenäisiä suojatoimenpiteitä, jotka kattaisivat niin julkiset kuin kaupallisetkin toimijat, vaikka erityisesti biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa tuotettujen genomitietojen voidaan käsittää olevan osa kansallisesti tärkeitä tietovarantoja. Genomitietojen suojaamista tulisi kehittää valtakunnallisesti yhtenäisin perustein.

Valtioneuvoston kanslia julkaisi 17.2.2017 raportin: kyberturvallisuuden nykytila, tavoitetila ja tarvittavat toimenpiteet tavoitetilan saavuttamiseksi (Valtioneuvoston selvitys- ja tutkimustoiminnan julkaisu 30/2017). Raportin tavoitteena oli selvittää, kuinka vuoden 2013 kyberturvallisuusstrategiassa asetettu tavoite ”Suomi on maailmanlaajuinen edelläkävijä kyberuhkiin varautumisessa ja niiden aiheuttamien häiriötilanteiden hallinnassa” on saavutettu ja millainen Suomen kyberturvallisuuden tavoitetilan tulisi olla vuonna 2020.

Raportista selviää, että Suomi ei ole Israeliin ja Yhdysvaltoihin verrattavissa oleva edelläkävijämaa kyberuhkiin varautumisessa ja niiden aiheuttamien häiriötilanteiden hallinnassa, mutta kuuluu kansainväliseen kärkikymmenikköön muun muassa Norjan, Ruotsin ja Alankomaiden rinnalla. Suomen kyberturvallisuuden tason katsottiin olevan ennen kaikkea maan omissa käsissä. Suomen erityispiirteenä on se, että maamme ei pyri olemaan kyberturvallisuuden huippumaan sinällään, vaan edelläkävijä nimenomaan kyberuhkiin varautumisessa, ja siinä kehityksessä Suomi on pitkällä. Suomella on pitkä perinne huoltovarmuudesta ja varautumiseen liittyvästä viranomaisyhteistyöstä, mitä pidetään maamme vahvuutena. Tätä työtä ohjaa erityisesti laki huoltovarmuuden turvaamisesta (1390/1992) sekä sen nojalla annetut alemman asteiset säännökset. Suomessa on vahva kokonaisturvallisuuteen liittyvä viranomaisyhteistyö ja huoltovarmuuteen liittyvä julkinen-yksityinen-yhteistyö. Suomessa on kehittynyt yhteiskunta, jossa luotetaan sekä valtiohallintoon että verkkoympäristön toimivuuteen ja luotettavuuteen. Meillä on hyvää teknistä osaamista, vaikka osaamismassa onkin pieni. Etuna on myös innovatiivinen digiyhteiskunta ja kansainvälisesti verkottunut asema.

Raportissa todettiin, että vaikka uudet palvelut tuovat mukanaan uudenlaisia kyberuhkia, organisaatioiden ei tulisi kääntyä pois verkkopalveluiden, mobiiliuden, Big Datan sekä pilvipalveluiden tuomista hyödyistä. Digitalisaatio on synnyttänyt työtä sekä elämää helpottavia uusia

innovaatioita. Olisi sen sijaan lähdeittävä aivan uusilla tavoilla hakemaan IT:n, kyberturvallisuuden ja liiketoiminnan liittoa. Kyberrikosten torjuminen vaatisi avoimuutta, aktiivista viestintää, koulutusta sekä toimijoiden keskinäistä verkostoitumista.

2.3.7 Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja niiden liitännäispalvelut

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

Kuluttajille suunnattujen geneettisten analyysien ja liitännäispalveluiden markkinat (ns. direct to consumer (DTC) -markkinat) ovat viime vuosina monipuolistuneet, laajentuneet ja kansainvälistyneet. Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit ja niihin liittyvät palvelut voidaan yleisellä tasolla jakaa a) suoraan kotiin lähetettäviin näytteenottoastioihin, b) laboratoriotutkimuksiin, jotka tuottavat DNA:sta laboratoriaoanalyysin kautta genotyyppitietoa (genomitietoa), sekä c) tulkintapalveluihin, joilla kyseisestä genomitiedosta saadaan merkityksellistä, joskin useimmiten vain suuntaa-antavaa tietoa ihmisen terveydentilasta. Lisäksi kuluttajille tarjotaan d) paketteja, jossa henkilö saa kokonaisvaltaisen palvelun osana hänelle räätälöityä terveystuunnittelua. Viimeksi mainituissa kohderyhmänä ovat erityisesti pitkäaikaissairaat tai riskiryhmiin kuuluvat ihmiset. Kaikissa edellä a) - d) kohdissa kuvatuissa palveluissa varsinainen geneettinen laboratoriaoanalyysi saatetaan suorittaa käytännössä alihankintana ja syntyvää genomitietoa käytetään jatkopalvelun tuottamiseksi.

Avainasemassa palveluissa on nimenomaan genomitieto, jota yritykset pyrkivät keräämään mahdollisimman laajasti esimerkiksi myydäkseen ja luovuttaakseen sitä eteenpäin tutkimuksen ja lääkekehityksen tarpeisiin. Yritysten ansaintalogiikan arvioidaan perustuvan genomitiedon korkean käyttöarvon oletukseen. Vaikka geneettisen analyysin alkuperäinen käyttötarkoitus ei olisikaan liittynyt henkilön terveyteen tai sairauteen, on mahdollista, että analyysin kautta saatua genomitietoa luovutetaan maksua vastaan kolmansille osapuolille terveyteen liittyvän tiedon analysoimiseksi. Myös Suomen kuluttajamarkkinoilla toimii geneettisiä analyysijä ja palveluja tarjoavia yrityksiä. Luonteenomaisinta markkinoille on, että geneettisten tutkimusten ja palvelujen jakelukanavana toimii lähes yksinomaan internet, markkinoinnin kohteena ovat tavalliset kuluttajat ja että tuotteiden tilaus ja raportointi tapahtuvat verkkopohjaisesti ilman kytkentää terveydenhuoltojärjestelmään tai terveydenhuollon ammattihenkilöihin. Tuloksen kommunikointi asiakkaalle tapahtuu tyypillisesti verkon kautta käyttäjätunnuksen avulla ja toteutetaan useimmiten englannin kielellä.

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

EU:n IVD-asetus tuottaa osaltaan ratkaisuja toimintakentälle, jota koskevien sääntöjen viranomaistulkinnassa ja soveltamisessa on ollut huomattavia eroja ja rajanveto-ongelmia. Asetuksen soveltaminen ei kuitenkaan ratkaise kaikkia markkinoiden ongelmia. Geneettisten analyysien näytteenottoastioiden myynti ja lähettäminen kuluttajalle ei tulevaisuudessakaan edellytä Euroopan unionissa myyntilupamenettelyä, kuten lääkepuolella, vaan CE-merkittyä tuotetta saa myydä vapaasti unionin alueella esimerkiksi Kiinasta tai Yhdysvalloista käsin. Etämyyntiä koskeva asetuksen 6 artikla mahdollistaa kylläkin jäsenvaltion rajoittaa tai vaatia palveluntarjoajaa lopettamaan toimintansa kansanterveyden suojeluun liittyvistä syistä. Tältä osin kyse olisi Valviran toimivaltaan kuuluvasta asiasta. Kansanterveyden on esitetty Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EY) N:o 1338/2008 (1) 3 artiklan c alakohdassa tarkoittavan kaikkia osatekijöitä, jotka koskevat terveyttä, erityisesti terveydentilaa, myös sairastavuutta ja vammaisuutta, terveydentilaan vaikuttavia tekijöitä, terveydenhuoltopalveluiden tarvetta, terveydenhuoltoon myönnettyjä resursseja, terveydenhuoltopalvelujen tarjontaa ja yleistä saatavuutta, terveydenhuollon menoja ja rahoitusta sekä kuolleisuuden syitä. Suomessa ei kuitenkaan keskitetysti valvota tällaisten tuotteiden kansanterveydellistä vaikutusta ja riskejä, minkä vuoksi itsenäiselle ja riippumattomalle geneettisiä analyysejä arvioivalle asiantuntijaviranomaiselle on nähty tarvetta.

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

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

IVD-asetus mahdollistaa kuluttajien antamien näytteiden lähettämisen tarvittaessa ulkomaille myös Euroopan unionin ulkopuolelle analysoitavaksi, jolloin näytteiden ja niistä johdettavan tiedon viranomaisvalvonnan mahdollisuudet Suomessa vähenevät tai muuttuvat mahdottomiksi. Suomessa toimivien laboratorioiden pätevyyttä voidaan valvoa ja korostaa niiden vastuuta käyttäessään alihankintana kotimaisia ja ulkomaisia palvelulaboratorioita. Vaatimuksia seuraa myös esimerkiksi laboratorioiden käyttämistä laatustandardeista. Esimerkiksi laboratorioiden usein käyttämässä SFS-EN ISO 15189 standardin kohdassa 4.5.1 todetaan, että ”laboratorio on... vastuussa lähetelaboratorioiden ja asiantuntijoiden valinnasta ja näiden toiminnan seuraamisesta. Laboratorion on varmistettava, että lähetelaboratorio tai ulkopuolinen asiantuntija on pätevä tekemään vaaditut tutkimukset”. Yksi tapa Suomessa toimivalle laboratoriolle huolehtia alihankinnan laadusta on valita vain akkreditoituja geneettisten analyysipalvelujen tuottajia. Mutta jos analyysilaboratorio sijaitsee muualla kuin Suomessa, ei Suomen viranomaisten valvontavalta ulotu välittömästi kyseisiin laboratorioihin. Jos tuote on CE-merkitty, saa analyysin tuloksen lähettää suoraan EU-kansalaiselle. Palveluihin sisältyy usein lisäksi tulosten jakamiseen kannustavia sosiaalisen median toimintoja.

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

Tarkentavan kansallisen sääntelyn avulla laboratorioanalyysit, joiden tuloksilla voidaan tehdä johtopäätöksiä ihmisen terveydentilasta tai geneettisestä rakenteesta, ennakoita sairastumisriskiä tai hoidon haittavaikutuksia, todeta sairauksia tai tauteja, vahvistaa diagnoosi tai määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia, voitaisiin ihmisten oikeusturvaa vahvistavasti sel-

keämmin tulkita terveydenhuollon palveluiksi ja saattaa yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisalan piiriin. Nykykäytännön mukaan viranomaiset ovat myöntäneet yksityisen terveydenhuollon luvan palvelunantajille, mikäli ne suorittavat sellaisia laboratoriodiagnoseja, joilla on tai voi olla vaikutusta potilaan hoitoon. Tulkinta siitä, että minkälaisilla geneettisillä analyysillä voi olla vaikutusta potilaan hoitoon vaatii syväosaamista geneettisistä analyysistä sekä genomitiedon luonteesta.

Ihmisten oikeusturvaa lisääisi se, että yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisen kautta tulisivat sovellettaviksi kyseisen lain vaatimukset kokonaisuudessaan mukaan lukien asiantuntemusta koskevat edellytykset. Yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa ei ole suoraan vaatimusta siitä, että lain tarkoittamassa toiminnassa työntekijöiden tulisi olla juuri terveydenhuollon ammattihenkilöitä. Lain 4 §:n mukaan riittävää on, että henkilökunta on tuotettavaan palveluun nähden asianmukaisen koulutuksen saanutta henkilökuntaa. Viranomaisten pitkäaikaisessa tulkintakäytännössä on aiemmin katsottu, että terveydenhuollon palvelujen tuottamiseen tarvitaan myös terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetun lain (559/1994) mukainen koulutus. Tämä johtunee siitä, että yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain esitöiden mukaan terveydenhuollon palveluilla tarkoitetaan niitä terveyden- ja sairaanhoidon alaan kuuluvia palveluita, joita terveydenhuollon ammattihenkilöstö antaa. Korkein hallinto-oikeus päätyi vuonna 2016 uudempaan, ja lain tarkoitus ja tavoitteet paremmin huomioivaan tulkintalinjaan ratkaisullaan (KHO:2016:138), jonka mukaan palveluntuottajan käytettävissä tulee olla henkilökuntaa vain sikäli ja siinä määrin, kuin toiminta tätä edellyttää. Tulkinta vastaa myös yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain 4 §:ää, jossa säädetään lupaedellytyksenä pelkästään *asianmukaisesta* koulutuksesta (”tehtävään soveltuva asianmukainen koulutus”). On kuitenkin tulkinnanvaraista, että minkälainen asianmukainen koulutus edellytetään, jotta geneettisiä palveluja voidaan tarjota ihmisille ja myös tälle alueelle olisi tarvetta kansalliselle ohjaukselle.

3 Esityksen tavoitteet ja keskeiset ehdotukset

3.1 Sääntelyn taustatavoitteet ja vaihtoehdot

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

Ehdotettu laki heijastaa strategisesti terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian (TEM raportteja 12/2014) sekä genomistrategiaa koskevan työryhmäehdotuksen (STM098:00/2014) tavoitteita. Kasvustrategian tavoitteena on osaamis pohjaisesti parantaa ihmisten terveyttä ja hyvinvointia muun muassa tutkimuksen ja teknologian kehityksen luomien mahdollisuuksien avulla. Genomistrategiaehdotuksen visiona on, että vuonna 2020 Suomessa hyödynnetään genomitietoa tehokkaasti ihmisten terveyden hyväksi. Tämän lakiehdotuksen strategisena taustatavoitteena on siten, että Suomessa keskitytään genomitiedon käytössä korkeaan lisäarvon tuottamiseen terveysalalla ihmisten terveyden hyväksi. Genomitiedon arvon tarkastelussa huomioidaan sekä yksittäisille ihmisille ja väestölle koituvat terveyshyödyt että ne kokonaistaloudelliset hyödyt, joita saadaan kustannusvaikuttavalla terveydenhuollolla, tehostetulla tutkimuksella sekä liiketoiminta- ja innovaatioympäristön kehittymisellä Suomessa.

Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa ihmisen oikeusturvaa ja oikeudenmukaista kohtelua kunnioittaen. Tavoitteisiin pääseminen edellyttäisi kansallisen genomitietorekisterin

perustamista ja sen tietosisällön hyödyntämistä potilaiden hoidossa ja tieteellisessä tutkimuksessa. Lisäksi olisi vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten valmiuksia käyttää genomitietoa sekä ihmisten kykyä tehdä terveyteensä liittyviä päätöksiä. Genomistrategiaehdotuksen laatinut työryhmä esitti kansallisen genomikeskuksen perustamista. Sen tehtävänä olisi vastata valtakunnallisen genomitietorekisterin luomisesta, ylläpitämisestä ja hallinnasta. Genomikeskuksen perustamisesta olisi säädettävä lailla ja sen kansallinen rahoitus olisi varmistettava.

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

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

Genomitiedon laajamittainen hyödyntäminen terveydenhuollossa edellyttäisi mm. eri rekistereissä olevien ja eri käsittelyperusteilla kerättyjen genomitietojen yhdistämistä yli eri tietojärjestelmien ja rajapintojen. Genomitietojen yhtenäiseksi hallinnoimiseksi olisi perusteltua luoda Suomeen yksi yhteinen genomitietorekisteri ja sen yhteyteen variaatio- ja viitetietorekisterit, joissa keskitetysti kerättyä genomitietoa ja sen tulkintaa pidetään ajantasaisena. Lisäksi tämä tieto olisi suomalaisen terveydenhuollon käytössä sijaintipaikasta riippumatta. Näiden rekistrierien luominen on yksi ehdotetun sääntelyn keskeisimmistä tavoitteista.

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

Genomitiedon muuttuessa jokaisen terveydenhuollon ammattihenkilön on mahdotonta seurata muuttuvaa kenttää riittävällä tarkkuudella ja ammattitaidolla. Tavoitteena on luoda Genomikeskuksesta taho ohjaamaan ja seuraamaan geneettisten analyysien tehokasta ja vaikuttavaa käyttöä

suomalaisessa terveydenhuollossa. Genomikeskukseen kertyisi keskitetysti asiantuntemusta kansainvälisistä suosituksista, alan kansainvälisestä kehityksestä ja laadukkaiden genomilääketieteeseen liittyvien palveluiden saatavuudesta erityisesti muissa EU-jäsenmaissa. Jokaiseen analyysimenetelmään liittyy aina teknisiä haasteita, mistä johtuen yksi analyysimenetelmä soveltuu tietyn kysymyksenasettelun analysoimiseksi paremmin kuin toinen. Genomikeskuksesta saisi tietoa mm. geneettisten tutkimusten analyysien sopivuudesta sekä siitä, mitä analyysien tulosten perusteella voidaan päätellä, ja ennen kaikkea mitä niistä ei voi päätellä. Lisäksi olisi mahdollista saada tietoa siitä, miten tuloksia voidaan soveltaa terveydenhuollon ammattihenkilön käytännön työssä.

Ehdotetun sääntelyn erityinen painopiste on tiedon hyödyntämisessä. Tavoitteena on, että Suomessa keskitytään genomitiedon käytössä korkeaan lisäarvon tuottamiseen. Toinen painopiste on voimavarojen keskitetty hyödyntäminen luomalla yksi taho, Genomikeskus, jonka kanssa genomitietoa käyttävät tahot voivat asioida. Näiden painopisteiden nojalla ehdotetaan säädettäväksi uusi laki, laki Genomikeskuksesta ja genomitiedon käsittelyn edellytyksistä.

Ehdotettu laki pitäisi sisällään säännökset, joiden tavoitteena on:

1. Perustaa Genomikeskus, joka toimisi genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevien asioiden itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Genomikeskus toimisi sosiaali- ja terveysministeriön suorassa tulosohjauksessa osana Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tulosohjausta. Sen valvonta toteutettaisiin tietojärjestelmien osalta Viestintävirasto ja henkilötietojen käsittelyn osalta tietosuojavaltuutetun toimivaltuuksien kautta.
2. Luoda keskitetty genomitietorekisteri väestötasoisena variaatio- ja viitetietorekisterin muodostamiseksi käytettäväksi terveyden- ja sairaanhoidossa, sairauksien ennaltaehkäisyssä sekä tieteellisessä tutkimuksessa.
3. Yhdenmukaistaa genomitiedon tallennuksessa ja säilytyksessä käytettävät standardit ja genomitiedon laatu siten, että ne palvelevat ensisijaisesti genomitiedon käsittelyä terveydenhuollossa.
4. Kehittää genomitiedon käsittelyä ohjaavia viranomaissuosituksia erityisesti terveydenhuollon palvelunantajille Genomikeskuksen toimintojen kautta.
5. Luoda menettelytavat, joiden avulla biopankkitoiminnan harjoittajat, palvelunantajat, ihmiset ja muut sidosryhmät voivat vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti käsitellä genomitietoa.
6. Parantaa genomitiedon saatavuutta, löydettävyyttä ja käytettävyyttä terveydenhuollossa ja tieteellisessä tutkimuksessa.
7. Edistää kansainvälistä yhteistyötä ja hyvien menettelytapojen luomista genomitiedon käsittelyssä.

Tämän lakiehdotuksen tavoitteita ja vaihtoehtoja arvioitaessa on todettu, että Suomessa ei ole voimassa olevaa lainsäädäntöä, jonka puitteissa lakiehdotuksen kansalliset tavoitteet olisi mahdollista saavuttaa. Suomessa ei myöskään ole vireillä tässä lakiehdotuksessa esitettyjen toimenpiteiden kanssa kilpailevia tai niille vaihtoehtoisia mallia esittäviä genomitiedon kansalliseen

hyödyntämiseen liittyviä hankkeita. Yksi maan merkittävimmistä genomihankkeista, FinnGen-hanke, on kylläkin koko Suomen kattava tutkimushanke, joka pyrkii biopankkilainsäädännön puitteissa tieteellisiin läpimurtoihin sairauksien ennaltaehkäisyssä ja diagnostiikassa sekä jalkauttamaan tutkimuslöydökset aikanaan terveydenhuollon käyttöön. Tässä yhteydessä on tärkeä huomata, että jotta tutkimustulokset saadaan skaalautumaan kansalliselle tasolle koko Suomen terveydenhuollon käyttöön vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti, on ohjauksen taahduttava yhteistyössä lainsäätäjän ja poliittisen päätöksenteon kanssa, kuten EU:ssa on laajemmin ryhdytty tekemään eri maiden välisessä yhteistyössä. Tässä tarkoitettussa EU-yhteistyössä pyritään parantamaan genomitiedon saatavuutta ja löydettävyyttä EU-maissa ja varmistamaan, että Suomi ja muut EU-maat toimivat samalla tavalla tulkiten EU:n yleistä tietosuojasetusta yhteneväisellä tavalla.

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

3.2 Lakiehdotuksen suhde tietosuojasetukseen

3.2.1 Kansallinen liikkumavara

Yleisen tietosuojasetuksen kansallinen soveltaminen alkoi 25.5.2018 ja se on henkilötietojen käsittelyä koskevaa suoraan sovellettavaa lainsäädäntöä asettaen rajoituksia kansalliselle erityissäätelylle. Asetus on siten henkilötietojen käsittelyn ensisijainen säädös ja edellyttää sitä, että kansallisesta erityislainsäädännöstä tulisi lähtökohtaisesti pidättyä. Asetus on vielä uusi ja näin ollen sen soveltamisesta tai asetuksen kansalliseen säätelyyn liittyvistä reunaehdoista ei ole vielä ehtinyt muodostua laaja-alaista tulkintakäytäntöä.

Asetusta täsmentävää tai täydentävää kansallista säätelyä voi olla enää vain siinä määrin kuin asetus siihen valtuuttaa. Tietosuojasetus on kuitenkin asetuksena siinä mielessä poikkeuksellinen, että se jättää eräissä asioissa jäsenvaltioille direktiivinomaista kansallista liikkumavaraa. Kansallisen liikkumavaran käyttäminen on monelta osin jätetty kansallisen lainsäätäjän harkintaan.

Kansallinen liikkumavara voidaan johtaa ensisijaisesti tietosuojasetuksen 6(1)(c) ja (e) artikloista, jotka koskevat henkilötietojen laillisia käsittelyperusteita. Erityisten henkilötietoryhmien osalta kansallista liikkumavaraa sisältyy käsittelyyn, jota suoritetaan 9(2)(b), (g), (h), (i) ja (j)

artiklojen perusteella. Asetus sisältää myös artiklakohtaisia tarkennuksia kansallisesta liikkumavarasta. Kansallinen liikkumavara tulisi aina perustella sanotuista asetuksen säännöistä lähtöisin ja sen olisi oltava välttämätöntä tietosuoja-asetuksen täydentämiseksi. Tässä lakiehdotuksessa esitetään kohdassa 3.2.4 tarkemmin kuvatuilla perusteilla, että Genomikeskuksen suorittama henkilötietojen käsittely perustuisi 6 artiklan 1 kohdan e alakohtaan sekä 9 artiklan 2 kohdan g alakohtaan.

Perustuslakivaliokunnan valtiosääntöisiin tehtäviin ei lähtökohtaisesti kuulu kansallisen täytäntöönpanosääntelyn arviointi EU:n aineellisen lainsäädännön kannalta (PeVL 14/2018 vp ja PeVL 31/2017 vp). Valiokunta on kuitenkin korostanut, että siltä osin kuin Euroopan unionin lainsäädäntö edellyttää kansallista sääntelyä tai mahdollistaa sen, tätä kansallista liikkumavaraa käytettäessä otetaan huomioon perus- ja ihmisoikeuksista seuraavat vaatimukset (PeVL 1/2018 vp ja PeVL 25/2005 vp). Perustuslakivaliokunnan lausunnon mukaan valtiosääntöisessä arvioinnissa painopiste on henkilötietojen suojan ja käsittelyä määrittävien säännösten sisällöllisessä arvioinnissa.

Perustuslakivaliokunta on uudemmassa lausuntokäytännössään (14/2018 vp) katsonut, että tietosuoja-asetuksen yksityiskohtainen sääntely, jota tulkitaan ja sovelletaan EU:n perusoikeuskirjassa turvattujen oikeuksien mukaisesti, muodostaa yleensä riittävän säännöspohjan myös perustuslain 10 §:ssä turvattun yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta. Valiokunnan käsityksen mukaan tietosuoja-asetuksen sääntely vastaa asianmukaisesti tulkittuna ja sovellettuna myös Euroopan ihmisoikeussopimuksen mukaan määräytyvää henkilötietojen suojan tasoa. Näin ollen erityislainsäädäntöön ei ole tietosuoja-asetuksen soveltamisalalla enää valtiosääntöisistä syistä välttämätöntä sisällyttää kattavaa ja yksityiskohtaista sääntelyä henkilötietojen käsittelystä. Perustuslakivaliokunnan mielestä henkilötietojen suoja tulee jatkossa turvata ensisijaisesti yleisen tietosuoja-asetuksen ja säädettävän kansallisen yleislainsäädännön nojalla.

Perustuslakivaliokunta katsoi edellä mainitussa lausunnossaan lähtökohtaisesti riittäväksi sen, että henkilötietojen suojaa ja käsittelyä koskeva sääntely on yhteensopivaa tietosuoja-asetuksen kanssa. Valiokunnan käsityksen mukaan tietosuoja-asetuksen yksityiskohtainen sääntely mahdollistaa myös viranomaistoiminnan sääntelyn osalta nykyistä kansallista sääntelymallia huomattavasti yleisemmän, henkilötietojen suojaa ja käsittelyn perusteita sääntelevän lakitasoisen sääntelyn. Valiokunta on arvioinut nykyisen henkilötietojen sääntelymallin varsin raskaaksi ja monimutkaiseksi ja viitannut siihen, että valiokunnan käytännön mukaan sääntelyn selkeyteen on syytä kiinnittää erityistä huomiota perusoikeuskysymyksessä sääntelyssä, joka koskee luonnollisia henkilöitä heidän tavanomaiseen elämäänsä kuuluvissa toiminnoissa (ks. PeVL 31/2017 vp, PeVL 45/2016 vp, s. 3 ja PeVL 41/2006 vp, s. 4/II). Myös sääntelyn selkeyden vuoksi kansallisen erityislainsäädännön säätämiseen tulee jatkossa suhtautua pidättyvästi ja rajata sellaisen säätäminen vain *välttämättömään* tietosuoja-asetuksen antaman kansallisen liikkumavaran puitteissa.

Perustuslakivaliokunnan mielestä on kuitenkin selvää, että erityislainsäädännön tarpeellisuutta on arvioitava myös tietosuoja-asetuksenkin edellyttämän *riskiperustaisen lähestymistavan* mukaisesti kiinnittämällä huomiota tietojen käsittelyn aiheuttamiin uhkiin ja riskeihin. Mitä korkeampi riski käsittelystä aiheutuu luonnollisen henkilön oikeuksille ja vapauksille, sitä perustellumpaa on yksityiskohtaisempi sääntely. Tällä seikalla on erityistä merkitystä arkaluonteisten tietojen käsittelyn kohdalla.

Tietosuoja-asetuksessa omaksuttu riskiperusteinen lähestymistapa tarkoittaa sitä, että tietosuoja-asetuksen velvoitteet ja asianmukaiset suojoimet on suhteutettava henkilötietojen käsittelystä rekisteröidyn oikeuksille ja vapauksille aiheutuvaan riskiin. Korkean riskin toimintoja tulee tietosuoja-asetuksen 35 artiklan mukaisesti arvioida tietosuojaa koskevan vaikutustenarvioinnin kautta erityisesti, kun kyse on laajamittaisesta käsittelystä, joka kohdistuu 9 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuihin erityisiin henkilötietoryhmiin, joihin geneettisen tiedon käsittely kuuluu.

Tietosuoja-valtuutetun toimisto on 21.12.2018 päivittänyt julkaisemaansa luetteloa käsittelytoimista, joiden yhteydessä on tehtävä vaikutustenarviointi. Luettelo ei ole tyhjentävä ja se täydentää tietosuoja-asetuksen 35 artiklan 1 kohtaa. Luettelo on laadittu Tietosuojaryhmä 29 lausunnon 248 (Ohjeet tietosuojaa koskevasta vaikutustenarvioinnista ja keinoista selvittää ”liittykö käsittelyyn todennäköisesti” asetuksessa (EU) 2016/679 tarkoitettu ”korkea riski”) pohjalta. Tarve vaikutustenarviointiin tulee luettelon ja Tietosuojaryhmän 29 lausunnon 248 mukaisten kriteerien kanssa arvioida muun muassa silloin, kun rekisterinpitäjä käsittelee geneettisiä tietoja. Vaikutustenarviointi tulee tehdä erityisesti, jos mm. geneettisiä tietoja käsitellään laajamittaisesti, geneettisiä tietoja yhdistetään muihin tietokokonaisuuksiin tai käsitellään heikossa asemassa olevien rekisteröityjen geneettisiä tietoja. Genomikeskuksen toimintojen osalta on selvää, että tällainen vaikutustenarviointi on tehtävä. Riskiarviointia edellytetään lisäksi tiedonhallintalain säännösten perusteella.

Tietosuoja-asetuksen 35 artiklan 10 kohdan mukaan tietosuojaa koskeva vaikutustenarviointi voidaan tehdä osana lainsäädäntötointa käsittelyn oikeusperusteen (6 artiklan 1 kohdan c ja e alakohdat) arvioinnin yhteydessä. Näin toimittaessa rekisterinpitäjän ei tarvitsisi tehdä vaikutustenarviointia, jollei jäsenvaltio katsoisi sitä tarpeelliseksi ennen käsittelytoimien aloittamista. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa on päätetty tehdä tietosuojaa koskeva vaikutustenarviointi osana käsittelyn oikeusperusteen arviointia ja vaikutustenarviointia on sisällytetty lisäksi keskeisiin ehdotuksiin, joissa kuvataan tarkemmin suunnitellut käsittelytoimet. Lakiehdotuksessa pidetään kuitenkin tarpeellisena ja lisäksi tiedonhallintalakiin perustuen pakollisena, että myös Genomikeskus tekee yksityiskohtaisemman riskin- ja vaikutustenarvioinnin ennen henkilötietojen käsittelyä koskevan toiminnan aloittamista.

Tietosuoja-asetuksen 35 artiklan 7 kohta määrittelee vaikutustenarvioinnin vähimmäissisällön. Sen mukaan arvioinnin on sisällettävä vähintään: a) järjestelmällinen kuvaus suunnitelluista käsittelytoimista, ja käsittelyn tarkoituksista, mukaan lukien tarvittaessa rekisterinpitäjän oikeutetut edut; b) arvio käsittelytoimien tarpeellisuudesta ja oikeasuhteisuudesta tarkoituksiin nähden; c) arvio 1 kohdassa tarkoitetuista rekisteröityjen oikeuksista ja vapauksista koskevista riskeistä; ja d) suunnitellut toimenpiteet riskeihin puuttumiseksi, mukaan lukien suoja- ja turvallisuustoimet ja mekanismit, joilla varmistetaan henkilötietojen suoja ja osoitetaan, että asetusta on noudatettu ottaen huomioon rekisteröityjen ja muiden asianomaisten oikeudet ja oikeutetut edut.

3.2.2 Genomitiedon oikeudellinen luonne

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

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

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

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

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

Viitetiedot sisältävät yleisesti tunnetun tiedon ihmisen perimän variaatioista, sekä niiden yleisyydestä ja merkityksestä väestötasolla. Viitetieto on koottu useiden eri luovuttajien DNA-sekvenssien avulla, eikä se edusta ainuttakaan yksilöityä ihmistä eikä siten ole oikeudellisesti tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa henkilötietoa tai geneettistä tietoa, jonka käsittelyä olisi pidettävä kiellettyinä. Huomionarvoista on kuitenkin se, että kun kyse on erittäin harvinaisista variaatioista, on olemassa mahdollisuus ihmisten tunnistamisesta. Analogisesti voidaan todeta, että yksittäiseen tai yksittäisiin geeneihin perustuva, tiettyä sairautta koskeva tieto, kuten laktoosi-intoleranssi ja gluteeniallergia, ei sellaisenaan paljasta henkilöstä tai hänen lähisukulaisistaan enempää kuin mm. niitä koskeva diagnoosi. Jos kuitenkin kyse on harvinaisesta sairaudesta, saattavat ihmiset olla tunnistettavissa myös genomien osaa koskevan tiedon avulla.

Tietosuojavaltuutettu on 6.3.2016 antanut avoimen tieteen periaatteiden toteuttamisesta henkilö-tietoja sisältävän tutkimusaineiston osalta lausunnon (dnro 3744/41/2016), jossa on arvioitu

geneettisten tietojen henkilötietoluonnetta. Myös kyseinen lausunto osoittaa, että tunnistettavuus geneettisten tietojen avulla ei ole yksiselitteistä. Sen mukaan henkilötietojen suoja koskevan sääntelyn soveltaminen on yksiselitteistä, kun henkilö voidaan suoraan tunnistaa geneettisestä tiedosta, esimerkiksi nimen tai muun suoran tunnisteen perusteella. Välillisellä tai epäsuoralla tunnistamisella tarkoitetaan puolestaan sitä, että käytettävissä olevat tunnisteen eivät ole riittäviä henkilön tunnistamiseen tiettyssä tilanteessa. Tiedot voidaan kuitenkin muuttaa tunnisteteellisiksi jostain muualta (muun kuin rekisterinpitäjän hallussa olevan) saatavan tiedon avulla. Esimerkiksi verkossa olevien sukutaulujen, kuolinilmoitusten tai hakukonetulosten avulla. Myös tällaiset välillisesti tai epäsuorasti tunnistettavat tiedot ovat henkilötietoja.

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

3.2.3 Rekisteröityjen oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuvat riskit

Henkilötietojen käsittelystä *yleisellä tasolla* aiheutuvista riskeistä voi tietosuojasetuksen 75 johdantolauseen mukaan seurata mm. fyysisiä, aineellisia tai aineettomia vahinkoja. Riskit ovat todennäköisyydeltään ja vakavuudeltaan vaihtelevia. Henkilötietojen käsittely saattaa johtaa syrjintään, taloudellisiin menetyksiin, maineen vahingoittumiseen, salassapitovelvollisuuden alaisen henkilötietojen luottamuksellisuuden menetykseen, pseudonymisoinnin luvattomaan kumoutumiseen tai aiheuttaa muuta merkittävää taloudellista tai sosiaalista vahinkoa. Vahinkoja voi lisäksi aiheutua siitä, että rekisteröidyltä saatetaan evätä heidän oikeuksiaan ja vapauksiaan tai estää heitä valvomasta omia henkilötietojaan, kun käsitellään sellaisia henkilötietoja, jotka koskevat rotua tai etnistä alkuperää poliittisia mielipiteitä, uskonnollista tai filosofista vakaumusta ja ammattiliittoon kuulumista, tai käsitellään geneettisiä tietoja tai terveyttä ja seksuaalista käyttäytymistä tai rikostuomioita ja rikkomuksia tai niihin liittyviä turvaamistoimenpiteitä koskevia tietoja. Lisäksi vahinkoa voi syntyä esimerkiksi silloin, kun arvotaan henkilökohtaisia ominaisuuksia erityisesti, jos kyse on terveydestä tai jos käsitellään heikossa asemassa olevien luonnollisten henkilöiden, erityisesti lasten henkilötietoja, tai kun käsitellään suuria määriä henkilötietoja ja käsittely koskee suurta rekisteröityjen määrää.

Tietosuojasetuksen johdanto-osan kappaleessa 38 todetaan yleisesti, että erityisesti lasten henkilötietoja on pyrittävä suojaamaan, koska he eivät välttämättä ole kovin hyvin perillä henkilötietojen käsittelyyn liittyvistä riskeistä, seurauksista, asianomaisista suojatoimista tai omista oikeuksistaan. Lapset on huomioitu myös tietosuojan vaikutustenarvioinnissa (artikla 35), ja johdanto-osan kappaleen 75 mukaan rekisterinpitäjän tulisi toteuttaa tehokkaita toimenpiteitä, joissa otetaan huomioon käsittelyn luonne, laajuus, asiayhteys ja tarkoitukset, sekä luonnollisten henkilöiden oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuva riski. Erityisen tärkeää tämä on muun muassa silloin, kun käsitellään geneettisiä tietoja ja erityisesti lasten tietoja.

Genomitiedon luonteeseen liittyviä *erityisiä* riskejä on arvioitu direktiivin 95/46/EY 29 artiklan nojalla perustetun riippumattoman tietosuojaryhmän (Article 29 Data Protection Working Party, jäljempänä WP29) lausunnossa (12178/03/FI WP 91). Geneettiset tiedot ovat lausunnon mukaan ainutkertaisia ja erottavat ihmiset toisista ihmisistä, mutta samalla ne voivat antaa informaatiota kyseisen henkilön biologisista sukulaisista edeltäviä ja seuraavia sukupolvia myöten. Lisäksi ne voivat kuvata ihmisistä koostuvaa ryhmää, kuten esimerkiksi etnisiä yhteisöjä. Geneettisten tietojen perusteella voidaan selvittää sukulaisuussuhteita, esimerkiksi vanhemmuutta.

Geneettiset tiedot eivät useinkaan ole asianomaisen ihmisen tiedossa, eivätkä ne riipu hänen tahdostaan, koska niitä ei voi muuttaa. Geneettisiä tietoja voidaan saada helposti erilaisista ihmisperäisistä biologisista materiaaleista, joskin tällaiset tiedot voivat toisinaan olla laadultaan kyseenalaisia. Kun otetaan huomioon tieteellisen tutkimuksen edistyminen, geneettisistä tiedoista saatetaan pystyä tulevaisuudessa selvittämään nykyistä enemmän informaatiota, ja yhä useammat tahot saattavat pystyä käyttämään niitä erilaisiin tarkoituksiin.

WP29:n lausunnon mukaan geneettisten tietojen vahva suojaaminen on ennakoedellytys sille, että yhdenvertaisuusperiaatetta sekä ihmisten oikeutta terveyteen voidaan kunnioittaa. Siten myös monet kansainväliset oikeudelliset instrumentit, kuten EU:n perusoikeuskirja (21 artikla), Biolääketiedesopimus (11 artikla) sekä ihmisperimää ja ihmisoikeuksia koskeva Unescon kansainvälinen julistus (6 artikla) vuodelta 1997, kieltävät kaiken geneettisiin tietoihin perustuvan syrjinnän. Tässä tarkoitettujen kieltojen tosiasiallinen tehokkuus edellyttää lausunnon mukaan tuekseen vahvaa sääntelyä, joilla rajoitetaan geneettisten tietojen käyttöä. Lisäksi ihmisten oikeus terveyteen edellyttäisi, että kolmansilla osapuolilla ei ole mahdollisuutta syrjiä tai stigmatoida ihmistä hänen geneettisten tietojen perusteella. Lakiehdotuksessa katsotaan, että esitys uudesta erityislainsäädännöstä on linjassa WP29 tietosuojaryhmän näkemyksen kanssa.

Lakiehdotuksen tavoitteena on luoda mahdollistavaa lainsäädäntöä siten, että genomitietoa käytetään yhdenvertaisesti ja tehokkaasti niin terveydenhuollossa kuin tutkimuksessakin, kunhan tiedon hyödystä on näyttöä, toiminnan riskit tunnistetaan ja ihmisten oikeuksien suojaksi sovelletaan riittäviä suojaustoimenpiteitä. Genomitieto koskee ihmisen itsensä lisäksi hänen sukulaisiinsa menneitä ja tulevia sukupolvia myöten eli myös vielä syntymättömiä lapsia, joten riskit voivat koskea useita ihmisiä ja suojaustoimenpiteitä tulisi siten soveltaa laaja-alaisesti.

3.2.4 Henkilötietojen käsittelyperusteet

Lakiehdotuksessa on monissa kohdin viitattu yksityiskohtaisesti siihen, miten arkaluonteisia ja salassa pidettäviä genomitietoja on ehdotuksen mukaisessa Genomikeskuksessa tarkoitus käsitellä. Genomikeskuksen tehtäviin sisältyvistä genomitietojen sallituista käyttötarkoituksista säädetään lakiehdotuksen 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohdassa (genomitiedon vastaanottaminen, käsittely sekä variaatio- ja viitetietorekistereiden luominen), 5 §:n 3 momentissa (analyysi-, ai-neisto- ja säilytyspalvelut), 7 §:ssä (genomitiedon tallennus ja genomitietorekisterin sisältö), 10 §:ssä (tieteellinen tutkimus) ja 11 §:ssä (genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon).

Henkilötietojen käsittely on tietosuojasetuksen mukaan lainmukaista vain, jos käsittelylle on 6 artiklan 1 kohdan mukainen oikeudellinen peruste. Kun käsitellään 9 artiklan 1 kohdassa tarkoitettuja erityisiä henkilötietoryhmiä, kuten geneettisiä tietoja, on käsittely laillista ainoastaan, jos jokin 9 artiklan 2 kohdassa tarkoitetuista käsittelyperusteista tulee sovellettavaksi. Käsittelyperusteiden valintaa koskeva prosessi alkaa 6 artiklasta, joka toimii porttina 9 artiklan soveltamiseen.

Rekisteröidyn suostumus on yksi asetuksen 6 artiklassa mainituista laillisista käsittelyperusteista (a), mutta artiklassa on myös muita laillisia käsittelyperusteita (b-f). Henkilötietojen laillisia käsittelyperusteita on yhteensä kuusi. Hallintovaliokunta on todennut, että edellytyksiä artiklan tulkitsemiselle muulla tavoin kuin sen sanamuodon mukaan ei tällä hetkellä ole (HaVM 13/2018 vp). Artiklan sanamuodon perusteella henkilötietojen käsittely voisi siten perustua useampaankin 6 artiklassa tarkoitettuun käsittelyn oikeusperusteeseen. Hallintovaliokunta huomautti tietosuojalakia koskevassa lausunnossaan, että 1 kohdan c alakohta ja e alakohta voivat

olla osin päällekkäisiäkin. Valiokunta kuitenkin korosti, että useamman kuin yhden henkilötietojen käsittelyn oikeusperusteen käyttäminen ei kuitenkaan voi johtaa siihen, että jäisi epäselväksi, mitä oikeuksia rekisteröidyllä sanotun lain mukaan olisi. Tämän tulee käydä aina selkeästi ilmi ehdotetusta lainsäädännöstä.

Nimenomainen suostumus on yksi 6 artiklan 1 kohdan tarjoamista vaihtoehtoista henkilötietojen lailliselle käsittelylle. Suostumuksen kriteerit on kuvattu tietosuoja-asetuksen 32 johdantolauseessa. Sen mukaan ”Suostumus olisi annettava selkeästi suostumusta ilmaisevalla toimella, kuten kirjallisella, mukaan lukien sähköisellä, tai suullisella lausumalla, josta käy ilmi rekisteröidyn vapaaehtoinen, yksilöity, tietoinen ja yksiselitteinen tahdonilmaisu, jolla hän hyväksyy henkilötietojensa käsittelyn. Toimi voisi esimerkiksi olla se, että rekisteröity rastittaa ruudun vieraillessaan internetsivustolla, valitsee tietoyhteiskunnan palveluiden teknisiä asetuksia tai esittää minkä tahansa muun lausuman tai toimii tavalla, joka selkeästi osoittaa tässä yhteydessä, että hän hyväksyy henkilötietojensa käsittelyä koskevan ehdotuksen. Suostumusta ei sen vuoksi pitäisi voida antaa vaikenemalla, valmiiksi rästetöillä ruuduilla tai jättämällä jokin toimi toteuttamatta. Suostumuksen olisi katettava kaikki käsittelytoimet, jotka toteutetaan samaa tarkoitusta tai samoja tarkoituksia varten. Jos käsittelyllä on useita tarkoituksia, suostumus olisi annettava kaikkia käsittelytarkoituksia varten. Jos rekisteröidyn on annettava suostumuksensa sähköisen pyynnön perusteella, pyynnön on oltava selkeä ja tiiviisti esitetty eikä se saa tarpeettomasti häiritä sen palvelun käyttöä, jota varten se annetaan.”

Suostumuksen etuihin kuuluu se, että suostumuksen kautta on mahdollista antaa ihmisille aidosti oikeus valita ja hallita miten heidän henkilötietojaan käytetään. Suostumusta käyttämällä voidaan lisäksi varmistaa, että henkilötietojen käsittely on läpinäkyvää ja että rekisterinpitäjä kantaa vastuun tietojen käsittelystä. Suostumus asettaa ihmisen tietojen käsittelyn keskiöön ja edistää luottamuksen ylläpitämistä.

Tietosuojatyöryhmä WP29 on kuitenkin suostumuksen käsitettä koskevassa ohjeistuksessaan vuonna 2018 todennut, että suostumus ei tulevaisuudessa tule olemaan useimmissa käsittelytoimissa asianmukainen laillinen käsittelyperuste, minkä vuoksi tulisi ensisijaisesti nojautua muihin tietosuoja-asetuksen tarjoamiin käsittelyperusteisiin.

Lisäksi komissio on huhtikuussa 2019 julkaissut Q&A -paperin (ks. tarkemmin yleisperustelujen 2.1.2), jossa todetaan, että suostumusta koskevaa fundamentaalista periaatetta ei tule sekoittaa tietosuoja-asetuksen laillisiin käsittelyperusteisiin. Suostumus ei komission näkemyksen mukaan ole asianmukainen käsittelyperuste silloin, kun pyritään varmistamaan tietosuoja vaatimusten lainmukainen noudattaminen. Suostumusta olisi kuitenkin mahdollista käyttää suojatoimenpiteenä.

Suostumus

Vapaaehtoinen tietoon perustuva suostumus on yksi länsimaisen tutkimusetiikan ja -sääntelyn kantavimmista periaatteista. Jo vuonna 1947 Nürnbergin koodiston ensimmäisessä lauseessa todettiin, että: ”Koehenkilön vapaaehtoinen suostumus on olennainen.”. Tietoon perustuvan suostumuksen periaate kirjattiin myöhemmin vuonna 1964 Maailman lääkäriiliiton Helsingin julistukseen, jota noudatetaan kaikissa lääketieteellisissä tutkimuksissa ympäri maailman. Näihin oikeudellisesti suosituksenluonteisiin kansainvälisiin asiakirjoihin sisältynyt perustava periaate kodifioitiin vuonna 1997 Euroopan neuvoston biolääketiedesopimukseen, joka on ensimmäinen biolääketieteen kenttää oikeudellisesti sitova kansainvälinen asiakirja. Biolääketiedesopimuksen 5 artiklan mukaan: ”Terveysten kohdistuva *toimenpide* voidaan suorittaa vain, jos

kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista.” Biolääketiedesopimus vaikutti myös EU:n perusoikeuskirjan 3 artiklan taustalla. Artiklan 2 kohdan mukaan lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava vaatimusta asianomaisen henkilön vapaaehtoisesta ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettua suostumuksesta, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen. Perusoikeuskirjan ei ole tässä suhteessa tarkoitus poiketa esimerkiksi biolääketiedesopimuksen suostumusta koskevista vaatimuksista ja viitanee siten suostumuksen antamiseen henkilökohtaiseen koskemattomuuteen puuttumisen edellytyksenä lääketieteen ja biologian alalla. Tätä tulkintaa tukevat useat Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen ratkaisut, joissa on viitattu biolääketiedesopimuksen 5 artiklaan.

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

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

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

Edellä kuvattuun perustuen on olennaista huomata, että suostumus toiminnan edellytyksenä on eri asia kuin tietosuoja-asetuksen tarkoittama suostumus henkilötietojen käsittelyperusteena. Esimerkiksi terveydenhuollossa lääketieteellisten toimenpiteiden yhteydessä vaadittu suostumus on erotettava terveydenhuollon palvelunantajan tietosuojavelvoitteista. Terveydenhuollossa käytetty vapaamuotoinen suostumus (suullinen, oletettu tai hiljainen) ei oikeudellisesti vastaa sitä suostumusta, jota edellytetään arkaluonteisten henkilötietojen käsittelyltä tietosuoja-asetuksen mukaisesti. Henkilötietojen käsittelyperusteista tulisi tietosuojan näkökulmasta aina valita se, joka parhaiten heijastaa henkilötietojen käsittelijän ja rekisteröidyn välisen suhteen todellista luonnetta, henkilötietojen käyttötarkoitusta ja joka tarkoituksenmukaisimmalla tavalla suojaa sekä nykyisten että tulevien sukupolvien oikeuksia. Geneettisten tietojen osalta sukulaisten tai tulevien sukupolvien oikeuksien suojaaminen ei voi olla riippuvaista muiden ihmisten suostumuksesta vaan edellyttää vahvempaa kontrollia henkilötietojen suojaamiseksi. Vaihtoehtoisia käsittelyperusteita on aina harkittava.

Suostumukselle vaihtoehtoiset käsittelyperusteet ja yleisen edun arviointi

Suostumukselle vaihtoehtoiset käsittelyperusteet ovat yleisesti ottaen rekisterinpitäjän toimintaa rajoittavampia ja ovat ns. räätälöityjä tiettyihin käyttöalueisiin, jotka ilmenevät yleisestä tietosuoja-asetuksesta. Suostumuksen ei katsota olevan tarkoituksenmukainen käsittelyperuste silloin, kun henkilötietojen käsittelyä suoritetaan esimerkiksi viranomaisen toimesta tai terveydenhuollossa. Viranomaisen suorittaman henkilötietojen käsittelyn tulisi lähtökohtaisesti perustua tietosuoja-asetuksen 6 artiklan 1 kohdan c tai e alakohtaan, joissa säädetään käsittelyn tarpeellisuudesta silloin, kun rekisterinpitäjä käsittelee henkilötietoja lakisääteisen veloitteen noudattamiseksi tai käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi taikka rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi. Ehdotetun Genomikeskuksen osalta kaikki mainitut perusteet täyttyvät. Genomitietojen käsittelystä säätäminen on tarpeen Genomikeskuksen lakisääteisen veloitteen noudattamiseksi, yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi ja julkisen vallan käyttämiseksi.

Koska rekisteröityjen oikeuksien toteuttamiseksi on tärkeä määritellä tarkasti mihin käsittelyperusteeseen henkilötietojen käsittely perustuu, on 6 artiklan 1 kohdan vaihtoehtoista valittu Genomikeskuksen käsittelyperusteeksi se, joka parhaiten kuvaa toiminnan luonnetta ja joka parhaiten turvaa rekisteröityjen oikeudet. Genomikeskuksen tehtävänä on toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Keskus tukisi genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Genomikeskus arvioisi genomitiedon laatua, varmistaisi, että genomitieto on luotettavaa ja eheää ja sitä kautta varmistaisi, että genomitietoa hyödyntävien sairauksien diagnostiikka, hoito ja ennalta ehkäisy on korkeatasoista. Tätä tehtävää parhaiten kuvaava tietosuoja-asetuksen käsittelyperuste on 6 artiklan 1 kohdan e alakohdassa tarkoitettu *yleinen etu*, kun käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi. Valittu käsittelyperuste edustaa Genomikeskuksen suorittaman henkilötietojen käsittelyn primaaria käyttötarkoitusta. Käsittelyperusteen valintaa perustellaan sillä, että 6 artiklan 1 kohdan e alakohta mahdollistaa rekisteröidylle, toisin kuin c alakohta (lakisääteiset velvoitteet), oikeuden vastustaa henkilötietojen käsittelyä.

Geneettisten tietojen käsittely ei ole mahdollista suoraan asetuksen perusteella silloin, kun käsittely on tarpeen tärkeää yleistä etua koskevasta syystä, ja siten se edellyttää lisäksi tarkentavaa sääntelyä tai muuta menettelyä.

Ehdotetun lain taustalla olevat tarpeelliset ja tärkeät yleisen edun mukaiset syyt liittyvät väestötason genomitietorekisterin luomiseen, kliinisten merkityssisältöjen tuottamiseen sekä genomitiedon tulkintaan, jotta voidaan diagnosoida, hoitaa ja ennaltaehkäistä sairauksia kansallisella tasolla vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti. Lisäksi tavoitteena on tukea yleisen edun mukaista tieteellistä tutkimusta tavoitteiden saavuttamiseksi. Nämä tarpeelliset ja tärkeät yleisen edun mukaiset Genomikeskuksen tehtävät on yksiselitteisesti, täsmällisesti ja tarkkarajaisesti määritelty käsillä olevassa lakiehdotuksessa. Toimenpiteillä voi olla pitkän aikavälin kansantaloudellisia ja -terveydellisiä vaikutuksia. Yksi lain keskeisimmistä taustatavoitteista on toteuttaa yksilöllistetyn lääketieteen eli täsmälääketieteen periaatteet integroimalla tieteellisessä tutkimuksessa syntyvää ja kliinisesti hyödylliseksi osoitettua tietoa osaksi ihmisten sairauksien diagnosoimista, hoitoa ja ennaltaehkäisyä. Yksilöllistetyllä lääketieteellä tarkoitetaan sitä, että lääketieteellinen hoito ja ennaltaehkäisy suunnitellaan tai sairastumisen riski määritetään yksilöllisiin ominaisuuksiin, kuten perityn perimän tai syöpäkudoksen perimän muutoksiin perustuen.

Yleisen edun määritelmälle henkilötietojen käsittelyn oikeutusperusteena ei ole annettu selkeitä kriteereitä EU-tuomioistuinten oikeuskäytännössä. Tämä vaikuttaa tietoisesti omaksutulta linjalta, jotta jäsenvaltiot – joilla usein katsotaan olevan paremmat mahdollisuudet arvioida yleisen edun mukaisia vaatimuksia eri olosuhteissa – voivat käyttää harkintavaltaansa. EU-tuomioistuintenkin näyttävät antavan paljon merkitystä yksittäisen tapauksen kontekstille.

EU-tuomioistuimen käsittelemät tapaukset keskittyvät EU:n perusvapausrajoituksiin (liikkumisvapaudet, sijoittautumisvapaus jne.), ja keskeisenä mittarina yleisen edun painoarvoa arvioidaessa toimii suhteellisuusperiaate. Huomionarvoista on, että suhteellisuusperiaatteen noudattamiseen liittyvä arviointi on sitä löysempää, mitä vähemmän kyseistä sääntelyaluetta on harmonisoitu ja mitä suuremmaksi jäsenvaltioiden harkintamarginaali on muodostunut (terveydenhuolto kuuluu heikosti harmonisoidulle alueelle). Alla esitellään tapausesimerkkejä, joissa yleistä etua rajoitusperusteena on tarkasteltu suhteellisuusperiaatetta vasten.

Alkoholimainontaa koskevan tapauksen ratkaisussa *Yhdistetyt asiat C-1/90 ja C-176/90 Aragonesa de Publicidad Exterior ja Publivia* tuomioistuin totesi (kohta 16): ”Sellaisten yhteisten tai yhdenmukaistettujen sääntöjen puuttuessa, joilla säänneltäisiin yleisellä tavalla alkoholi-juomien mainostamista, jäsenvaltioiden asiana on päättää kansanterveyden suojelun tasosta sekä tavasta, jolla kyseinen taso on tarkoitus saavuttaa. Jäsenvaltioiden on kuitenkin tältä osin noudatettava perustamissopimuksessa asetettuja rajoja ja erityisesti suhteellisuusperiaatetta”.

Samoja perusteluja käytettiin myöhemmin tapauksessa *C-429/02 Bacardi*, jossa Ranska oli kieltänyt alkoholi-juomien televisiomainonnan siltä osin kuin kyse oli epäsuorasta televisiomainonnasta, eli tässä tapauksessa urheilukenttien laiduille sijoitetuista mainostauluista. Ratkaisussa tuomioistuin totesi, että on jäsenvaltioiden asiana päättää kansanterveyden suojelun tasosta sekä tavasta, jolla kyseinen taso on tarkoitus saavuttaa (ratkaisun kohta 40). Jäsenvaltioiden on kuitenkin tältä osin noudatettava perustamissopimuksessa asetettuja rajoja ja erityisesti suhteellisuusperiaatetta (kohta 33).

Italian lainsäädäntö kielsi Italian kansalaisia kääntymästä ulkomaalaisten yhtiöiden puoleen vedonlyöntiä varten ja esti näin esimerkiksi toiseen jäsenvaltioon sijoittautuneita vedonlyöntiyrityksiä tarjoamasta palvelujaan Italiassa. Ratkaisussa *C-243/01 Gambelli* katsottiin, ettei yleisen edun nimissä säädetyn kansallisen lainsäädännön tosiasiallinen säätämisperuste ollut tässä tapauksessa yleisen edun turvaaminen, ja se loukkasi suhteellisuusperiaatetta, koska yleistä etua

(esim. kuluttajansuoja ja petosten ehkäisy) pystyttiin suojelemaan yhtä tehokkailla mutta vähemmän rajoittavilla keinoilla.

Tapauksessa *C-531/06 Komissio v. Italia* Italian kansallinen lainsäädäntö sulki muilta kuin proviisoreilta mahdollisuuden pitää apteekkia. Komissio katsoi, että sääntelyssä ylitettiin se, mikä on tarpeen kansanterveyden suojan tavoitteen saavuttamiseksi, koska tavoite voitiin saavuttaa muilla, vähemmän rajoittavilla toimilla. Komission kanne hylättiin.

Tapauksessa *C-108/09 Ker-Optika bt v. ÁNTSZ Dél-dunántúli Regionális Intézet* Ker-Optikalta kiellettiin piilolinssien markkinointi internetsivuilla, koska terveysministeriön asetuksen mukaan piilolinssijä sai myydä ainoastaan hoidon apuvälineitä myyvissä erikoisliikkeissä tai kotimyyntinä lopullista käyttöä varten. EU-tuomioistuimien katsoi, ettei markkinointikielto ollut oikeassa suhteessa kansanterveyden suojelutavoitteeseen.

Japanista peräisin oleviin kalastustuotteisiin liittyi tapauksessa *C-183/95 Affish BV v. Rijksdienst voor de keuring van Vee en Vlees* vakavia hygieniää ja valvontaa koskevia puutteita. Tuotteille asetettu tuontikielto (perusteena yleinen etu ja sen mukainen kansanterveyden suojeleminen) ei loukannut suhteellisuusperiaatetta.

Viimeisenä mainittakoon vielä *Cassis de Dijon* -likööriin myyntikieltoa koskenut klassikkotapaus *C-120/78 Cassis de Dijon*, jossa kansanterveys tunnustettiin ns. pakottavaksi yleisen edun mukaiseksi vaatimukseksi, ja sen perusteella oli hyväksyttävää rajoittaa tavaroiden vapaata liikkuuutta.

Myös *Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen* oikeustapauksissa on käsitelty yleistä etua erityisesti terveysjuridiikkaa sivuavissa tapauksissa.

Tapauksessa *Evans v. Yhdistynyt kuningaskunta (2007)* oli kyse isän suostumuksen vaatimisesta hedelmöitettyjen munasolujen säilytyksen jatkamiseksi. Isän suostumuksen edellyttämisen ei katsottu rikkovan EIS 8 artiklaa. Yleisen edun arvioinnin kohdalla tuli EIT:n mukaan punnita sitä vasten yksityistä etua, ja tällaisessa tapauksessa yksityinen etu oli merkittävämpi.

Ratkaisu *S ja Marper v. Yhdistynyt kuningaskunta (2009)* sisältää myös tietojen säilytykseen liittyvää argumentointia. Tapauksessa rikoksesta epäillyn (ei tuomitun) henkilön solunäytteiden ja dna-profiilin pysyvää säilyttämistä tietokannassa ei voitu EIT:n mukaan katsoa välttämättömäksi ja oikeasuhtaiseksi, kun punnittiin vastakkain yksityisyyden suoja ja yleistä etua. Yleisen edun käsitettä ei avattu ratkaisussa sen tarkemmin, mutta jäsenvaltion tässä tapauksessa käyttämä yleisen edun mukainen peruste oli turvallisuus (rikosten ehkäisy ja torjunta). Suhteellisuusperiaatteen osalta EIT totesi, että silloin, kun valtio toimii ”pioneerina” uuden teknologian kehittämisessä, sillä on erityinen velvollisuus löytää oikea tasapaino suhteellisuusperiaatteen soveltamisessa. Tietojen säilytyksen osalta EIT totesi, että päätös tietojen säilyttämisestä tulee suhteuttaa keräämisperusteeseen, ja säilytykselle tulee asettaa aikaraja. EIT piti solunäytteiden ja dna-profiilien pysyvää säilyttämistä vakavampana yksityisyyden suojan loukkauksena kuin sormenjälkien tallettamista. Perusteluna tälle oli se, että solunäytteet ja dna-profiilit paljastavat henkilöstä enemmän, ja niihin liittyy merkittävämpi väärinkäyttövaara myös myöhemmin teknologian kehittyessä. Ratkaisun kohdassa 104 tuomioistuimien totesi, että vaikka sinänsä on mahdollista, että intressipunninnassa rikollisuuden ehkäisy painaa enemmän kuin henkilötietojen suoja, tietojen arkaluonteisuus ja suostumuksen puute edellyttävät kuitenkin erityistä huolellisuutta säilyttämisedellytyksiä tarkasteltaessa.

Ratkaisussa *Z. v. Suomi (1997)* todettiin, että puuttuminen terveystietoihin liittyvään luottamuksellisen tiedon suojaan (EIS artikla 8) oli oikeutettua vain, jos siihen oli yleisen edun kannalta erittäin painavat syyt. Tällaisia erittäin painavia, yleisen edun mukaisia syitä saattoivat olla rikostutkintaan, syytteiden ajamiseen sekä oikeudenkäynnin julkisuuteen liittyvät intressit, jos ne olivat painavampia kuin terveydellisten tietojen suojaan liittyvät potilaan ja yhteiskunnan intressit.

Edellä kuvattuihin ratkaisuihin perustuen näyttäisi yleisen edun mukaisuuden arvioinnissa painavan erityisesti suhteellisuusperiaatteen noudattaminen. Vaikka kansanterveyden suojelun taso ja tapa kuuluvat jäsenvaltioiden yleisen edun mukaisesti päätettäviin asioihin, olisi silti noudatettava perustamissopimuksessa asetettuja rajoja. Toimenpiteiden suhteellisuutta arvioitaessa tulisi arvioida myös, että pystytäänkö yleistä etua suojelemaan yhtä tehokkailla mutta vähemmän rajoittavilla keinoilla. Euroopan unionin tuomioistuin on vakiintuneesti katsonut, että kyetään arvioimaan, onko jäsenvaltio noudattanut suhteellisuusperiaatetta kansanterveyden alalla, sen tulee huomioida, että ihmisten terveyden ja hengen suojaaminen on Euroopan unionin toiminnasta tehdyssä sopimuksessa suojelluista oikeushyvistä ja intresseistä tärkein ja että jäsenvaltioiden asiana on päättää siitä tasosta, jolla ne aikovat suojella kansanterveyttä, sekä siitä tavasta, jolla kyseinen taso on saavutettava (*C-296/15*).

Koska suojelun taso voi näin vaihdella eri jäsenvaltioiden välillä, jäsenvaltioille on sallittava harkintavaltaa. Euroopan unionin tuomioistuin on muotoillut seuraavat edellytykset, joiden toteutuessa yhtä aikaa toimi voidaan katsoa suhteellisuusperiaatteen mukaiseksi: Toimen tulee olla hallinnon kannalta asianmukainen, tehokas ja sopiva suhteessa siihen tavoitteeseen, jota kyseisellä toimenpiteellä pyritään toteuttamaan. Toimen tulee myös olla tarpeellinen ja välttämätön erityisesti sen kohteen etujen ja oikeuksien kannalta. Lisäksi toimi ei saa sisältää enemmän yksityisen oikeussubjektin oikeuksien rajoituksia tai yksityiseen oikeussubjektiin kohdistuvaa pakkoa kuin on välttämätöntä toimen tavoitteiden saavuttamiseksi (*C-331/88 Fedesa*).

Nyt kyseessä olevassa lakiehdotuksessa korostetaan, että vaikka henkilötietojen käsittelyä perustellaan yleisen edun mukaisella tarkoituksella, on käsittelystä koituvien hyötyjen tarkoitus pitkällä aikavälillä palautua ihmisille itselleen sairauksien diagnoosien, hoidon ja ennaltaehkäisyn muodossa. Genomikeskus käsittelee genomitietoa, jotta se voisi liittää siihen uusia tulintoja ja merkityssisältöjä perustuen aina uusimpiin tutkimustuloksiin. Jos ehdotusta kansallisesta genomitietorekisteristä ei toteuteta, tulisi tulintoja ja merkityksiä päivittää kansainvälisiä lähinnä määräaikaista tutkimustarkoituksia varten luotuja variaatitietorekistereitä vasten (ks. tarkemmin 2.3.5). Näiden tietojen oikeellisuuden varmentaminen jäisi aina terveydenhuollon vastuulle eikä siihen olisi käytettävissä kansallista asiantuntijatukea. Hyödyt koituisivat niihin sairaanhoitopiireihin, joissa tehdään aktiivista genomitutkimusta. Ihmiset hyötyisivät henkilökohtaisesti Genomikeskuksen suunnitellusta työstä, jota mikään muu organisaatio Suomessa ei tällä hetkellä tee. Kun arvioidaan yleisen edun mukaisen perusteen suhteellisuutta, on myös huomattava, että lakiehdotuksessa esitetään geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä koskevien säännösten hyväksymistä, jolloin jokaiselta interventio kohteeksi tulevalta ihmiseltä pyydetään suostumus analyysin tekemiseksi ja kerrotaan samalla henkilötietojen jatkokäsittelystä yleisen edun mukaisella perusteella. Jokaisella on oikeus vastustaa henkilötietojensa jatkokäsittelyä, mukaan lukien tiedon säilyttämistä genomitietorekisterissä. Henkilötietojen käsittelyn turvallisuudesta huolehditaan tietoturva koskevilla lakisääteillä vaatimuksilla. Genomikeskuksen työn seurannaisvaikutuksena muodostuu aggregoitua tietoa kansanterveystyön edistämiseksi ja myös muiden potilaiden, kuin rekisteröidyn itsensä, hoitamiseksi. On todennäköistä, että jokaisella ihmisellä on perimässään tietoa, josta on käytännön hyötyä sekä henkilölle

itselleen, häntä hoitavalle lääkärille, sukulaisille että väestön terveyden edistämiseksi laajemmin.

Arkaluonteisten henkilötietojen käsittely

Geneettiset tiedot luetaan yleisessä tietosuojasetuksen 9 artiklan 1 kohdan tarkoituksiin erityisiin henkilötietoryhmiin ja niitä koskee pääsääntöisesti käsittelykielto. Artiklan mukaan ”Seläisten henkilötietojen käsittely, joista ilmenee rotu tai etninen alkuperä, poliittisia mielipiteitä, uskonnollinen tai filosofinen vakaumus tai ammattiliiton jäsenyys sekä geneettisten tai biometrinen tietojen käsittely henkilön yksiselitteistä tunnistamista varten tai terveyttä koskevien tietojen taikka luonnollisen henkilön seksuaalista käyttäytymistä ja suuntautumista koskevien tietojen käsittely on kiellettyä.” Eduskunnan hallintovaliokunta on tosin mietinnössään (13/2018 vp, s. 5) huomauttanut, että suomenkieliseen asetustekstiin sisältyy virheitä. Esimerkkinä pidettiin 9 artiklan 1 kohtaa, jossa määre ”henkilön yksiselitteistä tunnistamista varten” tulisi liittyä ainoastaan biometrinen tietojen käsittelyyn.

Erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia tietoja luonnehditaan myös arkaluonteisiksi. Arkaluonteisilla henkilötiedoilla viitataan tietosuojasetuksen johdantokappaleen 51 mukaisesti ja artiklan 9 mukaisesti erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluviin geneettisiin tietoihin. Asetuksen 51 johdantokappaleen mukaan henkilötietoja, jotka ovat erityisen arkaluonteisia perusoikeuksien ja -vapauksien kannalta, on suojeltava erityisen tarkasti, koska niiden käsittelyn asiayhteys voisi aiheuttaa huomattavia riskejä perusoikeuksille ja -vapauksille. Yhtäältä tavoitteena on välttää vähäriskisten toimien ylisääntelyä ja toisaalta varmistaa rekisteröidyn suoja korkean riskin toiminnassa. Tietosuojasetuksen mukaan (johdantolause 75) tulisi huomioida erityisesti luonnollisten henkilöiden oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuvat riskit, joita voi aiheutua mm. geneettisen tai terveyteen liittyvän tiedon, heikossa asemassa olevien ihmisten (kuten lasten) sekä suurten henkilötietomäärien käsittelystä.

Jos tarkoituksena on käsitellä arkaluonteisia henkilötietoja, on yhden 9 artiklan 2 kohdan käsittelyn oikeuttavista perusteista sovellettava suunniteltuihin toimiin. Geneettisiä tietoja saa siten käsitellä, kun kieltoon on säädetty poikkeus tietosuojasetuksessa tai erikseen unionin oikeudessa tai kansallisessa lainsäädännössä. Kansallisen tietosuojalain 6 §:n 1 momentin 2 kohdan mukaan 9 artiklan 1 kohtaa tietojen käsittelykiellosta ei sovelleta silloin, kun tietojen käsittelystä säädetään laissa (kuten käsillä olevassa ehdotuksessa esitetään) tai tietojen käsittely johtuu välittömästi rekisterinpitäjälle laissa säädetystä tehtävästä, ja rekisterinpitäjä sekä henkilötietojen käsittelijä toteuttavat asianmukaiset ja erityiset toimenpiteet rekisteröidyn oikeuksien suojaamiseksi.

Genomikeskukselle suunniteltu genomitietojen käsittely kiinnittyy useisiin 9 artiklan 2 kohdan alakohtiin. Perustuslakivaliokunnan mukaan (PeVL 15/2018 vp), henkilötietojen käsittelyperusteeksi valittua 9 artiklan alakohtaa tulee tulkita osana erityisiä henkilötietoryhmiä koskevan 9 artiklan sääntelyn kokonaisuutta ja näin on myös tehty käsillä olevassa lakiehdotuksessa. Käsittelemistä terveyteen liittyvien syiden perusteella, säädetään h alakohdassa (ennalta ehkäisy, lääketieteelliset diagnoosit, hoito). Kansanterveyteen liittyvästä käsittelystä säädetään i alakohdassa. Tieteellisen tutkimuksen ja tilastoinnin tarkoituksista säädetään j alakohdassa. Käsittely kiinnittyy osin myös toisen luonnollisen henkilön elintärkeiden etujen suojaamiseen c alakohdan mukaisesti. Tehtäessä arviointia Genomikeskuksen käsittelyyn soveltuvasta 9 artiklan käsittelyperusteista, on huomiota kiinnitetty moniin eri näkökohtiin.

Genomikeskus itsessään ei olisi diagnostinen yksikkö eikä sen suorittamassa käsittelyssä olisi ensisijaisesti kysymys palvelujen ja järjestelmän hallinnon edellyttämästä henkilötietojen käsittelystä, joten h alakohtaa ei lähtökohtaisesti olisi mahdollista soveltaa keskuksen ensisijaisena laillisena perusteena käsitellä genomitietoja. Myöskään pelkkä i alakohta ei olisi riittävä, kun käsittelyn tarkoituksena on tukea kansanterveyden lisäksi yksittäisen potilaan sairauden diagnostiikkaa, hoitoa ja ennaltaehkäisyä käsittelemällä genomitietoa siten, että se olisi muun tahon käsittelyssä kliinisesti merkittävää. Genomikeskus ei ole tutkimusyksikkö, joten tieteelliseen tutkimukseen liittyvä j alakohtaa ei olisi mahdollista soveltaa.

Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoja on katsottu liittyvän ensisijaisesti 9 artiklan 2 kohdan g alakohdan tarkoittamaan tärkeään yleisen edun mukaiseen kokonaisuuteen, jonka taustalla ovat terveyden edistämiseen, terveyden ja sairauden diagnostiikkaan ja hoitoon sekä tieteelliseen tutkimukseen liittyvät kollektiiviset tärkeät yleisen edun mukaiset syyt. Erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvien henkilötietojen käsittely on sallittua g alakohdassa säädetyn edellytyksin silloin, kun käsittely on tarpeen tärkeää yleistä etua koskevasta syystä unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön nojalla. Arvioinnissa on huomioitu, että genomitiedon käsittely osana potilaiden kokonaisvaltaista hoitoa esityksessä kuvatulla tavalla on nykypäivän lääketiedettä eikä Suomella ole varaa jättää ehdotuksia toteuttamatta. Kyse on siitä, että miten ja missä määrin haluamme olla kehityksessä mukana. Täsmälääketieteen kokonaisuus, jota tässä lakiehdotuksessa kuvataan, muodostuu terveydenhuollon, kansanterveyden, tieteellisen tutkimuksen ja muiden ihmisten etujen suojaamisen yhdistelmästä, joka kokonaisuudessaan muodostaa tärkeän yleisen edun mukaisen tehtävän Genomikeskukselle.

Genomitietojen käsittelyn perusteiksi Genomikeskuksessa on ehdotetussa laissa valittu sellaiset tietosuoja-asetuksen artiklakohdat, joita pidetään tarkoituksenmukaisina ja perusteltuina rekisteröityjen oikeuksien ja vapauksien toteutumisen näkökulmasta. Silloin, kun henkilötietojen käsittelyn perusteena on yleistä etua koskeva tehtävä, rekisteröidyllä on oikeus saada informaatiota henkilötietojen käsittelystä, ellei laissa erikseen säädetä poikkeusta; oikeus saada pääsy tietoihin; oikeus oikaista tietoja; oikeus rajoittaa tietojen käsittelyä; oikeus vastustaa tietojen käsittelyä; sekä oikeus olla joutumatta automaattisen päätöksenteon kohteeksi ilman lainmukaista perustetta. Valittuihin käsittelyperusteisiin ei kuulu oikeus tulla unohdetuksi, joka on sidottu suostumuksen antamiseen ja sen peruuttamiseen. Niihin ei myöskään sisälly oikeutta siirtää tiedot järjestelmästä toiseen, koska kyse on yleisen edun mukaisesta laissa säädetystä tehtävästä.

3.2.5 Suunnitellut toimenpiteet riskeihin puuttumiseksi

Lakiehdotuksessa on esitetty tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 4 kohdassa tarkoitettuja geneettisten tietojen käsittelyä koskevia lisäehtoja ja suojaustoimenpiteitä useissa kohdissa. Yksi keskeisimmistä suojaustoimenpiteistä on se, että genomitietojen käsittely lakiehdotuksessa esitetyllä tavalla esitetään viranomaistoimijan tehtäväksi. Genomikeskus vastaisi rekisterinpitäjänä genomitietorekisterin ja sen tietosisällön ylläpitämisestä ja hallinnoinnista sekä tietoturvalvoitteiden noudattamisesta. Kansaneläkelaitoksella olisi kokonaisvastuu rekisterin teknisestä toteutuksesta. Merkittävää julkisen vallan käyttöä sisältäviä tehtäviä ei lakiehdotuksessa esitetä annettavaksi muille kuin viranomaistoimijalle. Henkilötietojen käsittelyä viranomaisessa ohjaa tietosuoja sääntelyn lisäksi julkisuusperiaate, tietojen julkisuutta ja salassapitoa koskevat säännökset, viranomaisen tiedonhallintaa koskevat tietoturvallisuusvaatimukset sekä hyvää hallintoa ja yksilöiden oikeusturvaa koskevat periaatteet. Ihmisten oikeus henkilökohtaiseen turvallisuuden tarkoittoa sitä, että viranomaisella on positiivinen toimintavoite ihmisten suoja-

miseksi rikoksilta ja muilta heihin kohdistuvilta oikeudenvastaisilta teoilta. Jokaisen yksityiselämän ja henkilötietojen suoja on turvattu perustuslaissa sekä kansainvälisissä ihmisoikeussopimuksissa. Viranomaiset eivät saa puuttua tämän oikeuden käyttämiseen, paitsi kun laki sen sallii ja se on välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa esimerkiksi terveyden suojaamiseksi tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Perusoikeuksien rajoitusten välttämättömyyttä ja oikeasuhteisuutta on tarkemmin arvioitu esityksen suhdetta perustuslakiin ja säätämisympäristöstä koskevassa luvussa. Oikeuksien ja vapauksien keskeistä sisältöä tulee kunnioittaa.

Suojatoimenpiteitä sisältyy lisäksi ehdotetun 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohtiin, joissa täsmällisesti ja tarkkarajaisesti kuvataan, mitä tarkoituksia varten genomitietorekisteriin tallennettuja genomitietoja olisi mahdollista käsitellä. Genomikeskus käsitelisi vastaanottamaansa genomitietoa variaatio- ja viitetietorekisterien luomiseksi, jotta variaatiotietoja olisi mahdollista hyödyntää terveyden ja sairauden hoidossa, sairauksien ennaltaehkäisyssä sekä tieteellisessä tutkimuksessa.

Tallennusvelvoitteen piirissä olevat tiedot on määritelty lain 7 §:n 1 momentissa. Genomitietorekisteriin tallennettaisiin ensisijaisesti genomitietoa, joka on todettu laadultaan Genomikeskuksen käyttötarkoituksiin sopivaksi ja edustaa genomilaajuista tietoa. Genomitietorekisteriin ei tallennettaisi kaikkea mahdollista geneettistä tietoa, jota on saatu laajuudeltaan suppeammilla kohdennetuilla geneettisillä analyyseillä. Tallennettavan genomitiedon määrä määräytyisi sen perusteella, miten genomitietoa tuotetaan niiden primaarissa käyttötarkoituksessa. Genomikeskus tai ehdotettu laki eivät vaikuta siihen, miten paljon genomitietoa alun perin tuotetaan.

Suojatoimenpiteitä sisältyy lisäksi ehdotetun lain 7 §:n 2 momenttiin, jonka mukaan tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta ei saa tehdä eikä säilyttää jäljennöstä genomitietorekisterin ulkopuolella. Vuoden määräaika tietojen tallentamiselle 7 §:n 3 momentin mukaisesti turvaisi sen, että biopankkitoiminnassa tai palvelunantajan toiminnassa ei ylläpidetä useita rinnakkaisia rekistereitä.

Säilytysaikaa koskeva säännös 9 §:ssä turvaisi sekä diagnostiikan, hoidon, ennaltaehkäisyn että tieteellisen tutkimuksen tarpeet, mutta myös ihmisten yksityisyyden suojan varmistamalla, että tietojen säilytystä arvioidaan säännöllisesti. Tietojen minimointia koskevaa tietosuojasetuksen vaatimusta toteutetaan monessa kohtaa lakiehdotusta. Ensinnäkin siinä vaiheessa, kun suunnitellaan genomitietojen tallennusta, laatutarkistuksen yhteydessä, tietoaineiston hallinnoimisen yhteydessä, säilytystä arvioitaessa sekä luovutettaessa variaatiotietoja terveydenhuollon tai tieteellisen tutkimuksen käyttöön. Tarpeettomat tiedot tulisi poistaa genomitietorekisteristä. Tiedot voivat muuttua tarpeettomiksi esimerkiksi teknologian kehityksen myötä tai sen vuoksi, että tiedot eivät enää laadultaan sovi aiottuun käyttötarkoitukseen.

Genomitietojen luovutuksesta tieteelliseen tutkimukseen säädettäisiin ehdotetun lain 10 §:ssä. Luovutus voisi koskea vain variaatiotietoja, jotka eivät edusta kenenkään yksilön koko genomia koskevaa tietoa. Koska tiedot ovat palautettavissa tunnistettavissa olevaan henkilöön, tulisi tiedot luovuttaa pääsääntöisesti pseudonymisoituna. Menettelyssä sovelletaan myös toisilain säännöksiä, joiden on kyseisen lain eduskuntakäsittelyn aikana todettu turvaavaan henkilötietojen käsittelyä ja yksityisyydensuojaa aiempaa tehokkaammin. Tutkimuksessa olisi määriteltävä laissa säädettyjä sekä Genomikeskuksen määrittelemiä ehtoja. Tietojen saajalta edellytetään asianmukaista ammatillista ja tieteellistä pätevyyttä variaatiotietojen käsittelyyn ja yhteyttä saajan tehtäviin. Tietoaineisto luovutettaisiin vain Genomikeskuksen ylläpitämään tietoturvalliseen käyttöympäristöön myös silloin, kun niihin yhdistettäisiin toisilaisissa tarkoitettuja tietoja.

Genomitietojen luovuttamisesta terveydenhuoltoon säädettäisiin ehdotetun lain 11 §:ssä. Luovutus olisi sidottu välttämättömiin variaatiotietoihin, joita tarvitaan terveyden- ja sairaanhoitossa tai ennaltaehkäisyssä. Välttämättömyyden arviointi edellyttäisi lääketieteellistä arviota. Vastaanottajan oikeus käsitellä variaatiotietoja tulisi varmistaa etukäteen. Tällä viitataan niin tietoturvallisuuteen kuin eettisiin periaatteisiin, joihin kuuluu se, että asiakas on ilmaissut tahonsa vastaanottaa itseään koskevaa tietoa. Ehdotettuun pykälään sisältyy myös rekisteröidyn oikeuden rajoitus. Sen mukaan rekisteröidyllä ei olisi oikeutta rajoittaa variaatiotiedon luovuttamista tai käsittelyä, jos tietoa käytetään toisen potilaan terveyden hyväksi. Tältä osin yksityisyyden suoja väistyisi toisen ihmisen oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Genomikeskuksen tulisi luovuttaa variaatiotiedot terveydenhuoltoon Kanta-palveluiden kautta soveltaen tietoturvallisuusvaatimuksia, joista säädetään mm. tiedonhallintalaissa.

Genomikeskuksessa säilytettäviä tietoja ei saisi 12 §:n perusteella luovuttaa eikä käyttää lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotonannossa, vakuutustoiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä eikä pelkästään vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämiseksi. Tällä pyritään varmistamaan, että genomitietorekisterin käyttö on sidottu terveyteen liittyviin tarkoituksiin. Kieltoa ei pystyisi kiertämään siten, että rekisteröity itse pyytäisi saada omat tietonsa, sillä rekisteröidyn tiedonsaantioikeuden toteuttaminen on sidottu ehdotetun 21 §:n säännöksiin.

Rekisteröidyn tiedonsaantioikeus toteutettaisiin 21 §:n nojalla antamalla tieto hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa. Pykälän 1 momentti koskisi lähinnä ns. raakadataa, jota ei ole tulkittu. Mikäli henkilö haluaa tiedon tueksi tulkintaa sen merkityksestä, sovellettaisiin mitä 11 §:ssä säädetään genomitiedon luovuttamisesta terveydenhuoltoon.

Genomikeskuksen toimintaa ohjaavat, valvovat ja seuraavat sosiaali- ja terveysministeriö sekä tietosuojavaltuutettu. Lisäksi Viestintävirastolla ja sen kyberturvakeskuksella on muuhun lain- ja sääntöön perustuva oikeus valvoa erityisesti tietoturvallisuuteen liittyviä näkökohtia.

On huomattava, että yleistä tietosuojasetusta ja tietosuojaa koskevia periaatteita ei sovelleta tietoihin, jotka on tehty anonymiksi siten, ettei rekisteröity ole enää niistä tunnistettavissa. Käsitteillä olevassa lakiehdotuksessa tällaisia tietoja ovat pääsääntöisesti aggregoidut viitetiedot. EU:n tietosuojaryhmän (WP 29) lausunnossa anonymisointitekniikoista (5/2014) todetaan, että anonymisointi tapahtuu teknisesti käsittelemällä henkilötietoja siten, että henkilön tunnistaminen estyy peruuttamattomasti. Tulevaisuudessa tällainen anonymisointitekniikkaan perustuva asiantuntemus on tarkoitus keskittää toisiolaissa tarkoitettuun tietolupaviranomaiseen. Siten myös genomitietojen anonymisointia koskevissa kysymyksissä asiantuntemus löytyisi keskitetysti lupaviranomaisesta.

Geneettisen tiedon osalta tietosuojavaltuutettu on lausunnossaan (dnro 3744/41/2016) korostanut, että siihen sisältyvät tietyt profiilit ovat luonteeltaan ainutlaatuisia, mikä aiheuttaa haasteita geneettisen tiedon anonymisoinnille. Geneettisen tiedon anonymisoinnissa haastavuutta lisää se, että geneettinen tieto liittyy useampaan henkilöön ja jonkun muun luovuttama tieto (esimerkiksi kaukainen serkku) voi johtaa toisen henkilön yksilöimiseen. Avoimessa verkossa on saatavilla kansainvälisiä sukupuita, jotka tarjoavat mahdollisuuden selvittää omaa perhetaustaa ja eri henkilöiden välisiä sukulaisuussuhteita muun muassa geenitestauksella ja DNA-palveluilla. Tätä taustaa vasten on olennaista arvioida, mitä tunnistamisessa hyödynnettävää taustatietoa on saatavilla avoimista lähteistä. Sama pätee viitetietoihin sisältyviin geneettisiin profiileihin. Jollei tiedon anonymiteetistä voida varmistua, ei genomitietoa tulisi jakaa julkisessa tietokannassa, tai muutoinkaan luovuttaa ilman henkilötietojen käsittelyä oikeuttavaa perustetta.

Henkilötietojen suojaa koskevia säännöksiä ei lähtökohtaisesti sovelleta edesmenneiden ja syntymättömien ihmisten tietojen käsittelyyn. On kuitenkin huomattava, että genomitieto koskee ihmisen itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan menneitä ja tulevia sukupolvia myöten, minkä vuoksi ehdotetussa laissa noudatetaan tarvittaessa henkilötietojen suojaa koskevia säännöksiä näissäkin tapauksissa siltä osin kuin genomitietorekisteriin sisältyisi vainajien tai syntymättömien ihmisten genomitietoa.

3.3 Genomikeskus

3.3.1 Tavoitteet ja rajaukset

Lakiesityksessä ehdotetaan, että Suomeen perustetaan uusi viranomaistoimija, kansallinen Genomikeskus. Genomikeskuksen perustamisen tavoitteena on luoda riippumaton ja puolueeton asiantuntijaresurssi sekä uusimpaan tietotaitoon nojautuva tietoturvallinen kansallinen infrastruktuuri genomitiedon käsittelemiseksi ja yksilöllistetyn lääketieteen eli täsmälääketieteen strategisen kehittämisen tueksi tulevina vuosina. Genomikeskus olisi itsenäinen viranomaistoimija, joka loisi kansallisen genomitietorekisterin sekä variaatio- ja viitetietorekisterit käytettäväksi terveyden ja sairaanhoidon, sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä tieteellisen tutkimuksen tukena. Sen toiminta alkaisi 1.1.2020 tai heti, kun ehdotettu laki on saatettu voimaan. Keskuksen toiminta kattaisi koko Suomen maantieteellisen alueen.

Genomikeskuksen perustaminen on osa pääministeri Juha Sipilän hallitusohjelman täytäntöönpanoa. Hallitus päätti huhtikuussa 2017, että Suomeen perustetaan genomikeskus. Genomikeskuksen taustat ovat lisäksi kahdessa kansallisessa strategiassa. Hallituksen toimenpiteet toteutuvat terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa, jonka osana sosiaali- ja terveysministeriön asettama työryhmä (STM098:00/2014) laati ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi ja genomikeskuksen perustamiseksi sen osana.

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

Genomikeskus lisäisi ekosysteemissä genomitiedon arvoa ja saatavuutta kokoamalla, harmonisoimalla ja yhdistämällä biopankkitoiminnan harjoittajien ja terveydenhuollon palvelunantajien toiminnassa syntyvää genomitietoa yhteismitalliseksi ja ajantasaiseksi. Genomikeskuksen kokoaman genomitiedon käyttöarvo tiedon tuottajille, käyttäjille ja koko yhteiskunnalle ylittäisi moninkertaisesti alkuperäisten yksittäisten genomitietoaineistojen arvon ja tulisi taloudellisesti

edullisemmaksi säilyttää tietoturvallisesti kuin organisatorisesti hajautetussa mallissa. Genomikeskuksen olisi mahdollista ylläpitää laadullisesti homogeenistä, yhtäläiset kansainvälisessä yhteistyössä luodut standardit täyttävää genomitietorekisteriä ja tehdä päivityksiä koko genomitietoaineistoon samanaikaisesti. Genomikeskus vakioisi genomitiedon hallinnan prosessit, tekisi kokoamaansa aineistoon laaduntarkastuksia ja tarjoaisi ekosysteemille genomitiedon asiantuntemuksen verkoston, joka Genomikeskuksen johdolla tulkitsisi genomitietoa sitä tarvitsevalle asiakaskunnalle.

Genomikeskuksessa ei käsiteltäisi ihmisperäisiä biologisia näytteitä, joiden osalta asiantuntemus ja osaaminen keskittyisivät biopankkitoimintaan. Genomikeskukselle ei olisi tarkoituksenmukaista luoda myöskään omaa sekvensointiyksikköä, koska sekvensointilaitteet ovat hyvin kalliita, ja edellyttävät uusimista 3-4 vuoden välein vaatiin pitkäaikaisen investointisuunnitelman toteutusta varten. Lisäksi Genomikeskuksen perustamiskustannukset ovat pienemmät, jos tukeudutaan jo olemassa olevaan infrastruktuuriin. Lakiehdotuksessa ei muutenkaan ehdoteta keskittymistä vain sekvensointidataan vaan teknologiariippumattomasti eri tavoin tuotettuun genomitietoon, jolloin voidaan saada laaja-alaisemmin hyötyjä terveyden- ja sairaudenhoitoon, ennaltaehkäisyyn ja tieteelliselle tutkimukselle. Näitä hyötyjä on erikseen käsitelty kohdassa 3.6.1. Koko genomien määrittäminen olisi edelleen mahdollista tehdä sekä kotimaisissa että ulkomaisissa laboratorioissa. Ruotsissa ja Tanskassa on tehty strategiset päätökset sekvensointien toteuttamisesta kyseisten maiden rajojen sisällä. Suomessa muutamat toimijat ovat jo joko investoineet sekvensointilaitteiden hankintaan tai selvittävät parhaillaan tarvetta siihen ja näitä ratkaisuja voidaan hyödyntää kansallisesti ilman, että niitä kytetään virallisesti Genomikeskuksen toimintaan.

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

3.3.2 Hallinnollinen sijoituspaikka

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

Lakiehdotuksessa ehdotetaan Genomikeskuksen hallinnolliseksi sijoituspaikaksi Terveystieteiden tutkimuskeskuksen ja sen toiminnan kansallista ohjausta sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskukselle. Genomikeskus perustettaisiin Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen (ei ”alaisuuteen”) itsenäisenä Genomikeskus -nimisenä viranomaisena, jolla on oma pysyvä henkilöstö genomitietorekisterin ja palvelujen ylläpitämiseksi sekä viranomaistehtävien hoitamiseksi. Genomikes-

kuksella olisi itsenäinen työjärjestys ja toimintaohjeet. Genomikeskuksen tehtävät määriteltäisiin tässä ehdotetulla lailla. Genomikeskusta koskevat asiat ratkaisisi pääasiassa Genomikeskuksen johtaja.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yksikköjen erityisasemasta on aiemmin säädetty mm. valtion mielisairaaloiden, lastensuojeluyksiköiden ja vankiterveydenhuollon osalta, jotka ovat itsenäisiä, mutta toimivat Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen alaisuudessa ja tulohajauksessa. Toisin kuin muissa Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen itsenäisissä yksiköissä, Genomikeskuksen tulohajauksesta, yleisestä ohjauksesta, sekä kehittämisestä vastaisi sosiaali- ja terveysministeriö.

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

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

Genomitietorekisterin ylläpitoa ja hallintaa hoitavan yksikön tulisi nauttia erityisen suurta julkista luotettavuutta ja olla yleistä etua toteuttava siten, että erilaiset etuintressit eivät pääse vaikuttamaan tehtävän luotettavaan hoitamiseen. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tehtäviin kuuluvat sosiaali- ja terveydenhuollon yleisten tutkimus-, seuranta-, arviointi-, kehittämis- ja ohjaustehtävien lisäksi eräitä lainsäädännössä erikseen säädettyjä tehtäviä. Tutkimukseen liittyvien tehtävien hoitamista varten THL:ssä on esimerkiksi kansallista biopankkitoimintaa (THL Biopankki) sekä Genomiikka ja biomarkerit -yksikkö, joka tekee tiivistä strategista yhteistyötä Suomen molekyyli lääketieteen instituutin, FIMM:n kanssa. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksella on oma Tietovarantopalvelut -yksikkö, joka vastaa mm. käyttölupapäätöksistä ja käyttöluopiin liittyvistä tietotilinpäätöksistä. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä. Lisäksi rekistereitä kootaan ja hyödynnetään Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tilastoviranomaistoiminnassa ja muissa Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen lailla säädettyissä tehtävissä. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi toimia läheisessä yhteistyössä toisiolaissa tarkoitettun kansallisen tietolupaviranomaisen kanssa, jota on

niini kään ehdotettu sijoitettavaksi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen hallinnolliseen yhteyteen. Tietolupaviranomaisen olisi voitava hyödyntää lupapäätöksissään Genomikeskuksen asiantuntemusta genomitietorekisterin rekisterinpitäjänä.

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

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

3.3.3 ICT-palvelut

Genomitietorekisterin muodostamiseen tarvittavat ICT-palvelut (information and communication technology) eli tieto- ja viestintätekniikkapalvelut ovat koko Genomikeskuksen toiminnan keskeinen kivijalka, joiden pitää edustaa maailman huippua. Teknologia-alustan kyvykkyys, toiminta- ja huoltovarmuus sekä nopeus vaativat jatkuvaa innovaatiota ja investointeja. Lisäksi ajanmukaiseen tietoturvasuhteeseen pääseminen ja sen jatkuva ylläpitäminen ja uudistaminen vaativat investointeja ja osaamista.

Genomitietorekisterin toteutus perustuu tekniseen erityisosaamiseen, jota tarvitaan kauttaaltaan ehdotetun lain tarkoittamassa toiminnassa, kuten tietojen keräämisessä, tallentamisessa, järjestämisessä, jäsentämisessä, säilyttämisessä, muokkaamisessa, muuttamisessa, haussa, kyselyssä, käytössä, tietojen luovuttamisessa, yhteensovittamisessa, yhdistämisessä, rajoittamisessa, poistamisessa tai tuhoamisessa. Kyse olisi potilasasiakirja-aineiston säilyttämiseen verrattavissa olevasta varsin mittavasta salassa pidettävän aineiston käsittelystä. Sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annettua lakia (159/2007, jäljempänä *asiakastietolaki*) koskevassa hallituksen esityksessä (HE 253/2006 vp, s. 31) todetaan, että tällaisen tehtävän hoitajan tulisi nauttia suurta julkista luottavuutta, kun kyse on ihmisten yksityisyyden kannalta arkaluonteisten henkilötietojen säilyttämisen valtakunnallisesta hoitamisesta. Kuten potilastietojen osalta, tulisi ihmisten voida luottaa siihen, että heitä koskevaa genomitietoa säilytetään laillisin ja asianmukaisin menettelyin. Siltä osin kuin kyse on terveyden- tai sairauden hoidosta, saattaa genomitietojen tallentamis- ja säilytystavalla olla lisäksi ratkaiseva merkitys henkilön

hengen ja terveyden, ja siten potilasturvallisuuden kannalta, koska tiedon on oltava oikea-aikaisesti ja muuttumattomana käytettävissä potilaan hoidon kannalta kriittisellä hetkellä. Yksityisyyden suojan ja potilasturvallisuuden näkökohdista tarkasteltuna tällaisten palvelujen toteutusvastuu tulisi toteuttaa vakaan pitkäaikaisratkaisun pohjalta.

Genomikeskukselle ei ole suunniteltu omaa, laaja-alaista ICT-palvelutuotantoa eikä myöskään Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen noin neljänkymmenen hengen organisaatio pystyisi nykykapasiteetillaan tuottamaan genomitietorekisterin edellyttämää ICT-palvelua. Tarvittavat ICT-palvelut olisi kuitenkin mahdollista hankkia laki- ja sopimusperusteisesti muualta. Koska ICT-ratkaisuihin sisältyy kokonaisuutena ihmisten arkaluonteiseksi luonnehdittavan tietosuojaa-asetuksen 9 artiklan 1 kohdan tarkoittaman geneettisen tiedon massaluonteista käsittelyä ja siten merkittävää julkisen vallan käyttöä, esitetään ICT-toteutuksen teknistä kokonaisvastuuta Kansaneläkelaitokselle, jolla on aiempaa kokemusta potilastiedon arkistoinnista ja luovutuksenhallinnasta, sekä muusta asiakastiedon käsittelystä. Kelalla on jo varsin mittavia teknologisia perusratkaisuja, joita genomitietorekisterin tekniseen toteutukseen tarvitaan, ja jotka olisi mahdollista toteuttaa verrattain nopealla aikataululla Genomikeskuksen toiminnan käynnistämisen yhteydessä. Käytännössä vastuu genomitietorekisterin luomisesta ja ylläpidosta olisi Genomikeskuksella, joka olisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Genomikeskus ohjeistaisi Kansaneläkelaitosta genomitiedon valtakunnallisen tallennuksen menetelmästä ja Kansaneläkelaitos vastaisi siitä, että tiedot ovat saatavilla Genomikeskuksen ja lain edellyttämällä tavalla. Genomikeskus vastaisi tietoteknisten ratkaisujen resursoimisesta Kansaneläkelaitokselle.

Kansaneläkelaitoksella on jo ennestään lainsäädäntöön pohjautuva Kanta-palvelu terveydenhuollossa syntyvien potilastietojen sähköistä arkistointia varten ja noin 800 hengen ICT-osasto järjestelmän ylläpitämistä varten parhaiden ICT-alan käytäntöjen ja teknologioiden avulla. Kantassa on tällä hetkellä yli 5,5 miljoonan ihmisen henkilötietoja, mukaan lukien edesmenneiden tietoja. Potilastiedon keskitetyn tallennuksen tietoturvaratkaisuja on Kansaneläkelaitoksessa arvioitu ja kehitetty jo vuosikymmenien ajan. Tietoaineistoja säilytetään alueellisesti neutraalissa, kahdessa toisistaan maantieteellisesti erillään olevissa tallennuspaikoissa, joista toisessa on alkuperäinen aineisto ja toisessa sen kopio. Konesaleihin ei pääse kulkemaan omin avuin, ihmisten liikkumista valvotaan, tiloissa mitataan ilmankosteutta sekä lämpötilaa ja tiloissa on automaattinen palosammutusjärjestelmä ympärivuorokautisen hälytysvalmiuden lisäksi. Kaikki tietoliikenneyhteydet on kahdennettu, ja varavoimaa on siten, että tietoliikenne voi toimia puoli vuotta ilman ulkopuolista apua, jos valtakunnasta loppuu sähkö. Konesaleihin on rakennettu pitkälle integroidut ja automatisoidut yksityiset pilvipalvelimet tietojen tallennusta varten. Vuoden 2016 aikana potilastiedon arkisto ja OmaKanta siirrettiin uuteen yhteiseen ympäristöön ja myös sähköiset lääkereseptit on siirretty Kansaneläkelaitoksen sisäiseen pilveen, mikä on nostanut tietojen säilytyksen luotettavuutta ja parantanut vasteaikoja. Arkistointia ei ole katsottu voitavan luovuttaa alihankintana ulkopuolisen yksityisen tai ulkomaisen toimijan hoidettavaksi, kun kyseessä on ihmisten arkaluonteiset potilastiedot.

Lakiehdotuksessa katsotaan, että genomitietorekisterin ICT-toteutusta ei tulisi määrittää laissa liian tarkalla tasolla, sillä toteutukseen liittyvät teknologiat kehittyvät nopeasti. Lainvalmistelun yhteydessä on tarkasteltu esimerkiksi modernien, globaalien pilviteknologioihin perustuvien alustaratkaisujen etuja. Pilvipalveluiden tallennus- ja laskentakapasiteetti olisivat käytännössä rajattomat ja kustannukset ennustettavia perustuen toteutuneeseen käyttöön. Myös tekoälyn kehitys etenee kiihtyvää vauhtia. Sen hyödyntäminen vaatisi suurta laskenta- ja tallennuskapasiteettia, jota monet globaalit alustaratkaisut pystyvät tarjoamaan.

Lakiehdotuksessa tunnustetaan, että toiminnan rakentamiseen ja ylläpitämiseen paikallisella ratkaisulla on erilaiset lähtökohdat kuin globaalilla isolla pilvitoimijalla. Toisaalta, kun huomioidaan, että genomitietorekisterillä pitäisi olla liittymäpinnat terveydenhuollon rekistereihin ja muihin terveydenhuollon tietojärjestelmiin, kasvavat rekisterin toteutukselle asetetut vaatimuksetkin. Lakiehdotuksen tavoitteiden saavuttamisen ja kansallisen tietopääoman kartuttamisen kannalta olisi keskeistä varmistaa, että genomitietoa ei ajautuisi ylikansallisten toimijoiden hallintaan, jolloin Suomen lainsäädäntöä ei voida ulottaa koskemaan sitä. Lakiehdotuksessa viitataan tältä osin myös huoltovarmuuden tavoitteita koskevaan valtioneuvoston päätökseen, joka on annettu huoltovarmuuden turvaamisesta annetun lain (1390/1992) 2 §:n 2 momentin ja 12 §:n 2 momentin nojalla. Sen 4.2 kohdan mukaan mm. sosiaali- ja terveydenhuollon kansallisesti tärkeät tietovarannot ja niiden toimintaa ohjaavat järjestelmät tulee olla sijoitettu Suomessa oleville palvelimille. Sosiaali- ja terveysministeriö antaa huoltovarmuusorganisaation tukemana ohjeet, joiden perusteella sosiaali- ja terveydenhuollon jatkuvuussuunnittelua kehitetään valtakunnallisesti yhtenäisin perustein. Edellä sanottuun perustuen ehdotuksessa esitetään, että genomitietorekisteri toteutettaisiin paikallisesti ja maantieteellisesti Suomen rajojen sisäpuolella viranomaisvastuulla ja sosiaali- ja terveysministeriön ohjauksessa. Suomeen rajautuvaa toteutusta kannattaa myös Viestintäviraston Kyberturvallisuuskeskus (lausunto 3.7.2018, dnro 849/04/2018).

Koska genomitietorekisterissä on kyse erittäin ison henkilötietorekisterin luomishankkeesta, on lakiehdotuksen valmistelussa arvioitu mahdollisuutta toteuttaa rekisteri ja tuottaa sen teknisiä osaratkaisuja Kelan johdolla ja kokonaisvastuulla monen ICT-toimittajan palveluna, jolloin genomialan yksityiset ja julkiset asiantuntijat voisivat tuottaa osia Genomikeskuksen suunniteltuun ICT-kokonaisuuteen. Lakiehdotuksella ei ole tältä osin tarkoitus poiketa tietosuoja-asetuksen 28 artiklan säännöksistä. Tällaisen toteutuksen etuna olisi, että uuden kehitystyön sijasta voitaisiin nojautua valmiiden olemassa olevien tuotteiden ja palvelujen hyödyntämiseen. Ehdotetussa laissa on päädytty esittämään, että Kela saisi ostaa tällaisia teknisiä palveluja myös muilta palveluntuottajilta. Tekniset palvelut olisivat esimerkiksi asiantuntija- ja ohjelmistonkehityspalveluita. Kansaneläkelaitos voisi kilpailuttaa tietojärjestelmien, laitteiden ja ohjelmistojen ostoja. Genomikeskus voisi nimittää sitä varten asiantuntijoita ja asiantuntijaryhmiä.

Perustuslain 124 § on merkityksellinen arvioitaessa genomitietorekisteriin liittyvien ICT-ratkaisujen teknistä toteutusta. Kyseisen lainkohdan mukaan merkittävää julkisen vallan käyttöä ei voi antaa kuin viranomaisen tehtäväksi. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa on esitetty, että ICT-ratkaisujen kokonaisuuteen sisältyy merkittävää julkisen vallan käyttöä. Sen vuoksi varsinaista genomitietojen säilyttämistä ei ole tässä esityksessä katsottu voitavan luovuttaa alihankintana kaupallisen toimijan hoidettavaksi. Vastaavaan ratkaisuun on päädytty asiakastietolaissa, jossa potilastietojen arkistointia ei ole katsottu voitavan luovuttaa ulkopuolisen hoidettavaksi. Perustuslain 124 §:n mukaan julkisen hallintotehtävän antaminen muulle kuin viranomaiselle on mahdollista muun kuin merkittävän julkisen vallan käytön osalta vain lailla tai lain nojalla, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi eikä vaaranna perusoikeuksia, oikeusturvaa tai muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Tarkoituksenmukaisuuden arvioinnissa on perustuslain esitöiden (HE 1/1998) mukaan kiinnitettävä huomiota tehtävän luonteeseen sekä yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin. Lakiehdotuksessa katsotaan, että teknisluonteisten tehtävien antaminen muulle kuin viranomaiselle on tavanomaista ICT-ratkaisujen toteuttamista eikä sisällä julkisen vallan käyttöä.

ICT-palvelujen tuottamisen näkökulmasta on tärkeä huomata, että Genomikeskuksen toiminnan alussa genomitietorekisteriin tallennettaisiin ensisijaisesti genomitietoa, jota on tuotettu biopankkitoiminnassa eikä ole laadultaan yhdenmukaista tai välittömästi kliiniseen toimintaan

sopivaa. Kuitenkin tietojen käytettävyyteen ja saatavuuteen kohdistuvat samat vaatimukset kuin Kansaneläkelaitoksen säilyttämiin terveystietoihin, koska genomitietoa on primaaristi tarkoitus käyttää terveydenhuollon palvelunantajien tarpeisiin potilaiden hoidossa. Tämä luo suuren teknisen ja laadullisen haasteen Genomikeskuksen toiminnan suunnittelutyöhön heti sen alkuvaiheessa. Lakiehdotus kuitenkin tukee näiden erityisvaatimusten huomioimista suunniteltaessa tallentamisen ratkaisuja. Lisäksi lakiehdotuksessa korostetaan, että käsillä olevassa ehdotuksessa ei esitetä mm. biopankkitoiminnan harjoittajien tietojen tallentamista Kanta-järjestelmään.

Lainvalmistelun yhteydessä on esitetty näkemyksiä, joiden mukaan lakiehdotuksessa esitetyt ICT-ratkaisut eivät voisi olla ratkaisuna massiivisten tutkimusaineistojen säilytykselle eikä soveltuisi niiden analysoimiseen ja tätä on pidetty esityksen kriittisenä haasteena. On esitetty, että laissa ei tulisi määrittää missä ja mikä organisaatio huolehtisi tiedon fyysisestä tallentamisesta tai sen laskentaympäristöstä, vaikka vastaavia ratkaisuja on tehty jo muissa vertailumaissa. Lakiehdotuksessa on pyritty vastaamaan näihin huoliin ja lisäämään joustoa tietoteknisiin ratkaisuihin siten, että Kansaneläkelaitoksella olisi mahdollisuus käyttää alihankintaa eivätkä ratkaisut olisi siten turhan rajoittavia.

Genomitiedon hallinnassa tulisi lisäksi huomioida modernin tutkimustoiminnan ominaispiirteet ja genomi- sekä variaatio- ja viitetietojen kansainvälinen saatavuus. Genomitieto olisi siten kuvailtava niin, että se on tulevaisuudessa kansainvälisesti löydettävissä, saavutettavissa ja käytettävissä sekä olisi yhteensopivaa kansainvälisten genomitietojen kanssa. Teknisten ratkaisujen suunnittelussa on voitava varmistaa aito ja avoin kansainvälinen yhteistyö sekä se, miten tiedot saadaan käyttöön mm. suurteholaskenta-alustalle. Lakiehdotuksella ei määritellä mikä organisaatio huolehtii teknisen palvelun osien tai laskentaympäristön konkreettisesta toteutuksesta, vaan säättää Kansaneläkelaitokselle toteutuksen kokonaisvastuun Genomikeskuksen asiantuntimukseen nojaavien ja sen määrittämien periaatteiden mukaisesti. Siten lähtöoletuksena ei ole, että Kansaneläkelaitoksen tietokoneet pystyisivät sellaisiin genomitiedon laskenta-analyysiin, joita moderni genomitutkimus käyttää. Olennaista on kuitenkin se, että teknisiä vaatimuksia ja periaatteita ei määritetä minkään yksittäisen tutkimushankkeen lähtökohdista, vaan yhteinen kansallinen etu edellä ja viranomaisvetoisessa kansainvälisessä yhteistyössä, jota jo nyt tehdään mm. EU-tason yhteistyössä eri valtioiden hallitusten välisenä vuoropuheluna. Genomikeskus voisi lisäksi asettaa asiantuntijaryhmiä suunnittelemaan ja arvioimaan genomitiedon tietoturvallisia säilytys- ja laskentamahdollisuuksia.

Tutkijat tulevat tarvitsemaan kansallista genomitietoaineistoa käsiteltäväksi yhdessä kansainvälisten aineistojen kanssa samalla alustalla. Lisäksi tutkimustarpeita varten on olennaista pystyä toimittamaan yhden luukun kautta sekä genomitietoa että fenotyyppitietoa (ilmiänsua koskevaa tietoa) ja lisäksi kliinistä dataa Kanta-palvelusta sekä elintapatietoja. Tätä koskevaa suunnittelua tehdään jo toisiolein toimeenpanon yhteydessä. Genomitietoa koskevassa kansainvälisessä tutkimusyhteistyössä tietoaineistojen yhdistämiseen sovelletaan sekä toisiolein että ehdotetun lain säännöksiä rinnakkain siten, että toimintatavat ovat kansallisesti yhdenmukaisia. Genomitiedon sekä variaatitietojen käsittely mahdollistettaisiin Genomikeskuksen ylläpitämässä tietoturvalisessa käyttöympäristössä, jossa voidaan yhdistää myös muuta rekisteritietoa. Tähän liittyvien käyttöpalveluiden toteutuksessa olisi olennaista, että Genomikeskuksella on joko itsellään tai ostettuna konsultaatiopalveluna riittävästi genomitiedon hallintaan liittyvää ICT-asiantuntemusta.

mahdollistettaisiin eri puolille Suomea sijoittuvan erityisasiantuntijuuden ja resurssien hyödyntämisen mahdollisimman tehokkaasti koko väestön hyväksi. Asiantuntijatehtävien toteutuksen osalta tulisi huomioida, että myös alan palveluyrityksissä ja laajemmin koko ekosysteemissä työskentelee asiantuntijoita, joiden osaamista tulisi tarpeen mukaan hyödyntää osana Genomikeskuksen asiantuntijaresurssia. Myös yritykset tuottavat tietoa ja palveluja ekosysteemiin sekä osallistuvat teknisen järjestelmän rakentamiseen.

Asiantuntijapalvelut ja genomitietopalvelut

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

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

Asiantuntijatehtävien ja -palveluiden perustana toimisi genomitietorekisteri, jonka ylläpito ja hallinta sekä genomitiedon tulkinta kuuluisivat keskuksen pysyviin tehtäviin. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävänä olisi kehittää genomitietorekisteriin tallennettavalle genomitiedolle metatietomalli ja luoda kansalliset variaatio- ja viitetietorekisterit. Genomikeskus edistäisi genomitietoa koskevien yhdenmukaisten kansainvälisten standardien käyttöönottoa Suomessa. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi myös ohjeistaminen siitä, minkälaisessa kansainvälisen yhteistyön mahdollistavassa muodossa genomitieto tulisi kuvata, tallentaa ja mitä metatietoja siihen tulisi liittää.

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

töstä julkisessa terveydenhuollossa. Genomikeskuksen ohjeilla olisi vaikutusta erikoissairaanhoidon laajemmin myös siellä, missä genomitiedon käsittely ei ole toistaiseksi ollut ajankoh- taista.

Genomikeskuksen ohjeissa ja suosituksissa olisi mahdollista ottaa huomioon sairauksien seu- lonnan diagnostiikan, hoidon ja seurannan muut menetelmät, joita kehitetään esimerkiksi Suo- malaisen Lääkäriseura Duodecimin yhdessä erikoislääkäriyhdistyksen kanssa laatimissa Käypä hoito -suosituksissa sekä muissa, kuten yliopistosairaaloiden tuottamissa ohjeissa. Koska Ge- nomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita, poikkeaisivat ne tässä suhteessa Käypä hoito -suosituksista ja saattavat vaikuttaa mm. työhön osallistuvien asiantun- tijoiden vastuisiin. Genomikeskuksen suositusten laatimisen ja päivittämisen tulisi olla jatkuvaa ja keskuksen olisi kyettävä reagoimaan huomattavasti nykyisiä suosituksia nopeammin ja jous- tavammin genetiikan kentässä tapahtuviin muutoksiin. Suositusten käyttö tulee edellyttämään niiden kytkemistä sähköisiin potilastietojärjestelmiin, ja siksi suositusten tulisi olla käytettä- vissä myös tähän soveltuvassa muodossa. Genomikeskus voisi hyödyntää olemassa olevaa me-odi-, teknistä ja implementaatio-osaamista. Kokonaisvaltaisen tarpeen määrittämiseksi Geno- mikeskus voisi kuulla erikoissairaanhoidon, perusterveydenhuollon, potilas- ja kuluttajajärjes- tön sekä yritysten edustajia.

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät eivät olisi ristiriidassa erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä annetun asetuksen (582/2017, jäljempänä keskittämisasi- setus) kanssa. Keskittämisasi- setuksen 1 §:n 2 momentin mukaan toiminnan valtakunnallisen koko- naisuuden suunnittelua ja toimintojen yhteen sovittamista varten asetuksella nimetään ja val- tuutetaan valtakunnallisia ja alueellisia toimijoita, joiden tulee yhteistyössä huolehtia toiminnan yhdenvertaisesta ja vaikuttavasta toteuttamisesta koko maassa. Genomikeskuksen toiminta- alu- eella yhteistyötä olisi mahdollista tehdä esimerkiksi syövän diagnostiikan sekä terveydenhuol- lon menetelmien (esim. geneettisten analyysien) arvioinnissa. Geneettisten menetelmien arvi- oinnissa näkökulmana voi olla esimerkiksi menetelmän tai tutkimuskohteena olevan geneettisen muutoksen kliininen vaikuttavuus, menetelmän luotettavuus, turvallisuus ja kustannukset sekä menetelmän käyttöön liittyvät sosiaaliset, eettiset, organisatoriset ja juridiset vaikutukset. Ge- nomikeskus toimisi tässä tarkoitettussa tilanteessa genomitiedon osalta keskittämisasi- setusta täy- dentävänä asiantuntijaresurssina, jonka osaaminen ja asiantuntijuus perustuisi sen hallinnoiman genomitietorekisterin hyödyntämiseen. Genomikeskus voisi koota ja yhdistää parhaan saata- villa olevan tiedon tukemaan terveystieteellisiä ja klinisiä päätöksiä. Genomikeskus voisi tuot- ta erityisesti tietoa kansainvälisistä käytännöistä ja tarjota tietoa muissa maissa tehdyistä arvi- oinneista. Kansallisen ohjeistuksen tulisi perustua näyttöön, joka on kerätty ja arvioitu kansain- välisesti hyväksytyjen menetelmien ja periaatteiden mukaisesti. Siten kansainvälisten ohjeiden laadinnan seuranta ja työhön osallistuminen kuuluisivat myös Genomikeskuksen tehtäviin.

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

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

Genomikeskus olisi myös aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilääketieteen yhteistyössä. Genomiikka, kuten kaikki lääketiede, on kansainvälistä ja Genomikeskuksen tulisi asemoitua aktiiviseksi toimijaksi kansainvälisessä toimintaympäristössä. Samalla tulisi varmistaa, että väestön genomitiedon käytön hyödyt palautuvat Suomeen. Suomi allekirjoitti 10. huhtikuuta 2018 EU:n Digital Day 2018 -nimisessä tilaisuudessa julistuksen, joka tavoitteena on tarjota Euroopan unionin jäsenille rajat ylittävää, tiedosta johdettua terveyttä ja hoitoa (ks. tarkemmin yleisperustelujen luku 2.2.1). Kyseessä on jäsenmaiden ja komission tukema aloite, jossa julistuksen allekirjoittaneet valtiot sitoutuvat edistämään genomitiedon saatavuutta EU:ssa lisäämällä tietoa eri infrastruktuurien genomitietokannoista. Genomikeskus voisi tulevaisuudessa toimia tässä tarkoitettussa yhteistyössä asiantuntijaroolissa ja olla mukana sosiaali- ja terveysministeriön tukena varmistamassa, että genomitiedon saatavuutta parannetaan Suomen lainsäädännön mukaisesti ja Suomea hyödyttävällä tavalla.

Genomikeskus edesauttaisi palvelutoiminnallaan genomitiedon hyödyntämistä tieteellisessä tutkimuksessa ja toimisi läheisessä yhteistyössä suomalaisten ja ulkomaisten genomitutkijoiden kanssa. Genomipalveluyksikön palvelutehtäviä olisivat esimerkiksi tilaustyönä sopimusperusteisesti toteutettavat tekniset analyysi- ja aineistopalvelut, joihin sisältyy genomitietojen käsittelyä. Analyysipalvelulla tarkoitetaan esimerkiksi sitä, että Genomikeskuksen palveluksessa olevat bioinformaatikot voisivat käsitellä genomitietorekisteriin tallennettua genomitietoa alku-peräisen rekisterinpitäjän lukuun henkilötietojen käsittelijänä ja tehdä siitä maksullisia analyysisejää. Vastaavaa analyysipalvelua Genomikeskus voisi tarjota rekisterinpitäjänä variaatio- tai viitetietorekisterin aineistosta. Aineistopalvelulla tarkoitetaan puolestaan sitä, että Genomikeskus tekisi rekisterinpitäjänä aineistojen kokoamiseen liittyviä toimeksiantoja liittyen esimerkiksi variaatitietorekisterin varianttikuvausten luomiseen. Data-analytiikka on nopeasti kehittyvä alue ja on tärkeä varmistaa, että Genomikeskuksella on tätä toimintoa varten riittävästi henkilöstöä.

3.3.5 Alueellinen sijoituspaikka

Genomikeskuksen tulisi sijaintipaikastaan riippumatta muodostua vahvaksi valtakunnalliseksi asiantuntijaresurssiksi, jonka organisatorisesti keskitetyssä toiminnassa täysimääräisesti hyödynnetään kansallisen ekosysteemin toimijoiden osaamista niiden vahvuuksien ja kyvykkyyksien mukaisesti. Genomikeskuksen tulisi lisäksi muodostaa kansainvälisellä tasollakin arvos-

tettu ja vahva osaamiskeskittymä, jonka palvelut houkuttelisivat Suomeen alan parhaita asiantuntijoita, tutkimushankkeita ja merkittäviä uusia investointeja. Genomikeskuksen toimintojen toteuttamista varten tarvitaan laaja-alaista osaamista, joten oikeanlaisella osaamis pohjalla olevan henkilöstön rekrytoinnin merkitys on aivan keskeinen.

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

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

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

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

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

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

Suomella on pitkä korkealaatuisen geeni- ja genomitutkimuksen perinne, ja suomalaiset alan tutkijat ovat kansainvälisesti arvostettuja ja haluttuja yhteistyökumppaneita. Menestykseen ovat

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

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

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

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

Genomikeskuksen ja näiden yksiköiden läheinen yhteistyö tulisi olemaan välttämätöntä, jotta tulevaisuudessa pysytään täsmälääketieteen aallon harjalla. Lisäarvoa toisi Genomikeskuksen sijainti merkittävien DNA-biopankkien läheisyydessä.

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

Espoossa sijaitseva CSC – tieteen tietotekniikan keskus on yli 300 asiantuntijan organisaatio. CSC on valtion erityistehtäväyhtiö, jolla on kyvykkyys tukea genomitiedon hallintaa valtakunnallisesti. CSC johtaa mm. Suomen ELIXIR life science osakeskusta (Valtiosopimus 7/2015)

ja koordinoi tietokantojen, työkalujen, koulutusmateriaalien, tallennuspalvelujen ja suurteho-laskennan resursseja Suomessa. CSC:llä, FIMMillä ja THL:n Helsingin Meilahden toimipis-teellä on jo nyt vahva genomitiedon hallinnan infrastruktuuri, joka perustuu näiden kolmen or-ganisaation määrätietoisesti rakentamaan myös kansainvälisesti näkyvään asiantuntijoiden vä-liseen yhteistyöhön. Yhteistyötä tukemaan on mm. rakennettu yksityiset ja suuritehoiset tieto-liikenneyhteydet organisaatioiden välille.

Lisäksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lakiehdotuksen (/) tarkoit-tama käyttölupaviranomainen ja palveluoperaattori sijaitsisivat Helsingissä, mikä voi helpottaa näiden saumatonta yhteistyötä. Tiivis yhteistyö sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevassa laissa (/) tarkoitettujen toimijoiden kanssa olisi erittäin tärkeää, sillä genomitie-don ollessa kyseessä tietojen yhdistäminen tapahtuisi aina genomilain tarkoittamassa korkeam-man tietoturvan ympäristössä käyttäen Genomikeskuksen osaajien asiantuntija-apua.

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

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

Fyysisen etäisyyden ei ole arvioinnissa lähtökohtaisesti katsottu muodostavan estettä valtakun-nalliselle yhteistyölle, tiedonsiirrolle ja tiedon tallentamiselle taikka genomitietorekisterin ja tietoturvallisen käyttöympäristön luontiin, hallintoihin tai ylläpitoon. On kuitenkin syytä huo-mata, että nyt siirrettävät genomitietomäärät ovat kertalukuja suurempia kuin mihin nykyisin on totuttu. Väestölle suunnattu tiedottaminen, oppimateriaalin laatiminen ja julkaiseminen, vies-tintä kansalaisvuoropuhelun aktivoimiseksi sekä viestinnän seuraaminen tai kansalaismielipi-teen kerääminen voisivat olla paikasta riippumattomia toimintaa, johon Genomikeskuksen fyysi-sellä sijaintipaikalla ei olisi vaikutusta.

Tampereella on pitkät traditiot geneettisistä tutkimuksista, maan johtavia kansainvälisiä tutki-musryhmiä keskeisistä kansantaudeista, sekä korkeatasoista bioinformatiikkaan, mallintami-seen ja koneoppimiseen liittyvää tutkimusta. Kaupin kampuksella on jatkuvat aktiiviset yhtey-det kymmeneen eri kansainvälisiin konsortiumeihin. Tampereelle on juuri perustettu TKI-kes-kus, joka tarjoaa tutkimushallintoon, tietosuojaan, eettisiin kysymyksiin/lausuntoihin ja inno-

vaatio (IPR) toimintoihin liittyviä palveluja virtaviivaistettuina yhdestä paikasta. Tampere tarjoaa myös genotyyppaus- ja sekvensointipalveluita sekä erinomaiset puitteet modernille lääkekehitykselle.

Oulun vahvuudet liittyvät erityisesti digitaalisuuden ja langattomuuden edistämiseen. Oulun yliopisto on tehnyt aloitteen kansallisen Terveys ICT -osaamiskeskuksen perustamisesta, ja tällä keskuksella olisi mahdollisuus tukea Genomikeskusta ICT-ratkaisuissa sekä tietosuojaja- ja tietoturva-asioissa. Oulussa olisi suuren siirtokapasiteetin yhdysliikennepisteitä, jollaiseen liityttyään Genomikeskuksella olisi vähintäänkin riittävä tiedonsiirtokapasiteetti esimerkiksi Kansaneläkelaitoksen fyysisesti hallinnoimien genomitiedon tallennuspalvelimien ylläpitoon, niillä tapahtuvaan kehitystyöhön ja muihin etäyhteyksiin. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin (PPSHP) vastuulle on valtioneuvoston asetuksessa (582/2017) annettu koordinaatiovastuu terveydenhuollon menetelmien arvioinnista, joka sisältää myös geneettisten tutkimusten arvioinnin. THL:n toimipiste Oulussa sijaitsee Kontinkankaan kampuksella, jonne sijoitettuna Genomikeskus sijoittuisi Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin (PPSHP) Oulun yliopistollisen sairaalan (OYS) ja Oulun yliopiston (OY) lääketieteellisen tiedekunnan (LTK) sekä biokemian ja molekyyli- ja lääketieteiden tiedekunnan (BMTK) välittömään yhteyteen. Kuopion eduksi voidaan lukea, että Itä-Suomen yliopisto on Suomen laajin terveysalan kouluttaja. Kuopiossa toimii kansallisia tai merkittäviä terveysalan kokonaisuuksia, kuten Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus (Fimea), kansallisen neurokeskuksen koordinoitihanke, Itä-Suomen Biopankki, Kuopion yliopistollinen sairaala, Itä-Suomen genomikeskus (UEF infrastruktuuri), Bioinformatiikkakeskus (UEF infrastruktuuri), Kuopion kaupungin ja KYSin terveystiedon tietoallas, lukuisia tekoälyä terveystiedon käsittelyssä hyödyntäviä hankkeita, sekä vaikuttavuusosaamista (Vaikuttavuuden talo). Savilahti-hankkeessa Kuopion kaupungin tavoitteena on rakentaa merkittävä kokonaisuus KYS-UEF-Savonia –kampukselle, jossa on nykyisin 9 000 opiskelijaa ja 10 000 työpaikkaa. 2020-luvulla tavoitteena on saavuttaa 15 000 opiskelijaa ja 13 000 työpaikkaa.

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

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

3.3.6 Genomikeskuksen vaihtoehto

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

Yliopistosairaaloiden tai biopankkitoiminnan harjoittajien väliseen yhteistyöhön perustuva toteutus vastaisi lähtökohdiltaan sosiaali- ja terveysministeriön yksilöllistetyn lääketieteen hank-

keen toisessa osakokonaisuudessa eli Syöpäkeskuksen valmistelussa ehdotettua mallia. Se tarkoittaisi sitä, että yliopistollisten sairaaloiden sairaanhoitopiirit tai biopankkitoiminnan harjoittajat vastaisivat ehdotetun lain tarkoittamien lakisääteisten tehtävien suunnittelusta, käynnistämisestä sekä toiminnasta yhdessä. Malli todennäköisesti edellyttäisi sitä, että koordinaatiovastuu olisi näistä yhdellä, jotta genomiläketiedettä koordinoitaisiin mahdollisimman vahvasti kansallisesti huomioiden palvelujärjestelmän tarkoituksenmukainen voimavarojen käyttö. Yliopistolliset sairaanhoitopiirit huolehtisivat tehtävistään alueellisesti. Biopankkitoiminnalle, joka edustaa tutkimusinfrastruktuuria, ei voi säätää palvelujärjestelmän toteuttamiseen tai voimavaroista päättämiseen liittyviä tehtäviä.

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

Molemmissa esitetyissä vaihtoehdoissa on puutteensa. Niiden myötä Suomeen ei syntyisi yhtä, vaan useita genomitietorekistereitä, joihin jokaiseen tulisi pääosin yhteiskunnan varoin rakentaa tässä lakiehdotuksessa esitetty tietoturvan taso (ks. tarkemmin tietoturvasta yleisperustelujen luku 2.3.6). Eri rekistereissä olevalla genomitiedolla ei olisi yhteiskunnalle sitä käyttöarvoa, jota yhdestä keskitetystä rekisteristä syntyisi. Hajautettu toteutus haittaisi lisäksi Suomen mahdollisuuksia toimia EU:n IMGenomes -julistuksen toimeenpanon edelläkävijämaana. Hajautetun genomitietorekisterin vaihtoehtoa on tarkemmin arvioitu yleisperustelujen kohdassa 3.4.3. Eri tiedontuottajien toiminnassa syntyvä genomitieto yhdistettäisiin aina tapauskohtaisesti toisiolain tarkoittamalla tietolupaviranomaisen luvalla, eikä mitään keskitettyä genomitietorekisteriä syntyisi.

3.4 Genomitietorekisteri

3.4.1 Genomitietorekisterin tavoite, tietosisältö ja käyttötarkoitus

Genomitietorekisterin luominen on Genomikeskuksen toiminnan tärkein asia. Genomitiedon täysimääräiseksi hyödyntämiseksi on olennaisen tärkeää kerätä yhteiskunnassa tuotettu genomitieto ja siihen liittyvä keskeinen osaaminen yhteen organisatorisesti keskitettyyn paikkaan. Rekisterin muodostamisen tarkoitus liittyy tavoitteeseen tukea terveyden ja sairauden hoitoa, sairauksien ennaltaehkäisyä sekä tieteellistä tutkimusta. Genomikeskuksen ja sen hallinnoiman genomitietorekisterin tavoitteena on auttaa sekä terveydenhuollon palvelunantajia että tutkijoita.

Keskitetyn tallentamisen lisäksi on tärkeää, että tallennettava tieto ei määriy sovellettavan teknologian kautta. Toisin kuin esimerkiksi Tanskassa, Suomessa ei olisi tarkoitus tallentaa genomitietorekisteriin vain sekvensointiteknologialla tuotettua koko genomia kuvaavaa tietoa.

Sijoittamalla vain sekvensointiteknologiaan tai vain sekvensoidun datan tallentamiseen saataisiin terveydenhuollossa vain vähäisiä lyhyen tähtäimen hyötyjä, jotka keskittyisivät harvinais-sairauksiin sekä syöpäsairauksiin. Mahdollistamalla monipuolisemmin eri teknologioilla tuotetun genomitiedon (esimerkiksi genotyyppidatan) tallentaminen genomitietorekisteriin, on hyötyjä (erityisesti ennaltaehkäisyyn näkökulmasta) mahdollista saada laaja-alaisemmin ja pidemmällä tähtäimellä mm. farmakogenomiikassa ja yleisissä kansantaudeissa. On syytä korostaa, että sekvensointiteknologia ei ole kalleudestaan johtuen ollut farmakogenomiikassa tai yleisten tautien riskiarvioinneissa preferoitu analyysimenetelmä, joten muilla menetelmillä saatua genomitietoa on saatavilla enemmän kuin sekvensointitietoa. Lisäksi voidaan varmistaa se, että genomitieto tallennetaan, säilytetään ja hallitaan yhtäläisin kriteerein riippumatta siitä, mitä teknologiaa käytetään tai missä.

Genomitietorekisterin tarkoitus on varmistaa genomitiedon tietoturvallinen, keskitetty ja yhdenmukainen tallentaminen, jakaminen, käsittely ja standardointi genomitiedon säilytystä ja saatavuutta varten. Genomitiedon tallentamisella genomitietorekisteriin ei suojattaisi ainoastaan sitä, jonka näytteestä genomitieto on saatu, vaan myös muiden henkilöiden, kuten sukulaisten oikeutta itseään koskevaa tietoon, elämään ja tietojen asianmukaiseen käyttöön. Kyse olisi sekä yksittäisten ihmisten, heidän sukulaistensa, että yhteiskunnan turvallisuuden varmistamisesta.

Lakiehdotuksessa korostetaan, että genomitiedon tallentamisella genomitietorekisteriin edistetään ihmisten oikeusturvaa, koska mm. potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin. Lisäksi olisi mahdollista saada tehokkaampi taudinmääritys, kohdennettuja seuloja, turvallisempaa ja vaikuttavampaa lääkitystä, yksilöllistettyä hoitoa, sekä tehokkaampaa sairauksien ehkäisyä. Keskitetyn tallennusratkaisun on kansainvälisesti, mm. Virossa, Isossa-Britanniassa ja Tanskassa todettu edustavan tehokkainta tapaa saavuttaa edellä kuvatut yksilöllistetyn lääketieteen (personalized medicine) tavoitteet. Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessia on kuvattu tarkemmin yleisperustelujen kohdassa 3.4.4. Genomitiedon luovuttamista terveydenhuoltoon on kuvattu tarkemmin kohdassa 3.6.1. Genomikeskus ei toteuttaisi näitä kuvattuja palveluja itse, vaan toimii palvelunantajien toimintaa tukevana asiantuntijaorganisaationa hyödyntäen kansallista ja kansainvälistä alan asiantuntijuutta.

Lakiehdotuksessa esitetään, että genomitietorekisterin tietosisältö muodostuisi suoraan lain nojalla tallennettavasta biopankkitoiminnan harjoittajien ja terveydenhuollon palveluntuottajien toiminnassa syntyvästä genomitiedosta ja siihen liittyvästä metatiedosta. Genomitietorekisteriin tallennettaisiin alkuun genominlaajuisilla tutkimuksilla saatua genomitietoa eli esimerkiksi sekvenssidataa ja genotyyppidataa. Ajan myötä rekisteriin olisi mahdollista tallentaa myös muita tietotyyppisiä (muuta omiikka-tietoa, joka ei ole tietosuoja-asetuksessa tarkoitettua henkilötietoa). Tallennettavan genomitiedon laajuutta ei ole siten tarkoitus kasvattaa. Metatiedolla tarkoitetaan tietoa esimerkiksi genomitiedon tuotantoprosessista ja sen jäljitettävyydestä (kuinka hyvin dokumentoitu tuotannon eri vaiheet ovat), löydettävyydestä ja saatavuudesta (mistä ja mitä tietoa löytyy, mitkä genomien alueet katettu), pääsynhallinnasta (kuka voi päättää tiedon luovutuksesta käyttäjille), yhteen toimivuudesta (miten varmistetaan yhteiset tiedostomuodot ja tiedonsiirtoprotokollat), sekä uudelleen käytettävyydestä (millä ehdoilla tiedon voi saada esimerkiksi toisilaisissa tarkoitettuun käyttötarkoitukseen).

Biopankkitoiminnan harjoittajia ja terveydenhuollon palveluntuottajia koskeva tallennusvelvoite tarkoittaisi sitä, että rekisterissä olisi genomitietoa 1) potilaista, jotka ovat kieltäneet genomitietojensa käsittelyn muussa kuin hoitotarkoituksessa, 2) potilaista, jotka eivät ole kiel-

täneet genomitietojensa käyttöä muussa kuin hoitotarkoituksessa ja 3) näytteistä, jotka on analysoitu biopankkitoiminnassa. Viimeksi mainitun osalta genomitietoa olisi henkilöistä, jotka a) ovat antaneet aktiivisen biopankkisuostumuksen ja b) joiden genomitieto on tuotettu suoraan lain nojalla biopankkitoimintaan siirretyistä vanhoista näytteistä.

Genomitietorekisteriin tallennettujen genomitietojen käyttötarkoitukset liittyisivät potilaan sairauden diagnostiikkaan ja hoitoon, ennaltaehkäisyyn sekä tieteelliseen tutkimukseen. Mikäli potilas on kieltänyt genomitiedon käsittelyn muussa kuin hoitotarkoituksessa, saisi tulkittua genomitietoa käsitellä vain terveydenhuollon ammattihenkilö potilaan hoitoon liittyvässä käytötarkoituksessa siten kuin kohdassa 3.6.1 kuvataan. Jos potilas ei ole kieltänyt genomitietojen käyttöä muussa kuin hoitotarkoituksessa, saisi tulkittua genomitietoa käsitellä hoitoon osallistuva terveydenhuollon ammattihenkilö tai tutkija, joka on saanut tietolupaviranomaisen myöntämän käyttöluvan variaatiotietoihin (ja metatietoihin) sekä alueellisen eettisen toimikunnan puoltavan lausunnon tutkimushankkeelleen. Jos genomitieto on syntynyt biopankkitoiminnassa, saisi genomitiedon raakadataa käsitellä edelleen biopankkilainsäädännön nojalla, vaikka genomitieto olisi tallennettuna genomitietorekisteriin. Tulkitun variaatiotiedon käsittely olisi puolestaan sidottu käsillä olevan lakiehdotuksen säännöksiin ja sen käyttötarkoitukset liittyisivät potilaan hoitoon sekä tieteelliseen tutkimukseen.

3.4.2 Variaatio- sekä viitetietorekisteri

Genomitiedolle merkityssisältöjä luovan valtakunnallisesti yhtenäisen tulkintajärjestelmän kehittäminen on tärkeä osa Genomikeskuksen työtä. Tätä tehtävää varten Genomikeskus tuottaisi tallennetusta genomitiedosta variaatio- ja viitetietorekisterit, jotka sisältäisivät genomitiedon tulevaan käsittelyyn liittyvän keskeisen tulkintatiedon. Variaatiotietojen avulla voidaan kuvailla genomista ne kohdat eli variaatiot, jotka eroavat ihmisten vertailugenomista, ns. normaaligenomista. Variaatiokuvauksista Genomikeskus tuottaisi edelleen väestötasoiset aggregoidut viitetiedot, jotka sisältäisivät tiedon kunkin variaation yleisyydestä Suomessa ja tiedon sen lääketieteellisestä merkityksestä, mikäli se on tunnettu. Viitetiedot olisivat väestötasoisia ja lähtökohteisesti julkisia, eikä niistä voisi pääsääntöisesti tunnistaa yksittäistä henkilöä. Tiedon käyttäjät muodostuisivat terveydenhuollon palvelunantajista sekä tutkijoista.

Variaatiotietoja tulee säännöllisesti päivittää vertailemalla niitä sekä kansallisiin että kansainvälisiin variaatiotietokantoihin. Näitä on kuvattu tarkemmin luvussa 2.3.5. Tallennettavan genomitiedon tulisi Genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseksi olla tallennettuna aina henkilötunnisteellisena, kun taas variaatiotietoja olisi mahdollista käyttää joko henkilötunnukseen yhdistettynä (hoidossa), pseudonymisoituna (tutkimuksessa) tai aggregoituna (viitetietorekisteri). Viitetietorekisteri tarjoaisi aggregoitua dataa genomeista ja hoidoista kaikkien niiden lääketieteen erikoisalojen osalta, joiden tietoja on rekisteriin tallennettu. Ajan kuluessa viitetietorekisteri tarjoaisi palveluntuottajille tietoa siitä, mitä on saavutettu esimerkiksi genomisekvenssoinnilla.

Variaatiotietorekisterin perimmäinen tavoite on luoda tehokas valtakunnallisesti yhtenevä työväline suomalaisten potilaiden tautien ja sairauksien diagnosoimiseksi. Variaatiotietorekisteri sisältäisi tunnettuja genomien muunnelmia eli variaatioita, joilla on yleisesti osoitettu olevan yhteys klinisiin fenotyyppeihin eli taudin tai sairauden ilmiäsuun, tai joiden arvioidaan olevan yhteydessä tällaisiin fenotyyppeihin.

Yksilötasoista fenotyyppitietoa tai diagnoositietoa ei tallennettaisi Genomikeskukseen, vaan kyseiset tiedot olisivat tallennettuina tavanomaiseen tapaan potilasasiakirjoihin ja Kanta -järjestelmään. Koska genomitiedon tuottamis- ja käyttämisajankohdat voivat erota toisistaan jopa vuosikymmenillä, tallennushetken kliininen tieto ei välttämättä ole edes relevanttia käyttöajan kohtana. Sen sijaan kanta-arkistosta tehty standardimuotoinen kliinisen tiedon poiminta todennäköisemmin antaa oikeamman kuvan potilaan kliinisestä tilasta kyseisenä ajankohtana. Käsillä olevan lakiehdotuksen ei myöskään ole tarkoitus muuttaa potilastietojen tallennustapaa esimerkiksi rakenteiseksi fenotyyppitallennukseksi, jota mm. Genomics England käyttää.

Variaatitietorekisteriä tarvitaan myös akuuteissa tilanteissa eikä esimerkiksi farmakogeneettisen profiilin luomiseen ole aikaa hätätilanteissa. Mitä nuorempana ja suuremmalle osalle kansalaisia farmakogeneettinen profiili voitaisiin luoda, sen suuremman hyödyn potilaat ja terveydenhuolto saisivat.

Variaatitietorekisteriä olisi voitava käyttää tieteelliseen tutkimukseen, jonka osalta varsinainen hyöty variaatitietorekisterin käyttämisestä saadaan, jos siihen voidaan yhdistää henkilöä koskevia muita terveystietoja. Tietojen käyttö lupiin ja yhdistämiseen tieteellistä tarkoitusta varten sovellettaisiin toisilain menettelysääntöksiä kuitenkin siten, että yhdistettyjen tietojen käsittely toteutettaisiin aina Genomikeskuksen tietoturvalisissä käyttöympäristössä.

3.4.3 Hajautettu vai keskitetty rekisteri

Keskittämällä genomitietojen tallennus, säilytys ja muu käsittely Genomikeskuksen genomitietorekisteriin voidaan aikaansaada laadukas ja riittävän homogeeninen ihmisten geneettistä variaatiota kuvaava rekisteri, joka edistäisi täsmälääketieteen kehittymistä Suomessa ja olisi myös kansainvälisesti kiinnostava uuden tietämyksen lisäämiseksi. Organisatorisesti keskitetyssä ratkaisussa kaikelle genomitiedolle olisi mahdollista tarjota yhdenmukainen, korkeamman asteinen tietoturva, eli käytännössä valmiiksi rakennettu tietoturallinen arkkitehtuuri. Esitys vastaa tältä osin esimerkiksi potilastietojen säilytysjärjestelmän rakennetta, jota Kansaneläkelaitos ylläpitää. Tietoaineistojen säilyminen ajantasaisena on suuri haaste genomitiedon nopean kehityksen vuoksi. Genomikeskukseen tallennettu tieto voidaan keskitetyksi pitää ajantasaisena ja siten on mahdollista tehokkaasti harmonisoida, yhdistää ja hyödyntää eri aikoina ja eri tavoin kerättyä genomitietoa. Esitystä organisatorisesti keskitetystä genomitietorekisteristä on kannatettu muun muassa henkilötietojen turvaamisen, henkilötietojen käyttöön liittyvien riskien sekä tietojen hallitun käsittelyn sekä keskitetyn tiedonhallinnan näkökulmasta.

Kyberturvallisuuskeskus on ehdotetun lain valmistelun yhteydessä todennut, että keskus tunnistaa tietojen organisatoriseen keskittämiseen liittyvän globaalin trendin. Keskuksen mukaan organisatorisesti hajautetussa ja keskitetyssä järjestelmässä on molemmissa samansuuntaisia haasteita. Kumpaankin malliin on toteutettavissa genomilakiehdotuksessa edellytetyt korkeammat tietoturvaratkaisut ja niihin kohdistuu toisaalta myös samanlaisia riskejä. Keskitetty ratkaisu vaatisi Kyberturvallisuuskeskuksen näkemyksen mukaan vähemmän resursseja ja olisi vähemmän altis inhimillisille virheille. Keskitetty ratkaisu olisi saatujen asiantuntijanäkemyksen mukaan resurssimielessä realistisin vaihtoehto, sillä Suomessa on hyvää kyberturvaosaamista, mutta tekijöitä on vähän. Organisatorisesti keskitetty järjestelmä olisi paremmin hallittavissa, joskin sekin olisi järkevää hajauttaa maantieteellisesti useaan paikkaan riskien hallitsemiseksi. Organisatorisesti keskitetyn mallin etuihin kuuluisivat kyberturvallisuusasiantuntijoiden mu-

kaan se, että tiedot tallennetaan yhteen organisaatioon kontrolloidusti ja valvotusti, ja sinne voidaan luoda parempia turvaominaisuuksia kuin organisatorisesti hajautettuun järjestelmään. Paremmilla turvaominaisuuksilla tarkoitetaan päällekkäisiä turvallisuuskontrolleja. Voidaan olettaa, että keskitetyssä toteutustavassa tietoturvakontrollit ovat samat järjestelmän kaikissa osissa. Hyökkäystapauksessa puolustus on perustettava useisiin päällekkäisiin turvallisuuskontrolleihin, joilla hyökkääjää voidaan viivyttää niin pitkään, että hyökkääjän toiminta havaitaan ja kyetään torjumaan ennen kuin hyökkäys pääsee vaikuttamaan säilytyksessä olevan genomitiedon tietoturvaluuteen.

Tietomurron sattuessa organisatorisesti keskitetyssä rekisterissä ei kyberturva-asiantuntijoiden mukaan olisi vaaraa kaiken tiedon menettämisestä, kun turvaominaisuudet on luotu asianmukaisesti. Riskejä voidaan pienentää siedettävälle tasolle, mutta ei poistettua kokonaan. Olemassa olevissa genomitietorekisteriä vastaavissa järjestelmissä on käytössä suunnitteluperiaatteita ja turvakontrolleja, joilla estetään koko rekisterin lukeminen kerralla. Käyttäjälle olisi mahdollista luoda yksi keskitetty portaali, vaikka taustalla olisikin tekniset hajautusmenetelmät, esimerkiksi hajautettuja konesaleja sekä kopioita genomitiedosta. Kanta-järjestelmässäkin on kaksi konesalia ja kaksi identtistä järjestelmää, jotka pitävät toisiaan ajan tasalla. Käyttäjä tulee järjestelmään sisään kuitenkin vain yhdestä pisteestä. Jos toisessa konesalissa syttyy tulipalo, on toinen heti käytettävissä. Keskitetty rekisteri voidaan myös esimerkiksi muodostaa siten, että teknisesti rajoitetaan rekisterin käyttöoikeuksia ja sallitaan pääsy vain rajattuun osaan rekisterin tiedoista. Vaikka rekisteri olisi joltain osin haittaohjelman saastuttama, olisi rekisteri segmentoinnin avulla mahdollista rakentaa siten, että haitta rajoittuisi vain tiettyyn rekisterin osaan. Olisi mahdollista sallia esimerkiksi vain rajatun tietomäärän luovuttaminen päivittäin. Jos rekisteriin esitettäisiin suurempia tietopyyntöjä, syntyisi hälytyksiä, jolloin olisi mahdollista tutkia, onko pyyntö laillinen vai laitton. Tämä tekninen toteutus olisi mahdollista toteuttaa melko pienillä kustannuksilla ja häiritsemättä rekisterin käytettävyyttä.

Mitä korkeammalla tietoturvalla rekisteriä halutaan suojata, sitä haastavammaksi käy rekisteritietojen käytettävyys. Kaikkien genomitietorekisterin ylläpitoon käytettyjen järjestelmien olisi oltava samalla suojaustasolla kuin itse rekisteri. Lakiehdotuksen tavoitteena ei olisi mahdollistaa genomitiedon lataamista lääkärin tai tutkijan työasemalle, mitä kyberturva-asiantuntijat ovat pitäneet hyvänä ja kannatettavana ajatuksena. Tarkoituksena olisi muodostaa näkymä, jonka kautta järjestelmälle voisi esittää kysymyksiä ja jonka kautta kysyjä saisi vastauksia. Tätä varten olisi mahdollista järjestää erityiset työasemat, jotka täyttävät ehdotetun lain vaatimukset tietoturvallisesta näkymästä. Siten, jos työasema saastuisi haittaohjelman vuoksi, vaikuttaisi se vain kysymyksen esittämiseen liittyvään toimintaan, ei kuitenkaan koko genomitietorekisteriin tai yksilökohtaisiin genomitietoihin. Genomitiedon yksityiskohtien paljastuminen olisi siten rajoitettua. Keskitetyn genomitietorekisterin suureen tietomassaan ei olisi koskaan esimerkiksi lääkäreillä, muilla terveydenhuollon ammattihenkilöillä tai tutkijoilla tai muillakaan suoraa pääsyä. Organisatorisin, toiminnallisin ja teknisin keinoin voidaan rajoittaa, kuinka suureen tietomassaan yksittäinen ylläpitäjäkin pääsee käsiksi. Jokaista käsittelyä varten määritettäisiin tietyt parametrit ja määritelty tietoaineisto-otos. Kaikki käyttöluvut annetaan kontrolloidusti.

Tietoturvallisuutta täytyy rakentaa organisatorisesti keskitetyssä rekisterissä myös tiedon sisääntulovaiheessa ja prosessi olisi kokonaisuudessaan asiantuntijanäkemyksen mukaan hallittavissa. Suomessa on genomitietorekisteriä vastaavia järjestelmiä, joissa tietyillä turvakontroleilla jäännösriskiä on saatu pienennettyä siedettävälle tasolle. Jo sisäänkirjoitusvaiheessa olisi esimerkiksi mahdollista huomioida tarkoitukselliset murtautumiset tai haittaohjelmat, joita laboratorioista tai sekvensointilaitoksesta saattaisi etäyhteyksien kautta tulla siirrettäessä genomitietoa genomitietorekisteriin. Huomionarvoista on se, että Suomessa on tällä hetkellä

vain yksi tai muutama sekvensointipaikka, josta tai joista olisi tarkoitus siirtää genomitietoa Genomikeskukseen.

Jos keskitettyä genomitietorekisteriä ei luoda, genomitiedoista uhkaa muodostua useita rinnakkaisia biopankki- ja tutkimustietokantoja sekä terveydenhuollon erillisiä genomitietokantoja, jotka eivät keskustele keskenään, eivätkä joko lainsäädännöllisistä tai teknisistä syistä ole yhteydessä terveydenhuollon potilastietojärjestelmiin ja muuhun sähköiseen rekisteritietoon. Samalla menetetään laajan homogeenisen tietoaaineiston tuoma etu, jota on kuvattu edellä. Terveydenhuollon kustannukset arvioidusti kasvaisivat, jos ihmisistä tuotettua genomitietoa ei päästä yhdenmukaisesti käyttämään potilaiden hoidossa, vaan terveydenhuolto joutuisi toteuttamaan genomitiedon hallinnan prosessit itse. Biopankkitoiminnassa tai muussa tutkimustoiminnassa tuotettu genomitieto ei olisi lähtökohtaisesti käytettävissä terveydenhuollossa eikä olisi osa kansallisen tilastotasaisen viitetiedon muodostamisessa. Lisäksi vastuut genomitiedon hallinnan infrastruktuurien rakentamisesta eriytyisivät opetus- ja kulttuuriministeriön sekä sosiaali- ja terveysministeriön välillä.

Keskitetyn genomitietorekisterin välttämättömyyttä ja oikeasuhteisuutta arvioitaessa on lakiesityksessä huomioitu vaihtoehtoiset toteutustavat. Genomitiedot olisi edelleen mahdollista tallentaa ja niitä säilyttää nykytilaa vastaavasti hajautetuissa järjestelmissä, joita luodaan biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa niin julkisen kuin yksityisen palvelunantajan toiminnassa. Genomikeskus voisi ylläpitää saatavuustietokantaa, jolloin tiedot säilyisivät tiedon alkuperäisellä tuottajalla. Siten esimerkiksi terveydenhuollon palvelunantajien tulisi itsenäisesti luoda genomitiedon tallentamista varten omat rekisterit (joita ei toistaiseksi ole), sillä Kanta-järjestelmään ne eivät kuulu ennen kuin tieto on tulkittavissa yksittäisen ihmisen terveyden kannalta. Toissijaiseen käyttötarkoitukseen, kuten tieteelliseen tutkimukseen genomitiedot olisi mahdollista saada sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lain mukaisella menetelmällä. Riskien uhkaa olisi mahdollista ehkäistä määrittämällä valtakunnallisesti yhtenäiset ja pakottavat standardit genomitiedon tallentamiselle ja muodolle. Tämä kuitenkin edellyttäisi valtakunnallista koordinaatiota, kuten mm. alueellisten syöpäkeskusten toiminnan yhdenmukaisamisessa on havaittu.

Hajautetut ratkaisut eivät kuitenkaan palvele käsillä olevan lakiehdotuksen tavoitteita, sillä Genomikeskuksella ei olisi mahdollisuutta luoda laadultaan yhdenmukaista kansallista keskitettyä variaatio- ja viitetietorekisteriä hajallaan olevista genomitietorekistereistä ja eri standardein tallennetusta genomitiedosta. Tällaisen rekisterin muodostaminen ei olisi toisilaisissa tarkoitettu hyväksytty käyttötarkoitus eli tietoja ei olisi mahdollista saada kansallisen variaatio- tai viitetietorekisterin muodostamiseksi, joka olisi viranomaisen pysyvä lakisääteinen tehtävä. Lisäksi on huomattava, että variaatio- ja viitetietojen olennainen käyttötarkoitus tässä lakiehdotuksessa esitetyllä tavalla on potilaan terveyden- ja sairaudenhoito sekä sairauksien ennaltaehkäisy, jotka eivät ole sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa laissa tunnistettuja toissijaisia käyttötarkoituksia. Mikäli halutaan saavuttaa ehdotetun lain 1 §:n mukaiset tavoitteet genomitiedon vastuullisesta, yhdenvertaisesta ja tietoturvallisesta käsittelystä ihmisten terveyden edistämiseksi ja sairauksien toteamiseksi ja hoitamiseksi, on ehdotettu keskitetty tallennus- ja säilytysjärjestelmä sekä siihen perustuva genomitietojen käsittely variaatio- ja viitetietorekisterin luomiseksi katsottu välttämättömäksi ja eri maiden välisen vertailun sekä asiantuntijanäkemysten perusteella kansainvälisesti omaksuttuun käytäntöön perustuvaksi. Yhtenäinen biopankkiaineistosta koostuva genomitietorekisteri on lähimpänä olemassa Virossa (noin 150 000 genomia). Hyvin suuri genomitietorekisteri on myös Isossa-Britanniassa (tavoitteena

miljoona genomia). Lisäksi Tanskassa on perusteilla Suomen ehdotusta vastaava genomitietorekisteri. Suomalainen genomitutkimus on varsin edistynyt suhteessa Suomen kokoon ja on myös mahdollista, että Suomi on globaali edelläkävijä tämän lain tarkoittamalla alueella.

Ehdotetulla tavalla voidaan tukea terveyden- ja sairaudenhoitamista sekä sairauksien ennaltaehkäisyä ja varmistaa, että tieteellisen tutkimuksen tulokset huomioidaan välittömästi osana Genomikeskuksen suorittamaa genomitiedon tulkintaa ja siten tulokset kulkeutuvat osaksi terveydenhuoltojärjestelmää. Nykytilassa esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittajat laativat genomitiedon kliiniseksi hyödyntämiseksi paikallisia ohjeita ja tietoteknisiä ratkaisuja, joskin kansallista yhteistyötä tällä alueella on lisätty. On kuitenkin selvää, että biopankkitoiminnan harjoittajat eivät voi sitovasti ohjeistaa terveydenhuollon palvelunantajia, joiden tehtäviin genomitiedon tulkinta yksittäisen ihmisen kohdalla lakisääteisesti kuuluu. Tämä ei ole biopankkitoiminnan tarkoitus tai tehtävä.

3.4.4 Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessi

Käyttökelpoisen genomitietorekisterin synnyttäminen eri puolilta tulevasta genomitiedosta edellyttäisi, että Genomikeskuksella olisi genomitiedon käsittelyä varten prosessi, jonka kautta analysoitu genomitieto siirtyisi genomitietorekisteriin. Kansallisen genomitietorekisterin luomiseen liittyvä Genomikeskuksen ensimmäinen tehtävä olisikin genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessin mallintaminen ja kuvaaminen. Osana tätä ensivaiheen työtä tulisi tehdä ns. genomitiedon inventaario, jonka osana selvitetään tarkemmin mitä genomitietomuotoja on jo Suomessa olemassa ja minkälaisia laatumittareita niihin liittyy. Lisäksi tuotantoprosessi tulisi kuvata. Tässä tarkoitettua genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessia on pyritty jo alustavasti arvioimaan lainvalmistelun yhteydessä asiantuntijoiden kanssa ja sen pääpiirteet ja haasteet voidaan yleisellä tasolla kuvata käsillä olevassa lakiehdotuksessa.

Genomitiedon siirto genomitietorekisteriin tulisi ohjeistaa siten, että mahdolliset eri tiedonlähteet ja niiden ominaispiirteet on huomioitu. Genomikeskukseen tulisi kertymään tietoa useista lähteistä ja mahdollisesti eri teknologioilla tuotettuna, joten genomitiedon laatu sekä virhelähteet ovat vaihtelevia. Suomessa genomitietoa tuotetaan myös kliinisten akkreditoitujen laboratorioden ulkopuolella niin kotimaisissa kuin ulkomaisissa tutkimuslaboratorioissa. Suurimpia haasteita tulee olemaan prosessien katkeamattoman jäljitettävyyden dokumentoiminen Genomikeskukseen, mikä vaatii koko järjestelmän selvittämistä ja arviointia sekä keskitetyn suunnitelman tekemistä siitä, miten genomitieto luodaan ja siirretään Genomikeskukseen. Tieteellistä tutkimusta ja diagnostiikkaa varten tehdyt määrytykset ovat laadultaan hyvin erilaisia. Tällä ei ole suurta merkitystä tieteellisessä tutkimuksessa, jossa käsitellään yksittäisten ihmisten sijasta ryhmiä koskevaa tietoa, joista tieteelliset johtopäätökset tehdään. Potilaan hoidon kannalta asialla on puolestaan suuri merkitys, sillä tulosten oikeellisuus ja tulkinnan luotettavuus ovat oleellisia asioita tiedon palauttamisen kannalta.

Laatumittarit

Lainvalmistelun yhteydessä on selvitetty jo käytössä olevia laatumittareita ja arvioitu niiden käyttökelpoisuutta genomitiedon laatukriteerien määrittelyssä. Terveydenhuollossa laatumittareilla arvioidaan mm. näytteenoton, kuljetuksen, käsittelyn ja analytiikan prosessien virheetöntä toimivuutta. Näytteenoton ohjeistuksella ohjataan potilaan henkilöllisyyden tarkastamiseen, vain yhden potilaan näytteiden käsittelyyn kerralla sekä henkilötietojen ja näyteastian tietojen vertaamiseen. Jäljitettävyyden takaamiseksi kerätään yleensä ainakin seuraavia tietoja: tilaava

yksikkö, pyynnön teko aika, näytteenoton ajankohta ja näytteenottajan tunnus (DUZ). Nämä tiedot tallennetaan laboratorion tietojärjestelmään (Laboratory Information System, LIS). Näytteenkulun dokumentaatio on olennainen osa katkeamatonta jäljitettävyyttä, ja LIS on rakennettu varmistamaan tätä. Näytteiden kuljetusprosessien dokumentaatioissa on jonkin verran eroja, mutta yleensä ainakin viimeinen vaihe, näytteen saapuminen laboratorioon, dokumentoidaan viivakoodin lukemisella ja aikaleiman tallentumisella LIS:iin. Tuotantoprosessien jäljitettävyyden seuranta riippuu paljolti laboratorion käyttämistä menetelmistä ja tietojärjestelmistä. Laadun ja jäljitettävyyden kannalta haasteellisia kohtia liittyy aina tilanteisiin, joissa alkuperäisestä kuljetusastiasta näyte siirretään esikäsitteilyprosessiin sekä sitä seuraaviin näytteenkäsittelyn eri vaiheisiin. Jokainen koeputkenvaihto, uudelleenkuoaus ja -tarroitus tai koeputken käsin numeroiminen ovat tunnettuja riskikohtia prosessissa. Laboratoriot ovat kehittäneet omia laadunvarmistusprosessejaan dokumentoimaan analyysiprosessiensa virheetöntä suoritusta. Genomitiedon tuottamisen virheetöntä prosessia varten olisi tärkeä luoda prosessi myös genomitiedon katkeamattoman jäljitettävyyden varmistamiseksi. Tämä olisi mahdollista siirtää Genomikeskukseen käyttöön esimerkiksi metatietoihin liitettynä.

Biopankkitoiminnassa, erityisesti sairaalabiopankkien näytteenottoiminnassa, laatumittarit ovat pitkälti samankaltaisia kuin edellä on kuvattu. Biopankkitoiminnan harjoittajat ovat luoneet tehokkaat näytteenkeräysprosessit myös terveydenhuollon ulkopuolella ja myös niissä tapauksissa tulee varmistaa laadukkaan näytteenoton ohjeistus ja dokumentaatio ja määrittellä miten tieto saadaan siirrettyä Genomikeskukseen. Biopankkitoiminnan ulkopuolella otettujen näytteiden (esim. tutkimushankkeista vanhoina näytteinä biopankkitoimintaan siirrettyjen näyttekoeilmien) osalta näyteanalyysistä palautuneen genomitiedon mahdollinen käyttö yksilötason terveydenhuollossa vaatisi koko näyteprosessin ja tutkimusprosessin jäljitettävyyden arvioimista tapauskohtaisesti. Joissakin tilanteissa näytteenotto ja -käsittely ovat täysin verrattavissa sairaalaprosessien laadukkuuteen. Olennaista on, että Genomikeskus laatisi kelpoisuutta koskevat säännöt. Biopankkitoiminnassa tuotettuun genomitietoon liittyy myös muita erityishaasteita ajatellen tiedon soveltuvuutta Genomikeskukseen käyttöä ja tiedon siirtämistä osaksi potilaiden hoitoa tai sairauksien ennaltaehkäisyä. Järjestelyistä riippuen henkilötunnuksen korvaaminen biopankkitunnisteella ja edelleen muilla tutkimuskoodistoilla ennen tai jälkeen DNA-eristykseen ovat riskin sisältäviä vaiheita, joiden dokumentointi on olennainen osa jäljitettävyyden osoittamista. Varsinainen haaste liittyy kuitenkin siihen osaan prosessia, jossa näyte siirtyy tutkimuslaitokseen genomitiedon tuottamista varten terveydenhuollon ulkopuolelle ja sieltä takaisin. Biopankkitoiminnan harjoittajalle palautuneen genomitiedon luotettava kytkeminen alkuperäiseen näytteeseen vaatisi toimivan jäljitettävyyden seurantarjestelmän luomisen. Kaiken kaikkiaan näyteprosessin ja analyysiprosessin jäljitettävyyden todentamiseen olisi luotava järjestelmiä, jotka palvelevat sekä tiedon tallentajia että Genomikeskusta. Näiden prosessien luominen edistäisi kaikkien tutkimusten luotettavuutta ja oikeellisuutta.

Sekvensoinnit ja genotyyppitykset

Lainvalmistelun yhteydessä on arvioitu myös sekvensointeihin ja genotyyppityksesiin liittyviä laatuvaatimuksia ja -mittareita. Genotyyppityksiä käytetään yleensä erilaisissa riskilaskennoissa. Lähtökohtaisesti voidaan olettaa, että terveydenhuollossa tuotettu genomitieto soveltuisi laadultaan Genomikeskukseen käyttöön yksilötasolla, sillä tähän toimintaan sisältyy hyvin paljon laatuvaatimuksia ja -mittareita sekvenssien laadun, kohdealueen peittävyden ym. tekijöiden osalta. Tilanne on monimutkaisempi, mikäli terveydenhuollossa käytetään alihankintaa sekvenssitiedon tuottamista varten. Akkreditoidut laboratoriot ovat vastuussa kaikista alihankkimistaan palveluista samoin edellytyksin kuin omasta tuotannostaan. Ongelmaksi voi muodostua

sekvenssitiedon kotiuttaminen ja erityisesti jäljitettävyyden osoittaminen, koska kaupalliset laboratoriot eivät ilmeisesti nykytilassa raportoi tietoja terveydenhuoltoon näin yksityiskohtaisesti. Olisi siis ratkaistava se, että miten todistetaan, että sekvenssitulos on oikeasta henkilöstä. Laboratorioihin olisi luotava järjestelmät, joilla ne saisivat ladattua sekvenssoinnin FASTQ -tiedostot alihankintalaboratoriosta sekä menettelytavat tietojen yhdistämisestä muihin tietoihin. Biopankkitoiminnassa sekvensoidun ja genotyyppitetyn tiedon laatu on yhteydessä siihen, että tuotetaanko genomitieto biopankkitoimintaan terveydenhuollon toimesta vai sen ulkopuolella. Terveydenhuollossa tuotettu genomitieto seuraisi prosessiltaan pääpiirteissään edellä kuvattua. Sen sijaan terveydenhuollon ulkopuolella tuotetun tiedon osalta olisi jälleen syytä luoda järjestelmä, jolla toivotut prosessin laatuun liittyvät tiedot saataisiin kerätyksi.

Kuten edellä on kuvattu, genomitiedon laatuarvojen ja hyväksymiskriteereiden lopullinen määrittely tulisi edellyttämään monien ennakkopäätösten tekoa. On huomattava, että yksittäinen FASTQ-tiedosto, jonka sisältämä laatuarvo kertoo hyvästäkin laadusta, ei ole sellaisenaan laakiehdotuksen tarkoittamaa genomitietoa. Yksittäiset FASTQ-tiedostot eivät kuvaa ihmisen variaatiotietoa genomissa. Genomikeskuksen tulisi siten analysoida ja poimia saapuvista FASTQ-tiedostoista ne genomien alueet, joilla mahdollistuu riittävän luotettava variaatioiden poiminta. Mikäli tallennettava tieto on sellaista, että vain osalle genomia voidaan muodostaa Genomikeskuksen laatuvaatimukset täyttävä variaatiotieto, Genomikeskuksen tietojärjestelmän tulisi kyetä havaitsemaan mistä osasta ihmisen genomia Genomikeskuksen tuottamaa variaatiotietoa on saatavilla ja tämän tiedon tulisi siirtyä osaksi genomitiedon metatietoja. Mikäli ihmisen variaatiotiedoissa ei esiinny tiettyä variaatiota, pitäisi järjestelmän lisäksi tietää johtuuko variaatiotiedon puuttuminen siitä, että potilaan genotyyppi on kyseisessä genomien kohdassa normaali, vai siitä, ette kyseisestä genomien kohdasta ole saatavilla riittävästi Genomikeskuksen laatuvaatimukset täyttävää genomitietoa. Puutteellisesti katetun genomitiedon ongelmaksi muodostuisi se, että esimerkiksi automatisoitu farmakogeneettinen profilointi tai muu automatisoitu terveydenhuollon päätöksenteon tuki muuttuisi hyvin monimutkaiseksi, mikäli algoritmien vaatimista tiedoista vain osa olisi käytössä.

Imputoitu genotyyppitieto ei ole tutkittavasti ihmisestä mitattua tietoa, joten sitä ei välittömästi voi käyttää hänen terveydentilansa määrittämiseen tai terveydenhuollossa muutenkaan. Genotyyppitietojen osalta olisi oltava tiedossa genotyyppityksen laatuarvoja, joiden perusteella olisi mahdollista arvioida genotyyppitulosten oikeellisuutta. Sairauksien ja tautien diagnostiikassa periaatteena on ollut, että geneettinen muutos on osoitettava. Siten genotyyppatun genomitiedon osalta vain lähinnä proteiinia koodaavan alueen tutkitut SNP:t voidaan hyödyntää sellaisenaan. Erityisesti jos ihmisestä on ainoastaan genotyyppituloksia, tulee matemaattisten tulkinta-algoritmien kyetä toimimaan oikein mahdollisesta puuttuvasta varianttiedosta huolimatta. Harvinaisten sairauksien diagnostiikassa imputointitietoon liittyy se hyvin suuri ongelma, että mutaatiot hyvin usein ovat uusia ns. de novo -mutaatioita eli uusia genomien muutoksia, joita ei löydetä vanhemmilta ja ne syntyvät usein juuri yleisimpiin terveisiin haplotyyppeihin, koska todennäköisyys siihen on suurin. Jos Genomikeskus antaisi imputoidun haplotyyppin perusteella lausunnon variaatiotiedosta, saadaan helposti virheellinen negatiivinen tulos ja voidaan tehdä kliininen virhe potilaan hoidossa tai ennaltaehkäisyssä, koska uusi muutos jää analysoimatta. Vasta kun muutos alkaa periytyä suvussa kytkeytyneenä johonkin haplotyyppiin, sitä voidaan yrittää löytää genotyyppitystyökaluin, mutta silloinkin genomitason genotyyppitys on useimmiten liian harva ja toisaalta tällaisten klonaalisesti periytyvien valtamutaatioiden osuus perinnöllisistä sairauksista on hyvin pieni ja sukusidonnainen.

Perinteisesti vakavien sairauksien tai niiden korkean riskin alttiuksien lausuminen yksilötasolla on vaatinut tuloksen varmistamisen akkreditoidussa diagnostisessa laboratoriossa. Siten jotta

voidaan varmistaa, että variaatiotieto on saatu kyseisen potilaan genomitiedosta eikä näytese-kaannuksia ole tapahtunut esimerkiksi biopankkitoiminnassa tietoa tuotettaessa, voi olla tarpeellista ottaa hoidon yhteydessä potilaasta vertailunäyte tiedon vahvistamiseksi. Tämän toiminnan muutos vaatisi hyväksyntää kansainvälisellä tasolla, selkeää ohjeistusta ja vastuutusta.

Mitä tietoa tallennetaan

Genomikeskuksen olisi linjattava edellä kuvatuilla laatuun liittyvillä reunaehdoilla, mitä genomitietoa otetaan genomitietorekisteriin vastaan ja miten ristiriidat olisi mahdollista ratkaista. Mikäli Genomikeskuksen otetaan vastaan FASTQ-tiedostojen lisäksi myös linjattua ja analysoitua genomitietoa, kuten BAM-tiedostoja (kuten on suunniteltu), on vaarana törmätä tilanteeseen, jossa erilaisilla analyysimenetelmillä ja -parametreilla saadaan Genomikeskuksessa erilainen genotyyppituloksena kuin mitä tallentaja on omilla työkaluillaan saanut. Genomikeskuksen laadunvarmistuksen sekä omien johtopäätösten vuoksi olisi tärkeä voida ottaa vastaan molempia edellä mainittuja tiedostoja. Työkalut eivät ole aina täydellisiä ja lisäksi tuloksen tulkintaan voi liittyä erilaisia näkemyksiä riippuen siitä tieteellisestä koulukunnasta, jota tulkitsija edustaa. Epäselvään tulkintatilanteeseen ajautuminen toisaalta saattaa osoittaa, että käsiteltävänä oleva genomitieto ei ole riittävän kypsää käytännössä hyödynnettäväksi kliinisessä tilanteessa. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa esitetään, että Genomikeskuksen asiantuntijarooliin kuuluisi selvittää tulkintaan liittyvät asiantuntijanäkemykset, jotta tietoa voitaisiin käyttää myös terveyden- ja sairauenhoidossa sekä sairauksien ennaltaehkäisyssä. Genomikeskus koordinoisi kansallisen näkemyksen näistä asioista kuulemalla asiantuntijoita tai kokoamalla asiantuntijaryhmiä siten, että näkemys on koko Suomessa yhteinen.

Kullekin tallentajalle olisi mahdollista luoda alusta (omat siilot) genomitiedon tallennusta varten, jotta eri rekisterinpitäjien tietoa-aineistot pysyisivät toisistaan erillään. Tarkoitus ei olisi yhdistää näiden eri rekisterinpitäjien tuottamia genomitietoja, vaan pitää ne erillisissä kansioissa, joihin rekisterinpitäjät voisivat itse tehdä analysointia ja laskentaa. Biopankkitoiminnan harjoittajat eivät tarvitsisi tallentamansa genomitiedon käsittelyyn biopankkilain mukaista tehtävänsä varten mitään erillistä lupamenettelyä Genomikeskuksesta, vaan oikeus käsitellä kyseisiä tietoja määräytyisi biopankkilainsäädännön ja tietosuojasääntelyn mukaisesti. Terveydenhuollossa oikeus käsitellä genomitietoa määrittäisi eri tavalla, koska tietoa käytetään yksittäisen potilaan hoitoa varten, jolloin lähtökohdat ovat hyvin erilaiset kuin tutkimuksessa.

Variaatiotietojen luominen ja tulkinta

Genomikeskuksen rooliin kuuluisi kerätä genomitiedostot ja luoda niiden perusteella variaatiotiedot. Tämä ei olisi terveydenhuollon palvelunantajille kuuluvaa toimintaa, koska tässä yhteydessä ei tehtäisi variaatioiden kliinisestä merkityksestä tai vaikutuksesta ihmisten terveyteen vielä mitään johtopäätöksiä. Genomikeskus tekisi keskitetyn valtakunnallisen arvion variaatiotietojen kliinisestä merkityksestä (esim. yleistä tietoa siitä, missä sairauksissa variaatio on esiintynyt jossakin populaatiossa). Tämä ei siten olisi myöskään yksinomaan biopankkitoimintaan kuuluva tehtävä, jossa toiminnan lakisääteinen tehtävä on tukea tutkimusta. Variaatiotietojen tulkinta on vielä nykytilassa verrattain manuaalista työtä, joka vaatisi tuekseen siihen erityisesti koulutettua henkilöstöä Genomikeskuksessa sekä yhteistyötä sairaanhoitopiirien kanssa. Tulkinnan automatisoinnin eteen tehdään kuitenkin jo nyt merkittävää työtä. Prosessia voidaan automatisoida ja yhdenmukaistaa esimerkiksi luomalla työkalu, joka tietyn sille luotavan standardin mukaisesti erottelisi genomien variaatiot riippuen esimerkiksi siitä, että tiedetäänkö variaatiolla olevan jo ennestään kliinistä vaikuttavuutta tai yhteyttä johonkin tunnettuun geeniin. Tällainen automatisointi säästäisi monia työtunteja, joita nykykäytännössä käytetään tulkintaan

geenien ja oireiden manuaaliseen etsimiseen ja poissulkuun. Jotta Genomikeskus voisi paremmin hallita genomitiedon lisääntyvää tulkintaa, tulisi tulkintatyötä varten luoda kansallinen tulkintatyökalu. Tällaisen tulkintatyökalun kehittämiseen on arvioitu kuluvan noin neljä vuotta ja tulisi edellyttämään Genomikeskuksen asettaman asiantuntijaryhmän yhteistyötä.

Genomikeskus tekisi siis genomitiedon hyödyntämisen säännöt, jotka kirjattaisiin terveydenhuollossa jo olemassa oleviin tai siellä kehitettäviin päätöksenteon tukijärjestelmiin ja säännöstöihin. On keskeistä huomata, että päätöksenteon tukijärjestelmillä voi olla liittymäpintaa terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista annettuun kansalliseen ja eurooppalaiseen sääntelyyn. Esimerkiksi päätöksenteon tukijärjestelmien tarkoituksena on, että järjestelmää hyödyntäen voisi tehdä kyselyjä ja vastaanottaa automaattisia vastauksia, jotka sisältävät Genomikeskuksen tulkintoja genomitiedon merkityksestä. Tällaiset päätöksenteon tukijärjestelmät saattavat täyttää IVD-laitteen (lääkinnällisen laitteen) määritelmän. Vaikka hoitotilanteessa lääkäri tekee potilasta koskevan hoitopäätöksen käyttäen genomitiedon lisäksi kaikkea muutakin saatavilla olevaa tietoa, tilanne vastaa tyypillistä IVD-laitteiden käyttöä. Koska päätöksenteon tukijärjestelmät täyttävät herkästi IVD-laitteen määritelmän, tulee niitä suunniteltaessa ottaa huomioon myös lääkinällisiä laitteita koskeva kansallinen ja EU-tasoinen sääntely.

Tiedonhallinnan alusta

Laatuun ja tallennettavien tietojen määrittelyyn liittyvien prosessien lisäksi Genomikeskuksen tulisi jo alkuvaiheessa perustaa tiedonhallinnan alusta ihmisten genomitiedon tallennusta ja käsittelyä varten. Kyseessä on varsin mittava tekninen tehtävä, jonka toteuttamiseksi tarvitaan selkeää erityisasiantuntemusta, jota ei ole tarkoitus hankkia välittömästi Genomikeskukseen vaan hyödyntää muualta saatavaa osaamista siten, että Kansaneläkelaitos vastaisi teknisen kokonaisuuden luomisesta Genomikeskuksen ohjeistamana. Kansaneläkelaitoksella on mahdollisuus käyttää teknisiin osatoimituksiin alihankintaa. Koska genomitiedon tallennuksen olisi välttämätöntä olla lakiehdotuksessa erikseen perustelluin syin pitkäaikaista, tulisi tallennusalueen olla skaalautuva. Ajan myötä kehittyvät IT-alan ja genetiikan innovaatiot tulisivat todennäköisesti tarjoamaan näihin uusiin teknisiin ratkaisuihin eikä niitä ole tarkoituksenmukaista kuvata tarkemmin lakiehdotuksessa. Tallennuksen haastavuutta lisää siihen liittyvä korkeamman tason tietoturva vaatimus.

Laskenta- ja analyysiympäristö

Kun Genomikeskus on toiminnassa ja genomitietoa alkaa kertyä, pitäisi tallennettua genomitietoa pystyä tuomaan laskennallisesti saataville tutkimustarkoituksia varten Genomikeskuksen analyysiympäristöön. Kun genomeja analysoidaan tutkimustarkoituksissa, siirretään variaatio-tiedot sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevassa laissa tarkoitettun tietoluvan edellyttämin tavoin analyysiympäristöön. Myös biopankkitoiminnassa olisi tarkoitus käyttää Genomikeskuksen tietoturvallista käyttöympäristöä ja analyysiympäristöä Genomikeskukseen tallennettujen genomitiedon tutkimustarkoituksessa. Genomitiedon analysoiminen vie väliaikaisesti huomattavasti tallennustilaa prosessointitehon lisäksi, eli moninkertaisen määrän tallennettuun rakenteelliseen tietoon verrattuna. Tiedon tallennuksen ja kuratoinnin palvelu ja sen oheen rakennettava analyysipalvelu ovat kaksi isoa tiedonhallinnan alustan osaa. Suomella ei toistaiseksi ole ollut tarjota tässä tarkoitettua kansallista ratkaisua suurten genomitietoaineistojen tallentamiseksi ja hallinnoimiseksi.

Genomikeskuksen asiantuntijarooli tulee edellyttämään yhteistyötä muiden kansainvälisten infrastruktuurien kuten eurooppalaisen ELIXIRin sekä Global Alliance for Genomics in Healthin (GA4GH) kanssa. Sosiaali- ja terveysministeriö on jo nykytilassa EU:n 1MGenomes -hankkeen kautta tiivistämässä kansainvälistä yhteistyötä näiden infrastruktuurien kanssa eurooppalaisen genomitiedon löydettävyyden edistämiseksi. Genomitiedon käsittelyssä tulisi käyttää kansainvälisesti hyväksytyjä laatustandardeja ja korkeatasoisia genomidatan käsittelyyn kehitettyjä menetelmiä, joita tulisi päivittää asianmukaisesti. Vain näin toimien on mahdollista saavuttaa hallituksen strategisia tavoitteita. Kansainvälisesti on kehitteillä useita arkaluonteisen genomitiedon tallennus-, säilytys- ja hallintapalveluita, joista voisi lain jatkovalmistelussa ottaa mallia ehdotetun genomitietorekisterin luomisessa.

3.4.5 Säilytysajat

Esityksessä ehdotetaan genomitiedon erityislaatuisuus ja luonne huomioiden suhteellisen pitkää säilytysajasta säättämistä, jotta tiedon hyödyntäminen lakiesityksen tavoitteiden mukaisesti olisi mahdollista toteuttaa. Lakiehdotuksessa on esitetty, että genomitietorekisteriin tallennettavan tiedon tulisi olla laadultaan ensisijaisesti sellaista, että tieto on käytettävissä terveydenhuollon tarkoituksiin. Myös säilytysaikojen tulisi heijastaa näitä terveydenhuollon tarkoituksia ja huomioida mitä on säädetty kriittisten riskitietojen sekä lääkitystietojen säilytysajoista. Ihmisten hoitopolut vaihtelevat ja ovat toisinaan varsin pitkiä. Genomitietorekisterissä säilytettävien genomitietojen elinkaaren tulisi heijastaa hoitotarpeita. Genomitieto on olennainen osa terveydentilan pitkäaikaista kehitysseurantaa. Perinnöllisyyden seuraaminen edellyttää pääsyä pitkällä aikavälillä kerättyyn genomitietoaineistoon, minkä vuoksi enimmäissäilytysaikaa ei voida määritellä kovin lyhyeksi eikä lähtökohtaisesti lyhyemmäksi kuin mitä on säädetty kliinisen genetiikan potilastietoaineistojen osalta.

Genomitieto ei koske vain ihmistä itseään, vaan sen merkitys populaation terveusriskien historiallisessa seurannassa yli sukupolvien tulisi ottaa huomioon, ja genomitietoja olisi säilytettävä vertailutietona myös tulevia sukupolvia varten. Sairauksien ennaltaehkäisyn näkökulmasta on tärkeää, että genomitietorekisterissä on väestötasoinen edustus, joka rikastuttaa kerääntyvää tietoa ajan myötä ja hyödyttää rekisteröidyn itsensä lisäksi hänen jälkeläisiään ja sukulaisiaan. Tämä koskee myös ihmisiä, joilla ei ole omia jälkeläisiä lainkaan, sillä genomitiedolla voi olla merkitystä henkilön sisaruksille tai sisarusten jälkeläisille.

Säilyttämistarpeen ydin on terveydenhuollossa, jonka kannalta on tärkeää saada tietoa tunnistetuista variaatioista ja niiden tulkinnasta populaatiossa. Erityisesti kiireellisen hoidon tilanteissa, joissa ei ehditä tehdä geneettisiä analyysejä, on olennaisen tärkeää, että esimerkiksi farmakogeenittinen tieto on olemassa genomitietorekisterissä. Genomitiedon tulkinnallisuuden vuoksi on välttämätöntä, että terveydenhuollon käyttämä tulkinta on toistettavaa ja valtakunnallisesti keskenään verrannollista. Siten pitkä säilytysaika on tärkeä, vaikka potilaan sairaudelle ei tiedon tuottamisen myötä löytynyt syytä. Eri aikoina käytettyjen analyysimenetelmien vaihtelut genomitiedon tulkinnassa voivat saada aikaan vakavia seurauksia ihmisille, mikäli vanhaan tietoon ei voida palata.

Lakiehdotuksessa esitetty enimmäissäilytysaika on välttämätön edellytys sille, että variaatio- ja viitetietorekisteriä voidaan ylläpitää. Variaatiotietojen päivittäminen edellyttää niiden vertaamista genomitietorekisteriin tallennettuihin alkuperäisiin genomitietoihin. Jotta Genomikeskus voisi toteuttaa laissa säädettyä tehtävänsä variaatio- ja viitetietorekisterin ylläpitäjänä, tulee rekisterin sisältää riittävästi informaatiota riittävän pitkältä aikaväliltä. Tämä on välttämätöntä, jotta harvinaisten genomien muutosten yleisyydestä ja niiden merkityksestä ihmisen terveydelle

saataisiin luotettavaa tietoa. Harvinaiset genomin variaatiot ovat usein terveyden kannalta erityisen tärkeitä, koska monet niistä aiheuttavat perinnöllisiä sairauksia. Menneiden sukupolvien tietojen avulla on myös mahdollista arvioida tulevien sukupolvien sairauriskejä esimerkiksi aikuisiällä alkaviin sairauksiin, joten tiedolla on tärkeä kansanterveydellinen merkitys. Lisäksi suomalaisten ainutlaatuinen väestöhistoria on edelleenkin näkyvässä suomalaisten perimässä ja se on heijastunut perinnöllisten tautien geneettiseen tutkimukseen tehden siitä erityisen tuloksellista. Mikäli samaa hyötyä halutaan saada yleisten kansantautien tutkimuksessa, riittävän pitkäaikainen tietojen tallennus on välttämätöntä.

On arvioitu, että geneettisten analyysien, kuten genomisekvensointien, hinnat laskevat tulevaisuudessa teknologian kehittyessä, minkä johdosta genomin uudelleen sekvensointi voi osoittautua taloudellisesti järkevämmäksi kuin genomitiedon tallentaminen ja pitkäaikainen säilyttäminen. Taloudelliset syyt voivat siten tulevaisuudessa viitata kohti lyhyempiä säilytysaikoja, mutta on huomattava, että ne eivät poista terveyden- ja sairaanhoitoon sekä sairauksien ennaltaehkäisyyn liittyvää pitkää säilytystarvetta, jota on kuvattu edellä. Pitkäaikaisen säilyttämisen tarve liittyy siten nimenomaan yksittäisten ihmisten terveyden- ja sairaudenhoitoon, sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä tieteelliseen tutkimukseen, jota tarvitaan uusien tulkintojen antamiseksi Genomikeskuksen säilytyksessä olevalle genomitiedolle.

Ehdotetussa laissa tarkoitettu enimmäissäilytysaika mahdollistaisi sen, että genomitiedosta voisi olla hyötyä taaksepäin katsottuna kolmen tai neljän sukupolven ajanjakson verran. Säilyttämisen tarpeellisuuteen vaikuttavat aina myös seikat, jotka liittyvät muuttuviin menetelmiin ja tiedon tuottamisen tapoihin. Tutkimuksen näkökulmasta pitkät säilytysajat liittyvät mm. tutkimuksen tulosten luotettavuuden turvaamiseen. Toisaalta tieteellisen tutkimuksen osalta pitkäaikainen säilytystarve ei ole sidoksissa pelkästään yksittäisiin tutkimushankkeisiin, vaan myös yleisemmin genomitiedon arvoon terveyteen liittyvässä tieteellisessä tutkimuksessa.

Henkilötietojen rajoitettuja säilytysaikoja koskevat tietosuoja-asetuksen vaatimukset on otettu käsitellä olevassa lakiehdotuksessa huomioon. Tietosuoja-asetuksen johdanto-osan kappaleen 39 mukaan henkilötietojen olisi oltava riittäviä ja olennaisia ja rajoitettava siihen, mikä on välttämätöntä niiden käsittelyn tarkoitusten kannalta. Ehdotetun lain perusteluissa on otettu kantaa genomitietojen käsittelyn välttämättömyyteen eri käyttötarkoituksissa. Tietosuojaperiaatteet edellyttäisivät erityisesti sitä, että henkilötietojen säilytysaika on mahdollisimman lyhyt. Terveydenhuollossa pitkiä säilytysaikoja on sovellettu erityisesti perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä syntyvien tietojen säilytyksessä, koska tiedoilla on merkitystä sairauksien diagnostiikassa, hoidossa ja ennaltaehkäisyssä. Kyseisiä tietoja on voinut myös käyttää tieteelliseen tutkimukseen. Rekisterinpitäjän olisi asetettava määräajat henkilötietojen poistoa tai niiden säilyttämisen tarpeellisuuden määräaikaistarkastelua varten, jotta voidaan varmistaa, ettei henkilötietoja säilytetä pidempään kuin on tarpeen. Tällainen velvoite on sisällytetty ehdotettuun 9 §:n 2 momenttiin.

Tietosuoja-asetuksen 5 artiklan nojalla henkilötiedot on säilytettävä muodossa, josta rekisteröity on tunnistettavissa ainoastaan niin kauan kuin on tarpeen tietojenkäsittelyn tarkoitusten toteuttamista varten. Henkilötietoja voidaan 5 artiklan nojalla kuitenkin säilyttää myös pidempiä aikoja, jos henkilötietoja käsitellään ainoastaan yleisen edun mukaisia arkistointitarkoituksia taikka tieteellisiä tai historiallisia tutkimustarkoituksia tai tilastollisia tarkoituksia varten 89 artiklan 1 kohdan mukaisesti edellyttäen, että asetuksessa vaaditut asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet on pantu täytäntöön rekisteröidyn oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi ("säilytyksen rajoittaminen").

Säilytysaikojen määrittely on osa rekisterinpitäjän toimintaan sisältyvää sisäänrakennetun ja oletusarvoisen tietosuojan toteuttamista, josta säädetään tietosuoja-asetuksen 25 artiklassa. Tarpeellisuusvaatimusta tietojenkäsittelyssä korostavan artiklan 2 kohdan mukaan rekisterinpitäjän on toteutettava asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet, joilla varmistetaan, että oletusarvoisesti käsitellään vain käsittelyn kunkin erityisen tarkoituksen kannalta tarpeellisia henkilötietoja. Tämä velvollisuus koskee kerättyjen henkilötietojen määriä, käsittelyn laajuutta, säilytysaikaa ja saatavilla oloa. Näiden toimenpiteiden avulla on varmistettava etenkin se, että henkilötietoja oletusarvoisesti ei saateta rajoittamattoman henkilömäärän saataville ilman luonnollisen henkilön myötävaikutusta.

Tietosuoja-asetuksessa tarkoitettua sisäänrakennettua ja oletusarvoista tietosuojaa sekä tietojen minimointia koskevaa vaatimusta on noudatettava myös Genomikeskuksessa, johon sovelletaan tietoturvallisuusvaatimuksia, joista säädetään esimerkiksi tiedonhallintalaissa. Lain tarkoituksena ei ole saattaa Genomikeskuksessa säilytettävänä olevaa genomitietoa rajoittamattomasti saataville. Genomikeskukseseen sovellettavissa tietoturvallisuusvaatimuksissa edellytetään mm. tietojen käyttöoikeushallintaa ja -seurantaa. Tapauksessa M.K. v. Ranska (2013) EIT totesi, että lainsäädännössä tulisi olla takeet tietojen sopimatonta ja loukkaavaa käyttämistä vastaan. Tällaisia säännöksiä on mm. rikoslain 38 luvussa.

Tapauksessa Van der Velden v. Alankomaat (2013) EIT katsoi, että geneettiseen tietoon liittyville, yksityisyyden suojaa koskeville intresseille saattaa myöhemmin aiheutua sellaisia haitallisia vaikutuksia, joita ei voida tarkkaan ennustaa. Ehdotetussa laissa on huomioitu kyseinen EIT:n kanta, minkä vuoksi ehdotuksessa painotetaan erityisesti kyberturvallisuuteen liittyviä seikkoja sekä sitä, että kaikkea genomitietoa käsitellään 5 §:n 2 momentin 2 kohdassa tarkoitettussa tietoturvalisessa käyttöympäristössä. Lakiehdotuksessa on lisäksi päätetty lausuntokierroksen jälkeen edetä varovaisuusperiaatetta noudattaen siten, että tietojen luovutukset on rajoitettu vain tieteelliseen tutkimukseen ja potilaan hoitoon, eikä muihin käyttötarkoituksiin, joita sisältyy esimerkiksi toisiolakiin. Ehdotetussa laissa on Weber ja Saravia v. Saksa (2006) -tapauksen ratkaisua noudattaen määritelty menettelysäännöt ja varotoimet tietojen välittämiseksi muille osapuolille ehdotettujen 10 ja 11 §:n mukaisesti.

Koska tutkimustieto lisääntyy vauhdilla, genomitiedon säilytysaikaa koskevassa arvioinnissa olisi huomioitava myös tietosuoja-asetuksen vaatimukset tietojen oikeellisuudesta. Genomin rakenteita ja variaatiotietoja koskeva tieto ja tieteellinen näyttö muuttuvat jatkuvasti. Eräs Genomikeskuksen tärkeimmistä tehtävistä on jatkuvasti päivittämällä säilyttää tallennettu genomitieto sekä variaatio- ja viitetiedot ajantasaisina ja tämä edellyttäisi palaamista tallennettuun genomitietoon (genomitutkimustiedostoon). Vain säilyttämällä pitkäaikaisesti genomitulkintojen pohjalla oleva genomitietorekisteriin tallennettu genomitieto, voidaan toteuttaa virheellisten ja vanhentuneiden variaatio- ja viitetietojen poistamista koskeva vaatimus sekä korvata tulkinat uudella ja oikeammalla tiedolla. Tämä johtuu siitä, että ihmisen referenssigenomi (viitegenomi, eli tutkijoiden kuvaama genomien nukleotidisekvenssi, joka edustaa ihmisen perimää ja geenejä) versioituu toistuvasti eli uudistuu kertyvään uuteen tietoon perustuen. Lisäksi variaatioiden nimeäminen ja geenien numerointi muuttuvat ajan kuluessa. Siksi on äärettömän tärkeää, että kaikenikäiset genomitiedot ovat aina ajantasaiselle tiedolle päivitettyinä. Sekvenssoinnin tulokset eivät muutu, mutta tiedon jalostuksen tuotteet ovat jatkuvassa muutostilassa.

Myös palvelunantajilla on tosiasiallinen tarve myöhemmin tarkistaa esimerkiksi antamansa lausunnon oikeellisuus, jolloin laukeaa tarve palata aiemmin tuotettuun genomitietoon. Geneettisessä analytiikassa olisi huomioitava, että tieto genomeista on lisääntyvää ja näytönvarmuus päivittyvää.

Mikäli genomitietorekisterissä säilytettäisiin virheellisiä tai vanhentuneita genomitietoja tai genomitiedot tuhotaan lyhyessä ajassa, muodostuu riski väärin johtopäätösten ja päätösten sekä virheellisten toimenpiteiden muodossa. Potilas voi kärsiä tulevaisuuteen, terveyteen tai talouteen kohdistuvia vahinkoja tai joutua hengenvaaraan. Genomitieto ei esimerkiksi jalostu tutkimustiedon karttumisen myötä, jolloin tärkeä henkilön terveyteen liittyvä tieto ei ole saatavilla, kun sitä tarvitaan. eikä toimintaa voi kehittää tarpeen mukaan. Pitkällä tähtäimellä esitettyjen toimintojen tehokkuus ja tuottavuus jäävät toteutumatta.

Tässä tarkoitetuista syistä genomitietojen väärinkäytön ja vuotamisen mahdollisuus tulisi minimoida. Tietoja itsessään on haasteellista minimoida useista syistä. Nykytiedon valossa on mahdollista ennustaa, mitä genomitietoja yksittäisestä henkilöstä tulevaisuudessa tarvitaan osana kliinistä päätöksentekoa. Genomitieto on luonteeltaan pääosin muuttumatonta ja nykytiedon valossa kiinnostus kohdistuu ennen kaikkea genomien noin 1 %:n luokkaa olevaan muuttuvaan osaan. Ajan kuluessa ja tietämyksen kasvaessa saattaa kiinnostus kohdistua muihin genomien osiin, joita olisi säilytettävä vertailutietona myös tulevia sukupolvia varten. Koska genomitiedon säilyttäminen on kallista, ei sitä luonnollisestikaan säilytettäisi genomitietorekisterissä vain varmuuden vuoksi. Tietojen säilyttämisen tarve perustuu siihen, että Genomikeskuksen olisi voitava varmistaa tiedon oikeellisuus ja sen tulkinta uusien teknologioiden kehittyessä. Tapa, jolla genomitietoja analysoidaan, kehittyy nopeasti. Sen analysointiin käytetään suurteholaskentaa ja tietoja jatkojalostetaan jatkuvasti. Ajan myötä kehittyy tietämys ja ymmärrys löydöksistä. Tietojen olisi oltava ajantasaisia sekä tarvittaessa saatavilla ja käytettävissä. Tämä kokonaisuus vaikuttaa myös genomitietojen säilytysaikaan. Koska tutkimustieto lisääntyy vauhdilla, genomitiedon raakadatan pitkäaikaista säilytystä puoltaa se, että vain kyseisen tiedon avulla saadaan täytettyä tietosuojasetuksen vaatimukset tulkintatietojen oikeellisuudesta mahdollistaen virheellisten ja vanhentuneiden tietojen poistaminen, mitätöiminen sekä niiden korvaaminen uudella ja oikeammalla tiedolla. Genomikeskuksen yksi tärkeimmistä palveluista esimerkiksi biopankeille ja terveydenhuollolle olisi se, että koko tietoaainestoa päivitetään yhtäaikaista ja yhdenmukaisesti. Edellä kuvatuista syistä tietojen minimointi ei olisi lähtökohtaisesti käyttökelpoinen tapa ehkäistä genomitietojen väärinkäyttöä ja vuotamista.

3.5 Tallennusvelvoite

Lakiehdotuksessa esitetään, että genomitiedon tallennus keskitettyyn genomitietorekisteriin perustuisi laissa säädettyyn velvoitteeseen. Ehdotus vastaa esimerkiksi Tanskassa omaksuttua mallia, jonka mukaan sekvensointia varten annetun suostumuksen jälkeen syntyvä tieto on suoraan lain nojalla tallennettava paikalliseen genomikeskukseen keskitettyyn tietokantaan. Vaihtoehtoisia tallennuspaikkoja ei olisi, kuten ei myöskään vertailumaista ainakaan Tanskassa tai Iso-Britanniassa. Tallennettavia genomitietoja olisi käsiteltävä jatkossa vain Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä, myös siltä osin kuin on kyse biopankkitoiminnan harjoittajan omasta käytöstä biopankkilain mukaisissa tarkoituksissa. Tästä säädetäisiin erikseen biopankkilaissa. Genomitiedon tutkiminen ja yhdistäminen muihin tietoihin tapahtuisi aina sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lain osoittamien periaatteiden mukaisesti ja Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä. Tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta ei tehdä eikä säilytettä järejennöstä genomitietorekisterin ulkopuolella. Lakiehdotus vastaa myös tältä osin vertailumaissa tehtyjä ratkaisuja. Tutkimushankkeista biopankkitoiminnan harjoittajalle palautuvat genomitiedot olisi tallennettava genomitietorekisteriin vuoden kuluessa siitä, kun geneettinen analyysi on valmistunut, mikä mahdollistaa tarpeellisten väliaikaisten genomitietorekistereiden ylläpitämisen esimerkiksi tutkimushankkeissa. Terveystietojen hallinnassa ei liene olemassa väliaikaisia genomitietokantoja, joten luonnollinen prosessi olisi tallentaa tieto genomitietorekisteriin välittömästi genomitiedon synnyttyä.

3.5.1 Tallennusvelvoite terveydenhuollossa

Tallennusvelvoitteen tavoitteet olisivat terveydenhuollossa syntyvien ja tallennettavien genomitietojen osalta osittain analogisia valtakunnallisen arkistointipalvelun tavoitteiden kanssa ja siten ehdotus edistäisi genomitietojen tietoturvallista sähköistä käsittelyä ja toteuttaisi yhtenäisen genomitietojen käsittely- ja arkistointijärjestelmän terveydenhuollon palvelujen tuottamiseksi potilasturvallisesti ja tehokkaasti sekä potilaan tiedonsaantimahdollisuuksien edistämiseksi. Velvoite tallentaa tiedot koskisi asiakastietolakia vastaavasti julkisen ja yksityisen terveydenhuollon palvelujen antajaa. Tallennusmahdollisuus olisi myös jo aiemmin syntyneille tiedoille. Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä olisi kuitenkin muista potilastiedoista poiketen Genomikeskus. Potilailla olisi oikeus vastustaa genomitietojen käsittelyä, ml. säilyttämistä Genomikeskuksessa ja siihen sisältyisi oikeus kieltää genomitietorekisteriin tallennetun genomitiedon käyttö tieteellisessä tutkimuksessa. Rekisteröity voisi lisäksi kieltää genomitiedon käsittelyn omassa hoidossaan. Genomitiedon käsittelyä ei sen sijaan voisi kieltää toisen ihmisen hoidossa, mitä on selvitetty tarkemmin kohdassa 3.6.1 (Terveydenhuollon käyttötarkoitus).

Toisin kuin asiakastietolaissa ja sen nojalla annetuissa alemman asteisissa säännöksissä säädetään, genomitietorekisterissä säilytettävää genomitietoa ei saisi lähtökohtaisesti näyttää potilaan tiedonhallintapalvelun kautta, vaan näkyvä toteutettaisiin tässä lakiehdotuksessa esitetyllä tavalla siten, että henkilöiden (myös sukulaisten) oikeusturvan takaamiseksi genomitietojen käsittelystä säädetään lailla, johon sisältyy käsittelyn lisäsuojatoimenpiteet. Ehdotus on linjassa yleisen tietosuoja-asetuksen, asiakastietolain ja sen nojalla annettujen alemman asteisten säädösten sekä potilaslain 13 §:n 3 momentin kanssa, jotka mahdollistavat asiasta säätämisen nimenomaisesti laissa. Ihmisen genomitietojen katsotaan käsillä olevassa lakiehdotuksessa kuuluvan luonteensa puolesta erityissuojattaviin tietoihin. Genomitiedon luonteeseen kuuluu, että tieto on kertakaikkista (kerran saatu tulos on pysyvä), se koskee myös lähisukulaisia, se voi antaa tietoa vielä syntymättömistä lapsista, hoitokeinoja ei aina ole ja tulosten varmuus vaihtelee. Siten ei ole tarkoituksenmukaista, että genomitieto olisi ilman erityissuojausta tai genomitietoon liitettyä tulkintaa saatavilla potilasjärjestelmän kautta (paikallisesti tai valtakunnallisesti) muilta osin kuin mikä on tarkoituksenmukaista lääkityksen ja kriittisten riskitietojen osalta. Koska genomitieto voi olla kriittistä tietoa myös muiden kuin henkilön itsensä kannalta, ei sen näkemistä terveydenhuollon palvelujenantajalle voisi jättää riippuvaiseksi sen henkilön suostumuksesta, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Lisäksi jotta terveydenhuollon ammattihenkilö voisi arvioida henkilön riskiä genomitiedon avulla, olisi hänen ymmärrettävä genomitiedon merkitys ja saatava siihen tulkinta-apua. Sen vuoksi ei ole mielekäästä, että kaikki genomitieto on ammattihenkilön näkyvillä edes kriittisenä riskitietona ennen kuin tieto on asianmukaisesti tulkittavissa. Vasta kun tiedon merkitys ymmärretään, voidaan sitä arvioida osana potilaan kriittisiä riskitietoja tai lääkitystä riippumatta siitä, että onko kyse potilaasta, jonka näytteestä genomitieto on saatu vai hänen sukulaisestaan, esimerkiksi lapsesta.

Lakiehdotuksen tavoitteena on, että Genomikeskus asiantuntijaresurssina, ja tarvittaessa yhteistyössä analyysisovelluksia tuottavien toimijoiden kanssa, kehittäisi genomitiedon tulkintajärjestelmää ja loisi terveydenhuollon palvelujen antajien tueksi tulkittua aineistoa, jota voisi hyödyntää vasta tulkittuna kriittisenä riskitietona potilaan hoidossa, johon lukeutuvat perusterveydenhuolto, erikoissairaanhoido, yksityisen terveydenhuollon palvelut, lääkkeen määrääminen ja seulonnat. Tällä tavoin turvataan parhaiten ihmisten yksityisyyden suoja, tarjotaan terveydenhuollon palvelunantajille potilaan hoidon kannalta kriittinen tieto ja luodaan vastuullisia tapoja

käsitellä genomitietoa. Terveystieteiden ammattihenkilöt hyötyvät keskitetystä tallennus- ja tulkintaratkaisusta, koska tiedonhaku tehostuisi, tiedon käyttö olisi helpompaa ja joustavampaa, tarpeelliset ja ajantasaiset tiedot olisivat oikea-aikaisesti ja oikealla tavalla tulkittuna käytävissä ja lisäksi yhdistettävissä muihin potilaan koko terveysprofiilia koskevaan tietoaanestoon. Tiedon oikea tulkinta sekä nopea ja joustava saatavuus vaikuttavat välittömästi myös potilasturvallisuuteen. Vaihtoehtoinen toteutustapa ehdotetussa laissa esitetylle tallennusvelvoitteelle genomitietorekisteriin tarkoittaisi sitä, että genomitiedot tallennettaisiin potilasasiakirjoihin ja potilastietojärjestelmiin, joita ei ole suunniteltu tai rakennettu genomitiedon massaluonteista säilytystä varten.

3.5.2 Tallennusvelvoite biopankkitoiminnassa

Biopankkitoiminta on keskeinen tutkimustoimintaa tukeva infrastruktuuri, jonka biologisia aineistojen hyödyntävät akateemiset ja yritysten tutkimushankkeet. Siten biopankkitoiminnassa syntyvää genomitietoa ei tuoteta välittömästi biopankkitoiminnassa, vaan ennen kaikkea aineistoja hyödyntävissä tutkimushankkeissa. Genomitietoa kertyy tällöin tutkijoiden väliaikaisiin tutkimusrekistereihin, joista tietoa palautuu biopankkitoiminnan harjoittajille uudelleen hyödynnettäväksi. Tämä on biopankkilailla säädetyn toiminnan tausta-ajatus eli tiedon on tarkoitus kumuloitua biopankkitoiminnassa uudelleen käytettäväksi seuraavissa tutkimushankkeissa. On huomattava, että tutkimushankkeille ei synny itsenäistä oikeutta näytteiden tai genomitietojen jatkokäyttöön, vaan käyttö on rajattu yksilöityyn tutkimushankkeeseen ja tiedonhyödyntämisuunnitelmaan, joka esitetään biopankkitoiminnan harjoittajalle pyydettyä tältä biologisia näytteitä tutkimustarkoitukseen. Muu käyttö olisi jälleen toissijaista käyttöä, johon olisi määriteltävä uusi käsittelyperuste. Siten kotimaisiin tai ulkomaisiin tutkimusrekistereihin ei nykytilanteessakaan laillisesti saa muodostaa pysyviä suomalaisiin biopankkiaineistoihin perustuvia genomitietokantoja. Tutkimushankkeen ja biopankkitoiminnan harjoittajan väliset velvoitteet koskien tiedon palauttamista määritetään yksilöidymmin luovutussopimuksessa. Näiden luovutussopimusten ehtojen perusteella biopankkitoiminnan harjoittajille voi palautua osa genomista ja muusta tiedosta. Olennaista on havaita, että genomitieto, joka palautuu biopankkitoiminnan harjoittajalle, kuuluu tässä lakiehdotuksessa tarkoitettun tallennusvelvoitteen piiriin ja nimenomaan tuota kyseistä tietoa koskevat esimerkiksi lakiehdotuksessa esitetty kielto tehdä tai säilyttää jäljennöksiä. Lakiehdotuksessa ei esitetä biopankkitoiminnan asiakkaille vastuuta genomitiedon tallentamisesta, vaan velvoitteen kohteena on biopankkitoiminnan harjoittaja.

Tallennusvelvoitteen tarkoituksena on mm. estää rinnakkaisten rekistereiden syntyminen, vaikka jäljennösten tekeminen olisi perusteltavissa kansainvälisen yhteistyön, julkaisemisen ja tutkimusrahoittajien vaatimusten vuoksi. Jäljennösten rinnakkainen tallentaminen liittyy useimmiten muuhun käyttötarkoitukseen kuin siihen, mihin genomitietoja on alun perin kerätty ja luovutettu biopankkitoiminnasta. Tältä osin on keskeistä huomata, että tiedon jatkokäytössä on oikeudellisesti kyse uudesta käyttötarkoituksesta.

Tästä olisi erotettava tutkimustulosten todentamiseen liittyvät vaatimukset. Koska tutkimusaineistojen alkuperäiset tutkimusluvut ja eettisyyttä koskevat lausunnot koskevat vain yksittäistä tutkimusta, tulisi saman aineiston uudelleenkäyttäjän hakea arkaluonteisen yksilötason genomitiedon käsittelyyn oma tutkimus- tai käyttöluupa ja tarvittaessa eettinen ennakoarviointi, riippuen tiedon uudesta käyttötarkoituksesta. Olennaista olisi säilyttää tieto tutkimusaineiston muodostamiseen käytetystä aineistosta (ns. poimintatiedot) niin oman toiminnan arkistointia, kuin myös tutkimusaineistojen arkistointia varten. Poimintatietojen avulla tutkimusaineisto olisi saatavilla uudelleenkäyttöä varten ilman, että aineistoa tarvitsisi tallentaa useampaa kertaa eri

paikkoihin. Lisäksi Suomeen kertyisi keskitetysti tietoa siitä, ketkä haluaisivat käyttää aineistoa ja ovat potentiaalisia tiedonhyödyntäjiä. Siten kansainvälisiin tietokantoihin voisi edelleen viedä aineistoa koskevan metatiedon eli esimerkiksi tiedon siitä, että aineisto on löydettävissä Suomesta tietyllä tutkimuslupanumerolla ja että se olisi saatavissa käyttöön lainmukaisten edellytysten täytyessä. Näin pyritään ehkäisemään sitä, ettei genomitiedosta kertyisi rinnakkaisia arkistoja muihin maihin.

Tallennusvelvoite koskisi ehdotetun lain voimaantulon jälkeen tuotettua genomitietoa. Biopankkeihin alkaa hiljalleen kertyä genomitietoa, joka ei todennäköisesti ainakaan kaikilta osin laadultaan vastaa sitä, mitä Genomikeskukseen on tarkoitus tulevaisuudessa siirtää. Osa tiedoista on kuitenkin terveydenhuollon menetelmin tuotettua, vaikka kyse on biopankkitoiminnasta. Genomikeskuksen ensisijaisena tehtävänä olisikin määrittää tallennettavan tiedon laatu ja formaatti, jotta voidaan valmistautua varsinaisen tiedon vastaanottamiseen. Tätä valmistelemaa työtä tehdään jo nyt sosiaali- ja terveysministeriön sekä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen välisessä yhteistyössä. Tässä työssä on jo havaittu, että biopankit luovuttavat säilytyksessään olevia näytekokoelmia analysoitavaksi tutkimusryhmien käyttämiin laboratorioihin, joissa käytetään toisistaan poikkeavaa teknologiaa. Tuotettavan genomitiedon laatu on siten eri valmistajien ohjelmistojen ja teknologioiden varassa eikä ole yhtenäistä. Vasta kun yhtenäiset laatuvaatimukset on määritelty, voidaan ajatella luovuttavan moninkertaisen tallennuskapasiteetin käyttämisestä.

Laatuvaatimusten määrittelyä tulee helpottamaan se, että biopankkitoiminnassa on vuonna 2018 julkaistu uusi kansainvälinen standardi ISO 20387:2018, joka määrittelee laatuvaatimukset käsiteltäessä biopankkitoiminnassa ihmisperäisiä biologisia materiaaleja ja niihin liittyviä tietoja. Kansainvälisesti on sovittu, että standardia tullaan käyttämään itsenäisesti akkreditoitavaksi vaatimusstandardina. Suomessa biopankkitoiminnan harjoittajat eivät ole tehneet yhteistä päätöstä akkreditoinnin tavoittelemiseksi ja kukin toiminnan harjoittaja etenee omassa aikataulussaan standardin käyttöönotossa. Laatuvaatimusten määrittelyssä on huomioitava, että siltä osin kuin biopankkitoiminnassa tuotettuja genomitietoja käytetään diagnostisissa ja hoidollisissa tarkoituksissa, kuten biopankkitoiminnassakin suunnitellaan parhaillaan arvioitaessa kliinisesti merkittävien tietojen palauttamista ihmisille, on ensisijaisesti ja ennen kaikkea sovellettava kliinisiä laatuvaatimuksia (ISO 15189). Näin tehdään jo joissakin lakiehdotuksen vertailumaissa, kuten Iso Britanniassa Genomics Englandin genomihankkeessa. Biopankkitoiminnassa tuotetun tiedon laatu, oikeellisuus ja soveltuvuus aiottuihin uusiin tarkoituksiin tulee varmistaa, mikä aiheuttaa biopankkitoiminnan harjoittajille jo nykytilassa lisäkustannuksia arvioidessaan tiettyjen genomitietojen palauttamista ihmisille eivätkä kyseiset lisäkustannukset johdu välittömästi tämän lakiehdotuksen vaatimuksista. Biopankkitoiminnassa tehtävä laatuvaatimusten toteutus toimii erinomaisena pohjana ajatellen tulevaa genomitietorekisteriä.

Biopankkitoiminnan rahoitus vahvistetaan tyypillisesti vuodeksi kerrallaan ja on usein alisteista usean biopankkitoiminnan perustajajäsenen päätöksenteolle, jolloin biopankkitoimintaa joudutaan usein kattamaan aineiston luovutusmaksuilla. Käsillä oleva lakiehdotus todennäköisesti tarkoittaisi biopankkitoiminnan harjoittajille tallennukseen kohdistuvien euromääräisten resurssien kohdentamista genomitietorekisteriin. Tarkoituksena ei olisi ainakaan merkittävästi kasvattaa biopankkien tallennuskustannuksia siitä, mitä ne nykytilassa ovat kilpailutettuina, jotta biopankkitoiminnan asiakkaalle ei muodostuisi liian korkea kustannusta biopankkiaineiston käyttämisestä.

3.6 Genomitiedon luovuttaminen genomitietorekisteristä

Genomitiedon luovuttamista koskevilta osin lakiehdotuksessa on tavoiteltu kansainvälisen yhteistyön mahdollistavaa toteutusta, joka parhaiten huomioi ne käytännön tarpeet ja realiteetit, joita liittyy sekä genomitiedon integroimiseen terveydenhuoltojärjestelmään että genomitiedon käsittelyyn tieteellisessä tutkimuksessa. Kansainvälinen yhteistyö on erityisen tärkeää harvinaissairauksissa (rajoittumatta kuitenkaan näihin), joissa tiedonvaihto voi olla olennainen osa kliinisen diagnoosin tekemistä.

Genomitiedon käyttömahdollisuudet on lakiehdotuksessa tietoisesti rajoitettu merkittävästi suppeammiksi kuin muiden terveystietojen osalta sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lain nojalla. Ehdotetulla lailla säädetään täysin uudentyyppisestä toiminnasta, minkä vuoksi on katsottu tarpeelliseksi edetä varovaisuusperiaatetta noudattaen ja seuraten myös muiden terveystietojen käyttöön liittyvää soveltamiskäytäntöä. Ehdotettu laki ei vaikuta siihen, miten genomitietoa käytetään tulevaisuudessa opetuksessa, suunnittelutyössä ja muissa vastaavissa tarkoituksissa. Genomitiedon luovuttaminen kyseisiin tarkoituksiin ei ole mahdollista esimerkiksi biopankkilainsäädännön puitteissa eikä ehdotetun lain ole tarkoitus muuttaa tilannetta siltä osin. Ehdotettu laki ei myöskään puutu siihen, että miten potilastietorekisterin tietoja luovutetaan erilaisiin käyttötarkoituksiin.

3.6.1 Terveystietojen käyttötarkoitus

Genomitiedon käyttö rekisteröityä koskevassa hoidossa

Lakiesityksessä ehdotetaan, että Genomikeskus saisi salassapitovelvoitteiden estämättä luovuttaa variaatitietorekisteristä välttämättömiä genomitietoja terveydenhuollon palvelunantajalle, kun tieto on asianmukaisesti prosessoitu ja tulkittu ja tiedon laatu on vahvistettu kliiniseen käyttöön sopivaksi. Lakiehdotuksen perimmäinen tavoite on varmistaa, että Genomikeskuksella on riittävä kyky käsitellä genomitiedon kasvavia määriä siten, että tietoa voidaan tehokkaasti hyödyntää terveydenhuollon eri käyttötilanteissa. Erilaisia käyttötilanteita, joissa genomitiedot ovat välttämättömiä palvelunantajalle voi liittyä diagnostiikkaan ja hoidon valintaan, suunnattuihin ja suuntaamattomiin seulontoihin, riskiarvioiden tekemiseen ja ennaltaehkäisyyn sekä lääke- tai tutkimusmääräysten tekemiseen ja seurantaan.

Genomitietojen luovutusperustetta Genomikeskuksesta ja vastaavasti käsittelyperustetta terveydenhuollossa olisi arvioitava tietosuojasetuksen käsittelyperusteita vasten. Genomitietojen käsittely (ml. luovutus) sekä terveydenhuollon että tieteellisen tutkimuksen tarpeisiin perustuisi Genomikeskuksessa tärkeisiin yleisen edun mukaisiin tarkoituksiin tietosuojasetuksen 9 artiklan 2 kohdan g alakohdan mukaisesti. Genomikeskuksen *luovutusperusteen* vastinparina vastaanottajana olevan terveydenhuollon *käsittelyperuste* liittyisi tietosuojasetuksen 9 artiklan 2 kohdan h alakohtaan. Kyseisen h alakohdan mukaan tietoja voidaan käsitellä, mikäli se on tarpeen ennaltaehkäisevää tai työterveydenhuoltoa koskevia tarkoituksia varten, työntekijän työkyvyn arvioimiseksi, lääketieteellisiä diagnooseja varten, terveys- tai sosiaalihuollollisen hoidon tai käsittelyn suorittamiseksi taikka terveys- tai sosiaalihuollon palvelujen ja järjestelmien hallintoa varten unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön perusteella tai terveydenhuollon ammattilaisen kanssa tehdyn sopimuksen mukaisesti ja noudattaen 9 artiklan 3 kohdassa esitettyjä edellytyksiä ja suojatoimia. Asetuksen 9 artiklan 3 kohdan mukaan tietoja voidaan käsitellä h alakohdan mukaisia tarkoituksia varten, kun kyseisiä tietoja käsittelee tai niiden

käsittelystä vastaa ammattilainen tai toinen henkilö, jolla on lakisääteinen salassapitovelvollisuus.

Genomitiedon käsittelyyn terveydenhuollossa liittyisi myös muita suojatoimenpiteitä. Genomitiedon käyttö potilaan hoidon osana tapahtuisi aina potilaslain 6 §:n vaatimuksia noudattaen. Siten potilasta oli hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan ja geneettisen analyysin tai olemassa olevan genomitiedon pyytämisestä Genomikeskuksesta olisi keskusteltava ensin potilaan kanssa. Lisäksi olisi aina mahdollistettava potilaan oikeus olla tietämättä tarkemmin genomitietoaan ja kieltäytyä sen hankkimisesta. Vastaava oikeus saada tai olla vastaanottamatta tietoa on sisällytetty biopankkilain 39 §:n 2 momenttiin, jonka mukaan rekisteröidyillä on pyynnöstä oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto (eli tulkittua genomitietoa) sekä biopankin suostumusasiakirjasta annetun valtioneuvoston asetuksen (643/2013) 1 §:ään, jonka 7 kohdan nojalla rekisteröity voi antaa suostumuksensa siihen, että hänelle voidaan ilmoittaa kliinisesti merkittävästä löydöksestä. Biopankkilaisissa ei kuitenkaan määritellä, että mitä menettelytapoja noudattaen tieto olisi annettava, sillä genomitiedon tulkinta yksittäisen henkilön terveydentilan näkökulmasta on terveydenhuollon, ei tutkimusinfrastruktuurin toimintaa. Ehdotettu laki täydentäisi biopankkilain säännöksiä tältä osin ja toteuttaisi biopankkilain taustalla olevaa tavoitetta väestön terveyden edistämistä.

Genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa olisi prosessuaalisesti monivaiheinen ja edellyttäisi tuekseen tulkintatyökaluja ja päätöksenteon tukijärjestelmiä. Jos genomitietoa ei ole ennestään olemassa potilaasta, tulisi potilasta hoitavan lääkärin arvioida, huomioiden terveydenhuollon kansalliset ohjeet ja suositukset, terveyteen liittyvän geneettisen analyysin tarpeen ja sen mahdolliset riskit ja hyödyt potilaalle. Hyötyjä voi tulla joko diagnoosin löytymisen, hoitopäätöksen helpottumisen tai ennaltaehkäisevien toimenpiteiden kautta. Geneettisen analyysin suorittaminen edellyttäisi analyysin riskiluokitus huomioiden geneettistä neuvontaa sekä etukäteisinformaation antamista esimerkiksi siitä, että genomitieto tallennettaisiin Genomikeskukseen ja että potilaalla olisi oikeus vastustaa genomitiedon käsittelyä Genomikeskuksessa ja kieltää genomitiedon käyttö tieteellisissä tarkoituksissa. Mikäli annetun informaation jälkeen potilas antaa suostumuksena geneettisen analyysin tekemistä varten, otetaan hänestä veri- tai kudospnäyte, josta analysoidaan genomitietoa. Lääkärin olisi sitä ennen laadittava lähete geneettistä analyysistä varten sekä kirjattava sitä koskeva lääketieteellinen indikaatio potilastietojärjestelmään. Lisäksi potilasjärjestelmään tulisi kirjata, että potilaalta on saatu suostumus. Suostumuksen muoto riippuisi siitä, että onko kyseessä rutiininluontoinen vai genominlaajuinen terveyteen liittyvä analyysi. Näytteet lähetetään analysoitavaksi kliiniseen laboratorioon, josta genomitieto siirtyisi keskitettyyn genomitietorekisteriin tallennettavaksi ja edelleen prosessoitavaksi ja tulkittavaksi.

Genomitiedon käyttö sukulaisen hoidossa

Luovutus terveydenhuoltoon voi edellä kuvatulla tavalla tulla ajankohtaiseksi siten, että jo olemassa olevaa genomitietoa ja siitä tulkittua variaatitietoa pyydetään ja käytetään laboratoriotuloksen tavoin välttämättömänä osana diagnostiikkaan, hoitoon tai ennaltaehkäisyyn liittyvää lääkärin päätöksentekoa. Tässä tarkoitettu mahdollisuus olisi merkityksellinen rekisteröidyn itsensä lisäksi myös muun potilaan hoidossa. Rekisteröidyn genomitiedolla saattaa olla mahdollista tehdä lääketieteellisiä päätelmiä suvun muiden jäsenten sairauksista tai heidän alttiudestaan johonkin sairauteen. Tieto voi olla myös ennusteellista sen suhteen, millainen mahdollisuus henkilöllä on siirtää ominaisuus lapsiinsa. Se myös vähentäisi tarvetta tehdä turhia geneettisiä analyysejä, kun olemassa olevaa tietoa voidaan käyttää monien ihmisten hyväksi. Näiden syiden

vuoksi on keskeistä varmistua siitä, että turvataan myös muiden ihmisten oikeuksia ja vapauksia.

Lakiehdotus mahdollistaisi sukulaisten terveydellisen hyötymisen variaatiorekisteriin sisältyvästä genomitiedosta, vaikka se ei olisikaan heistä itsestään peräisin. Tyypillisesti geneettisen tutkimuksen tuloksista voi eri syistä olla tietoa monilla tahoilla, esimerkiksi potilaalla tai testatulla henkilöllä itsellään, hänen ystävilään, terveydenhuollon ammattilaisilla ja tutkijoilla. Joskus tieto geneettisesti periytyvästä sairaudesta löytyy sattumalöydöksenä vasta ruumiinavauksen yhteydessä. Monesti tätä tietoa ei kuitenkaan ole sukulaisella ja häntä hoitavilla terveydenhuollon ammattilaisilla, vaikka kyseinen tieto olisi välttämätön sukulaista koskevassa sairauden diagnosoinnissa, hoidossa tai sairauden ennaltaehkäisyssä. Ennaltaehkäisy tarkoittaisi sitä, että sairautta ei ole vielä todettu tutkittavalla henkilöllä, mutta hänen riskinsä sairastua olisi mahdollista selvittää ilman turhia invasiivisia toimenpiteitä.

Perusoikeuksien tasolla sukulaisten genomitiedon käsittelyssä olisi kyse kahden perusoikeuden, yksityiselämän suoja (10 §) ja oikeus elämään (7 §), välisestä suhteesta ja siihen liittyvästä välttämättömyysarvioinnista. Kysymys linkittyy lisäksi genomitiedon erityisluonteeseen eli siihen, että genomitieto koskee aina useampaa kuin yhtä henkilöä, minkä vuoksi sitä ei voida lähtökohdaisesti pitää täysin sen henkilön määräysvallan (eli suostumuksen) alaisena, jonka näytteestä genomitieto on alun perin analysoitu. Genomitieto ei koske vain henkilöä itseään, vaan se voi kertoa merkittävää terveyteen liittyvää tietoa myös kyseisen henkilön sukulaisista ja perheenjäsenistä. Esimerkiksi vanhemmat ja lapset tai sisarukset jakavat keskenään keskimäärin noin puolet perimästä. Serkkujen välillä yhteistä perimää on keskimäärin yksi kahdeksasosa. Sama sairaus perheen sisällä määräytyy erittäin harvoja poikkeuksia lukuun ottamatta samojen perimän muutosten pohjalta. Tämä tarkoittaa, että esimerkiksi tehtäessä geneettisiä analyysejä suvussa, tarvitaan tieto toisella perheen tai suvun jäsenellä tehdyn analyysin tuloksesta. Ilman tätä tietoa ei monissa tapauksissa ole mahdollista tulkita geneettisen analyysin tulosta. Kliininen kokemus perinnöllisyyslääketieteessä osoittaa, että ihmiset eivät yleensä kiellä tietojensa käyttämistä sukulaisensa hyväksi. Jos näin tapahtuisi, toisen henkilön riskiä sairastua esimerkiksi rintasyöpään ei voitaisi määrittää. Riski voi olla joko väestötasoinen (10 % elinikäinen riski) tai korkea (80 % elinikäinen riski sairastua rintasyöpään), jolloin seuranta on aivan erilaista.

Kliinisessä käytännössä on koettu ongelmalliseksi se, että potilas ei voi saada tarvitsemaansa hoitoa ja toteuttaa omia perusoikeuksiaan, jos hoito on riippuvaista toisen henkilön halusta jakaa itseään koskevaa tietoa tai jos toiselta henkilöltä ei saada suostumusta genomitiedon käyttöä varten. Nykytilanteessa potilas joutuu kommunikoidaan omaan sairauteensa liittyvistä asioista sukulaistensa kanssa antaakseen heille tietoa tai saadakseen itse genomitiedon käyttöön perustuvaa hoitoa. Asiantuntijanäkemyksen mukaan tämä on pääosin onnistunut hyvin, mutta toisaalta henkilö joutuu tinkimään omasta yksityisyydestään kertomalla omasta tilanteestaan jokaiselle asiaa koskevalle sukulaiselle. Prosessi on raskas sekä henkilölle itselleen että työlästä palvelunantajalle, jolla ei ole tosiasiallisia mahdollisuuksia tehokkaasti seurata tiedonkulkua ihmiseltä toiselle. Edellä kuvattujen syiden vuoksi lakiehdotuksen 11 §:n 3 momentissa on esitetty, että rekisteröity ei voisi kieltää genomitietojensa käsittelyä, jos niitä käytetään toisen potilaan terveyden hyväksi. Käyttö ei myöskään edellyttäisi rekisteröidyn suostumusta. Kyse on oikeudellisesti rekisteröidyn oikeuksien rajoittamisesta lailla.

Perustuslakivaliokunta on katsonut perusoikeusrajoituksen kohteeksi joutuvan henkilön suostumuksella voivan sinänsä olla merkitystä valtiosääntöoikeudellisessa arvioinnissa (PeVL 1/2018 vp, s. 8). Valiokunta on kuitenkin käytännössä pitänyt tällaista sääntelytapaa ongelmallisena ja korostanut suurta pidättyväisyyttä suostumuksen käyttämisessä perusoikeuksiin puuttumisen

oikeutusperusteena. Valiokunnan mukaan tällainen sääntelytapa ei ole helposti sovitettavissa yhteen sen perustuslain 2 §:n 3 momentissa vahvistettuun oikeusvaltioperiaatteen sisältyvän vaatimuksen kanssa, jonka mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin. Siten käsillä olevassa lakiehdotuksessa pidetään lähtökohtana, että perusoikeuksien rajoitus perustuisi Genomikeskuksen käyttämän julkisen vallan vuoksi lakiin.

Genomitiedon käyttö rekisteröidyn sukulaisen hoidossa ei olisi tietosuoja-asetuksessa tarkoitettua alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa yhteensopivaa käsittelyä, vaan edellyttää asetuksen tarkoittamia lisäperusteluja. Rekisteröidyn oikeuksien (rajoittamis- ja vastustamisoikeuden) rajoittaminen perustuisi tietosuoja-asetuksen 23 artiklan 1 kohdan i alakohtaan eli lakiehdotuksella olisi tarkoitus turvata muille kuuluvat oikeudet ja vapaudet. Tietosuoja-asetuksen 23 artiklan 2 kohta edellyttää, että lainsäädäntötoimenpiteet sisältävät tarpeen mukaan erityisiä säännöksiä, jotka koskevat ainakin a) käsittelytarkoitusta tai käsittelyn ryhmiä b) henkilötietoryhmiä c) käyttöön otettujen rajoitusten soveltamisalaa d) suojatoimia, joilla estetään väärinkäyttö tai lainvastainen pääsy tietoihin tai niiden siirtäminen e) rekisterinpitäjän tai rekisterinpitäjien ryhmien määrittämistä f) tietojen säilytysaikoja ja sovellettavia suojatoimia ottaen huomioon käsittelyn tai käsittelyryhmien luonne, laajuus ja tarkoitukset g) rekisteröidyn oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuvia riskejä ja h) rekisteröityjen oikeutta saada tietoa rajoituksesta, paitsi jos tämä voisi vaarantaa rajoituksen tarkoituksen.

Tässä tarkoitettu luovutus terveydenhuoltoon toteutettaisiin ehdotetulla 11 §:llä. Lainkohdan tarkoittama genomitietojen käsittelytarkoitus liittyisi terveydenhuoltoon ja käsittelyn kohteena olisivat variaatiotietorekisteriin tallennetut tunnistelliset ja tulkitut variaatiotiedot, jotka ovat tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 13 kohdan tarkoittamia geneettisiä tietoja. Genomitietojen käyttöä rajoittavat välttämättömyysvaatimus, joka täsmentyy potilaan terveydentilan edellyttämän lääketieteellisen tarpeen ja lääkärin tekemän arvioinnin mukaan. Käyttöä rajoittavat terveydenhuollon ammattihenkilöä koskevat lakisääteiset vaatimukset. Rekisteröidyn oikeuksien rajoitus kohdistuu vain oikeuteen rajoittaa itsestään otetusta näytteestä analysoidun genomitiedon käyttöä toisen ihmisen hyväksi. Väärinkäyttö pyritään estämään mm. käyttöoikeusvalvonnalla, lokitiedoilla ja muilla teknisillä keinoilla. Luovuttaminen tapahtuisi aina Kanta-palveluiden kautta. Rekisterinpitäjä, jolle genomitietoja luovutettaisiin olisi terveydenhuollon palvelunantaja. Tietojen säilyttämisaika potilasasiakirjoissa määritty potilaslainsäädännön nojalla. Potilasasiakirjoihin ei kuitenkaan milloinkaan siirrettäisi koko genomia kuvaavia tietoja, vaan vain tarpeellisin osin variaatiotietoa ja sen tulkintatietoa.

Prosessi

Koska potilaan hoidossa hyödynnettäisiin eri lähteistä tuotettua genomitietoa, olisi tiedon laatuun kiinnitettävä erityistä huomiota. Laatuun liittyviä haasteita on kuvattu kohdassa 2.3.4 (Genomitiedon palauttaminen ihmisille) ja 3.4.4 (Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessi). Ehdotettu laki, tallennettavan tiedon standardisointi sekä laatukontrolli vahvistaisivat tätä prosessia. Sikäli kuin laajojen väestöaineistojen biopankkitutkimuksissa tuotettua genomitietoa olisi tarkoitus käyttää esimerkiksi harvinaissairauksien ja syövän diagnostiikassa, tulisi varmistaa genomitiedon alkuperä, laatu ja kliininen hyödynnettävyys ennen niiden hoidollista käyttöä. Sen vuoksi on olennaisen tärkeää, että genomitietorekisteriin edellytetään merkittäväksi ehdotetun 7 §:n 1 momentin 3 kohdassa tarkoitettua laatua koskevat oleelliset tiedot.

Genomitietoon sisältyy lukuisia variaatioita, joita on tutkittava tarkemmin, jotta saadaan käsitys niiden kliinisesti merkityksestä. Prosessina tulkinta merkitsisi sitä, että genomitietorekisteriin tallennetusta raakadatasta luodaan variaatiotietorekisteriin vcf-tiedostot (variant calling files) ja

sen jälkeen tehtäisiin tulkinta niiden yleisestä kliinisestä merkityksestä. Tulkinta ei tässä vaiheessa sisältäisi tulkintaa yksittäisen ihmisen terveyden kannalta. Tulkintaan sisältyisi arviointi siitä, että onko variaatioissa kyse 1) harmittomasta muutoksesta 2) todennäköisesti harmittomasta muutoksesta 3) muutoksesta, jonka laadusta ei tiedetä (variant of unknown significance, vus) 4) todennäköisesti patogeenisestä muutoksesta tai 5) patogeenisestä muutoksesta. Nämä ovat variaatioiden alaryhmiä, joiden kliininen merkitys kirjataan variaatiotietorekisteriin. Rekisteriä ja sen sisältöä päivitetään Genomikeskuksessa sitä mukaa, kun näyttöä variaatiotiedon kliinisestä merkityksestä kertyy tutkimuksen kautta Genomikeskukseen.

Kun variaatiotiedon tulkinta on valmis, arvioidaan sitä mahdollisesti seuraavaksi terveydenhuollossa yksittäisen potilaan näkökulmasta. Tällöin palvelunantajan käsittelyssä tulkinnan lopputuotoksena syntyy potilaskohtainen kliininen raportti, joka voidaan laboratoriotuloksen tavoin tallentaa potilastietojärjestelmään historiatietona ja dokumentaationa genomitiedon käytöstä. Varsinainen raakadata ja variaatiotiedot säilytettäisiin edelleen genomitietorekisterissä. Sitä ennen on arvioitava, miten kyseinen kliininen tieto kulkeutuu osaksi potilaan hoitoa. Menettely voi vaihdella riippuen siitä, onko kyse esimerkiksi harmittomasta tai patogeenisestä muutoksesta ihmisen genomissa. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi arvioida erilaisia menettelytapoja, joilla genomitietoa olisi mahdollista välittää osaksi potilaan hoitoa.

Tietoa voidaan päätöksenteon tukijärjestelmiä hyödyntäen toimittaa välittömästi potilasta hoitavalle lääkärille, mikäli kyse on tavanomaisista löydöksistä, joihin on selkeä tulkinta. Tämä on aikaa säästävää ja tehokkain tapaa kommunikoida kyseisenlaiset matalanriskin tulokset klinikkaan. Joissakin tapauksissa tulkintatiedot tulisi niiden sisältämän korkeamman riskin vuoksi toimittaa vain esimerkiksi kliinisen genetiikan yksiköille jatkotoimenpiteitä varten Erityisesti, kun kyse on harvinaissairauksista tai perinnöllisistä sairauksista, joihin ei ole olemassa hoitoa. Kliinisen genetiikan yksikkö voi tehdä yhteistyötä sen yksikön kanssa, joka hoitaa kyseistä potilasta.

Lakiehdotuksen johtavana periaatteena on, että kaikki relevantit potilasryhmät ja kliiniset yksiköt huomioidaan Suomessa yhdenvertaisesti ja että kaikilla on yhtäläiset laissa säädetyt edellytykset hyödyntää genomitietoa. Esityksessä on huomioitu se, että kaikkea genomitietoa ei voi välittömästi hyödyntää kaikissa mahdollisissa käyttötilanteissa, vaan ensi vaiheessa on tarve keskittyä sellaisiin variaatiotietoihin, joiden kliinisestä merkityksestä on jo kertynyt näyttöä. Näiden tietojen perusteella valikoituvat sairaus- ja tautiryhmät sekä eri potilasryhmät.

3.6.2 Tieteellinen tutkimus ja biopankkitoiminta

Terveydenhuollossa syntyviä tietoja saa nykytilanteessa luovuttaa yksittäistapauksessa tieteelliseen tutkimukseen potilaslain 13 §:n 5 momentin ja julkisuuslain 28 §:n nojalla salassapitovelvoitteiden estämättä. Lisäksi Terveyden ja hyvinvoinnin laitos voi antaa luvan tietojen saamiseen yksittäistapauksessa, kun tieteellistä tutkimusta varten tarvitaan tietoja useamman kuin yhden terveyden- ja sairaanhoidon palveluja tuottavan kunnan tai kuntayhtymän, yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa tarkoitetun palvelujen tuottavan yksikön ja itsenäisesti ammattiaan harjoittavan terveydenhuollon ammattihenkilön potilasasiakirjoista. Lupa voidaan antaa, jos on ilmeistä, ettei tiedon antaminen loukkaa niitä etuja, joiden suojaksi salassapitovelvollisuus on säädetty. Lupaa harkittaessa on huolehdittava siitä, että tieteellisen tutkimuksen vapaus turvataan. Biopankkilaisissa säädetään biopankkiaineistojen (ml. biopankkitoiminnassa tuotettujen genomitietojen) luovuttamisesta biopankkitutkimukseen.

Eduskunta on vastikään hyväksynyt toisiolain, jonka tarkoituksena on luoda ajanmukaiset ja yhdenmukaiset edellytykset sosiaali- ja terveydenhuollon palvelutoiminnassa syntyvien terveystietojen käytölle mm. tieteellisessä tutkimuksessa. Genomitietojen luovuttaminen tieteelliseen tutkimukseen on osa sote-tietovarantojen hyödyntämisen laajempaa kokonaisuutta, johon kuuluvat toisiolaki sekä lupaviranomainen ja palveluoperaattori. Kokonaisuus luo mahdollisuuksia tehdä korkean luokan tutkimusta ja synnyttää uusia yrityksiä.

On huomattava, että ehdotettu laki ei laajentaisi genomitietojen käyttömahdollisuuksia tieteellisiin tutkimustarkoituksiin enempää kuin mitä olisi mahdollista ilman käsillä olevaa lakiehdotusta. Lakiehdotuksella rajoitetaan tieteellinen tutkimuskäyttö variaatietoihin eli ei koko genomia koskeviin tietoihin. Genomitiedot olisivat ilman ehdotetun lain säännöksiä nykytilassa tieteellisen tutkimuksen käytettävissä edellä mainittujen potilas-, julkisuus- ja biopankkilain säännösten kautta ja tulevaisuudessa ne olisivat käytettävissä myös toisiolain kautta ilman genomitietoihin itsessään liittyviä suojatoimenpiteitä, ellei suojatoimenpiteitä koskevia säännöksiä oteta kyseisiin luovutusta koskeviin lakeihin. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa olisi tarkoitus säätää suojatoimenpiteistä, joilla genomitietojen käsittelystä tehtäisiin vastuullisempaa, yhdenvertaisempaa ja tietoturvallisempaa. Genomitietojen käsittely ehdotetulla tavalla tutkimuksessa edellyttää, että ihmisillä on halua tukea tiedettä. Lakiehdotus ei rajoita ihmisten tietosuoja-asetukseen perustuvaa oikeutta vastustaa genomitietojensa käyttöä eli heillä olisi myös mahdollisuus vastustaa genomitietojen luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen. Lainvalmistelussa on korostettu, että avoimen ja eettisen tieteen ja tutkimuksen periaatteiden mukaisesti julkisesti rahoitettavan tutkimuksen tulosten ja tuotosten tulee olla löydettäviä, saavutettavia, yhteen toimivia ja uudelleenkäytettäviä (ns. FAIR-periaatteet: findable, accessible, interoperable and re-usable). Lisäksi avoimuus tulee toteuttaa tutkimusperiaatteita noudattaen ja oikeudellista toimintaympäristöä kunnioittaen. Ehdotettu sääntely pyritään toteuttamaan siten, että edellä käsitellyt lait ovat luovuttamista koskevien säännösten osalta linjassa toistensa kanssa, kun on kyse tieteellisestä tutkimuksesta.

Lainvalmistelun ja genomikeskustyöryhmän työn yhteydessä on päädytty esittämään, että Genomikeskus ei myöntäisi tietolupia genomitietoihin itse eikä tekisi hallinnollisia päätöksiä rekisterissään olevien tietoaineistojen käyttöä varten. Ehdotetussa laissa säädettäisiin vain Genomikeskuksen säilytyksessä oleviin variaatietoihin kohdistuvista luovutusedellytyksistä, mutta toisiolaissa tarkoitettu tietolupaviranomainen tekisi tietolupaa koskevan päätöksen noudattaen sekä ehdotetussa laissa että toisiolaissa säädettyä. Variaatietojen käsittely tapahtuisi kuitenkin aina Genomikeskuksen tietoturvallisessa käyttöympäristössä silloinkin, kun niihin yhdistetään toisiolain tai biopankkilain tarkoittamia tietoja (ml. biopankkilain nojalla luovutettavia Genomikeskuksen säilytyksessä olevia raakamuotoisia genomitietoja). Ehdotetussa laissa ei säädettäisi ollenkaan raakadatan luovuttamisesta, vaan pelkästään Genomikeskuksen säilytyksessä olevien variaatietojen luovutuksesta. Nämä periaatteet johtaisivat siihen, että myös silloin, kun asiakas olisi kiinnostunut pelkistä Genomikeskuksen säilyttämistä variaatietiedoista, tietoluvan antaisi toisiolain tietolupaviranomainen, vaikka tietoihin ei liitettäisi muita tietoja.

Ehdotetun lain 10 §:ssä määriteltäisiin genomitietojen luovuttamisen pääperiaatteet. Pykälän mukaan variaatietoihin saisi yksittäistapauksessa salassapitovelvoitteiden estämättä antaa tietoluvan tieteellisen tutkimuksen tarkoituksiin. Edellytyksenä olisi, että tutkimuksessa noudetaan lakia ja Genomikeskuksen määrittämiä ehtoja ja rajoituksia, tietopyyntöön on liitetty tutkimussuunnitelma ja sitä koskeva eettisen toimikunnan myönteinen lausunto ja tietojen saajalla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys variaatietojen käsittelyyn ja luovutuksella on yhteys saajan tehtäviin. Nämä luovutusta koskevat säännöt olisivat yhdenmukaisia

esimerkiksi sen kanssa, miten Genomics Englandissa luovutetaan aineistoja tutkimuksen käyttöön. Lisäksi sovellettaisiin, mitä toisiolain 35, 38 sekä 43-54 §:ssä säädetään.

Ehdotetussa laissa ei säädettäisi siitä, mitä tutkimusaiheita ja millä menetelmillä niitä saa tutkia eikä esityksessä muutenkin rajoiteta varsinaista tutkimuksen tekemistä, vaan päinvastoin, varmistetaan tieteen vapauden toteutuminen. Eettiseen ennakoarviointiin voisi mahdollisesti kuulua tutkimusaiheiden ja -menetelmien eettinen arviointi. Lisäksi eettinen toimikunta voisi arvioida tutkimuksen ja sen suunnittelun asianmukaisuutta sekä hyödyn ja riskien arvioinnin asianmukaisuutta. Genomitutkimusten sisällön arviointi edellyttää erityisasiantuntemusta ja sen vuoksi Genomikeskuksen olisi voitava itsekin määrittellä tutkimukselle ehtoja ja rajoituksia.

Genomikeskuksen määrittämällä käyttöehdoilla ja -rajoituksilla voidaan myös vaikuttaa tietoa-ineiston vastuullisen arvionluonnin muodostamiseen ja arvonnpitämiseen Suomessa siten, että Suomeen tulisi uusia investointeja, osajia ja arvonnluontia terveysalan vahvistamiseksi ja monipuolistamiseksi.

Toisiolain säännösten mukaan tietolupaviranomaisen myöntämän luvan perusteella tietoa-ineistot luovutetaan aina kyseisen lain 51 §:n 3 momentin nojalla käsiteltäväksi lupaviranomaisen tietoturvalisessa käyttöympäristössä riippumatta siitä, saako luvanhakija aineiston tunnistettuna, pseudonymisoituna vai anonymisoituna. Vain poikkeuksellisesti tiedot luovutetaan muussa tietoturvalisessa käyttöympäristössä. Ehdotetussa laissa näkymä genomitietoa-ineistoon toteutettaisiin toisiolain säännöksistä poiketen aina Genomikeskuksen 5 §:n 2 momentin 2 kohdassa tarkoitettussa tietoturvalisessa käyttöympäristössä, jossa sovelletaan tarpeellisin osin korotettua tietoturvaakin kuin toisiolain tarkoittamassa käyttöympäristössä. Tietoturvalisuusvaatimukset määräytyvät tiedonhallintalain edellyttämän riskinarvioinnin mukaisesti.

Variaatitietojen luovuttamisen edellytyksenä voisi olla, että tutkijat ovat allekirjoittaneet (esim. sähköisesti) käyttöoikeuksia koskevan sopimuksen. Kaikista tutkimusaktiiviteeteista pidetään lakisääteisten tietoturvalisuusvaatimusten mukaisesti käyttölokia ja niitä valvotaan, jotta voidaan varmistaa, että variaatitietoja käytetään ehdotetun lain ja sopimusten mukaisesti. Järjestelmästä olisi Genomikeskuksen hyväksynnän jälkeen teknisesti mahdollista viedä ulos vain analysoituja tuloksia, mutta ei raakadataa. Tulosten viemiseen Genomikeskuksen tietojärjestelmästä ulos sovellettaisiin niitä säännöksiä, jotka toisiolaissa on tulosten hyväksymisestä.

Genomikeskuksen tulisi tulevaisuudessa tarjota tutkijoille käyttäjäystävällinen analyysi- ja laskentaympäristö, johon tutkijat voisivat tuoda myös omia työkalujaan Genomikeskuksen tarjoamien työkalujen lisäksi. Tätä analyysiympäristöä Genomikeskuksen tulisi valmistella ehdotetun lain 5 §:n 2 momentin 2 kohdan nojalla ja yhteistyössä Kansaneläkelaitoksen kanssa, jolla on kokonaisvastuu teknisestä toteutuksesta. Analyysiympäristöön tulisi voida tuoda myös tutkijan omaa aineistoa, mikä mahdollistaisi Genomikeskuksen aineistojen yhdistämisen muihin tutkijan tuomiin aineistoihin. Tietoa-ineistojen yhdistämistä arvioisi toisiolain tietolupaviranomainen. Genomikeskus voisi myös itse tarjota maksullisia analyysipalveluja, jolloin aineiston analysoimisen hoitaisi Genomikeskuksen henkilökunta esimerkiksi erilaisia tekoälysovelluksia käyttäen. Olennaista käsillä olevan lakiehdotuksen ymmärtämiseksi on havaita, että vaikka Kansaneläkelaitoksella olisi kokonaisvastuu ICT-ratkaisuista, ei Genomikeskuksen teknisiä toimintoja ole tarkoitus toteuttaa osana Kanta-järjestelmää, vaan vahvassa yhteistyössä Kansaneläkelaitoksen kanssa hyödyntäen sen asiantuntemusta suurten tietoa-ineistojen säilyttäjänä ja käyttäen myös teknisten osaratkaisujen alihankintaa Genomikeskuksen ohjeistamana siten, että kokonaisuus vastaa kansainvälisen genomitutkimuksen vaatimuksia.

Biopankkitoiminnassa genomitietojen tutkimuskäyttöä ja luovutusedellytyksiä säännellään biopankkilailla, koska biopankkilailla on pyritty huomioimaan ihmisperäisiin näytteisiin liittyvät erityispiirteet, jotka eivät ole täysin rinnastettavissa sähköisesti tallennettujen tietojen käsittelyyn. Koska tarkoituksena ei kuitenkaan ole, että biopankkitoiminnan puolella genomitietojen käsittely olisi tietoturvaltaan heikompaa tai muusta sosiaali- ja terveystietojen käyttöä koskevasta sääntelystä poikkeavaa, on perusteltua, että myös biopankkitoiminnan harjoittajat veloitetaan biopankkilaissa erikseen säädettävällä tavalla käyttämään Genomikeskuksen tietoturvalista käsittely-ympäristöä silloin, kun Genomikeskukseen tallennettuja genomitietoja käsitellään ja yhdistetään toisilain tarkoittamiin tietoaineistoihin sekä biopankkitoiminnan harjoittajan tai biopankkitutkimusta tekevän muihin aineistoihin. Biopankkitoiminnan harjoittamisen edellytyksiä säännellään tarkemmin biopankkilailla eikä näitä säännöksiä ole tarkoituksenmukaista sisällyttää käsillä olevaan lakiehdotukseen.

Lainvalmistelussa on ymmärretty, että genomitiedon arvo tutkimukselle on mitattavissa vain, kun se on yhdistettävissä muuhun rekisteritietoon ja asiantuntemukseen. Siksi rajapinnat muihin tietoaineistoihin (mm. fenotyypitieto ja Kanta-palvelussa oleva kliininen tieto) ja osaamiskeskukseen tullaan määrittelemään tarkasti ehdotetun lain sekä toisilain toimeenpanovaiheessa. Lakiehdotus on kirjoitettu tältä osin mahdollistavaksi ja tarkempi toteutus määrittyy soveltamiskäytännön kautta. Olennaista on, että säännökset ovat yhdenmukaiset.

3.6.3 Kehittämisen- ja innovaatiotoiminta

Variaatitietoja olisi lakiehdotuksen esittämällä tavalla mahdollista luovuttaa vain tieteelliseen tutkimukseen, eikä esimerkiksi toisilain tarkoittamaan kehittämis- ja innovaatiotoimintaan. Tietosuoja-asetuksen 5 artiklan 1 b kohdan mukaan henkilötiedot on sinänsä kerättävä tiettyä, nimenomaista ja laillista tarkoitusta varten eikä näin kerättyjä henkilötietoja saa käsitellä myöhemmin näiden tarkoitusten kanssa yhteen sopimattomalla tavalla. Artiklan mukaan myöhempiä käsittelyä yleisen edun mukaisia arkistointitarkoituksia taikka tieteellisiä tai historiallisia tutkimustarkoituksia tai tilastollisia tarkoituksia varten ei kuitenkaan katsota yhteen sopimattomaksi alkuperäisten tarkoitusten kanssa. Perustuslakivaliokunnan mukaan (PeVL 1/2018 vp) käsittely tällaisiin yleisen edun mukaisiin tarkoituksiin ei ole ongelmallista perustuslain 10 §:n 1 momentissa turvattujen yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta (PeVL 3/2004 vp, s. 2/II), ja käsittelystä tällaisiin tarkoituksiin on säädetty myös valiokunnan myötävaikutuksella säädetyn henkilötietolain 4 luvun säännöksissä henkilötietojen käsittelystä erityisiä tarkoituksia varten (PeVL 25/1998 vp).

Tietosuojalakea koskevassa hallituksen esityksessä todetaan, että tietosuojalain 4 §:ssä säädetty yleiseen etuun perustuva, tieteellistä tutkimusta koskevaan käsittelyä koskeva, säännös ei rajoitaisi niiden toimijoiden piiriä, jotka voisivat vedota kyseiseen käsittelyperusteeseen. Henkilötietoja voisi säännöksen perusteella käsitellä luonnolliset henkilöt ja julkiset sekä yksityiset oikeushenkilöt (HE 9/2018 vp, s.81).

Perustuslakivaliokunnan mielestä toisilaisissa tarkoitettu käyttö kehittämis- ja innovaatiotoimintaan ei perustuslain 10 §:n 1 momentin näkökulmasta samastu säännöksiin, jotka mahdollistavat käsittelyn yleisen edun mukaisiin tarkoituksiin (PeVL 1/2018 vp). Tällaista käsittelyä ei ole myöskään tietosuoja-asetuksessa rinnastettu yleisen edun mukaiseksi alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa yhteensopivaksi käsittelyksi. Valiokunta kiinnitti lausunnossaan erityistä huomiota henkilötietojen käsittelyn edellytyksiin kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksessa, tietojen anonymisointiin ja käsittelyyn suostumuksen perusteella.

Lainvalmistelussa on perustuslakivaliokunnan lausunnon johdosta todettu, että jotta Genomikeskuksen säilytyksessä olevia tietoja voisi käsitellä kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin, tulisi käsittelyä perustella joko rekisteröidyn nimenomaisella suostumuksella, muulla tietosuoja-asetuksen 6 ja 9 artikloihin perustuvilla käsittelyperusteilla tai sitten genomitiedot tulisi anonymisoida. Suostumusta ei ole pidetty tarkoituksenmukaisena käsittelyperusteena siksi, että genomitiedossa on kyse monen eri henkilön yksityisyyden suojan piiriin kuuluvasta tiedosta eikä toisten ihmisten oikeuksien toteutuminen saisi olla riippuvaista muun henkilön suostumuksesta. Siten käsittelylle tulisi luoda lakisääteinen pohja tai varmistaa tietojen anonymisointi. Genomitietojen luonnetta ja anonymisointiin liittyviä haasteita on kuvattu tässä lakiehdotuksessa muualla. Lainvalmistelussa on päätetty edetä varovaisuusperiaatetta noudattaen ja seurata väestöasenteita sekä teknologian ja oikeudellisen viitekehyksen kehitystä ennen kuin mahdollistetaan variaatiotietojen käyttö kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin. Tätä varovaisuusperiaatetta noudattaen on edetty myös muissa maissa, kuten Iso-Britanniassa ja Tanskassa, joissa vasta suunnitellaan kansalaiskeskustelun käynnistämistä yritysten roolista genomitiedon hyödyntäjinä.

3.7 Tietoturvallinen käyttöympäristö

Viestintäviraston Kyberturvallisuuskeskus on lainvalmistelun yhteydessä korostanut, että genomitietorekisterin tietoturvaan olisi syytä kiinnittää erityisen suurta huomiota. Käyttöoikeushallinnalla, henkilöstön kouluttamisella ja muilla teknisillä ja organisatorisilla toimenpiteillä estetään väärinkäyttö ja lainvastainen pääsy tietoihin. Näistä teknisistä ja organisatorisista toimenpiteistä on suomalaisilla organisaatioilla vahvaa osaamista, jota tulisi hyödyntää Genomikeskuksen tietoturvaratkaisuissa.

Genomitietojen erityisluonteesta ja niiden käsittelyyn liittyvistä riskeistä johtuen Genomikeskuksen ylläpitämältä tietoturvalliselta käyttöympäristöltä todennäköisesti edellytettäisiin valtaosin toisilain vaatimuksia korkeampaa tietoturvan tasoa. Lopullinen tietoturvan taso määrittyisi tiedonhallintalain nojalla tehtävän riskinarvioinnin perusteella. Genomikeskuksen tulisi tiedonhallintalakiin perustuen selvittää olennaiset tietojenkäsittelyyn kohdistuvat riskit ja mitoittaa tietoturvaluustoimenpiteet riskiarvioinnin mukaisesti. Genomikeskukselle ehdotetun lain 5 §:n 2 momentin 2 kohdassa säädetty vaatimus luoda toiminnan edellyttämät tietojärjestelmät (ml. tietoturvallinen käyttöympäristö) on keskeinen toimi, joka turvaa ihmisten genomitietojen suojaa. Tietoturvallisella käyttöympäristöllä on merkittävä rooli väärinkäytösten estämisessä ja kyberturvallisuuden ylläpidossa. Se on myös kilpailuetu Suomelle, koska pystymme osoittamaan, että Suomessa on vahvasti huolehdittu henkilötietojen tietoturvallisuudesta.

Genomitietoaineistojen turvallisuudesta huolehtiminen on koko yhteiskunnan näkökulmasta merkittävä asia. Tietoturvallisuudesta huolehtiminen edellyttää tietoturvallisuuden huomioimista kaikessa toiminnassa ja toiminnan tasoilla. Esimerkiksi, kun genomitietoa siirretään keskitettyyn genomitietorekisteriin, tieto liikkuu verkossa, jolloin pitää varmistaa siirron turvallisuus. Siirtoa edeltävästi genomitieto on tuotettu esimerkiksi sekvensoimalla näytteitä. Tiedon säilyttämisen turvallisuus tulee varmistaa myös silloin, jos poikkeuksellisesti sekvensoinnin toteuttaneelle laboratorioille jää jäljennös genomitiedosta. Tämän takia on erittäin merkityksellistä, että on määritelty selkeästi tietoturvallisuuden osoittamisen vaatimukset sekä noudatettavat menettelyt.

Käyttöoikeudet määriteltäisiin tiedonhallintalakiin perustuen kunkin tietoja käsittelevän henkilön työtehtävät huomioon ottaen. Luonnolliset henkilöt, organisaatiot ja tietotekniset laitteet on

tunnistettava luotettavasti. Samalla estetään tietojen saattaminen rajoittamattoman henkilömäärän saataville ja varmistetaan, että käsitellään vain kulloinkin tarpeellisia genomitietoja. Näin kyetään minimoimaan tieto tapauskohtaisesti.

Lakiehdotuksen tarkoituksena on, että Genomikeskuksen asiakkailta tai esimerkiksi terveydenhuollon palveluntajilla ei olisi koskaan suoraa pääsyä genomitietorekisterin tietoihin. Pääsyä genomitietorekisterin tietoihin hallittaisiin tietoturvaluustoimenpitein. Esimerkiksi luomalla tietojärjestelmä, joka sallisi tiedustelujen tekemisen Genomikeskukseen ja valvoisi tiedusteluaktiiviteettia sekä sitä, että kaikilla käyttäjillä on hyväksytyt käyttöoikeudet tietoihin. Käyttäjät saisivat vain näkyvän tietoihin, joka on hyväksytty heidän nähtäväkseen. Tieteellisen tutkimuksen tarkoituksiin näkymä toteutettaisiin valtaosin pseudonymisoinnalla tiedot rekisteröityjen yksityisyyden suojaamiseksi.

On myös tärkeää, että valvontaviranomaisilla on mahdollisuus tehdä tarkastuksia tietoturvallisuuden tason konkreettiseksi toteamiseksi ja sen kehittämiseksi. Genomikeskuksen tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arviointiin sovellettaisiin arviointilakia (1406/2011). Viestintävirasto voisi pyydettäessä antaa todistuksen siitä, että Genomikeskuksen tietojärjestelmät ja tietoliikennejärjestelyt täyttävät arviointilain vaatimukset. Viestintävirastolla olisi pääsy tietojärjestelmiin ja tietoliikennejärjestelyihin sen selvittämiseksi, että täyttävätkö Genomikeskuksen niihin mahdollisesti tekemät muutokset edelleen todistuksen mukaiset vaatimukset. Viestintävirasto voisi peruuttaa annetun todistuksen, jos arvioinnin kohteena ollut järjestelmä tai järjestely ei enää täytä vaatimuksia. Tietoturvallisuuden arviointiperusteet on määritelty arviointilaissa.

Rekisteröidyn oikeuksien turvaamiseksi henkilöä on yleisen tietosuojasetuksen nojalla informoitava tietojen käsittelystä. Tiedonhallintalakiin perustuvalla käyttö- ja luovutuslokitietojen keräämisellä ja lokivalvonnalla varmistetaan, että rekisteröity tai muu lokivalvontaa suorittava henkilö voi jälkikäteen tarkastaa, kuka on katsonut hänen genomitietojaan ja puuttua mahdollisiin väärinkäytöksiin. Lokien valvontaa olisi mahdollista suorittaa myös automaattisesti mahdollisista väärinkäytöksistä hälyttämiseksi. Riskien minimoimiseksi tekniikan kehitystä tullaan seuraamaan, jotta genomitiedot voidaan suojata luotettavasti.

3.8 Terveysteen liittyvät geneettiset analyysit

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

Lakiehdotuksessa esitetään, että terveyteen liittyviksi geneettisiksi analyysiksi määritellään kaikki sellaiset geneettiset laboratorioanalyysit, joiden tuloksena voidaan tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta, ennakoida sairastumista tai hoidon

haittavaikutuksia, todeta ja vahvistaa sairaus tai tauti taikka määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia. Ihmisen terveydentilalla tarkoitetaan fysiologista tai patologista toimintoa tai tilaa. Jos geneettisellä analyysillä on mahdollista tehdä näitä koskevia johtopäätöksiä, kuuluvat ne lainkohdan soveltamisalaan. Lakiehdotuksen soveltamisalaan kuuluvat ennakoivat ja sairastumisriskin määrittämiseksi sekä sairauden ennaltaehkäisemiseksi suoritettavat analyysit. Lakiehdotus kattaa myös sairauden tai taudin diagnosoimiseksi ja diagnoosin vahvistamiseksi suoritettavat geneettiset analyysit. Lisäksi farmakogeneettiset analyysit eli analyysit, joilla ennakoidaan lääkevastetta tai -reaktiota ovat osa lainkohdan tarkoittamaa hoidon määrittämistä.

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

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

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

Edellä sanottu ei kuitenkaan tarkoita sitä, että tutkimusyksiköillä olisi jatkossa oltava lupaviranomaisen myöntämä lupa terveydenhuollon palvelujen antamiseen. Sen sijaan tutkimushankkeissa tulisi varmistaa, että tuloksia tai dataa tulkitsee henkilölle terveydenhuollon palvelunantaja esimerkiksi hankkeen ja itsenäisen ammatinharjoittavan välisen yhteistyösopimuksen kautta. Jos kyseessä on itsenäinen ammatinharjoittaja, hänen tulee tehdä kirjallinen ilmoitus

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

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

Lakiehdotuksella on myös välitön liityntä biopankkilain 39 §:n 2 momentissa säädettyyn. Kyseisen lainkohdan mukaan rekisteröidyllä on pyynnöstä oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto. Arvioiden käsillä olevaa lakiehdotusta vasten kyse olisi terveyteen liittyvällä geneettisellä analyysillä saadusta tiedosta. Biopankkilain kyseinen lainkohta jatkuu siten, että näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä. Arvioituna jälleen tätä lakiehdotusta vasten, olisi kyse tuloksen tai datan tulkinnasta yksittäisen henkilön näkökulmasta. Lakiehdotuksen mukaan tätä varten edellytettäisiin yhteistyötä terveydenhuollon palvelunantajan kanssa. Yhteistyötä edellytetään lisäksi kliinisen laboratorion kanssa, sillä biopankkitutkimuksessa saatu tulos tulee aina vahvistaa siihen soveltuvalla asianmukaisella IVD-testillä ennen kuin tuloksia kommunikoidaan henkilölle. TLT-laista seuraa lisäksi, että diagnoosin tekeminen edellyttää CE-merkityn IVD-laitteen käyttöä tai kliinisen laboratorion ilmoittamaa omavalmistukseen (in-house) perustuvaa testiä. Ilmoitus tulee tehdä Valviralle. On myös mahdollista, että henkilö ei haluaisi tulkintaa vaan puhdasta dataa. Tällä ei olisi arvioinnissa merkitystä, sillä data itsessään mahdollistaa tässä tarkoitettujen johtopäätösten tekemisen käyttämällä esimerkiksi tee-se-itse -palveluja tai muita palveluita.

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

4 Esityksen vaikutukset

4.1 Taloudelliset vaikutukset

4.1.1 Vaikutukset kotitalouksien asemaan

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

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

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

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

4.1.2 Vaikutukset yrityksiin

Kustannukset ja tuotot

Lakiehdotuksen vaikutusten arvioidaan olevan pääosin myönteisiä yritystoiminnan näkökulmasta. Ehdotuksella olisi joitakin vaikutuksia yksityisten palvelunantajien sekä kaupallisesti toimivien biopankkitoiminnan harjoittajien kustannuksiin lakiesityksessä ehdotetun tallennusveloitteen muodossa. Vastaava vaikutus syntyisi myös julkisen sektorin biopankkitoiminnan harjoittajille ja terveydenhuollon toimintayksiköille. Jokainen genomitietoa tuottava organisaatio joutuu jo nykytilassa ostamaan tallennuspalveluita markkinoilla toimivilta yrityksiltä. On arvioitu, että teknologian kustannusrakenne muuttuu jatkossa, painottuen varsinaisen genomikartoituksen sijaan nimenomaan tallennus- ja analysointikapasiteettiin (ks. esim. Muir, P., Li, S., Lou, S., Wang, D., Spakowicz, D. J., Salichos, L., & Gerstein, M. (2016). The real cost of sequencing: scaling computation to keep pace with data generation. *Genome Biology*, 17(1), 53.). Näistä voi aiheutua merkittäviä kustannuksia, vaikka tallennuskapasiteetin ja laskentatehon hinnan voidaan olettaa edelleen laskevan vastaisuudessa. Kustannusvaikutukset syntyvät riippumatta siitä, että tallennetaanko genomitieto Genomikeskukseen vai jonnekin muualle.

Esimerkkinä tallennuskapasiteetin mahdollisista kustannuksista voidaan käyttää esimerkiksi pilvipohjaista Google Cloud Genomics palvelua, jossa ihmisen koko genomien riittävällä tarkkuudella tehty tallennus maksaa Googlen mukaan n. 25 dollaria (~22 euroa) vuodessa (tilanne 8/2018). Jos oletamme tallennuskapasiteetin hinnan olevan Suomen oloissa lähellä tätä hintaa, voidaan esimerkiksi 50 000 henkilön genomien tallennuksen vuosikustannuksen hyvin karkeaksi arvioksi esittää noin 1 110 000 euroa (22*50 000). On toki huomioitava, että tällaiseen arvioon sisältyy merkittävää epävarmuutta esimerkiksi sen suhteen, millaisin järjestelmin tallennus toteutetaan, sekä liittyen tallennuskapasiteetin hintaan ja siihen, kuinka kattavana tiedot olisi tarjottu tallentaa.

Oletusarvoisesti Genomikeskus ei voisi tarjota ylikansallisiin pilvipalveluihin verrattavissa olevaa kilpailukykyistä tallennushintaa. Sen sijaan Genomikeskuksen tallennuspalvelu voi lisätä väestön luottamusta liiketoimintaperiaattein genomitietoa tuottavien yritysten toimintaan ja edistää genomitiedon vastuullista käsittelyä kotimaisiin ratkaisuihin. Kaikesta huolimatta on yhden tietoturvallisen ja keskitetyn järjestelmän oletettu olevan kustannustehokkain ratkaisu. Esimerkiksi erinäiset tietoturva-vaateet voivat vaikuttaa siihen, millaiseksi tietojen säilyttämisen hinta muodostuu. Lisäksi on muistettava, että tämä arvio ei huomioi analysoinnin ja tulkinnan kustannuksia, vaan vain tiedon varastoinnin kustannukset. Koska tallennettavan genomitiedon olisi oltava laadultaan genomitietorekisteriin soveltuvaa, saattaa kustannuksia syntyä lisäksi laatuvaatimusten täyttämistä. Lakiehdotuksella ei arvioida olevan negatiivisia vaikutuksia yritysten tuottoihin.

Vaikutukset markkinoihin

Genomikeskuksen liiketoimintaa, ansaintalogiikkaa ja rahoitusmallia koskevassa selvityshenkilön raportissa (Deloitte 28.2.2018) on arvioitu Genomikeskuksen viranomaistehtäviä suhteessa kilpailutuihin markkinoihin. Raportin mukaan Genomikeskuksen suunnitellussa toimin-

nassa on nähtävissä tehtäviä ja palveluita, joille osin löytyy vaihtoehtoisia tuottajia markkinoilta. Markkinoilla toimivien tuottajien määrä riippuu esimerkiksi asetettavista tietoturva vaatimuksista.

Asiantuntijapalvelujen alueella markkinat ovat lähtökohtaisesti kilpailtuja ja maailmalla on lukuisia genomitiedon jalostamiseen ja tulkittamiseen suuntautuneita yrityksiä. Genomikeskuksen lakisääteisiin tehtäviin kuuluisi luoda genomitietorekisteriin tallennetuista genomitiedoista (raakadatasta) variaatio- ja viitetiedot ja tehdä niistä analyysejä ja aineistoja ennen kaikkea omaa viranomaistehtäväänsä varten. Variaatiotietorekisteristä voidaan esimerkiksi tutkia yksittäisiä variaatioita tai muodostaa niiden perusteella erilaisia analyysejä tautiryhmittäin. Genomikeskus voisi tarjota vastaavia analyysipalveluja tieteellisen tutkimuksen tarkoituksiin. Genomikeskus ei tekisi johtopäätöksiä genomitiedon kliinisestä merkityksestä yksittäisten ihmisten terveyden kannalta, miltä osin toiminta kuuluisi terveydenhuollon palvelunantajien toimivaltaan. Genomikeskuksen toiminnot sijoittuvat variaatio- ja viitetietojen analyysi- ja tulkintapalveluiden osalta keskeiseen osaan sitä prosessia, jonka kautta raakamuotoiset genomitietoaineistot saadaan tulkittavaan muotoon ja lopulta käyttöön käytännön hoitotyöhön (ks. esim. Jokiranta, S., ym. (2017), jossa tietoa tulkitaan yksittäisen ihmisen terveyden kannalta huomioiden hänen kokonaistilanteensa. Genomitieto käytännön lääkärin arkipäivään – päätöksenteon digitaaliset työkalut. *Duodecim*, 133, 791-800).

Koska Genomikeskuksen asiantuntijapalvelut perustuisivat keskitetyn genomitietorekisterin aineiston käsittelemiseen viranomaisaseman perusteella viranomaisohjeistuksen antamiseksi, ei vastaavia palveluja voisi antaa mikään markkinoilla toimiva yritys eikä se olisi mahdollistakaan huomioiden tämän lakiehdotuksen perustelut liittyen julkisen vallan käyttöön. Variaatiotietojen tulkinta on nykytilassa verrattain manuaalista työtä, mikä tulisi edellyttämään tuekseen siihen erityisesti koulutettua henkilöstä joko Genomikeskuksessa tai yhteistyössä sairaanhoitopiirien ja mahdollisesti yritysten kanssa. Genomikeskus voisi tältä osin käyttää hankintalainsäädäntöä noudattaen markkinoilla toimivien yritysten asiantuntemusta. Prosessien automatisoinnissa tullaan lisäksi tarvitsemaan markkinoilla olevaa osaamista.

Tässä tarkoitettujen Genomikeskuksen toiminnot eivät estäisi tai rajoittaisi biopankkitoiminnan harjoittajia käsittelemästä tallentamaansa genomitietoa Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä tai muodostamasta laskennallista genomitietoa omaa toimintaansa varten siten kuin biopankkilaki ja ehdotettu laki mahdollistavat. Mikäli biopankkitoiminnan harjoittajien on esimerkiksi luotava rajoitetumpia variaatio- tai viitetietokantoja tutkimuksen tukeksi, sellaista käsittelyä on mahdollista tehdä Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä käyttämällä Genomikeskuksen sinne hyväksymiä joko markkinoilla tarjolla olevia tai Genomikeskuksen tarjoamia asiantuntijapalveluita. Variaatio- ja viitetietokantoja on jo muodostettu biopankkitoiminnassa ja tutkimuksessa yleisemminkin, mutta ne ovat laajuudeltaan huomattavasti pienempiä kuin suunniteltu väestötasoinen variaatio- ja viitetietorekisteri. Kilpailua tällä alueella on kuitenkin huomattavasti enemmän kuin Genomikeskuksen muilla toiminta-alueilla.

Eniten kilpailua esiintyy genomitietokantojen luomiseen, tiedon tallentamiseen sekä laskentapalveluihin liittyvien toimintojen alueella. Lakisääteinen velvollisuus käyttää Genomikeskuksen tallennusratkaisua vaikuttaa markkinoihin. Todennäköisempää kuitenkin on, että Genomikeskus ja Kansaneläkelaitos itse asiassa toimivat asiakkaina tämän alan yrityksille ja ostaisivat niiden tarjoamia palveluja osana teknistä kokonaisratkaisua. Lakiehdotuksesta ei aiheudu esteitä tai rajoituksia yritysten väliseen kilpailuun, jos kaikilla toimijoilla, jotka täyttävät asianmukaiset

oikeudelliset edellytykset, on yhdenvertainen mahdollisuus tarjota Genomikeskukselle näitä palveluja.

Keskeinen ongelma markkinoiden tarkastelussa on, kuinka markkinat määritellään. On esimerkiksi eroteltava, tarkastellaanko enemmän tutkimus- ja kehitystoimintaan keskittyneitä yrityksiä, vai otetaanko tarkasteluun mukaan myös niin sanotut suoraan kuluttajille palveluja tarjoavat yritykset (direct-to-consumer, DTC). Tässä yhteydessä lakiehdotuksessa tarkastellaan Suomen osalta esimerkinomaisesti varsin kapeasti rajattua TOL2008 toimialaluokituksen mukaista markkinaa, jonka toimialaan Genomikeskuksen tehtävillä voi olla liittymäpintaa. Alla on esitetty tarkastelun kohteena olevan TOL-luokituksen määritelmä Tilastokeskuksen mukaan.

72110 Biotekninen tutkimus ja kehittäminen

Tähän kuuluu bioteknologiaan liittyvä tutkimus ja kokeellinen kehittäminen:

- DNA/RNA: genomiikka, farmakogenomiikka, geenikoettimet ja muut geenitutkimukseen liittyvät tekniikat, DNA/RNA -sekvensointi, -synteesi ja -monistus, geeniekspresion profilointi, antisense-tekniikat

- proteiinit ja muut molekyylit: sekvensointi, synteesi sekä proteiinien ja peptidien tutkimustekniikat (ml. suurimolekyyliset hormonit), suurimolekyylisten lääkeaineiden antamisen tehostetut menetelmät, proteomiikka, proteiinieristys ja puhdistus, signaalointi, solun reseptoreiden identifiointi

- solu- ja kudosisviljely ja niihin liittyvät tekniikat (ml. kudosten rakenteita ja biolääketieteellisiä tekniikoita koskeva tutkimus), solujen fuusio, rokote- ja immunostimulantit, alkiomanipulaatio

- prosessibioteknologian tekniikat: fermentaatio bioreaktoreissa, bioprosessointi, metallien liuottaminen bakteerien avulla, paperimassan valmistuksessa ja valkaisuissa käytetyt biotekniset menetelmät, ympäristön puhdistamiseen, rikin poistamiseen yms. liittyvät biotekniikat, biosuodatustekniikat ja ympäristöhaittojen käsittely kasvien avulla

- geeni- ja RNA-vektorit: geeniterapia, virusvektorit

- bioinformatiikka: genomitietokantojen proteiinisekvenssien kokoaminen ja monimutkaisten biologisten prosessien mallinnus ml. systeemibiologia

- nanobioteknologia: soveltaa nano- ja mikrobioteknologian välineitä ja prosesseja biosysteemien tutkimuksessa tarvittavien laitteitten kehitykseen sekä lääkkeiden vaikuttavuuteen, annosteluun yms. liittyvien sovellusten kehittämiseen, diagnostiikkaan yms.

Tilastokeskuksen mukaan kyseisen toimialan tunnusluvut vuosille 2015-2016 olivat seuraavat.

	Yritysten lukumäärä	Liikevaihto, 1000 euroa	Henkilöstön lkm yhteensä*	Palkkasumma 1000 euroa
72110 Biotekninen tutkimus ja kehittäminen	2015 72	26 443	297	13 899
	2016 67	30 966	311	15 064

*Kokoaikaiseksi muunnettuna

Havaitaan, että vuonna 2016 puhuttiin noin 30 miljoonan euron markkinoista. On toki mainittava, että tässä käytetty toimialarajaus voi rajata ulkopuolelle sellaista toimintaa, joka todellisuudessa olisi Genomikeskuksen näkökulmasta relevanttia toimintaa. Siten relevantti markkina voi olla ainakin hiukan esitettyä suurempi. Markkinan koko suhteessa koko tieteellisen tutkimuksen ja kehittämisen yläluokkaan (TOL-luokka 72, ks. alla) on kuitenkin varsin pieni. Iso osa yrityksistä bioteknisen tutkimuksen ja kehittämisen markkinoilla on kuitenkin varsin pieniä. Voimme siten olettaa, että näillä markkinoilla on kasvupotentiaalia merkittävästi. Koska markkinoiden rakenne painottuu pienempiin yrityksiin, on kuitenkin varmistuttava, että Genomikeskus ei merkittävästi vaaranna näiden yritysten toimintaympäristöä omalla palvelutoiminnallaan.

		Yritysten lukumäärä	Liikevaihto	Henkilöstön lkm yhteensä	Palkkasumma 1000 euroa
72 Tieteellinen tutkimus ja kehittäminen	2015	578	808 690	4 245	265 948
	2016	599	817 668	4 099	262 349

Markkinoiden koon lisäksi on syytä tarkastella myös relevantin sektorin tutkimus- ja kehitystoimintaan ohjautuvia resursseja, sillä Genomikeskuksen toimialaan kuuluva yritystoiminta nojautuu vahvaan innovaatiotoimintaan. Tilastokeskuksen vuonna 2015 tekemän selvityksen mukaan bioteknologia-alan t&k-menot olivat vuonna 2015 noin 1,6 prosenttia kaikista t&k-menoista. Lisäksi Tilastokeskuksen mukaan lähes 40% bioteknologian t&k-menoista tuli pienistä yrityksistä. Tämä edelleen korostaa sitä, että Genomikeskuksen on turvattava pienten yritysten toimintaedellytykset. Tässä tarkastelussa on tosin otettava huomioon, että kyseisessä bioteknologia-alan t&k-menoja koskevassa raportoinnissa on käytetty karkeampaa toimialaluokitusta 72, jolloin tarkasteluun on tullut mukaan myös toimialoja, jotka eivät edusta Genomikeskuksen näkökulmasta keskeistä toimintaa. Toisin sanoen näiden t&k-menoja koskevien lukujen perusteella ei voida vetää suoraan johtopäätöksiä edellä käsitellyn tarkemman toimialaluokan 721110 t&k-toiminnasta.

Kansainvälisessä vertailussa Suomen bioteknologia-alan tutkimus- ja kehitystoiminnan osuus koko yrityssektorin t&k-panostuksista on vielä varsin pieni. Esimerkiksi OECD:n mukaan bioteknologian alan osuus on yrityssektorin t&k-panostuksista oli vuonna 2015 Ruotsissa n. 4,6 %, Norjassa 5,6 %. Erityisen suuri ero on Viroon, jossa OECD:n mukaan osuus oli vuonna 2014 oli lähes 13 %. Suomi on myös alan t&k-panostusten intensiteetissä selvästi jäljessä moniin verrokkimaihin nähden. Genomikeskuksella tulisikin pyrkiä tukemaan alan kasvupotentiaalin hyödyntämisessä. Esimerkiksi Viron tapauksessa voidaan olettaa, että vuonna 2007 käynnistetty ja julkisesti rahoitettu Genomikeskus on vahvasti edesauttanut alan kehitystä.

Genomikeskuksen perustamisella voidaan olettaa olevan myös työmarkkinavaikutuksia (Tässä yhteydessä ei oteta kantaa genomitiedon avulla saatujen terveyshyötyjen työllisyysvaikutuksiin väestössä, vaan alan tulevaan osaamistarpeeseen). Genomikeskuksen välittömät työllistämisaikutukset voidaan arvioida olevan aloitusvaiheessa joidenkin kymmenien henkilöiden luokkaa ja pidemmälläkin aikavälillä Genomikeskuksen suorat työllistämisaikutukset pysyvät varsin maltillisina. Genomikeskuksen suorat työllisyysvaikutukset riippuvat pitkälti siitä, kuinka merkittäväksi keskuksen (maksullisen) palvelutoiminta aiotaan kasvattaa. Sen sijaan Genomikeskuksen välilliset vaikutukset alan työmarkkinoihin voivat olla merkittäviäkin, kun genomitiedon hyödyntäminen helpottuu Genomikeskuksen myötä. Esimerkiksi data-analytiikan ja ICT-arkkitehtuurien osaamistarpeet tullevat olemaan merkittäviä. Teknologiateollisuus on arvioinut, että yleisellä tasolla ICT-osaajien tarve on vuoteen 2021 mennessä on lähes 12 000

henkeä. Vaikka tästä tarpeesta vain pieni osa kohdistuneekin Genomikeskuksen näkökulmasta keskeisille aloille, voitaneen tulevina vuosina joka tapauksessa olettaa vähintään satojen henkilöiden suuruusluokkaa oleva osaamistarve Genomikeskuksen kannalta keskeisillä aloilla. Vuosien 2013–2016 bioteknisen alan tutkimus- ja kehittämisalan henkilöstön (TOL 72110) lukumäärä (kokoaikaiseksi muutettuna) on kasvanut noin 100:llä hengellä (2013: 214; 2016: 311, lähde Tilastokeskus).

Vaikutukset pieniin ja keskisuuriin yrityksiin

Lakiehdotuksella on todennäköisesti vaikutuksia pieniin ja keskisuuriin yrityksiin, uuden yritystoiminnan aloittamiseen sekä yritysten kasvumahdollisuuksiin siltä osin kuin yritykset toimivat kuluttajille suunnatuilla geneettisen analyysien markkinoilla. Lakiehdotuksen 5 luku johdaisi siihen, että terveyteen liittyvät geneettiset analyysit tulkittaisiin jatkossa aina terveydenhuollon palveluksi, jolloin tällaisia palveluja tarjoavien yritysten tulisi täyttää yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain tarkoittamat edellytykset. Yleinen tietoisuuden nostaminen kuluttajille suunnattuihin geneettisiin analyysipalveluihin voi herättää kiinnostusta kuluttajille tarjottaviin geneettisiin analyysiin ja niitä tarjoavia yrityksiä kohtaan. Tällä voi olla merkittäviä välillisiä vaikutuksia esimerkiksi henkilökohtaiseen terveyden seurantaan keskittyvien yritysten markkinanäkymiin. Genomikeskus voisi toisaalta tosiasiallisesti myös estää geneettisiä analyysisejää tai niihin liittyviä oheispalveluja tarjoavien yritysten toimintaa, koska sen tehtäviin kuuluisi seurata markkinoita, tarjottavia tuotteita ja niiden vaikutuksia. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi arvioida yritysten palveluiden laatua, jotta ihmiset voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi. Yritykset voisivat mainostaa täyttävänsä Genomikeskuksen asettamat kriteerit. Alan laatusääntelyä voisi toisaalta kehittää myös Genomikeskuksen ja toimijoiden välisenä yhteistyönä ja sillä tavoin kääntää vaikutukset positiivisiksi.

Vaikutukset investointeihin tai tutkimus- ja kehittämistoimintaan ja innovaatioihin

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

Terveysalan innovaatioekosysteemissä on jo olemassa ja toisaalta myös perusteilla useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä toimijoita ja infrastruktuureja, kuten biopankki-infrastruktuuri, alueelliset syöpäkeskukset, Neurokeskus, Lääkekehityskeskus sekä terveysalan tutkimusinfrastruktuurit kuten ELIXIR, BBMRI.fi ja EATRIS. Näiden yhteistyö ja synergia Genomikeskuksen toiminnan ja kehittämisen kanssa varmistetaan lakiehdotuksen toimeenpanovaiheessa. Yhteistyötä voidaan toteuttaa esimerkiksi sellaisissa toiminnoissa, jotka ovat kaikille toimijoille yhteisiä.

Lakiehdotuksen arvioidaan vaikuttavan positiivisesti yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin. Selkeät kansalliset rakenteet, vastuut, koordinoitipalvelu sekä selkeä lainsäädäntö tekevät investoinnit Suomeen helpommaksi. Tämän arvioidaan edistävän niin tutkimustoimintaa kuin yritysten suoria investointeja. Tästä on hyvä esimerkki FinnGen -hanke, joka osoittaa, että Suomi nähdään kiinnostavana investointikohteena myös kansainväliselle lääketeollisuudelle. Hanke tuo toteutuessaan kymmeniä miljoonia euroja ulkomaista investointia Suomeen. Genomikeskuksen suunnitellut toiminnot tukevat vahvasti tulevia suurien ja pienempienkin tutkimusinvestointien tuomista Suomeen. Genomikeskuksen tarjoama yhden luukun periaate tulee arvioidusti olemaan erittäin houkutteleva tutkimusta tekeville yrityksille etenkin, kun huomioidaan ihmisten historiallinen geneettinen eristyneisyys Suomessa, suomalaisten rekisterien korkealuokkaisuus ja kattavuus sekä Suomen korkealaatuinen terveydenhuolto ja sen edistynyt digitalisaatio. Positiiviset investointivaikutukset voivat syntyä myös, mikäli palveluekosysteemin tasapuolisuus, toimivuus ja kansainvälisten standardien noudattaminen toteutuvat. Suomesta voi pienestä markkinakoostaan huolimatta tulla houkutteleva kohdema, mikäli muualla kehitettyjä menetelmiä voisi soveltaa myös suomalaisen tutkimusdataan ja ihmisten genomitiedon käyttömahdollisuudet ja -kehykset ovat selkeästi määriteltyjä.

Vaikutukset kansainväliseen kilpailukykyyn

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

Kansainvälinen yhteistyö on erittäin tärkeää erityisesti tutkimuskentän yrityksille, koska esimerkiksi harvinaisten sairauksien ja syövän tutkimuksessa pelkkä ihmisten genomitietoaineisto ei riitä, jolloin yhteistyö muun tutkimusmaailman ja kansainvälisten viitetietorekistereiden kanssa on välttämätöntä. Lisäksi yritykset ja biopankkitoiminnan harjoittajat tekevät merkittävää yhteistyötä sekä kansainvälisten sekvensointikeskusten että tutkimusryhmien kanssa, ja usein näihin liittyy mittavaa kansainvälistä rahoitusta. Rahoituksen ehtona voi olla datan saatavuuden turvaaminen laajasti tutkimusyhteisölle. Tältä osin korostetaan, että jatkossa kansainvälisessä yhteistyössä on huomioitava, että niin genomitiedot kuin muut terveystiedot ovat tietosuoja-asetuksen mukaisia erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia henkilötietoja eikä niitä voi avoimesti jakaa julkisessa tietokannassa, mikä vaikuttanee tarpeeseen arvioida tiedon saatavuutta kansainvälisissä yhteyksissä uudella tavalla.

Lakiehdotuksessa pyritään edistämään kansainvälistä tutkimusyhteistyötä menettämättä kuitenkin genomitietoa kansainvälisten toimijoiden haltuun. Samalla pyritään turvaamaan ihmisten oikeudet ja vapaudet sekä edistämään vastuullisia tapoja toteuttaa kansainvälistä yhteistyötä. Siten genomitietoa ei tulisi luovuttaa esimerkiksi sellaiseen käyttöympäristöön, jossa tiedon käyttöä ei voisi valvoa tai hallinnoida Suomen lainsäädännön keinoin. Lakiehdotuksen ensisijainen keino tämän varmistamiseksi on Genomikeskukseen rakennettava oma tietoturvallinen käyttöympäristö, joka on samalla tietosuojasetuksen mukainen suojatoimenpide. Tietoturvallisessa käyttöympäristössä genomitietoja olisi mahdollista käsitellä ehdotetun lain säännösten edellyttämällä tavalla. Lakiehdotus mahdollistaa lähdeaineiston saatavuuden, mutta edellyttää että menettelyyn sovelletaan ehdotetussa genomilaissa säädettyjä menettelyjä, jotka on luotu ihmisten oikeuksien suojaamiseksi. Genomitietoaineistoihin pohjautuvien tutkimusten osalta avoimen datan politiikkaa on tietosuojavaltuutetun kannanoton (dnro 3744/41/2016) mukaan mahdollista toteuttaa esimerkiksi siten, että tutkimusaineisto, tietolähteet ja analyysissä käytetyt metodit tai koodit kuvataan yksityiskohtaisesti julkaistavassa artikkelissa, jotta tarvittaessa tutkimus voidaan pyrkiä toistamaan mahdollisimman samanlaisena.

4.1.3 Vaikutukset julkiseen talouteen

Budjettirahoitus

Genomikeskuksen toiminnan ylläpidon arvioidaan edellyttävän noin 25 htv edellyttävän henkilöstön palkkaamista keskuksen. Henkilöstö pitäisi sisällään johtajan (1), yleishallinnon (2), juridisen tuen (1), tietokantojen luomisen ja ylläpitämisen (8), ohjeistamisen, arvioinnin ja verkostoitumisen (3), terveydenhuollon ammattihenkilöiden koulutuksen (1), genomitiedon käsittelyn edistämisen (1), kansainvälisen yhteistyön (1), viestinnän (0,5), edustajat erva-alueille (3) sekä palvelutoiminnan (3,5). Yhden henkilön vuosikustannusten on arvioitu olevan keskimäärin 100 000 euroa (sisältäen palkat, sivukulut, vuokrat, tietokoneet jne.). Muihin käynnistysvaiheen kuluihin, kuten viestintään, ulkoisiin asiantuntijoihin ja tietojärjestelmien kehittämiseen, arvioidaan menevän noin 500 000 euroa.

Näiden lisäksi tulisi katettavaksi 10 000 000 euron suuriset kertainvestoinnit kahdessa erässä. Ensimmäisessä vaiheessa vuosina 2020-2023 arvioidaan syntyvän kustannuksia 7 800 000 euroa, sisältäen ensimmäisen vaiheen järjestelmäelementit, joita ovat kansallinen genomitietorekisteri, viite- ja variaatiotietorekisterit, genomitiedon tallennusjärjestelmä ja laskentaohjelmisto. Toisessa vaiheessa vuosina 2020-2023 arvioidaan syntyvän kustannuksia 2 200 000 euroa, sisältäen toisen vaiheen järjestelmäelementit, joita ovat genomiportaali, aineistokatalogi, tietoturvallinen käyttöympäristö sekä analysointityökalut.

Edellä kuvattuun perustuen alkuinvestoinnit Genomikeskuksen ICT-ratkaisuihin olisivat noin 10 miljoonaa euroa. Henkilöstön palkkaukseen menisi noin 2,5 miljoonaa euroa vuodessa. Genomikeskuksen pysyvän henkilöstön palkkaus ja lakisääteiset toiminnot eli toimintamenot sekä investoinnit olisi tarkoitus pääosin rahoittaa Genomikeskusta koskevalta uudelta valtion budjettimomentilta. Valtiorahoitus mahdollistaisi toiminnan kehittämisen turvallisella ja ennakoitavalla tavalla pitkäjänteisesti ja takaisi yhdenvertaiset palvelut kaikkialla Suomessa.

Jotta Genomikeskuksen toiminta, johon kuuluisi variaatio- ja viitetietorekistereiden luominen, saataisiin sujuvasti käyntiin, tulisi myös genomitiedon tallentaminen ainakin alkuvaiheessa kattaa valtion budjetista.

Maksulliset palvelutehtävät

Näiden lisäksi olisi maksullisia palvelutehtäviä, jotka ovat kaikki julkisia hallintotehtäviä, mutta niiden kustannukset katettaisiin asiakasmaksuilla. Valtion viranomaisten suoritteiden maksullisuudesta ja suoritteista perittävien maksujen suuruuden yleisistä perusteista sekä maksujen muista perusteista säädetään valtion maksuperustelaissa (150/1992), mikä osaltaan rajoittaa viranomaissuoritteiden vapaata hinnoittelua ja toisaalta lisää julkisen rahankäytön läpinäkyvyyttä. Genomikeskuksen suoritteiden (eli esimerkiksi genomitiedon tallentamisen ja käsittelyn) maksuperusteet sekä suoritteista perittävät maksut määritettäisiin Genomikeskuksen maksullisista suoritteista annettavassa sosiaali- ja terveysministeriön asetuksessa. Tätä asetusta ministeriö valmistelee lain jatkovalmistelussa.

Julkisoikeudellisista suoritteista perittävän maksun tulee vastata niiden tuottamisesta valtiolle aiheutuneita kustannuksia. Maksuilla katettaisiin kustannukset, joita syntyy käynnistysvaiheen jälkeen esimerkiksi genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin, tiedon säilyttämisestä ja päivittämisestä, variaatiotietojen luovuttamisesta tutkimuskäyttöön (tietolupaviranomaisen kautta) sekä variaatio- ja viitetietorekisterien ylläpitämisestä. Lisäksi aineisto- ja analyysipalvelut, tulkinta- ja säilytyspalvelut sekä asiantuntijapalvelut olisivat maksullisia. Asiantuntijapalveluista veloittaminen tehostaisi asiantuntijaresurssien käyttöä ja kohdentamista. On huomattava, että Genomikeskuksen tarjoamien palveluiden hintaa ei välttämättä ole mahdollista asettaa sellaiselle tasolle mikä takaisi täydellisen kustannusvastaavuuden, sillä Genomikeskuksen palveluiden hinta ei saisi kuitenkaan muodostua esteeksi esimerkiksi tutkimukselle.

Variaatiotietojen luovuttamisessa tutkimuskäyttöön noudatettaisiin samoja maksuperiaatteita kuin mitä toisiolain toimeenpanossa suunnitellaan esimerkiksi eri maksuluokista. Lainvalmistelussa on vielä toistaiseksi määrittelemättä ne periaatteet, joiden mukaisesti hinnat määriteltäisiin. Jatkovalmistelussa tullaan määrittelemään, mistä esimerkiksi loppuasiakas maksaa. Asiakkaille voi syntyä arvoa esimerkiksi suorasta toimituksesta tai palvelusta ja välillisesti Genomikeskuksen toiminnan kehittymisestä osana terveysalan kokonaisuutta. Määrittelyissä tulisi arvioida mitkä ovat lupahakemuksen käsittelystä syntyvät kustannukset. Genomitiedon käsitteilyyn liittyviä kustannuksia on arvioitava osana sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevaa kokonaisuutta. Tietolupaviranomainen ja Genomikeskus muodostaisivat usein asiakkaan näkökulmasta kiinteän kokonaisuuden, jota olisi hyvä arvioida yhtenäisesti arvontuotannon näkökulmasta.

Biopankkeja koskevissa rahoitus- ja liiketoimintamalleja käsittelevissä tarkasteluissa on pääsääntöisesti todettu, että biopankkien kestävä rahoitus usein perustuu yhdistelmään julkista tukea ja hinnoitellusta palvelutoiminnasta saatavia tuloja (ks. esim. Chandras, C., Weaver, T., Zouberakis, M., Smedley, D., Schughart, K., Rosenthal, N., ... & Aidinis, V. (2009). Models for financial sustainability of biological databases and resources. *Database*, 2009. Ks. lisäksi (Clément, B., Yuille, M., Zaltoukal, K., Wichmann, H. E., Anton, G., Parodi, B., ... & EU-US Expert Group on cost recovery in biobanks. (2014). Public biobanks: calculation and recovery of costs. *Science Translational Medicine*, 6(261), 261fs45-261fs45.). Tilanne voidaan nähdä samanlaisena myös Genomikeskuksen osalta. Keskeistä palveluiden osalta on määrittää se lisäarvo mitä näillä palveluilla voidaan ekosysteemin muille toimijoille tuottaa Genomikeskuksen toimesta (McDonald, S. A., Sommerkamp, K., Egan-Palmer, M., Kharasch, K., & Holtschlag, V. (2012). Fee-for-service as a business model of growing importance: the academic biobank experience. *Biopreservation and Biobanking*, 10(5), 421-425.). Eräänä Genomikeskuksen lisäarvoa tuottavana toimintana on lakiluonnoksessa genomitietojen keskitetty varastointi, hallinta, analysointi ja standardointi. Erityisesti tutkimukselle lisäarvoa on nähty syntyvän mahdollisuudesta käyttää

Genomikeskuksen monesta lähteestä (biopankkitoiminnasta ja terveydenhuollosta) kerättyjä yhtenäisiä tietoja. Laajat tietoaaineistot sekä niiden yhdisteltävyys ja vertailtavuus voivat hyödyttää etenkin pienempiä toimijoita, joilla ei välttämättä olisi itsenäisesti mahdollisuuksia mitattavien rekisteriaineistojen hankintaan ja yhdistämiseen. Keskitetyn tietovarannon lisäarvoa on kuitenkin haastavaa täsmällisesti määrittää. Tässä yhteydessä voidaan kuitenkin todeta esimerkiksi, että vuonna 2017 lääkeyritykset investoivat pelkkään rekisteritutkimukseen noin 1,7 miljoonaa euroa.

Vaiheistus

Genomikeskuksen toiminnan alkuvaiheessa vuosina 2020-2023 olisi palkattava tarvittava henkilöstö, jonka päätehtävänä olisi määrittellä ja hankkia genomitietorekisteri sekä määrittellä tietomallit genomitiedon, variaatio- ja viitetietojen sekä metadatan tallentamiselle. Genomikeskus valmistelisi myös asiantuntijapalveluita ja yhteiskunnallisia ohjeistuksiin ja suosituksiin liittyviä tehtäviä. Genomitietorekisterin tultua perustetuksi, voidaan palkata muu henkilöstö, genomitietoa voidaan ryhtyä vastaanottamaan, keskus voi tarjota maksullisia palveluita sekä suorittaa viranomaistehtäviään. Maksullisia palveluita tässä vaiheessa olisivat genomitiedon tallennus ja käyttö sekä asiantuntijapalvelut.

4.1.4 Vaikutukset kansantalouteen ja kokonaistaloudellinen selvitys vaikutuksista

Ehdotetulla lailla perustettavan Genomikeskuksen kansantaloudellisten hyötyjen ja kustannusten tarkastelussa tulee ottaa huomioon, että genomitiedon käytöllä saavutettavat kansantaloudelliset hyödyt ja kustannukset ovat pääsääntöisesti sellaisia, jotka voidaan usein todentaa vasta pitkällä aikavälillä. Genomikeskuksen keskeinen ajatus on, että luomalla valtakunnan tasolla genomitiedon tallennus ja mahdollistamalla sen käyttö, terveydenhuollon prosessit kehittyvät, uudistuvat ja tehostuvat.

Genomikeskuksen hyötyjen voidaan olettaa kasvavan ajassa, sillä mitä pidempään se on ollut toiminnassa, tietoaaineistot ja analyysitieto kumuloituvat ja genomitiedon hyödyntämisestä opitaan, jolloin niiden tuottama lisäarvo myös kasvaa. Genomikeskus ei pieniä työllisyysvaikutuksia (keskuksen vaatima henkilökunta) lukuun ottamatta välttämättä tuotakaan merkittäviä välittömiä hyötyjä vaan hyötyjä on tarkasteltava kauas tulevaisuuteen ja osana kehittyvää innovaatioekosysteemiä sekä terveydenhuollon tehostumista. Onkin syytä korostaa, että Genomikeskuksen luominen on mahdollistava toimenpide, joka tähtää genomitiedon hyödynnettävyyden parantamiseen tulevaisuudessa.

Toisaalta on syytä huomioida, että Genomikeskus voi aiheuttaa myös kustannuksia pitkälle tulevaisuuteen. On mahdollista, että genomitiedon parempi hyödynnettävyys ja esimerkiksi sekundaarilöydökset tuovat mukanaan vaatimuksia uusista hoidoista, jotka voivat aiheuttaa uusia kustannuksia. On ennen aikaista arvioida vaikutusta terveydenhuollon kokonaiskustannuksiin, koska on vaikeaa arvioida näiden uusien hoitojen mukanaan tuomia säästöjä terveydenhuollon kuluissa potilaan myöhemmässä elämässä. Oletettavaa on, että lisääntyneen genomitiedon hyödyntäminen johtaa tehokkaampaan lääkkeiden käyttöön ja vähentää niiden haittavaikutuksista syntyviä kustannuksia.

Tulee huomata, että teknologian kustannukset eivät rajoitu vain välittömään genomin kartoitukseen (joita tehdään terveydenhuollon toimintayksiköissä ja biopankkitoiminnassa) vaan teknii-

kan soveltamiseen voi liittyä paljon seurannaiskustannuksia (downstream costs) erilaisten jatkotoimenpiteiden muodossa (ks. esim. Phillips, K. A., Pletcher, M. J., & Ladabaum, U. (2015). Is the “\$1000 Genome” really \$1000? Understanding the full benefits and costs of genomic sequencing. *Technology and health care: official journal of the European Society for Engineering and Medicine*, 23(3), 373.; Ks. myös Christensen, K. D., Dukhovny, D., Siebert, U., & Green, R. C. (2015). Assessing the costs and cost-effectiveness of genomic sequencing. *Journal of personalized medicine*, 5(4), 470-486.).

Vaikka geneettisen analyysin hyötyjä on yleisellä tasolla haastava todentaa ennen kuin ne alkavat muuttaa terveydenhuollon prosesseja, on usein nähty, että geneettisten tutkimusten hyödyt tulevat ilmi erilaisten perinnöllisten ja harvinaisten sairauksien diagnostiikassa, joista monet ilmenevät jo lapsuudessa. (Saarela, J. & Kettunen, K. (2017). Kenelle eksomisekvenssointi? *Duodecim*, 133, 481-488.). Esimerkiksi Monroe ym. havaitsivat vaikeasti diagnosoitavien kehitysvammaisten lasten tapauksessa, että ensivaiheen kattavalla eksomisekvenssoinnilla voidaan saavuttaa tuhansien dollarien suuruusluokkaa olevia välittömiä säästöjä potilasta kohden verrattuna perinteiseen diagnostiikkapolkuun (Monroe, G. R., Frederix, G. W., Savelberg, S. M., De Vries, T. I., Duran, K. J., Van Der Smagt, J. J. & Nijman, I. J. (2016). Effectiveness of whole-exome sequencing and costs of the traditional diagnostic trajectory in children with intellectual disability. *Genetics in Medicine*, 18(9), 949.).

Harvinaissairauksia tunnetaan nykyään noin 8000 ja uusia sairauksia kuvataan kiihtyvään tahtiin. Myös harvinaissairaiden määrää on pyritty arvioimaan. Käytännössä on kuitenkin osoittautunut äärimmäisen haastavaksi saada selville esimerkiksi diagnoosi-ikäjakautia elektronisen sairauskertomuksen käyttöönottoa edeltävältä ajalta. Minimiesiintyvyyttä on kuitenkin pyritty arvioimaan suurten tietomassojen pohjalta. Helsingin ja Uudenmaan (HUS) sekä Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirien vielä julkaisemattomassa selvityksessä harvinaissairauksien minimiesiintyvyydeksi arvioitiin puutteelliseen ICD-10-koodaukseen perustuen 6–8 prosenttia väestöissämme. Luku on linjassa muiden maiden arvioiden kanssa. Lapsuusiässä jo diagnosoituja näistä lienee noin 1/2–2/3. Tilastokeskuksen mukaan Suomen ennakkoväkiluku helmikuun lopussa 2019 oli 5 522 018 ihmistä (Suomen virallinen tilasto (SVT): Väestön ennakkotilasto [verkkojulkaisu]. ISSN=1798-8381. Helsinki: Tilastokeskus [viitattu: 11.4.2019]. Saantitapa: <http://www.stat.fi/til/vamuu/2019/02/>). Harvinaissairaita olisi varovaisesti arvioituna 330 000–440 000. Näistä diagnoosin jo lapsena saaneita olisi näin ollen vähintään 165 000–220 000. Harvinaissairaiden lasten määrän arviointia hankaloittaa myös se, että suuri osa harvinaissairaista elää ilman tarkkaa diagnoosia esimerkiksi epilepsia-diagnoosikaton alla.

HUS erikoissairaanhoidossa harvinaissairauksien lisäkustannus verrattuna keskiarvopotilaaseen on noin 18 prosenttia koko erikoissairaanhoidon budjetista. Luku ei sisällä kuntoutuksen, Kansaneläkelaitoksen, vammais- tai avoterveydenhuollon kustannuksia, eikä epäsuoria kustannuksia. Kustannukset pysyvät merkittävän korkeina noin 65 ikävuoteen asti. Kokonaiskustannuksista kuitenkin yllättävän pieni osa tulee kahdelta ensimmäiseltä ikävuodelta, ja esimerkiksi 2-vuotiaiden kokonaiskustannus oli vuosina 2010–2014 noin 50 miljoonaa euroa. Yllättävän suuri osa muodostuu aikuisiällä etenkin sisätaudeilta ja aikuisneurologialta: kokonaiskustannukset nousivat 65 ikävuoteen asti ja olivat noin 65 vuoden kohdalla 150 miljoonaa euroa. Tarkasteluperiodin aikana, 2010–2014, yksittäisen harvinaissairaahan potilaan hinta erikoissairaanhoidossa harvinaissairauksien yksikössä oli 2-vuotiaiden kohdalla keskimäärin 5000 euroa, kun 66-vuotiailla luku oli reilut 7000 euroa.

Yksittäisten sairausluokkien ja potilasryhmien perusteella tehtyjen tutkimusten nojalla ei suoraan voida vielä vetää johtopäätöksiä siitä millaisia säästöjä ja kustannuksia muissa tapauksissa

mahdollisesti syntyy. Lisäksi erilaisten testausstrategioiden potentiaaliset hyödyt riippuvat vahvasti siitä millaisiin vaihtoehtoisiin toimenpiteisiin eri strategioita verrataan. On kuitenkin oletettavaa, että genomitutkimuksen elinkaarihyödyt ovat etenkin lasten kohdalla monin paikoin merkittävät, kun sairauden syy ymmärretään ja sairauteen pystytään puuttumaan jo hyvin aikaisessa vaiheessa. On kuitenkin muistettava, että vaikka teknologialla ja genomitiedolla voidaan pyrkiä vaikuttamaan hoidon vaikuttavuuteen ja kustannuksiin, tarjolla oleva genomitieto ei aina välttämättä muuta ihmisten käytöstä terveellisempien elämäntapojen suuntaan. Tällöin genomitiedon kustannukset eivät välttämättä tule kompensoiduksi esimerkiksi terveyshyötyjen muodossa. Käyttäytymisvaikutuksetkin kuitenkin generoivat sellaisia hyöty- ja kustannuseriä joita on välittömästi suoraan hyvin vaikea todentaa ja jotka realisoituvat pidemmän aikavälin kuluessa. Voidaan kuitenkin todeta, että jos genomitiedon parempi hyödynnettävyys kasvattaa ihmisten kiinnostusta genomitietoon, voi sillä olla merkittäviä välillisiä vaikutuksia esimerkiksi henkilökohtaiseen terveyden seurantaan keskittyvien yritysten markkinanäkymiin.

Vaikka Genomikeskuksen aloitus ja toiminta vaativatkin investointeja, voitaneen Genomikeskuksella vastavuoroisesti saavuttaa myös merkittäviä keskittämisen-, koordinointi- ja tehostamisetuja (ks. Rogers, J., Carolin, T., Vaught, J., & Compton, C. (2011). Biobankonomics: a taxonomy for evaluating the economic benefits of standardized centralized human biobanking for translational research. *Journal of the National Cancer Institute Monographs*, 2011(42), 32-38.). Genomikeskuksen säilytyksessä oleva standardimuotoinen genomitieto voi esimerkiksi tehostaa lääkkeiden kliinisiä kokeita. Esimerkiksi Suomessa lääketieteellinen investoi vuonna 2017 tutkimus- ja tuotekehitys toimintaan yli 200 miljoonaa euroa. Jos keskitetysti tallennetulla ja standardoidulla genomitiedolla saavutetaan edes muutaman prosentin luokkaa olevia tehokkuushyötyjä vuodessa kliinisten lääketutkimusten osalta, voidaan karkeasti arvioida lääkekehityksen säästöjen olevan miljoonien eurojen suuruusluokassa. Tuotekehityksen tehokkuuden parantumisen ohella, farmakogeneettisissä sovellutuksissa on usein havaittu, että geeniteknologialla voidaan säästää hoidon kustannuksia, kun lääkehoito voidaan kohdentaa paremmin (Verbelen, M., Weale, M. E., & Lewis, C. M. (2017). Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? *The Pharmacogenomics Journal*, 17(5), 395.).

Kokonaisuudessaan mahdollisten taloudellisten hyötyjen rahallinen arviointi vaatisi arvioita esimerkiksi siitä, mikä yhden elinvuoden arvo on ja kuinka monta elinvuotta genomitiedon paremmalla ja tehokkaalla käytöllä voitaisiin mahdollisesti säästää. Tällaisiin arvioihin liittyy luonnollisesti suurta epävarmuutta. Riippumatta arvioidusta säästetyn elinvuoden hinnasta, kokonaissäästöt voivat kuitenkin potentiaalisesti olla merkittäviäkin, etenkin jos paremmalla teknologian hyödyntämisellä pystytään tehostamaan esimerkiksi suurten kansansairauksien ehkäisyä. Esimerkiksi Widén ja Ripatti ovat todenneet, että genomitietoa hyödyntämällä voitaisiin parantaa sepelvaltimotaudin riskiarviota (Widén, E. & Ripatti, S. (2017). Sepelvaltimotautiriskin arviointi genomitietoa hyödyntämällä. *Duodecim*, 133, 776-781.). Heidän mukaansa Suomessa sairastuu sydäninfarktiin vuosittain noin 23 000 henkeä, joista jopa noin 6000 ihmistä kuolee ennen hoitoon pääsyä. On siis oletettavaa, että tarkasteltaessa suurempaa yleisten sairauksien joukkoa genomitiedolla voitaisiin mahdollisesti nostaa vähintään tuhansien ihmisten elinajanodotetta, siinäkin tapauksessa, että genomitiedolla voitaisiin vaikuttaa vain pieneen osaan sairauksista kärsiviä.

Kardiokompassi-tutkimuksessa osoitettiin, että 1,5 vuoden seurannan jälkeen 13 % oli laihduttanut onnistuneesti, 14 % tupakoijista oli lopettanut tupakoinnin ja 26 % oli laihduttanut onnistuneesti, lopettanut tupakoinnin tai keskustellut lääkärin kanssa.

Sitran, Pfizerin, Tekesin ja Päijät-Hämeen sosiaali- ja terveysyhtymän rahoittamassa tutkimus- ja kehittämishankkeessa TERVA -terveysvalmennuksessa Päijät-Hämeessä 2006-2009 terveysvalmennuksen kohderyhmänä olivat huonossa tautitasapainossa olevat tyyppin 2 diabetespotilaat, sepelvaltimotautipotilaat ja sydämen vajaatoimintapotilaat (N = 1034). Terveysvalmennusta annettiin potilaille puhelimitse kerran kuukaudessa vuoden ajan noin 30 minuuttia kerrallaan. Valmennuksen tavoitteena oli potilaiden motivointi ja voimaannuttaminen sairautensa hoitoon ja hoitoa tukeviin elintapamuutoksiin. Kahdeksan vuoden seurannassa sosiaali- ja terveydenhuollon kokonaiskustannukset olivat valmennusryhmällä 14 % alhaisemmat (4500€/potilas) kontrolliryhmään (6000€/potilas) verrattuna. Kustannussäästöt muodostuivat terveydenhuollon (57%), erikoissairaanhoidon (36%), perusterveydenhuollon (21%) sekä sosiaalihuollon (43%) kustannuksista. 2,5 vuoden jälkeen kokonaiskustannukset kääntyivät valmennusryhmän eduksi. Myös kuolleisuudessa ja keskeisissä päätetapahtumissa interventorioryhmä näytti pärjäävän paremmin. Kuolleisuudessa sekä munuaisten vajaatoiminnassa oli tilastollisesti merkittävä ero. Kokonaismäärä terveyden nettohyödyille muodostui seuraavista komponenteista: 4500€ sote-palveluiden käytön vähenemisestä suora kustannussäästö sekä 8000€ kuolleisuuden vähenemiseen perustuva laskennallinen hyöty.

4.2 Viranomaisten toimintaan kohdistuvien vaikutusten arviointi

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

Genomikeskus toimisi THL:n hallinnollisessa yhteydessä itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena. Genomikeskus olisi eriytetty THL:n muista tehtävistä heijastaen sen itsenäisyyttä ja riippumattomuutta THL:n päätösvallasta ja muista toiminnoista. THL:llä ei olisi toimivaltaa määrätä Genomikeskuksen tulosohjauksesta, budjetista, työjärjestyksestä tai työntekijöiden palkkauksesta. THL voisi tuottaa Genomikeskukselle hallinnon palveluja, joista on kirjoitettu tarkemmin yleisperustelujen kohdassa 3.3.2. Genomikeskus laatisi itse toimintaa koskevat sopimukset ja huolehtii hankintamenettelyistä, mutta THL voisi tuottaa sille hallinnollista tukea.

Ehdotetussa laissa esitetään lakisääteisiä genomitietorekisterin tekniseen toteutukseen liittyviä tehtäviä Kansaneläkelaitokselle. Kyseessä olisi laissa säädetty tekninen tukipalvelu Genomikeskukselle. Kansaneläkelaitoksella olisi ICT-palveluiden toteutukseen liittyvä kokonaisvastuu. Kansaneläkelaitoksella olisi oikeus käyttää alihankkijoita ja hyödyntää kaupallisia tuotteita ja palveluita. Lisäksi Kansaneläkelaitoksen tulisi tehdä vahvaa yhteistyötä Genomikeskuksen kanssa ICT-toimintojen tuottamisessa, jota myös sosiaali- ja terveysministeriö välillisesti ohjaisi tulossopimuksen kautta. Kansaneläkelaitoksen tehtävänä olisi tuottaa ICT-palvelua Genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseksi tämän kanssa yhteistyössä. Kyse ei olisi erillisestä Kela-lakiin kirjattavasta Kansaneläkelaitoksen itsenäisestä viranomaistehtävästä vaan sopimuksin vaihteittain toteutettavasta ICT-palvelusta Genomikeskuksen toiminnan kehittämisen mukaisesti. Kansaneläkelaitos voisi kilpailuttaa tarvittavat laitteet ja ohjelmistot Genomikeskuksen asettamien ja hyväksymien kilpailutuksen kriteerien pohjalta, ja toteuttaa palvelun yhteistyössä kilpailuttamiensa teknologiakumppaneiden kanssa. Ehdotetussa laissa määritellyistä tehtävistä aiheutuvat resurssitarpeet esitetään budjetoitavaksi Genomikeskukselle, joka yhteistyössä Kansaneläkelaitoksen kanssa sopisi teknisen toteutuksen kustannuksista ja resursoinnista. Koska

toteutuksessa on tarkoitus käyttää ICT-alihankkijoita, ei ole mahdollista antaa vakiomääräistä kiinteää arviota Kansaneläkelaitokseen kohdistuvista taloudellisista vaikutuksista. Kansaneläkelaitoksen tehtävien rahoitusta ei toteuteta rahastomallilla määrittelemällä uutta rahastoa. Ehdotetusta laista aiheutuviin menoihin ei käytettäisi etuuksien täytäntöönpanon aiheuttamien toimintakulujen rahoittamiseen myönnettyjä varoja.

Vastuu genomitietorekisterin luomisesta, ylläpidosta ja hallinnasta olisi Genomikeskuksella, joka olisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjä ehdotetussa laissa säädetyn toiminnan osalta. Biopankkitoiminnanharjoittajat ovat rekisterinpitäjiä biopankkilain säätämän toiminnan osalta. Terveystieteiden tutkimuskeskuksella rekisterinpitäjänä oleva palvelunantaja vastaa potilassääntelyssä tarkoitettua rekisterinpidosta. Ehdotettu laki ei muodosta näiden välille yhteisrekisterinpitäjyyttä. Genomikeskus määritteli genomitietojen käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Genomikeskus olisi rekisteröityjen nimetty yhteyspiste, kun kyse on ehdotetun lain mukaisesta toiminnasta tai genomitietorekisteriin kohdistuvasta rekisteröidyn tiedonsaantioikeuden toteuttamisesta.

Genomilain säännösten perusteella Genomikeskuksen lukuun toimivalla Kansaneläkelaitoksella olisi oikeus käsitellä teknisten ICT-palvelujen toteuttamisen edellyttämässä laajuudessa genomitietoja. Yleisen tietosuojasetuksen näkökulmasta Kansaneläkelaitos olisi asetuksen 28 artiklassa tarkoitettu henkilötietojen käsittelijä. Tiedonhallintalaki sekä muut tietoturvalisäasetuksen liittyvät säännökset määrittelisivät perusteet, joiden mukaisesti käyttöoikeudet määritetään henkilötietoihin.

Ehdotetun lain kannalta keskeisin toimintaa ohjaava ja valvova viranomainen on tietosuojavaltuutettu, jonka henkilötietojen käsittelyyn liittyvät erittäin laaja-alaiset tehtävät määrittyvät tietosuojasetuksen 57 artiklan kautta. Tietosuojavaltuutetun toimisto on arvioinut, että ehdotettu laki lisäisi olennaisesti sen tehtäviä. Genomikeskuksen ja sen tehtävien keskiössä on genomitietojen käsittely ja riskiperusteisesta näkökulmasta arvioituna ehdotettuun lakiin perustuva toiminta on laajamittaista erityisten henkilötietojen käsittelyä ja tätä kautta käsittelyyn sisältyy korkea riski. Lähes kaikki Genomikeskuksen toimintaan liittyvät tehtävät linkittyvät henkilötietojen käsittelyyn. Tietosuojasetuksen 52 artiklan 4 kohta edellyttää, että kunkin jäsenvaltion on varmistettava, että jokaiselle valvontaviranomaiselle osoitetaan tekniset, taloudelliset ja henkilöresurssit, tilat ja infrastruktuuri, jotka ovat tarpeen tehtävien suorittamiseksi ja valtuuksien käyttämiseksi tehokkaasti. Tietosuojavaltuutetun toimisto on arvioinut tarvitsevansa lisäresursseja ehdotetusta laista seuraavan lakisäätöjen tehtävien hoitamiseen 1, 25 htv:tä.

Viestintäviraston tehtävistä viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden edistämiseksi ja varmistamiseksi säädetään sitä koskevassa arviointilain (1406/2011) 4 §:ssä. Näihin tehtäviin kuuluisi tulevaisuudessa myös Genomikeskuksen tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuteen liittyviä tehtäviä. Genomitietoaineisto on lähtökohtaisesti digitaalista ja tiedon lähetys, siirto sekä vastaanotto tapahtuisivat sähköisesti. Viestintävirastolla olisi oikeus tehdä valvonnan edellyttämiä tarkastuksia, joiden suorittamiseksi tarkastajalla olisi oikeus päästä tiloihin, joissa genomitietoja käsitellään. Lisäksi Viestintäviraston tehtävänä olisi valvoa sitä, että Genomikeskuksen tietojärjestelmät ja tietoliikennejärjestelyt täyttäisivät tietoturvallisuutta koskevat lakisäätöiset vaatimukset. Lisäksi Viestintävirastolle tulisi ilmoituksia järjestelmissä tapahtuneista muutoksista. Lakiehdotuksen vaikutukset Viestintäviraston toimintaan eivät edellyttäisi sitä koskevia lainmuutoksia tai lisäresursseja esimerkiksi lisähenkilöstön muodossa.

Lisäksi kyberturvallisuuteen liittyvä asiantuntemuksen ja valvonnan tarve tulisi arvioidusti lisääntymään siihen erikoistuneessa Viestintäviraston kyberturvallisuuskeskuksessa. Kyberturvallisuuskeskukseen saattaa jatkossa kohdistua enemmän kyselyjä myös ihmistenkin puolelta. Kyberturvallisuuskeskus voi tehdä tarkastuksia ja arvioida viranomaisen tietojärjestelmien suojausta viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista annetun lain (1406/2011) nojalla. Lakiehdotuksen vaikutukset Kyberturvallisuuskeskuksen toimintaan eivät edellyttäisi lainmuutoksia tai lisäresursointia Kyberturvallisuuskeskuksen hyväksi. Myös jatkossa riittäisi viranomaisen pyyntö käynnistämään Kyberturvallisuuskeskuksen asiantuntijuuden hyödyntämisen. Keskus neuvoo pyydettyä, sen roolina on olla asiantuntijaresurssi ja jakaa asiantuntemustaan.

Genomikeskuksella olisi oltava tietosuojavastaava ja oma riittävä kyberturvaosaaminen sekä siihen riittävä resursointi. Tietosuojaan liittyvät kysymykset ovat nykyisin pitkälti juristien tehtäväkenttää, kun taas kyberturva-asiantuntemuksessa korostuvat riskienhallinta sekä tekninen osaaminen. Puutteellisten resurssien vuoksi Genomikeskukseen ei saisi syntyä roolien ristiriitaa tai tulla päällekkäisiä rooleja. Sellaista tilannetta ei saisi päästä syntymään, jossa korkean riskin tehtäviä pääsee yksittäinen työntekijä hoitamaan ilman kenenkään toisen osapuolen valvontaa. Toiminnan tietoturvariskien hallinta edellyttää, että kukaan ei pysty täysin yksin tekemään jotain mitä ei pystytä valvoa sisäisin menettelyin. Kyberturvallisuuskeskuksen kokemusten mukaan tietoturvan näkökulmasta on huomattava ero sillä, että onko organisaatiolla oma kyberturva-asiantuntija vai käytetäänkö ulkoistettua kyberturva-asiantuntijaa. Kyberturvakeskuksen ilmaisevan näkemys mukaan olisi keskeistä ymmärtää, että ulkoistamisessa lisätään riskejä ja päädytään herkästi epäselviin vastuukysymyksiin. Genomikeskuksen ja Kansaneläkelaitoksen välisessä suhteessa on olennaista, että ICT-toteutuksen tilaajalla eli Genomikeskuksella on teknistä ymmärrystä, jotta se osaisi vaatia toimittajalta oikeita asioita. Kyberturvallisuuden hallitseminen on osa Kansaneläkelaitoksen huippuosaamista ja keskeisenä vaikuttimena sille, että Kansaneläkelaitos määrittää lakiehdotuksessa ICT-toteutuksen vastuuviranomaiseksi. Sen lisäksi Genomikeskus tarvitsisi oman kyberturva-asiantuntijan henkilöstönsä. Genomikeskuksen on omalta osaltaan seurattava ja valvottava, että sen antamaan palveluun liittyvä tietosuoja ja tietoturva toteutuvat, ja tarvitsee siten siihen asiantuntemusta. Jos joku on lainvastaisesti käsitellyt henkilötietoja, Genomikeskuksen on oma-aloitteisesti ryhdyttävä tarvittaviin lain edellyttämiin toimenpiteisiin.

STM:ssä on käynnissä hanke (STM018:00/2018) terveysteknologiaan liittyvien tehtävien siirtämiseksi Valvirasta Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskukseen (Fimea). Siirrettäviä tehtäviä ovat mm. biopankkien ohjaus-, valvonta- ja rekisteröintitehtävät sekä geeniteknikkalain mukaiset valvontatehtävät. Muita Fimealle lakisääteisesti (593/2009) kuuluvia tehtäviä ovat lääkkeisiin ja lääketutkimukseen liittyvä valvonta, ihmisveren laadun ja turvallisuuden ja veripalvelulaitosten valvonta, ihmiselinten, -kudosten ja -solujen laadun ja turvallisuuden ja kudoslaitosten valvonta sekä Fimealle säädetyiltä osin huumausaineisiin liittyvä valvonta. Ehdotuksessa laissa ei esitetä Fimealle mitään uusia tehtäviä. Genomikeskuksen ohjauksessa ja valvonnassa olisi kuitenkin huomioitava myös biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö siten, että sääntely ja ohjaus tukisivat viranomaisten ja toimijoiden välistä yhteistyötä.

Lakiehdotuksella olisi lisäksi vaikutuksia alueellisten eettisten toimikuntien työhön, sillä lakiehdotuksessa esitetään eettistä arviointia genomitietorekisterissä olevien variaatiotietojen ennakoedellytyksenä. Näitä vaikutuksia on tarkoitus arvioida tarkemmin lain jatkovalmistelussa.

Lainvalmistelun yhteydessä on tuotu esille kysymys siitä, että voitaisiinko genomitietorekisteriä pitää terveydenhuollon laitteena ja olisiko sillä siten viranomaisvaikutuksia. Itse rekisteriä ei

sinänsä voine pitää terveydenhuollon laitteena, mutta genomitiedon analysointiin ja tulkintaan valmistettava ohjelmisto, jolla on tarkoitus tuottaa yksilötason tietoa terveydenhoitoa varten, mitä todennäköisimmin olisi tällainen. Tällöin Genomikeskuksen toiminnan suunnittelussa olisi huomioitava myös lääkinnällisiä laitteita koskeva sääntely. Kyseisen sääntelyn velvoitteet riippuvat siitä, pidetäänkö Genomikeskusta ohjelmiston valmistajana vai ammattimaisena käyttäjänä. Viranomaistehtävät toteutettaisiin jo olemassa olevan lääkinnällisiä laitteita koskevan lain-säädännön mukaan.

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

4.3 Ympäristövaikutusten arviointi

Lakiehdotuksella ei arvioida olevan ympäristövaikutuksia.

4.4 Muiden yhteiskunnallisten vaikutusten arviointi

4.4.1 Vaikutukset hyvinvointiin, terveyteen ja näiden jakautumiseen

Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät harvinaiset sairaudet

Suurin geneettisistä analyyseistä ja tulkitusta variaatiotiedosta saatava hyöty on toistaiseksi osoitettu yksittäisillä ihmisillä tai perheissä, joissa on todettu perinnöllinen sairaus tai alttius sairastua. Suurin osa perinnöllisistä sairauksista on harvinaissairauksia. Kun taudinkuva on harvinainen tai epätyypillinen, on syytä epäillä perinnöllistä sairautta (Saarela Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 vsk 74, s. 887-889). Toisinaan oire, löydös tai sairaus voi olla yleinen mutta esiintyä poikkeuksellisessa iässä tai olla atyyppiltään harvinainen. Myös samanlaisten oireiden kerääntyminen samaan perheeseen voi viitata perinnöllisyyteen. Erilaisia harvinaisia sairauksia ja vammoja tunnistetaan tällä hetkellä maailmassa arviolta 6000. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, kun sitä sairastaa enintään viisi henkilöä 10 000:ta asukasta kohden. Vaikka yksittäiset perinnölliset sairaudet ovat väestössä harvinaisia, niitä arvioidaan sairastavan noin 6 % väestöstä.

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

Geneettisten analyysien käyttö on harvinaissairauksissa kustannustehokasta, sillä monissa sairauksissa diagnoosi voidaan asettaa vain geneettisen analyysin avulla. Täsmällinen diagnoosi lopettaa turhat tutkimukset ja sen sijaan ohjaa ihmiset tarpeellisiin tutkimuksiin sekä mahdollistaa perheenjäsenten riskin määrittämisen ja perheenperustamisen vaihtoehtojen pohdinnan. Harvinaisten sairauksien diagnostiikan tehostamiseen on kiinnitetty huomiota myös EU:n tasolla osana harvinaisten sairauksien ohjelmaa. Harvinaisen sairauden diagnoosia edeltää keskimäärin 7.3 eri lääkärin vastaanotto ja diagnoosin saaminen kestää keskimäärin 4-7 vuotta. Diagnoosin tekeminen edellyttää usein myös muiden sairauksien poissulkua. Jos harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaa halutaan tehostaa, tämä edellyttäisi nykyistä aktiivisempaa genomisten analyysien käyttöä.

Mikäli potilaan genomitieto ei ole vielä ennestään olemassa ja tallennettuna genomitietorekisteriin, voisi palvelunantaja ehdottaa potilaalle geneettisen analyysin suorittamista. Erityisesti ultraharvinaisissa sairauksissa on suuri tarve genomi- ja eksomisekvenssoinneille. Potilaalla olisi aina potilaislain 6 §:n 1 momentin nojalla oikeus kieltäytyä geneettisestä analyysistä, jolloin häntä tulisi hoitaa muun saatavilla olevan tiedon avulla. Toisaalta jos tieto on jo olemassa, sitä tulisi hyödyntää osana potilaan diagnoosin tekemistä.

Korkean riskin perinnöllinen alttius

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

Yleiset alttiudet väestössä

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

Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa

Niissä tilanteissa, joissa potilaan sairastumisen riski on epävarmalla alueella, tieto geneettisestä riskistä (esimerkiksi riskikertoimen muodossa) auttaisi määrittelemään, kuuluuko potilas suuren riskin ryhmään, jolloin hoito kannattaisi antaa, vai pienen riskin ryhmään, jossa hoitoa ei kannattaisi antaa. Suuremmalla riskillä hoidosta voidaan arvioida olevan enemmän hyötyä kuin haittaa. Kliinisten päätösten ytimessä ovat siten riski-hyötysuhteen arviointi: potentiaalisen hyödyn on oltava riskejä suurempi. Geneettisillä riskipaneeleilla yritetään tarkentaa kynnysarvoja, joita edellytetään jokaiselta interventiolta. Näyttöön perustuvan lääketieteen standardimenetel-

millä (joita mm. Käypä hoito -suositukset käyttävät) arvioidaan, milloin näytön perusteella voidaan antaa hoitosuosituksia. Genomitiedon käytön suosituksissa tulisi määritellä, milloin genomitietoa otetaan käyttöön tietyn yksittäisen henkilön hoitopäätöksissä.

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

GWAS-tutkimusten kautta on listattu satoja tilastollisesti erittäin merkittäviä geneettisiä assosiaatioita, mutta niiden osoitettu populaatiotason ennustearvo on jäänyt vaatimattomaksi eikä ennustearvoja ole siten otettu kliiniseen käyttöön. Tähän ovat vaikuttaneet mm. riskisuhdelukujen pienuus ja vähäinen tuntemus yhdistelmien vaikutuksista. Kun ajan myötä on ymmärretty siirtyä tuhansien, jopa kymmenien tuhansien geenimerkkien käyttöön, ovat samalla ennustearvot parantuneet. Jos tuhannet tai kymmenet tuhannet geenimerkit yhdistetään algoritmeihin, parantaa geenitieto selvästi ennustearvoa ja tunnistaa alaryhmiä. Siten tieteellistä näyttöä on olemassa siitä, että genomin variaatiot assosioituvat sydän- ja verisuonitautiriskiin ja että niillä on ennustearvoa, erityisesti kun ne yhdistetään perinteisiin riskitekijöihin. Nykykäsityksen mukaan, kun Finriski-laskurin riskiarvioita on verrattu toteutuneisiin sydän- ja verisuonitapahtumiin riskiarvion jälkeisessä kymmenen vuoden seurannassa, noin reilu 50 % sydän- ja verisuonitautiin sairastuneista riskiarvot eivät ole hälyttäneet henkilöiden kuulumisesta riskiryhmiin. (eli vain alle 50 % :lla riskiarvo on hälyttänyt korkeasta riskistä). Erityisen puutteellisesti riskiarvio on ennakoanut riskiä nuorilla aikuisilla ja yleisemmin naisilla.

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

Riskiprofiloinnin käyttö vaatii tieteellisiä jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laajasti terveydenhuollossa. Suomessa olisi ainutlaatuiset edellytykset tällaisille satunnaistetuille kliinisille tutkimuksille. FinnGen-hankkeen myötä tullaan määrittämään genominen riski yli 500 000 ihmiselle. Tieto palautuu ajan myötä biopankkeihin ja biopankeilla olisi lakisäätöinen oikeus palauttaa tietoa ihmisille, mikäli he ovat antaneet suostumuksensa siihen etukäteen ja mikäli keinot riskin alentamiseksi ovat käytettävissä. Menettelytapoja riskitiedon palauttamiseksi ei ole lainsäädännöllisesti luotu ja tulevaisuudessa kansalliseen hoitopolkuun tähtäävän kehitystyön voitaisiin katsoa kuuluvan Genomikeskuksen asiantuntijuuden piiriin. Ennen riskitiedon viemistä rutiinimaisesti osaksi terveydenhuoltoa, tarvitaan kuitenkin kokemusta ja kliinisesti tutkittua tietoa riskitiedon vaikuttavuudesta ihmisten elintapoihin. Monitekijäisten tautien ollessa kyseessä olisi lisäksi tärkeää, että riskinarvioinnissa huomioidaan genomitiedon lisäksi kaikkia muita riskiin vaikuttavia tekijöitä mahdollisimman kattavasti. Genomitiedon rutiinikäytöllä muiden tekijöiden rinnalla kansantautien ehkäisyssä tulee olemaan selvä tilaus ja

asema sairauksien ehkäisyssä ja väestön terveyden edistämiseksi. Rajalliset resurssit tulisi kuitenkin käyttää niihin interventioihin, joista saa korkeimman marginaalisen terveyshyödyn.

Farmakogenetiikka

Vuonna 2017 julkaistiin tulokset tutkimuksesta, jossa analysoitiin yleistä PGx-testaamisen kustannustehokkuutta eri lääkkeille ja todettiin, että isolla osalla lääkkeitä ennakoiva testaus on hyödyllistä (Verbelen M., Weale M.E. ja Lewis C.M.: Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? *Pharmacogenomics J.* 2017 Oct; 17(5): 395-402). Kustannustehokkuus olisi vielä yleisempää, jos geneettisen analyysin tulos on "freely available" eli testattu ennakoivasti eikä sen kustannuksesta tarvitse välittää juuri kyseisen lääkkeen kohdalla hyötyä puntaroidessa. Paneelin avulla saisi samalla kustannuksella testattua yli 100 lääkeainetta.

Farmakogenetiikka tutkii perintötekijöiden yksilöerojen vaikutusta lääkevasteeseen sekä lääkkeiden hyödyllisiin ja haitallisiin vaikutuksiin. Perintötekijöiden erot voivat vaikuttaa lääkeaineiden farmakokinetiikkaan (imeytyminen, jakautuminen, aineenvaihdunta, erittyminen) tai farmakodynamiikkaan (lääkkeen vaikutukset elimistöön), tai ne voivat suoraan altistaa lääkkeen aiheuttamalle haittavaikutukselle. Nykyään tunnetaan kymmeniä kliinisesti merkityksellisiä geeni-lääke-yhteisvaikutuksia, mutta farmakogeneettisiä geenimuunnoksia tutkitaan kliinisessä työssä muutamaa poikkeusta lukuun ottamatta vain harvoin. Näitä muunnoksia tutkitaan yleensä yhtä lääkettä varten kerrallaan, mutta tulevaisuudessa voisi olla järkevää tutkia ennakoivasti kultakin potilaalta kaikki tärkeimmät lääkkeitä vaikuttavat geenimuunnokset ja tallentaa tiedot tulevaa tarvetta varten. Jotta ennakoiva farmakogeneettinen testaus osattaisiin kohdistaa sellaisille potilaille jotka siitä eniten hyötyvät, tarvitaan tietoa geenimuunnosten ja niiden suhteen relevanttien lääkkeitä yleisyyksistä.

CYP-geenit

Esimerkiksi merkittäviin lääkeainemetaboliaan vaikuttaviin geeneihin sisältyvien CYP-geenien huomiointi on katsottu oleelliseksi verenohennuslääke varfariinin ja masennuslääkityksen annostelussa. Monen psyykenlääkkeen kannalta keskeisen CYP2D6-entsyymin aktiivisuus vaihtelee perinnöllisistä syistä yksilöittäin jopa yli 100-kertaisesti. Tämän perusteella potilaat voidaan jakaa erittäin nopeisiin (ultranopeisiin), nopeisiin, keskinopeisiin ja hitaisiin metaboloijiin, mikä puolestaan vaikuttaa lääkevalmistevalintaan ja annostukseen. Erittäin nopeat CYP2D6-metaboloijat ovatkin esimerkiksi saattaneet käyttää useita eri masennuslääkkeitä ilman vastetta, ja syy on saatu selville farmakogeneettisissä tutkimuksissa.

Vuonna 2018 julkaistiin artikkeli, missä havaittiin, että iso osa CYP2C19 hitaista ja ultranopeista metaboloijista joutuu vaihtamaan masennuslääkitystä useammin kuin normaalimetaboloijat (Jukic M.M., Haslemo T., Molden E. ja Ingelman-Sundberg M.: Impact of CYP2C19 Genotype on Escitalopram Exposure and Therapeutic Failure: A Retrospective Study Based on 2,087 Patients. *Am J Psychiatry.* 2018 May 1;175(5):463-470). Tämä selviäisi, kun masennusdiagnosin saaneelta potilaalta testattaisiin PGx paneeli (B-Farma-D) ennen lääkityksen aloitusta. Tutkimuksen mukaan Essitalopraamia, jolla hoito useimmiten aloitetaan, jouduttiin vaihtamaan jopa yli 3 kertaa useammin muuhun lääkkeeseen niillä, joilla CYP2C19:n toimintateho poikkeaa normaalista. Nämä molemmat tutkimukset tukevat PGx paneelin ennakoivaa testausta. Kun potilaasta tuotetaan farmakogeneettien profiili (paneeli), on tieto hyödynnettävissä lukuisten lääkeaineiden kohdalla (mm. edellä mainitut masennuslääkkeet). Näissä tapauksissa ennakoivan testauksen todelliset hyödyt tulevat esille nopealla aikajanelalla.

Vaarallisimmiksi ovat osoittautuneet ne tilanteet, joissa potilas on ns. ultranopea metaboloija. Näitä on suomalaisessa väestössä poikkeuksellisen paljon, noin 6-8 % väestöstä. Ultranopeat metaboloijat muuttavat kodeiinia hyvin tehokkaasti morfiiniksi ja voivat saada jo varsin pienestä annoksesta morfiinimyrkytyksen. Asiaan kiinnitettiin runsaasti huomiota vuonna 2007, jolloin raportoitiin kahden kaksiviikkoisen lapsen kuolemantapauksesta. Molemmissa kyseessä oli morfiinimyrkytys, jonka syyksi todettiin äidin imetysaikana käyttämä kodeiini kipulääkkeenä. Äiti oli molemmissa tapauksissa ns. ultranopea metaboloija, minkä takia hän tuotti kodeiinista normaalia enemmän morfiinia verenkiertoonsa. Morfiini erittyi äidinmaitoon ja imeyttäessä siirtyi lapseen. Vastasyntyneen maksa on vielä kehittymätön, eikä pysty normaalisti poistamaan lääkeaineita, minkä takia morfiini kumuloitui lapseen ja kahden viikon iässä morfiinimäärä aiheutti lapsen hengityslaman ja kuoleman. Tapausselostuksen seurauksena lääkeviranomaiset lisäsivät varoituksen kodeiinitabletteihin, ja muutamaa vuotta myöhemmin myös kodeiinia sisältäviin yskänlääkkeisiin. Kodeiinin on uuden ohjeistuksen mukaan kontraindisoitu imettävillä äideillä, alle 12 -vuotiailla lapsilla ja potilailla, joiden tiedetään olevan CYP2D6 ultranopeita metaboloijia.

Suomessa keskeinen kodeiinivalmiste on Panacod, joka sisältää 500 mg parasetamolia ja 30 mg kodeiinia. Aiemmin on ajateltu, että n. 10% kodeiinista muuttuu hitaasti morfiiniksi ja näin lääke antaa tasaisen ja hyvän kivunlievityksen. Koska kodeiinin ja morfiinin molekyylipaino on lähes sama, tulisi näin 30 mg kodeiinista potilaalle n. 3 mg morfiinia, joka olisi turvallinen taso henkilölle, joka ei ole aiemmin käyttänyt opioideja. Näitä ns. normaaleja metaboloijia on väestöstä n. 90 % ja heille Panacod onkin varsin hyvä, toimiva ja edullinen kipulääke. Ongelmaksi muodostuvat ultranopeat metaboloijat, jotka saattavat muuttaa kodeiinista jopa 50% morfiiniksi. Näin ollen yhden Panacod-tabletin tuottama morfiinimäärä elimistöön on 15 mg morfiinia, mikä on opioideihin tottumattomalle henkilölle varsin suuri annos ja aiheuttaa usein sivuvaikutuksia. Suomessakin on hoidettu ensisavussa jopa nuoria aikuisia, jotka kahden Panacod-tabletin jälkeen ovat menneet tajuttomaksi ja saaneet opioideista hengityslaman. Vaikka dramaattisimmat potilastapaukset on kuvattu lapsilla ja nuorilla aikuisilla on todennäköistä, että vanhusten yöllisten kuolemien aiheuttajana Panacod on selvästi alidiagnosoitu syy. Käyttävähän monet vanhukset kipulääkkeen Panacodia mm. flunssan aikana. Hyvin yleisiä ovat potilastapaukset, joissa vanhus on kaatunut huimauksen ja pyöräytyksen takia Panacod-tabletin ottamisen jälkeen, mikä myös liittyy morfiinin suureen pitoisuuteen veressä. Panacodia käyttää Suomessa yli 300.000 potilasta, joilta ei ole selvitetty CYP2D6 metaboliaa geenitestillä. Tästä voidaan laskea, että yli 24.000 potilasta on sellaisia, joille valmisteyhteenvetön ohjeen mukaan Panacodia ei tulisi antaa. Tapaus osoittaa, että ennakoiva farmakogeneettinen testaus selvittäisi ennakoivasti merkittävimpien farmakogeneettisten geenien metabolian.

4.4.2 Vaikutukset lapsiin

YK:n lapsen oikeuksien yleissopimus (SopS 59 ja 60/1991) rakentuu lapsen edun periaatteelle, jonka tarkoituksena on varmistaa lapsen oikeuksien sopimuksessa tunnustettujen oikeuksien toteutuminen ja lapsen kokonaisvaltainen kehitys. Lapsivaikutusten arviointi on väline lapsen edun selvittämiseen.

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

Komitea julkaisee myös yleiskommentteja, joissa se esittää tulkintansa yleissopimuksessa taatuista oikeuksista sekä yksittäisten artiklojen osalta että kohdennetuissa erityiskysymyksissä. Tähän mennessä komitea on julkaissut yhteensä 23 yleiskommenttia. Yleiskommentit ovat tärkeä työkalu yleissopimuksen sisällön ja sen asettamien velvoitteiden ymmärtämiseksi jokaiselle, jonka toiminta koskettaa lapsia. Komitean yleiskommentti nro 14 (2013) koskee lapsen oikeutta saada etunsa otetuksi ensisijaisesti huomioon yleissopimuksen 3 artiklan 1 kohdan tarkoittamalla tavalla, jossa todetaan että ”Kaikissa julkisen tai yksityisen sosiaalihuollon, tuomioistuinten, hallintoviranomaisten tai lainsäädäntöelimiä toimissa, jotka koskevat lapsia, on ensisijaisesti otettava huomioon lapsen etu.”. Toimella tarkoitetaan kaikkia tekoja, menettelytapoja, ehdotuksia, palveluita, menettelyjä ja muita toimenpiteitä. Ilmaus ”jotka koskevat” on ymmärrettävä laajasti ja se viittaa niin lasta, lapsiryhmää tai yleisesti lapsia suoraan koskeviin toimenpiteisiin kuin päätöksiin ja toisaalta muihin toimenpiteisiin, jotka vaikuttavat yksittäiseen lapseen, lapsiryhmään tai lapsiin yleensä, vaikka toimenpide ei suoraan kohdistuisi heihin. Ilmauksella lapset viitataan kaikkiin alle 18-vuotiaisiin henkilöihin (niin yksilöihin, lapsiryhmiin kuin lapsiin yleisesti) ilman minkäänlaista syrjintää.

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

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

Ehdotetun lain valmistelun yhteydessä on kuultu lapsiasianvaltuutetun toimiston edustajaa ja pyritty huomioimaan lapsen edun periaatteen toteutumisen erityisesti geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä koskevan 5 luvun säännöksissä, joilla on heijastevaikutuksia myös lain muihin säännöksiin, kuten jäljempänä lapsia koskevassa vaikutustenvaikutustenarvioinnissa esitetään.

Alaikäisten genomitiedon käsittely terveydenhuollossa ei ole ehdotetun lain mukanaan tuoma uutuus, vaan alaikäisten genomitietoa käsitellään jo tälläkin hetkellä, ja alaikäisille tehdään sekä yksittäisten geenien että laajempia geneettisiä analyysejä silloin, kun kliininen tarve sitä vaatii. Diagnostisia analyysejä tehdään alaikäisen sairauden mahdollisimman tarkan diagnoosin saamiseksi, sekä oikean hoidon ja seurannan toteuttamiseksi. Sairautta ennakoiva geneettinen analyysi tehdään ainoastaan silloin, kun tuloksella on merkitystä alaikäisen oman terveyden kannalta, esimerkiksi seurannan järjestämiseksi. Selvästi yleisintä Suomessa suoritettavaa geneet-

tistä analyysiä, laktaasigeenianalyysiä, tehdään paljon nuorille ja lapsille. Toisaalta genomitietoa hyödynnetään jatkuvasti vakavasti sairastuneen tai vammaisen lapsen vaikean diagnoosin teossa, samaten esimerkiksi lasten leukemian hoidossa ja seurannassa. Samoin jos alaikäisellä on syöpä, tehdään sukuselvitys, ja genomitietoa käytetään siinä suvun mahdollista syöpäalttiutta lisäävän variantin etsinnässä.

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

Terveysteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista alaikäiselle koskeva asia on ehdotetun lain 17 §:n nojalla ratkaistava siten, että ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu. Sääntely rakentuu tältä osin lasten oikeuksien yleissopimuksen periaatteiden varaan. Lapsen edun huomioiminen sääntelyssä heijastaa lisäksi geenitestausta koskevan biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjan 10 artiklan periaatteita, jotka perustuvat lapsen edun turvaamiseen.

Alaikäiselle voisi ehdotetun 14 §:n 2 momentin mukaan suorittaa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä lääketieteellistä hyötyä. Pykälän 3 momentin mukaan alaikäiselle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi, jos sen suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti alaikäisen terveyteen tai hyvinvointiin. Sääntelyllä on haluttu varmistaa, että geneettinen analyysi voidaan tehdä, jos se on alaikäisen edun mukaista esimerkiksi mahdollistamalla ennaltaehkäisevät toimenpiteet. Sääntelyllä ei pyritä muuttamaan hyväksi koettuja nykykäytäntöjä lasten sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa terveydenhuollossa, vaan varmistamaan että kaikissa, myös terveydenhuollon ulkopuolisissa, geneettisten analyysien palveluissa toimitaan vastuullisesti ja valtakunnallisesti yhdenmukaisella tavalla.

Edelleen komitea suositteli, että lapsia olisi kuultava lapsiystävällisesti, lapsen edun periaate huomioon ottaen. Lasten, myös vammaisten lasten, mielipiteille olisi annettava asianmukainen paino lapsen iän ja kehitystason mukaisesti. Lakiehdotuksen 17 §:ssä on huomioitu alaikäisen oikeus mielipiteen muodostamiseen. Lisäksi ehdotetussa pykälässä asetetaan huoltajille yhteistoimintavelvoite. Mikäli huoltajat eivät pääse yhteisymmärrykseen, olisi asia ratkaistava lapsen edun mukaisesti.

Ehdotetun lain 5 luvussa alaikäistä koskevat säännökset geneettisen analyysin suorittamisesta, alaikäisen kuulemisesta informointivelvoitteineen ja huoltajien yhteistoimintavelvoitteista heijastuvat välittömästi myös siihen, miten genomitietoja voidaan jatkossa käsitellä Genomikeskuksessa ehdotetun lain muiden säännösten mukaisesti. Lapsen etu heijastuu siten esimerkiksi

siihen, että tallennetaanko genomitietoja genomitietorekisteriin ja luovutetaanko variaatiotietoja terveydenhuoltoon lapsen tai hänen sukulaisensa terveyden hyväksi tai tieteelliseen tutkimukseen.

Nykytilassa lapsille suoritettujen kohdennettujen geneettisten analyysien tulokset jäävät terveydenhuollon säilytettäväksi (ks. tarkemmin yleisperustelujen 2.3.1). Tulevaisuudessa siirryttäessä kohti genomilajuisia analyysejä, säilytettäisiin genomitietoja Genomikeskuksessa, jossa niiden säilytys tapahtuisi korkeita tietoturvallisuusvaatimuksia noudattaen. Ehdotetun lain 19 §, jossa säädettäisiin suostumuksen peruuttamisesta ja muuttamisesta, koskisi myös alaikäisiä. Suostumuksen peruuttamisen yhteydessä olisi selvitettävä, että onko alaikäisen tai hänen huoltajiansa toiveena kieltää genomitietojen käsittely Genomikeskuksessa.

Lapsen etu ja oikeus tulla kuulluksi

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

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

Biolääketiedesopimuksen ja potilaslain säännöksissä on asetettu runsaasti painoarvoa alaikäisen laillisen edustajan antamalle suostumukselle sekä alaikäisen oman mielipiteen selvittämiseksi huomioon ottaen hänen ikänsä ja kehitystasonsa. Suostumuksen painottaminen ei kuitenkaan mm. lapsiasiainvaltuutetun toimiston ilmaiseman käsityksen mukaan riittävästi huomioi sitä, että usein alaikäiset pystyvät kypsyideltään ja kehitystasoltaan harkitsemaan sekä geneettiseen analyysiin osallistumista että muita sitä koskevia ratkaisuja, kuten analyysistä kieltäytymistä tai siitä vetäytymistä. Siten alaikäisen kuulemiselle ja mielipiteen selvittämiseksi tulisi asettaa vielä entistäkin suurempaa painoarvoa.

Potilaslain säännösten on lapsen puolesta annetun suostumuksen osalta koettu toimivan pääosin hyvin esimerkiksi vakavien sairauksien ollessa kyseessä. Potilassääntelyn puutteiksi on lapsiasiainvaltuutetun toimiston ilmaiseman näkemyksen mukaan koettu, että sitä ei ole vuosien saatossa lainkaan uudistettu eikä laki huomioi vanhempien mahdollista ristiriitatilannetta, mistä eduskunnan oikeusasiamies on huomauttanutkin useaan otteeseen rokotusasioita koskeissa ratkaisuisaan. Ongelmalliseksi on koettu se, että nykytilassa ei ole olemassa säännöstä, joka velvoittaisi lain tasolla arvioimaan lapsen etua tilanteessa, jossa vanhemmat ovat erimielisiä, ja lapsi itse ei ole kykenevä esittämään omaa mielipidettään. Vaikka lapsen edun vaatimus on kirjattu kansainväliseen sääntelyyn, johtavat puutteet kansallisessa lainsäädännössä siihen, että käytännön työssä ei välttämättä kyseenalaisteta sitä, että onko toiminta lapsen edun mukaista vai ei. Tämä on pyritty ratkaisemaan ehdotetussa laissa säätämällä huoltajille 17 §:n 2 momentissa tarkoitettu yhteistoimintavelvoite. Kummankin huoltajan on sen mukaan omalta osaltaan myötävaikutettava lapsen edun toteutumiseen.

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

Lakiehdotuksen yksityiskohtaisissa perusteluissa on kuvattu, että lapsen edun arvioinnin on tapahtuttava tapauskohtaisesti huomioiden alaikäisen mielipide, tilanne ja olosuhteet sekä hyödyt ja haitat ja lisäksi on annettava tarpeellista geneettistä neuvontaa. Lapsen oma mielipide on selvitettävä ikään ja kehitystasoon sopivalla tavalla, ohjaamatta ja painostamatta lasta. Vastuu on ensisijaisesti kohdistettu terveydenhuollon palvelunantajalle, mutta koskee yhtä lailla myös lapsen huoltajia.

Lapsen kehittyvät valmiudet (yleissopimuksen 5 artikla) on otettava huomioon, kun kyseessä ovat lapsen etu ja oikeus tulla kuulluksi. Mitä enemmän lapsi tietää ja mitä enemmän hänellä on kokemusta ja ymmärrystä, sitä enemmän vanhemman, laillisen huoltajan tai muiden lapsesta oikeudellisesti vastuussa olevien henkilöiden on siirryttävä määräämisestä ohjeistuksesta muisuttamiseen ja neuvontaan ja myöhemmin pidettävä lasta lähtökohdiltaan samassa asemassa. Samoin lapsen varttuessa hänen näkemyksillään on yhä enemmän painoarvoa hänen etuaan arvioitaessa. Tämän vuoksi lakiehdotuksen 17 §:n 4 momentissa on säännös, jonka mukaan alaikäistä tulee hänen kasvaessaan informoida genomitiedon säilytyksestä ja käsittelystä (mm. luovuttamisesta terveydenhuoltoon) Genomikeskuksessa. Tämän lainkohdan toteuttamista tukevat lisäksi 11 §:n säännökset genomitiedon luovuttamisesta terveydenhuoltoon ja siihen liittyvä potilaslain velvollisuus hoitaa potilasta yhteisymmärryksessä hänen kanssaan.

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

4.4.3 Sukupuolivaikutukset

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

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

Kun kyseessä on sairastumisen suurta alttiutta koskeva genomitieto (monogeenisten ja monitekijäisten tautien välimaastossa), on joukossa myös sellaisia tauteja, joiden riskin tunnistaminen hyödyttää enemmän naisia kuin miehiä. Esimerkiksi varhaisen rintasyövän geenimuutokset (BRCA1 ja BRCA2) ja Lynchin syndrooma ovat tällaisia, mutta niissä sairastumisriskin tunnistaminen toisaalta kuormittaa naisia hankalammin. Esimerkiksi Lynchin syndroomassa miesten tulisi käydä säännöllisessä paksusuolitähystyksessä, jossa voidaan löytää hyvälaatuisen syövän esiaste. Vastaavasti naisten pitäisi käydä kohtusyöpäseulonnassa, joskaan kohtusyövällä ei ole hyvälaatuisia esiastetta. Varhaisen rintasyövän geenimuutokset ovat harvinaisia ja lähes aina suvussa esiintyviä. Siksi kohonnut riski on useimmiten jo ennalta tiedossa, ja kliinisille geenitesteille on huolellisesti suunnitellut käytänteet. Lakiehdotuksella on kaikesta huolimatta tarkoitus mahdollistaa tällaisten alttiusgeenien kantajien seulonta ja hoidollisten toimenpiteiden kohdistamisen heihin, mikäli kohonnut riski ei ole jo ennalta tiedossa.

Laskimotukostaipumus (Faktori V Leiden) on toinen esimerkki genomitiedosta, joka koskettaa enemmän naisia, koska laskimotukoksiin on erityinen riski käytettäessä tiettyjä ehkäisytabletteja, raskauden aikana ja ns. lapsivuodevaiheessa. Faktori V Leiden –tutkimukset tehdään tyyppillisesti perusterveydenhuollossa, eikä niiden kautta saatava tieto edusta välittömästi sitä laaja-alaista genomitietoa, jota Genomikeskukseen on tarkoitus tallentaa. Tosin potilaille saatetaan Genomikeskuksen avulla antaa tarvittavaa ohjeistusta siitä, tulisiko perheenjäsenille järjestää tutkimuksia ja miten.

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

Lisäksi joissain kulttuureissa kantajuutta osoittavan genomitiedon löytyminen saattaisi estää avioliiton tai aiheuttaa eron. Suomessa näin voisi yhtä lailla käydä miehelle.

Perinnöllisissä sairauksissa diagnoosin tekemisessä hyödynnetään yleensä sukulaisia koskevia tietoja, jolloin pakollisesti joudutaan käsittelemään mm. vanhemmuutta. Genomitiedon käyttämisessä tulee varautua myös negatiivisiin tilanteisiin, joissa odottamattomasti voi paljastua yllättäviä asioita perhesuhteista, niin naisesta kuin miehestä. Esimerkiksi, että henkilön oletettu isä ei olisikaan biologinen isä.

4.4.4 Kielellisten vaikutusten arviointi

Lakiehdotuksella ei arvioida olevan kielellisiä vaikutuksia.

4.4.5 Yhdenvertaisuusvaikutukset

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

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

Ihmisten yhdenvertaisen kohtelun kannalta lakiehdotus turvaisi sen, että genomitietojen tulkinnot muodostuisivat valtakunnallisesti mahdollisimman yhdenmukaisiksi. Ehdotettu keskitetty tallennus turvaisi genomitietojen käsittelyn minimoinnin siten, että samaa tietoa ei olisi tarvetta tuottaa useaan kertaan eri paikoissa ympäri Suomea. Tieto olisi terveydenhuollon käytettävissä aina siellä, missä henkilö asioisi ja yhdenvertaisesti jokaisen ihmisen osalta. Ehdotus Genomikeskuksesta ja genomitietorekisteristä sekä genomitiedon käsittelyn edellytyksistä tukevat eriarvoistumisen ehkäisemistä. Lakiehdotuksen olisi tarkoitus saattaa ihmiset perustuslain 6 §:n 1 momentissa tarkoitettuun yhdenvertaiseen asemaan palvelujen tarjoamisen ja saatavuuden osalta.

Genomitiedosta pääsevät nykytilanteessa yleisemmin hyötymään ne ihmiset, jotka tilaavat itse-
näisesti geneettisiä analyysejä ulkomailta tai ovat osa sellaista potilaan hoitopolkua, johon ge-
neettinen analyysi kuuluu, kuten esimerkiksi syöpähoidoissa tai perinnöllisten geneettisten sai-
rauksien hoidossa. Lakiehdotuksen tavoitteena on tuoda genomitieto yhdenvertaisesti kaikkien
ihmisten saataville siten, että myös perusterveydenhuollossa eri puolilla maata genomitieto on
Genomikeskuksen kautta ymmärrettävässä muodossa lääkärin saatavilla käytettäväksi potilaan
hoidossa. Tähän tullaan tarvitsemaan Genomikeskuksen teknisiä päätöksenteon tukijärjestel-
miä, jotka ovat yhteydessä Kansaneläkelaitoksen ylläpitämään Kanta-järjestelmään. Lisäksi tar-
vitaan lääkäreiden kouluttamista ja Genomikeskuksen asiantuntijoille, sidosryhmille ja väes-
tölle suunnattua palvelutoimintaa. Kuluttajille lakiehdotus luo yhdenvertaiset edellytykset saada
lisää ymmärrystä genomitiedosta ja sen vaikutuksesta omaan tai perheenjäsentensä terveyteen.
Genomikeskus ei kuitenkaan välittömästi palvelisi ihmisiä heidän hoitoonsa liittyvissä asioissa.

Vakavasti terveyteen vaikuttavan muutoksen löytyminen ihmisen genomista voi vaikuttaa koko
perheeseen ja myös myöhempään perhesuunnitteluun. Tältä osin on huomattava, että ehdotetun
lain tavoitteena on varhentaa diagnostiikkaa ja hoidon aloittamista, jolloin vaikutukset tulevat
yhdenvertaisesti kaikkien perheiden eduksi. Yhdenvertaisuuden toteutumisen kannalta on en-
siarvoisen tärkeää, että perheillä on käytettävissään laadukkaita ja vaikuttaviksi osoitettuja pal-
veluita.

Genomitiedon käytön yleistymisen arvioidaan auttavan kaikki ihmisiä sen ymmärtämisessä, että
jokaisen ihmisen genomissa on yksilöllisiä tekijöitä, jotka vaikuttavat sairastumisriskiin. Tiedon
lisääntymisellä voidaan ehkäistä syyllisyyden tunteita omista sairauksista, jotka saattavat ilmetä
myös lapsilla tai lastenlapsilla.

Genetiikkaa käsittelevässä kirjallisuudessa on kuvattu, kuinka parannettavissa olevissa sairauk-
sissa, jotka hoitamattomina saattavat johtaa jopa kuolemaan, ihmiset ovat kieltäytyneet geneet-
tisistä analyyseistä sairauteen liittyvän sosiaalisen stigman ja vakuutuksen saamisen hankaloit-
tamisen vuoksi. Pelko syrjinnästä on ulottunut myös erityisesti näiden henkilöiden lapsiin. Suo-
messä syrjinnän kieltö tulee suoraan perustuslain 6 §:stä, ja syrjintä perimän perusteella on sää-
detty rangaistavaksi rikoslain 11 luvun 11 §:ssä. Syrjinnän ja sosiaalisen leimautumisen torju-
minen on tärkeää, ja genomilain tarkoituksena on turvata genomitiedon vastuullinen ja asian-
mukainen käyttö myös lasten yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun toteutumiseksi.

5 Asian valmistelu

5.1 Valmisteluvaiheet ja -aineisto

Hallitus päätti huhtikuussa 2017, että Suomeen perustetaan genomikeskus ja kansallinen syö-
päkeskus. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puit-
teissa, päätti hallitus tehostaa lisäksi julkisten biopankkien toimintoja yhtenäistämällä toiminta-
tavat ja varmistamalla niiden tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Hallitus esitti talous-
arviossaan näihin kaikkiin toimiin yhteensä 17 miljoonaa euroa vuosina 2017–2020. Toimenpi-
teillä tavoitellaan Suomen kehittymistä edelläkävijämaaksi ja kansainvälisesti halutuksi yhteis-
työkumppaniksi genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, huippututkimukselle ja inno-
vaatiotoiminnalle.

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

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

Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

Genomikeskustyöryhmä laati ensimmäisen kauden työstään arviomuistion, joka lähetettiin lausuntokierrokselle 22.12.2017. Arviomuistiossa esiteltiin työryhmän keskeiset ehdotukset, joita olivat ehdotus uudeksi genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi, genomitietokannan luomiseksi ja menettelytavoiksi tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi ihmisille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja hallituksen esityksen valmistelua. Arviomuistion tarkoituksena oli kuulla sidosryhmiä ja muita tahoja heidän näkemystensä huomioon ottamiseksi. Arviomuistiosta saatua palautetta käsitellään kohdassa 5.2 (Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen).

Sidosryhmätilaisuudet

Genomikeskuksen suunnittelua, genomitietorekisterin luomista ja käsillä olevaa lakiehdotusta on valmisteltu avoimesti ja vuorovaikutuksessa alan toimijoiden kanssa. Työryhmä järjesti vuosina 2017 ja 2018 sidosryhmätilaisuuksia tutkimustoimijoille, terveydenhuollon ammattilaisille, eettisten toimikuntien edustajille, järjestöille, biopankki- ja syöpäkeskushankkeiden sidosryhmille ja yrityksille. Lisäksi STM järjesti Helsingissä ja Oulussa kaksi väestölle suunnattua keskustelutilaisuutta. Genomikeskushanketta on esitelty mm. Kuopiossa Itä-Suomen lääkäripäivillä 26.-27.9.2017. Genomikeskushanketta on esitelty myös yksittäisissä sidosryhmien itse järjestämissä tilaisuuksissa. Tiedon välittämistä koskevia keskusteluja on käyty säännöllisesti genomiteollisuuden yritysten kanssa.

Selvitystyöt

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

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

5.2 Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen

Käsillä olevaa lakiehdotusta pohjstavista genomikeskustyöryhmän ehdotuksista on järjestetty kaksi lausuntokierrosta. Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi lausuntoa genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta 22.12.2017 ja lausuntoaika loppui suomenkielisten osalta 2.2.2018 ja ruotsinkielisten osalta 12.3.2018. Lausuntoja saapui 50 kappaletta ja niistä julkaistiin tiivistelmä 6.4.2018. Kaikki lausunnot ovat nähtävillä valtioneuvoston hankeikkunassa (Genomikeskustyöryhmä, diaarinumero STM086:00/2016). Arviomuistiossa esiteltiin ehdotukset genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi ja genomitietokannan luomiseksi sekä menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi ihmisille. Muistio sisälsi myös alustavaa vaikutusten arviointia. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja valmistelua hallituksen esitystä varten. Arviomuistioon tullutta palautetta käsiteltiin sekä genomikeskustyöryhmässä että erilaisissa sidosryhmätilaisuuksissa. Saapuneet lausunnot huomioitiin genomikeskustyöryhmän jatkotyössä ja lainvalmistelussa.

Toinen lausuntokierros pidettiin käsillä olevasta lakiehdotuksesta ajalla 8.6.–3.8.2018. Pyyntö lähetettiin 74 taholle, mutta se oli avoin kaikille halukkaille vastaajille. Vastauksia saapui yhteensä 61. Lausunnonantajat edustivat muun muassa eri sairaanhoitopiirejä, biopankkeja, yliopistoja, ministeriöitä, valvontaviranomaisia, tutkimuslaitoksia, ICT-yrityksiä, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattijärjestöjä, palvelunantajia, yrityksiä ja palvelulaboratorioita. Lausuntopyyntöön esittämisaikana biopankkilain kokonaisuudistus, toisiolaki, tietosuojalaki ja tiedonhallintalaki eivät olleet vielä eduskunnan hyväksymiä voimassa olevia lakeja. Lausuntopalautte on otettu lain jatkovalmistelussa huomioon.

Lausunnoissa Genomikeskuksen perustaminen ja genomitiedon kokoaminen saivat selkeän kannatuksen. Sairauksien ehkäisyn ja terveyden edistämisen lisäksi myönteisenä nähtiin muun muassa yksilöllisempi hoito, täsmälääkkeiden kehittämismahdollisuudet, tutkimuksen tehostuminen sekä uusien liiketoimintamahdollisuuksien ja työpaikkojen syntyminen. Keskitettyä genomitietorekisteriä kannattavat tahot näkivät rekisterin etuina mm. helpomman valvonnan ja

ylläpidon sekä alhaisemman hinnan. Ehdotuksia pidettiin erityisesti väestötasoisien tutkimuksen kannalta suurena etuna. Usea lausunnonantaja nosti esille laatuun liittyviä näkökohtia. Moni piti tärkeänä, ettei useita rinnakkaisia, hajautettuja tietokantoja synny. Keskitettyyn rekisteriin kielteisesti suhtautuvat tahot kyseenalaistivat esimerkiksi tietoturvahyödyt ja ylipäänsä rekisterin välttämättömyyden. Vaihtoehtoina nähtiin mm. saatavuustietokanta ja hajautetun tietovarannon malli. Jotkut lausunnonantajat katsoivat, että resurssit tulisivat paremmin hyödynnettyä osaamisverkostolla, jossa olisi viisi alueellista genomikeskusta ja yksi koordinoiva keskus.

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

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

Valtiovarainministeriön mukaan keskuksen tehtävät vaativat vielä täsmennystä ja selkeytystä. Lisäksi olisi tarkentaa missä määrin Genomikeskus tukeutuu Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) hallinto- ja tukipalveluihin ja noudattaa sen henkilöstöpolitiikkaa sekä muita laitoksen yleishallinnollisia määräyksiä. Lisäksi pitäisi selvittää, että toteutetaanko keskuksen rahoitus erilliseltä talousarviomomentilta vai THL:n rahoituksen yhteydessä, ja missä määrin rahoituksesta laitoksen sisällä päättää THL:n pääjohtaja. Genomikeskuksen johtamisen osalta valtiovarainministeriö totesi, että keskukselle oli suunniteltu tavanomaisesta virastomallista poikkeavaa, moniportaista johtamismallia, jonka suhde sosiaali- ja terveysministeriön ohjausvaltaan oli epäselvä. Esityksestä puuttuivat ehdotukset keskuksen valvonnasta ja sen toiminnan maksullisuussäätelystä. Viimeksi mainitun osalta yhteistyötä valtiovarainministeriön kanssa tulisi jatkaa vielä tämänkin lausuntokierroksen jälkeen ja tätä korosti myös oikeuskansleri.

Kansaneläkelaitoksen (Kela) rooli henkilötietojen käsittelijänä herätti lausunnonantajissa kysymyksiä. Kelan henkilöstön asiantuntemus ja resurssit katsottiin todennäköisesti riittämättömiksi, ja vastaajat painottivat sitä, että tiedon hyödyntämisen tulisi olla mutkatonta. Henkilötietojen käsittelijän rooli mahdollisesti vaatisi Kelalta uutta laskentakapasiteettia enemmän kuin millään julkishallinnon toimijalla on tällä hetkellä käytettävissä. Oikeuskanslerinvirasto piti kansalliseen viranomaisorganisaatioon nojaavaa ICT-ratkaisua perusteltuna ottaen huomioon tietojen määrä ja luonne, ja myös Viestintävirasto kannatti genomitietorekisterin toteuttamista viranomaisvastuulla, Suomen rajojen sisäpuolella. Kelan ensisijaisena huolena oli rahoituksen varmistaminen siten, ettei uuden tehtävän toteuttaminen ja tuotanto vaarannu.

Tallennusvelvoitteen kohdalla kysymyksiä nousi velvoitteen kattavuudesta niin toimijoiden kuin tallennettavan tiedonkin osalta. Lakiehdotuksessa on pyritty täsmentämään, että genomitiedolla tarkoitetaan genomilaajuisilla analyyseillä saatua genomitietoa.

Lausunnoissa peräänkuulutettiin myös kansainvälisestä yhteensopivuudesta huolehtimista, jotta tutkimusta rahoittavat kansainväliset tahot eivät jätä Suomea hankkeiden ulkopuolelle. Lainvalmistelussa on pidetty huolta siitä, että Suomi on kansainvälisen yhteistyön etulinjassa mukana myös poliittisella tasolla. Erityisen merkittävä on EU:n 1 Million Genomes -julistuksen toimeenpano, jota johtaa EU:n komissio. Julistuksen puitteissa luodaan EU:n piirissä yhteensopivia tapoja edistää genomitiedon saatavuutta ja työtä tehdään tiiviissä yhteistyössä olemassa olevien infrastruktuurien kanssa. Opetus- ja kulttuuriministeriö korosti, että julkisesti rahoitettavien tutkimusten tulosten ja tuotosten tulee olla niin avoimia kuin mahdollista ja vain niin suljettuja kuin tarpeellista. Genomikeskuksessa tulisi noudattaa kansainvälisiä FAIR-periaatteita.

Monet vastaajista, erityisesti yliopistot, korostivat myös sitä, että tallentamisen tulee olla joko maksutonta tai maksujen minimaalisia. Genomitiedon tallennukseen liittyviä maksuja ja Genomikeskuksen ansaintalogiikkaa kehitetään valmistelun jatkotyössä sekä eduskuntakäsittelyn ja lain toimeenpanovaiheen aikana. Myös mahdollisuutta ottaa genomitiedosta jäljennös pidettiin erittäin tärkeänä, jotta esimerkiksi pystytään noudattamaan laatustandardeja ja, jotta akkreditoidun geenidiagnostiikan jatkaminen yrityksissä olisi edelleen mahdollista. ICT-ratkaisun kohdalla useat lausunnonantajat varoittelivat liian tarkkojen linjauksien sisällyttämisestä lakiesitykseen, koska ala kehittyi erittäin nopeasti.

Lääketeollisuus kannatti ehdotusta ja totesi, että sillä voidaan saavuttaa kilpailuetua muihin maihin verrattuna edellyttäen, että lainsäädäntö on selkeää sekä mahdollistavaa, eikä aseta toimijoille kohtuuttomia lisävaatimuksia ja/tai -kustannuksia. Toisiolain mukaisen tietolupaviranomaisen ja palveluoperaattorin sekä biopankkien ja osaamiskeskusten kanssa on luotava yhteensopiva kokonaisuus, joka mahdollistaa ripeät ja asiantuntevat prosessit. Näiden eri toimijoiden roolit, tehtävät, velvoitteet ja niihin liittyvät kustannusvastuut sekä terveysalan yhteen nivominen muodostaa kokonaisuuden, joka tarkentuu ehdotetun lain jatkovalmistelun aikana, kun toisiolain toimeenpano etenee. Jos Genomikeskus kehittää riittävän toimivan ja houkuttelevan tallennuspalvelun sekä tiedon käyttö- ja analyysiympäristön, on hyvä, että toimeksiantajalle tarjotaan lakiesityksessä ehdotettua tallennusmahdollisuutta, mutta toiminnan tulisi lääketieteellisuuden näkemyksen mukaan olla vapaaehtoista. Lääketeollisuuden tallennusvelvollisuus poistettiin lakiehdotuksesta ensimmäisen lausuntokierroksen jälkeen, koska toimiala on regulatiivisessa murroksessa EU:n kliinisiä lääketutkimuksia koskevan asetuksen kansallisen toimeenpanon vuoksi. Tästä syystä lääketieteellisuuden liittymäpintoja ehdotettuun lakiin arvioidaan tarkemmin lääketutkimusasetuksen toimeenpanon yhteydessä.

Lausunnoissa pidettiin kannatettavana genomitiedon käytön integroimista Genomikeskuksen kautta yhä tiiviimmin osaksi jokapäiväistä potilastyötä. Esimerkiksi Valvira katsoi genomitiedon merkityksen terveydenhuollossa kasvavan sen mahdollistaessa täsmällisempien hoitomuotojen kehittämisen, sairauksien tehokkaamman diagnostiikan ja paremmat keinot sairauksien ennaltaehkäisyyn. Osa painotti kuitenkin sitä, että tietojen käytön tulee olla notkeaa, jotta analyysejä ei teetetä tarpeettomasti uudelleen ja kasvateta näin kustannuksia.

Kehittämisen- ja innovaatiotoiminnan kohdalla lausunnoissa painotettiin muun muassa sitä, ettei suomalaistutkijoiden kansainvälistä yhteistyötä tule entisestään vaikeuttaa. Lausijat muistuttivat tietosuoja-asetuksen vaatimuksesta tulkita tieteellisen tutkimuksen käsitettä laajasti, sekä EU:n perussopimukseen sisällyttävästä tavoitteesta toteuttaa eurooppalainen tutkimusalue. Työ- ja

elinkeinoministeriö sekä opetus- ja kulttuuriministeriö korostivat, että tieteellisen tutkimuksen ja kehittämis- ja innovaatiotoiminnan määritelmien tulee olla tietosuoja-asetukseen sidottuja, tarkkarajaisia, ymmärrettäviä ja yhdenmukaisia, ja niissä tulee huomioida asetuksessa edellytetty laaja määritelmä tieteelliselle tutkimukselle. Tietosuojavaltuutettu katsoi, että tietojen luovutus kehitys- ja innovaatiotoimintaan edellyttää yksityiskohtaisempaa arviointia kuin mitä toisio-laissa on säädetty. Oikeuskanslerinvirasto muistutti perustuslakivaliokunnan lausunnosta (PeVL 1/2018), sekä sen mukaisesta kehitys- ja innovaatiotoiminnan jaottelusta tieteellisen tutkimuksen kriteerein tehtävään soveltavaan tutkimukseen sekä kaupalliseen tutkimus- ja innovaatiotoimintaan.

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

Muutamat lausunnonantajat esittivät lakiluonnoksesta selkeästi poikkeavia näkemyksiä, joista voidaan tiivistetysti todeta seuraavaa. Sitra sekä Open Knowledge Finland katsoivat lausunnossaan, että ihmisen tulisi voida suoraan päättää omien genomitietojensa käytöstä ja että ihmisellä tulisi olla oikeus tallentaa, siirtää ja poistaa omat tietonsa siten kuin hän itse haluaa. Lakiehdotuksessa tällaista tietojen siirtomahdollisuutta ei ole, jotta genomitiedoilla – jotka koskevat myös sukulaisia edeltäviä ja tulevia sukupolvia myöten – ei loukata muiden ihmisten yksityisyydensuojaa. Tämä on lakiehdotuksen ainoa rajoitus rekisteröidyn oikeuksiin terveydenhuollon käyttötarkoituksen lisäksi silloin, kun variaatiotietoja on tarkoitus käyttää toisen potilaan terveyden hyväksi. On oleellista huomioida, että siirto-oikeutta on rajattu merkittävästi myös tietosuoja-asetuksen 20 artiklassa. Rekisteröidyllä ei ensinnäkään ole oikeutta siirtää tietoja järjestelmästä toiseen, jos käsittelyperusteena ei ole suostumus tai sopimus. Siirtämisoikeutta ei myöskään sovelleta käsittelyyn, joka on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamista tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämistä varten. Siirtäminen ei asetuksen mukaan tule kysymykseen myöskään silloin, jos se vaikuttaa haitallisesti muiden oikeuksiin ja vapauksiin.

Finanssiala ry puolestaan totesi, että finanssialan asiantuntemus oli jätetty hyödyntämättä ehdotetun lain valmistelutyössä ja esitti, ettei genomitiedon käyttöä luotonannossa ja vakuutus-toiminnassa kielletäisi ehdotetussa laissa kokonaan. Lausuntokierroksen jälkeen lainvalmistelussa on jatkettu keskusteluja Finanssiala ry:n kanssa ja todettu, että lakiehdotus ei vaikuta vakuutus-sopimuslain 22 §:ssä tarkoitettuun tiedonantovelvollisuuteen. Genomikeskuksen tehtävänä ei kuitenkaan olisi eikä se myöskään saisi välittää säilytyksessään olevaa tietoa vakuutus-toimintaan. Lakiehdotus ei muilta osin puutu siihen, että käytetäänkö muualta saatua genomitietoa vakuutus-toiminnassa. Esityksessä todetaan tältä osin, että ehdotetun genomilain valmistelu pohjautuu terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian (TEM raportteja 12/2014) sekä kansallisen genomistrategian työryhmäehdotuksen (2015) toimeenpanoon. Genomistrategiaehdotuksen tavoitteena oli luoda edellytykset genomitiedon tehokkaalle hyödyntämiselle suomalaisessa terveydenhuollossa sekä edistää genomitutkimusta ja genomitiedon sovellutusten kehittämistä ihmisen terveyden alalla. Strategiset tavoitteet eivät liity luotonantoon ja vakuutus-toimintaan tai laajemmin finanssialaan. Lainvalmistelun yhteydessä tunnistettiin vakuutusalan mielenkiinto genomitiedon käsittelyä koskevaa sääntelyä kohtaan, minkä vuoksi vakuutusyhtiöiden edustajat kutsuttiin ministeriöön 31.5.2018 tilaisuuteen, jonka tavoitteena oli viestiä lakiehdotuksen valmisteluun liittyvistä kysymyksistä ja kuulla vakuutusalan edustajien

näkemyksiä asiasta. Valmisteluaikatauluun liittyvien rajallisten resurssien sekä lainsäädäntö-hankkeen viitekehityksen vuoksi vakuutusalan tarpeita koskevaa erillistä selvitystä ei käynnistetty. Genomikeskuksen toiminta perustuu pitkälti yleisen edun mukaisiin intresseihin, minkä johdosta genomitietoa käsitellään Genomikeskuksessa monelta osin suoraan lakiin perustuen. Finanssiala ry totesi lakiehdotukseen antamassa lausunnossaan, että nykyisin vakuutustoiminnassa geenitietoa käsitellään hyvin rajatussa määrin. Luotonantoon se ei liity mitenkään. Vakuutusehtojen muuttamista ja korvaustoimintaa säännellään tiukasti, eivätkä genomitiedot muuta tätä tilannetta. Genomitiedon lisääntyessä ja tarkentuessa sitä voitaisiin ajatella käytettävän esimerkiksi vakuutusalan tuotekehityksessä. Esimerkiksi erilaiset vakuutusturvat harvinais-sairaille voisivat tulla mahdollisiksi. Tavanomaisempina voisivat kuitenkin olla sellaiset tilanteet, joissa henkilö haluaisi luovuttaa omat tietonsa vakuutuksenantajalle vakuutus- tai korvaus-asiaan.

Yleisesti ottaen lausunnoissa pidettiin ongelmallisena genomilain läheistä suhdetta muuhun lainsäädäntöön, ja lainsäädäntökokonaisuuden hahmottaminen katsottiin vielä tässä vaiheessa jokseenkin haastavaksi. Työ- ja elinkeinoministeriö piti tärkeänä, että tiedon hyödyntäjille pyritään luomaan sujuva yhden luukun tietoturvallinen ympäristö, joka toimii saumattomasti yhteen.

Lakiesitykseen on tehty edellisen lausuntokierroksen jälkeen joitakin keskeisiä muutoksia. Tallennusvelvoite kattaisi nyt vain yksityiset ja julkiset terveydenhuollon palvelunantajat ja biopankkitoiminnan harjoittajat. Saapuneiden lausuntojen perusteella katsottiin, että tallennusvelvoitteen ulottaminen esimerkiksi laaja-alaisemmin yritystoimintaan tai lääketeollisuuteen edellyttäisi sääntelyn vaikutustenarviointia laajemmin kuin lakiehdotuksen valmistelun yhteydessä oli mahdollista toteuttaa. Keskusteluja genomiteollisuuden ja lääketeollisuuden yritysten kanssa on kuitenkin edelleen syytä jatkaa. Samoin keskusteluja palvelulaboratorioiden kanssa jatketaan, sillä osa lausunnonantajista katsoi, että lakiehdotus vinouttaisi toteutuessaan merkittävästi diagnostiikka-alan yritysten kilpailumahdollisuuksia ja vaarantaisi suomalaisten yritysten laajenemisen kansainvälisillä markkinoilla. Ehdotetun lain taustatavoitteena on, että tallentamisesta tulisi houkutteleva vaihtoehto kaikille ekosysteemin toimijoille. Lausunnon olleesta luonnoksesta poiketen lakiehdotus ei enää sisällä omatietovarantoa koskevaa sääntelyä, mutta sen osalta sääntelyä olisi syytä lähitulevaisuudessa harkita. Lakiehdotus ei mahdollista genomitietojen luovuttamista kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin silloin, kun ei sovelleta tieteellisen tutkimuksen menetelmiä. Kyseinen käyttötarkoitus määritellään tarkemmin toisiolaissa ja edellyttäisi tietojen luovuttamiselta mahdollisuutta tietojen anonymisointiin tai rekisteröidyn suostumusta. Molempiin edellytyksiin katsottiin lainvalmistelussa liittyvän ongelmia, joiden ratkaiseminen vaatisi perusteellisempia selvityksiä kuin mitä käsillä olevan lain valmistelun yhteydessä oli mahdollista tehdä. Luonnoksessa ehdotettu nimi, genomilaki, on muutettu lain sisältöä paremmin kuvaavaksi ja on nyt laki Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelystä edellytyksistä.

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

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

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

Kolme neljästä (76 %) vastanneesta kannatti genomitietojen käyttämistä omassa hoidossaan terveydenhuollossa. Myös genomitietojen käyttämisen tutkimuksessa, jonka tulokset hyödyttävät Suomen väestöä, hyväksyi kolme neljästä vastanneesta. Genomitietojen käytön kaupallisessa tarkoituksessa ilmoitti olevansa valmis sallimaan 40 prosenttia vastanneista. Vastajat arvioivat genomitietojen käytön kaupallisessa tarkoituksessa hyväksi, jos siten saataisiin esimerkiksi edullisempia lääkkeitä sairauksiin. Osa vastaajista piti tietojen kaupallista käyttöä erittäin epätoivottavana asiana. Mahdollisuus genomitietojen luovuttamiseen puhtaasti kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin on lausuntokierroksen jälkeen poistettu lakiesityksestä. Genomitietoja ei ole mahdollista luovuttaa muihinkaan kaupallisiin tarkoituksiin tai esimerkiksi markkinointiin. Ehdotuksella pyritään kuitenkin edelleen tukemaan tieteellistä tutkimusta, johon sisältyy myös kehittämistoiminta ja jota tehdään tieteellisen tutkimuksen menetelmin. Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että tieteellistä tutkimusta voivat tehdä myös kaupalliset toimijat joko yksin tai yhteistyössä esimerkiksi akateemisten tutkimusryhmien kanssa. Tällaisten tutkimusten tulokset koituvat aina yhteiskunnan hyväksi lisääntyneenä tietona.

Yhdeksän kymmenestä (94 %) vastanneesta haluaisi, että heiltä kysytään lupa genomitietojen tallentamiseksi Genomikeskukseen. Suostumusta henkilötietojen käsittelyperusteena on arvioitu perusteellisesti lakiehdotuksen yleisperustelujen kohdassa 3.2.4 sekä säätämisyjärjestysperusteluissa kohdassa 2.1. Lisäksi suostumusta koskeva vaatimus on ehdotetussa 16 §:ssä geneettisen suorittamisen edellytyksenä. Suostumuksen antaminen edellyttäisi informaation antamista kaikista tiedossa olevista genomitietojen käyttötarkoituksista eli myös tiedon tallentamisesta Genomikeskukseen. Lakiehdotuksessa ei ole rajoitettu rekisteröidyn oikeutta vastustaa henkilötietojensa käsittelyä tallentamista koskevilta osin. Lainvalmistelussa on tunnistettu ihmisten huoli tallentamisen oikeutukseen ja on syytä todeta, että lakiin pohjautuva tallennusperuste on valittu tietosuojan sekä perusoikeuksien turvaamiseen liittyvien syiden vuoksi erityisesti perustuslakivaliokunnan ratkaisukäytäntöön nojautuen. On myös syytä huomata, että genomitietoja voidaan nykytilanteessa tallentaa sopimusten kautta esimerkiksi kansallisiin tai kansainvälisiin pilviratkaisuihin eikä sitä varten edellytetä nykytilanteessa lainsäädännössä rekisteröityjen suostumusta. Olemassa oleva tieto täytyy aina tallentaa jonnekin ja tallennuspaikan valinta on tallentajan harkinnassa siten kuin toimintaa normittava sääntely, kuten EU:n yleinen tietosuojasetus ja kansalliset tietoturvasääntelyt mahdollistavat. Ehdotettu laki pyrki turvaamaan rekisteröityjen oikeudet ja vapaudet siten, että genomitieto edellytettäisiin suoraan lain nojalla tallennettavaksi Genomikeskukseen, jossa genomitietoa säilytettäisiin korkein tietoturvasääntelyin teknisin ratkaisuin, joita kehitetään yhteistyössä maan parhaimpien asiantuntijoiden kanssa. Genomitieto olisi lisäksi lain nojalla käytettävissä ihmisten hoitoa varten. Lailla ei rajoitettaisi rekisteröityjen oikeutta vastustaa tallentamista tai genomitietojen säilyttämistä. Tieto ei kuitenkaan olisi vastustamisen jälkeen käytettävissä niihin tarkoituksiin, joita varten Genomikeskus perustetaan eli esimerkiksi rekisteröidyn oman hoidon tueksi. Kolmannes (35 %) vastanneista ilmoitti hyväksyvänsä, että heidän genomitietonsa olisivat automaattisesti käytettävissä terveyttä edistäviin tarkoituksiin ja heillä olisi mahdollisuus kieltää, seurata ja tarkastaa omien tietojensa käyttöä.

6 Riippuvuus muista esityksistä

Lakiehdotus ei ole riippuvainen muista eduskunnan käsiteltävänä olevista esityksistä.

7 Yksityiskohtaiset perustelut

LAKIEHDOTUKSEN PERUSTELUT

1 luku Yleiset säännökset

1 §. Tarkoitus. Ehdotetun lain tarkoituksena olisi sen 1 §:n mukaan tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Vastuullisuudella viitataan eettisesti ja oikeudellisesti kestävään, laadukkaaseen ja valvottuun genomitiedon käyttöön, jossa huomioidaan erityisesti ihmisten perus- ja ihmisoikeudet. Yhdenvertaisuus viittaa perustuslain 6 §:n 1 ja 2 momentteihin. Yhdenvertaisuudella on tarkoitus korostaa, että tavoitteena on käyttää genomitietoa yhdenvertaisesti kaikkien hyväksi julkisten palvelujen kautta, ja että tavoitteena on estää genomitiedon syrjivä käyttö. Tietoturvallisella käytöllä tarkoitetaan ennen kaikkea sitä, että genomitiedon käsittely sidotaan viranomaisen valvomaan tietoturvalliseen käyttöympäristöön, joka on käyttöluvin hallittua turvaten sekä rekisteröidyn että muiden ihmisten oikeudet ja vapaudet. Tietoturvassa otetaan huomioon erityisesti kyberturvaan liittyvät riskit ja niiden hallinta. Genomitiedon käyttö terveyden hyväksi tarkoittaa kaikkia toimenpiteitä, joissa on kyse esimerkiksi terveydentilan toteamisesta, diagnostiikasta, hoidosta, sairastumisriskin ennakoinnista sekä sairauden ennaltaehkäisystä.

2 §. Määritelmät. Pykälän 1 kohdassa määritellään genomi, jolla tarkoitetaan ihmisen perimäaineksen muodostamaa kokonaisuutta. Genomi ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja sen toimintaa koko elämän ajan.

Pykälän 2 kohdassa on laissa tarkoitettun genomitiedon määritelmä. Genomitieto on ihmisen perimän eli genomien rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa tietoa. Sitä saadaan ihmisperäistä biologista materiaalia tutkimalla, käyttäen geneettisiä analyysejä, jotka kohdistuvat genomilaajuisiin kokonaisuuksiin. Tällaisia laajoja genomisia analyysejä ovat mikrosiruteknologialla ja laajoilla eksomin (WES) tai koko genomien (WGS) sekvensointimenetelmillä suoritettavat analyysit, jotka mahdollistavat satojentuhansien yksittäisten variaatioiden samanlaisen määrittämisen. Genomitieto on laajimmillaan ihmisen koko perimäaineksen kokonaisuutta kuvaavaa tietoa, joka ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja sen toimintaa koko elämän ajan. Genomitiedon käsite viittaa hyvin laajoihin tietomääriin. Genomitieto pitää sisällään paljon enemmän tietoa esimerkiksi henkilön terveysriskeistä kuin mitä olisi mahdollista saada kohdennetusti yhdestä geenistä tai yksittäisiin geeneihin kohdistuvasta analyysistä. Genomin laajoihin kokonaisuuksiin kohdistuvissa analyyseissä kysymyksenasettelu on erilainen kuin kohdennetuissa geneettisissä tutkimuksissa. Tutkittavat genomien kohdat eivät esimerkiksi ole välttämättä etukäteen määriteltyjä, vaan tavoitteena on tutkia, että löydetäänkö syitä esimerkiksi diagnosoimattomaan sairauteen siihen liittyvän oireiston perusteella. Koko genomia kuvaavan tiedon avulla ihminen voidaan yksilöidä ja erottaa ihmiset toisistaan. Koko genomia kuvaava tieto on oikeudellisesti tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittamaa henkilötietoa.

Genomilaajuisiin kokonaisuuksiin kohdistuvien geneettisten analyyseiden tuloksena tuotetaan genomitutkimustiedosto, joka on teknisesti se, mikä tallennetaan 7 §:n nojalla genomitietorekisteriin. Tämän lisäksi voidaan puhua myös laskennallisesta genomitiedosta, joka on tietoteknisin menetelmin genomitutkimustiedostoista tuotettua genomien rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa rakenne-, linjautuvuus-, rinnastuvuus-, ilmentyvyyden- ja tulkintatietoa.

Perimän osaa kuvaava genomitieto voi olla perimäaineksen kokonaisuutta kuvaavaa tietoa suppeampaa geneettistä tietoa, esimerkiksi eksomeita (proteiinia koodittavat geenit, jotka edustavat alle 2 %:a koko genomista), variaatiotietoa tai genotyyppitietoa (kuvaa ihmisen geneettistä rakennetta ja tarkoittaa myös tietyn geeniparin geenien rakennetta tai useiden tutkittujen genomien variaatioiden kokonaisuutta). Näistä kaikista voidaan tuottaa genomitutkimustiedosto. Kaikki genomien kokonaisuutta tai osaa kuvaavat tiedot, jotka on saatu laajoilla geneettisillä analyysillä ja jotka tallennetaan genomitutkimustiedostoina genomitietorekisteriin, tallennetaan tunnisteellisina, joten ne ovat oikeudellisesti tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittamia henkilötietoja.

Se onko kyseessä ns. raakadata vai tulkittu tieto, ei ole merkitystä genomitiedon määrittelyn kannalta. Genomitiedon käytettävyys syntyy analyysin kautta, joten tämä kysymys on olennaisempi tallennusformaattia pohdittaessa. Genomitiedon määrittelyn kannalta on olennaisempaa se tapa, jolla tietoa saadaan: käyttäen erityisesti genomien rakennetta ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien analyysimenetelmiä. Olennaista määrittelyn kannalta on, että genomitietoa ei kuitenkaan määritellä minkään yksittäisen teknisen tai geneettisen menetelmän kautta (esim. sekvensointi), sillä teknologia ja menetelmät muuttuvat ajan kuluessa. Myöskään genomitiedon periytyvyys sukupolvelta toiselle ei ole ratkaisevaa tässä laissa tarkoitetun genomitiedon määrittelyssä. Esimerkiksi mitokondriogenomi (joka ei periydy isältä lapselle) sekä syöpägenomi (joka ei periydy) ovat osa tässä laissa tarkoitetun genomitiedon määrittelyä ja kuuluvat siten ehdotetun lain soveltamisalan piiriin.

Genomitiedolla tarkoitetaan vain ihmisperäisestä näytteestä analysoitua genomitietoa. Siten ei-humaani, esimerkiksi suolistosta, iholta, nenästä tai suusta eristetyn mikrobiomien genomia koskeva tieto ei ole genomilain tarkoittamaa genomitietoa, vaikka valtaosa mikrobiomien sekvensoinnin tuloksesta olisikin humanisekvenssiä. Mikrobiomit ovat ihmisen iholla ja limakalvoilla olevia mikrobistoja. Mikrobiomien genomitiedon tallentamista genomitietorekisteriin ei ole pidetty perusteltuna huomioiden variaatio- ja viitetietorekisterin luomiseen liittyvä Genomikeskuksen lakisääteinen tehtävä.

Pykälän 3 kohdassa määritellään variaatiotieto, jolla tarkoitetaan tietoa, joka kuvaa ihmisen genomissa tunnistettua vaihtelua eli variaatiota vertailussa käytettävän genomien rakenteeseen nähden. Puhutaan myös geenivarianteista. Kyse on genomissa tunnistettua muutosta koskevasta tiedosta. Variaatiotiedot voidaan luokitella alaryhmiin sen mukaan, että miten vakavia ne ovat. Variaatioissa voi olla kyse harmittomasta muutoksesta, todennäköisesti harmittomasta muutoksesta, merkitykseltään tuntemattomasta muutoksesta (variant of unknown significance VUS), todennäköisesti patogeenisestä muutoksesta tai patogeenisestä muutoksesta. Ihmiset eivät lähtökohtaisesti ole tunnistettavissa yksittäistä variaatiota kuvaavan tiedon avulla, jos siihen ei ole liitetty muita tunnistetietoja. Jos tiedossa on kuitenkin yksittäisen ihmisen genomien useampi variaatiotieto, voidaan variaatioiden väliin jäävä DNA:n rakenne ennustaa käyttämällä geneettisen analyysin menetelmiä. Tunnistettujen variaatioiden kokonaisuudesta käytetään nimitystä varianttikuvaus. Variaatiotietoihin liittyvää henkilön tunnistettavuutta on aina arvioitava yksittäistapauksellisesti tietosuoja-asetusta vasten. Lakiehdotuksen tarkoittamassa variaatiotietorekisterissä variaatiotiedot säilytetään aina tunnisteellisina, joten variaatiotiedot ovat siltä osin oikeudellisesti tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittamia henkilötietoja.

Pykälän 4 kohdassa on viitetiedon määritelmä. Viitetiedolla tarkoitetaan aggregoitua tietoa genomin variaatioista ja niiden yleisyydestä väestötasolla. Aggregointi viittaa tilastotaseiseen tietoon. Viitetiedolla tarkoitetaan tässä myös Suomen väestön referenssigenomia. Viitetieto on vertailutietoa, johon kulloinkin tutkittavan genomin variaatioita verrataan. Viitetieto on koottu useiden eri luovuttajien DNA-sekvenssien avulla, eikä se edusta ainuttakaan yksilöityä ihmistä. Viitetietoja ei säilytetä Genomikeskuksessa henkilötunnistietoihin yhdistettyinä. Viitetiedot eivät ole oikeudellisesti tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittamia henkilötietoja. Yksittäiset ihmiset eivät voi käyttää viitetietoa omaksi hyväkseen. Viitetiedon hyöty täsmälääketieteessä on esimerkiksi riskigeenien löytämisessä väestötasolla.

Genomikeskus ylläpitäisi viitetietorekisteriä. Viitetietojen käyttämiseen ei liittyisi sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lain (552/2019, jäljempänä *toisiolaki*) tarkoittamaa tietopyyntöä tai tietolupaa. Toisiolaissa ei säädetä rekisterinpitäjinä olevien tilastoviranomaisen tilastojen tuottamisesta tai niihin kerätyn tietoaineiston käytöstä ja luvituksesta. Viitetietorekisterin luominen on tilastoviranomaisen työtä vastaava Genomikeskuksen tehtävä.

Viitetieto voisi palvella myös sairaus- tautiryhmiä koskevia kysymyksiä, kuten diabetekseen yhdistettyjen variaatioiden etsimistä. Silloin on pyydettävä Tietolupaviranomaiselta tietolupa Genomikeskuksen ylläpitämien viitetietojen ja potilasjärjestelmästä saatavan diagnoositiedon yhdistämiseksi. Genomikeskus saattaisi tarvita tällaista tietoa itsekkin genomitiedon käsittelyyn liittyvien suositusten laatimiseksi, jolloin Tietolupaviranomainen tuottaisi aineistosta aggregoidun tilastoaineiston Genomikeskuksen käyttöön. On mahdollista, että kun kyse on erittäin harvinaisista variaatioista, ovat myös ihmiset tunnistettavissa, jolloin tietosuojan vaatimus korostuu. Viitetietojen luovuttamiselle voisi asettaa alarajan riippuen sairaus- ja tautiryhmästä.

Pykälän 5 kohdassa määritellään geneettinen analyysi. Geneettinen analyysi on yläkäsite laboratoriotutkimukselle, jossa ihmisperäistä biologista materiaalia analysoidaan geneettisin menetelmin, jotta saadaan tutkittua genomin rakennetta tai toimintaa. Laboratoriotutkimuksella tarkoitetaan tässä sekä tutkimuslaboratorioissa, kliinisissä laboratorioissa että kuluttajille suunnattuja palveluita tuottavassa laboratoriossa tehtyjä analyysijä. Koko genomia koskevan tiedon tuottamisen näkökulmasta keskeisimmät geneettiset analyysit ovat genomilaajuisia. Esimerkiksi koko genomin sekvensoinnilla määritetään koko perimän emäsjärjestys (whole genome sequencing). Genotyypauksella viitataan ihmisen perimän tutkimiseen analysoimalla suuri määrä, esimerkiksi satoja tuhansia tunnettuja genomin variaatiota. Variaatioiden väliin jäävä DNA:n rakenne voidaan ennustaa imputoimalla. Tämä on geneettinen analyysimenetelmä, jossa tunnettujen variaatioiden esiintymisen perusteella voidaan ennustaa kahden tutkitun variaation väliin jäävän DNA:n rakenne sitä erikseen tutkimatta. Geenipaneelilla puolestaan tarkoitetaan tietyn sairauden tai oireen geneettistä analyysiä, jossa tutkitaan useita kymmeniä tai satoja genejä yhtä aikaa. Geenitestillä tarkoitetaan laboratoriotutkimusta, jossa analysoidaan DNA:n rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla. Geenitestit ovat tuttuja myös kuluttajamarkkinoilla.

Pykälän 6 kohdan mukaan biopankkitoiminnalla viitataan biopankkilain (688/2012) mukaiseen toimintaan, jossa tuetaan ihmisperäisillä näytteillä tehtävää tutkimusta.

Pykälän 7 kohdassa palvelunantajalla tarkoitetaan terveydenhuoltoa tai terveystalveta jätetävää, tuottavaa tai toteuttavaa viranomaista taikka yksityistä palvelujen tuottajaa, josta säädetään yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa (152/1990).

3 §. *Suhde muuhun lainsäädäntöön.* Ehdotetussa *1 momentissa* ilmaistaan ehdotetun lain suhde luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta annettuun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetukseen (EU) 2016/679 (yleinen tietosuoja-asetus). Genomilailla annettaisiin yleistä tietosuoja-asetusta täydentävät ja täsmentävät säännökset geneettisten tietojen käsittelystä Genomikeskuksessa. Jollei ehdotetussa laissa säädetä toisin, sovelletaan tietosuojalakea (/).

Tietosuoja-asetusta täydentävät ja täsmentävät säännökset koskevat geneettisten tietojen käsittelyä Genomikeskuksessa. Käsittelyllä tarkoitetaan tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 2 kohtaa vastaavasti toimintoa tai toimintoja, joita kohdistetaan henkilötietoihin tai henkilötietoja sisältäviin tietojoukkoihin joko automaattista tietojenkäsittelyä käyttäen tai manuaalisesti, kuten tietojen keräämistä, tallentamista, järjestämistä, jäsentämistä, säilyttämistä, muokkaamista tai muuttamista, hakua, kyselyä, käyttöä, tietojen luovuttamista siirtämällä, levittämällä tai asettamalla ne muutoin saataville, tietojen yhteensovittamista tai yhdistämistä, rajoittamista, poistamista tai tuhoamista. Genomitietojen käsittely Genomikeskuksessa kattaa siten toiminnan kokonaisuudessaan, alkaen tietojen vastaanottamisesta, päättyen niiden luovuttamiseen ja hävittämiseen. Genomitietoja Genomikeskuksesta saavan vastaanottajan oikeus käsitellä genomitietoja perustuu henkilötietojen suojaa koskevaan yleissääntelyyn tai sitä täydentävään erityissääntelyyn. Tässä laissa säädetään siten vain luovutusperusteesta, mutta ei vastaanottajan käsittelyperusteesta.

Ehdotetussa pykälässä ei ole muilta osin viitattu yleislakeihin, joita sovelletaan muutenkin ilman niitä koskevia erillisiä viittaussäännöksiä. Siten jollei ehdotetusta laista tai muusta laista muuta johdu, Genomikeskuksen hallussa olevien genomitietojen julkisuuteen, salassapitoon ja luovuttamiseen sovelletaan viranomaisten toiminnan julkisuudesta annettua lakia (621/1999, jäljempänä *julkisuuslaki*). Julkisuuslaissa säädetään mm. viranomaisessa toimivan vaitiolovelvollisuudesta, asianosaisen oikeudesta tiedonsaantiin ja sen rajoituksista, muusta kuin asianosaisasemaan liittyvästä tiedonsaantioikeudesta viranomaisen asiakirjaan sisältyvästä itseään koskevasta tiedosta, tietojen antamistavasta, asiakirjojen salassapidosta ja avoimuudesta. Rekisteröidyn tiedonsaantioikeuden toteuttamistapaa varten on käsillä olevassa lakiehdotuksessa erityissäännös 21 §:ssä.

Genomikeskuksen ylläpitämien genomitietojen sekä muiden tietojen hallintaan ja tietoturvalliseen käsittelyyn sovelletaan lakia julkisen hallinnon tiedonhallinnasta (/), jäljempänä *tiedonhallintalaki*) sekä lakia viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista (1406/2011, jäljempänä *arviointilaki*). Tiedonhallintalain 4 luvussa on erityisesti tietoturvallisuuden liittyviä säännöksiä, kuten säännökset tietoaisteistojen ja tietojärjestelmien turvallisuudesta, käyttöoikeuksien hallinnasta, lokitietojen keräämisestä sekä turvallisuusluokiteltavista asiakirjoista. Tiedonhallintalakiin sisältyy lisäksi säännökset tietojen antamisesta teknisen rajapinnan ja katseluyhteyden avulla. Arviointilaissa on puolestaan säännökset mm. Viestintäviraston tehtävistä viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden edistämiseksi ja varmistamiseksi, viraston tiedonsaantioikeudesta ja oikeudesta päästä tiloihin ja tietojärjestelmiin, tietoturvallisuuden arviointiperusteista, todistuksen antamisesta sekä tietoturvallisuuden tason ylläpidosta ja seurannasta.

2 luku Genomikeskus

4 §. *Genomikeskus.* Ehdotettu *1 momentti* ilmaisee uuden riippumattoman ja puolueettoman viranomaisen, Genomikeskuksen olemassaolon. Genomikeskus perustettaisiin Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen siitä erilliseksi, itsenäiseksi viranomaiseksi. Genomikeskus olisi

organisatorisesti, toiminnallisesti, hierarkkisesti ja päätöksenteoltaan oikeudellisesti itsenäinen viranomainen. Genomikeskuksen lakisääteiset tehtävät olisivat puolueettomuus- ja objektiivisuusvaatimusten vuoksi eriytettyjä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädettyistä tehtävistä. Genomikeskuksen tehtävät eivät suoraan palvelisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen lakisääteisten tehtävien toteuttamista, vaan ehdotetun lain 1 §:ssä tarkoitettuja tavoitteita, joiden on kuitenkin katsottu olevan yhdenmukaisia myös Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen muiden strategisten ja operatiivisten tavoitteiden kanssa. Sijoittamalla Genomikeskus Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen kyetään saavuttamaan sekä osaamiseen liittyviä että taloudellisia synergiaetuja.

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

Pykälän 2 momentin mukaan Genomikeskus toimisi sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjauksessa. Sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjaus tapahtuisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tulossopimuksella, johon sisältyvät ministeriön asettamat tulostavoitteet suoraan Genomikeskukselle. Genomikeskuksen johtaja allekirjoittaisi tulossopimuksen Genomikeskusta koskevin osin.

5 §. Genomikeskuksen tehtävät. Ehdotetussa pykälässä säädettäisiin Genomikeskuksen tehtävistä, jotka ovat kaikki viranomaisen julkisia hallintotehtäviä ja joihin sovellettaisiin hallinnon yleislakeja ja valtion maksuperustelakia. Genomikeskuksen tehtävistä osa on puhtaasti teknisiä, esimerkiksi genomitietorekisterin sekä variaatio- ja viitetietorekisterien luomiseen liittyviä tehtäviä, ja toiset perustuvat keskuksen osaamiseen ja asiantuntijaresurssin hyödyntämiseen. Teknisiin tai asiantuntijuuteen liittyviin tehtäviin ei sisälly lainkaan henkilötietojen käsittelyä, vaan tehtävät ovat lähinnä henkilötietojen käsittelyä tukevia tai henkilötietojen käsittelyyn pohjautuvia tehtäviä. Genomikeskuksen tehtävistä varsinaista arkaluonteisten henkilötietojen käsittelyä sisältyisi ehdotetun 5 §:n 2 momentin 1 kohdan (genomitietorekisterin tietovarannon ylläpitäminen ja hallinto), 3 kohdan (genomitiedon vastaanottaminen, säilyttäminen, tulkinta ja muu käsittely) ja 4 kohdan (variaatio- ja viitetietorekisterin käsittely) sekä 5 §:n 3 momentin (analyysi-, aineisto- ja säilytyspalvelut) mukaisiin tehtäviin. Genomitietojen luovuttamisesta tieteelliseen tutkimukseen ja terveydenhuoltoon säädettäisiin erikseen 10 ja 11 §:ssä. Kaikissa muissa, paitsi tekniseen erityisasiantuntemukseen liittyvissä Genomikeskuksen tehtävissä, tarvitaan lähes poikkeuksetta lääketieteen ja erityisesti perinnöllisyyslääketieteen osaamista ja näkemystä.

Pykälän 1 momentin mukaan Genomikeskuksen tehtävänä olisi toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomitiedon käsittelyllä viitataan tässä laaja-alaisesti tietosuoja-asetuksen 4 ar-

tiklan 2 kohdan tarkoittamaan käsittelyyn. Käsittelyyn sisältyy näin ollen genomitiedon kerääminen, tallentaminen, järjestäminen, jäsentäminen (tulkinta), säilyttäminen, muokkaaminen, muuttaminen, haku, kysely, käyttö, luovuttaminen siirtämällä, levittämällä tai asettamalla muutoin saataville, yhteensovittaminen tai yhdistäminen, rajoittaminen, poistaminen tai tuhoaminen. Genomikeskus voi laissa säädetyn tehtävänsä alalla antaa ohjeita näistä asioista ilman erityistä valtuutusta. Terveystieteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevilla asioilla viitataan erityisesti ehdotetun lain 5 luvussa tarkoitettujen analyyssien suorittamisen edellytyksiin. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävään kuuluisi siten arvioida esimerkiksi geneettisten analyyssien kehitystä ja näyttöä niiden tulosten kliinisestä merkittävyydestä, selvittää analyyssien hyötyjä suhteessa tiedosta aiheutuviin riskeihin, tehdä riskiluokitteluja, ohjeistaa suostumuksen antamista ja peruuttamista koskevilla kysymyksissä sekä ohjeistaa perinnöllisyysneuvonnan muotoa ja laajuutta koskevilla kysymyksissä. Genomikeskus voisi viranomaisena ohjeistaa säädetyn tehtävänsä alueella palvelunantajia, biopankkitoiminnanharjoittajia, yrityksiä, väestöä sekä muita sidosryhmiä. Genomikeskus voisi asiantuntijatehtävänsä tueksi nimetä myös asiantuntijoita ja asiantuntijaryhmiä.

Pykälän 2 *momentissa* säädettäisiin niistä tehtävistä, joita Genomikeskuksen tulisi suorittaa toteuttaakseen asiantuntijatehtävään. *Momentin 1 kohdassa* säädettäisiin kansallisesta genomitietorekisteristä, jonka luominen, ylläpitäminen ja hallinnointi tietoineen on Genomikeskuksen toiminnan perusta. Genomitietorekisterin luominen on osa Genomikeskuksen perustamisvaiheen tehtäviä. Se on tekninen tehtävä ja sen toteutus perustuu tekniseen erityisosaamiseen. Koska teknisten ICT-ratkaisujen käyttöön liittyy kokonaisuutena tietojärjestelmien, palveluineen ja toimintaprosesseineen ihmisten arkaluonteisten genomitietojen massaluonteista käsittelyä ja siten merkittävää julkisen vallan käyttöä, olisi ICT-toteutuksen tekninen kokonaisvastuu Kansaneläkelaitoksella, jolla on ennestään pitkäaikainen kokemus vastaavanlaisesta terveystietojen sähköisen arkistoinnin tehtävästä. Genomikeskus antaisi Kansaneläkelaitokselle ohjeistuksen rekisterin tekniseen toteutukseen kuvaamalla teknisten palveluiden toiminnalliset vaatimukset, määrittäisi tietoaineistojen kuvaukset ja valvoisi tallennettavan tiedon laatua asettamiensa kriteereiden perusteella. Kansaneläkelaitos voisi käyttää alihankkijoita teknisiin osatoteutuksiin, joihin ei sisälly julkisen vallan käyttöä.

Genomitietorekisterin ylläpitämisellä tarkoitetaan rekisterin tietovarannon jatkuvaa päivittämistä eli henkilötietojen käsittelyä. Genomitiedon päivittämistä varten tarvitaan teknisen osaamisen lisäksi ainakin geneetikon sekä erikoislääkärin osaamista. Mikäli päivitykset automatisoidaan, olisi Genomikeskuksen ratkaistava automatisoinnin menetelmä, mistä tiedot päivitetään ja mikä taho suunnittelee automatisoinnin toteutuksen. Genomitietorekisterin hallinnointi viittaa tiedonhallintalaissa tarkoitettuun tiedonhallintaan eli Genomikeskuksen tehtävien hoidossa syntyviin tarpeisiin perustuvia toimia ja tietoturvasuustoimenpiteitä tietoaineistojen, niiden käsittelyvaiheiden ja tietoaineistoihin sisältyvien tietojen hallinnoimiseksi riippumatta niiden käsittelytavasta.

Genomikeskus olisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjä ja sen rekisterinpitäjän vastuut ulottuisivat toimintaan, jota toteutetaan vain ehdotetun lain nojalla. Tällä viitataan siihen, että genomitietorekisteriin tallennettavia genomitietoja on mahdollista käsitellä myös esimerkiksi biopankkilainsäädännön nojalla, jolloin biopankkitoiminnan harjoittaja vastaa rekisterinpitäjän velvollisuuksista biopankkilain nojalla. Koska Genomikeskus olisi genomitietojen lakisääteinen tallennuspaikka, toimisi Genomikeskus rekisteröityjen yhteyspisteenä ehdotetun lain tarkoittaman toiminnan ja mm. rekisteröidyn tiedonsaantioikeuden osalta. Kansaneläkelaitos toimisi tämän lakiehdotuksen mukaisissa tehtävissä henkilötietojen käsittelijänä, jonka vastuista

säädetään tarkemmin tietosuojaja-asetuksen 28 artiklassa. Kelan tulisi henkilötietojen käsittelijänä noudattaa Genomikeskuksen antamia ohjeita, ml. keskuksen osoittamia kansainvälisesti hyväksytyjä laatustandardeja sekä korkeatasoisia genomitiedon käsittelyyn kehitettyjä menetelmiä. Rekisterinpitäjällä on viimekädessä vastuu henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuudesta ja tämän seurauksena rekisterinpitäjä eli Genomikeskus vastaa osaltaan myös siitä, että henkilötietojen käsittelijät (ml. alihankkijat) noudattavat lakia.

Momentin 2 kohdassa säädetään ehdotetun lain mukaisen toiminnan edellyttämistä tietojärjestelmistä, henkilötietojen tietoturvallisesta käyttöympäristöstä ja toimintaprosesseista tiedonhallinnan varmistamiseksi. Tietojärjestelmällä viitataan tiedonhallintalain 2 §:n 3 kohdassa tarkoitettuun kokonaisjärjestelyyn, joka koostuu tietojenkäsittelylaitteista, ohjelmistoista ja muusta tietojenkäsittelystä. Tietoturvallisella käyttöympäristöllä tarkoitetaan teknistä, organisatorista ja fyysistä genomitietojen ja muiden henkilötietojen käsittelyn toimintaympäristöä, jossa tietoturvallisuus on varmistettu asianmukaisin hallinnollisin ja teknisin toimin siten kuin tiedonhallintalaissa edellytetään. Genomikeskuksella olisi oma käyttöympäristö, jossa voidaan varmistaa genomitietojen käsittely tarpeellisin osin korotettuja tietoturva vaatimuksia noudattaen. Toimintaprosesseilla viitataan tiedonhallintalain 2 §:n 10 kohdan tarkoittamaan viranomaisen asiankäsitteily- tai palveluprosessiin.

Genomitietorekisterin, toiminnan edellyttämien tietojärjestelmien ja toimintaprosessien tekninen toteutus perustuvat tekniseen erityisosaamiseen eivätkä välittömästi sisällä henkilötietojen käsittelyä eivätkä merkittävää julkisen vallan käyttöä, toisin kuin rekisterin tietosisällön varsinaisen käsittely eli tietojen kerääminen, tallentaminen, järjestäminen, jäsentäminen, säilyttäminen, muokkaaminen, muuttaminen, haku, kysely, käyttö, tietojen luovuttaminen, yhteensovittaminen, yhdistäminen, rajoittaminen, poistaminen tai tuhoaminen. Ehdotetussa laissa ei ole tarkoituksenmukaista määritellä tarkemmin mitä tietojärjestelmiä Genomikeskuksen tulisi toteuttaa, vaan ne täsmentyvät ehdotetussa laissa säädetyin toiminnan käynnistyessä. Genomikeskuksen on ensin selvitettävä tiedonhallintalain edellyttämällä tavalla olennaiset tietojenkäsittelyyn kohdistuvat riskit ja mitoitettava tietoturvallisuustoimenpiteet riskiarvioinnin mukaisesti.

Momentin 3 kohdan mukaan Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi vastaanottaa, säilyttää, tulkita ja muuten käsitellä vastaanottamaansa genomitietoa 4 kohdan tarkoituksia varten eli variaatio- ja viitetietorekisterin luomista varten. Genomikeskus voisi tämän lainkohdan nojalla esimerkiksi tuottaa laskennallista genomitietoa eli tuottaa tietoteknisin menetelmin genomien rakenetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa rakenne-, linjautuvuus-, rinnastuvuus-, ilmentyvyyden- ja tulkintatietoa. Tämä tehtävä olisi Genomikeskuksen jatkuvaa toimintaa. Genomitiedon käsittely lakiehdotuksen esittämässä mittakaavassa tarkoittaisi merkittävää julkisen vallan käyttöä. Siten tietojen vastaanottamista, säilyttämistä, tulkintaa ja muuta käsittelyä ei voisi toteuttaa ulkoistettuna palveluna. Genomikeskus voisi kuitenkin käyttää tehtävänsä tukena keskuksen ulkopuolisia asiantuntijoita.

Momentin 3 kohdan mukaista tehtäväänsä Genomikeskus voisi alkaa hoitaa, kun momentin 1 ja 2 kohdissa tarkoitetut rekisteri, tietojärjestelmät ja toimintaprosessit on luotu siten, että henkilötietoja voidaan käsitellä tietosuojaja-asetuksen, tiedonhallintalain sekä muiden lakien vaatimusten mukaisesti. Genomitiedon vastaanottamisessa on varmistettava, että tieto on laadultaan ohjeistetun mukaista. Koska genomitietoa on tarkoitus käyttää potilaiden hoidossa, tarvitaan Genomikeskuksessa laatuksiteereiden määrittämiseksi ainakin kliinisen geneetikon sekä erikoislääkärin asiantuntemusta.

Toisessa vaiheessa, kun genomitietoa kerääntyy genomitietorekisteriin, Genomikeskuksen tehtävänä olisi jalostaa sitä tulkitsemalla ja antamalla tiedolle yleisiä klinisiä merkityssisältöjä sekä muutoin käsitellä genomitietoja siten, että keskus voi laadukkaasti luoda 4 kohdassa tarkoitetun variaatio- ja viitetietorekisterin. Tallentajan ei tule eikä se saisi luoda genomitietorekisteriä varten ylimääräistä kopiota eikä muutenkaan enempää tietoa kuin sen toiminnassa syntyy alkuperäisen käyttötarkoituksen mukaisesti. Vastaanotettavan genomitiedon määrä määräytyy siten alkuperäisen käyttötarkoituksen mukaan. Esimerkiksi, kun potilaan hoidossa suoritetaan koko genomien määritys, kyseinen genomitutkimustiedosto tallennettaisiin sellaisenaan eikä kopiona genomitietorekisteriin. Ehdotettu laki ei vaikuta siihen, että kuinka paljon ihmisistä tuotetaan genomitietoa ennen sen tallentamista genomitietorekisteriin. Ihmisistä tuotettavan tiedon määrä kuitenkin kasvaa Genomikeskuksessa, kun keskus käsittelee genomitietorekisteriin tallennettuja genomitutkimustiedostoja pykäläehdotuksen 4 kohdan mukaisesti.

Momentin 4 kohdan nojalla Genomikeskuksen tehtävänä on luoda vastaanottamastaan tai tuottamastaan genomitiedosta variaatio- ja viitetietorekisteri terveyden- ja sairaanhoitoa, sairauksien ennaltaehkäisyä sekä tieteellistä tutkimusta varten. Terveyden- ja sairaanhoito on tarkemmin määritelty potilaan asemasta ja oikeuksista annetussa laissa (785/1992) ja tarkoittaa siten potilaan terveydentilan määrittämiseksi taikka hänen terveytensä palauttamiseksi tai ylläpitämiseksi tehtäviä toimenpiteitä, joita suorittavat terveydenhuollon ammattihenkilöt tai joita suoritetaan terveydenhuollon toimintayksikössä. Terveydentilan määrittämistä on esimerkiksi fysiologisen tai patologisen toiminnan tai tilan, sairastumisen alttiuden tai geneettisen kantajuuden määrittäminen ihmisen genomista sekä sairauden tai taudin diagnosointi. Myös farmakogeenettiset tutkimukset eli tutkimukset, joilla ennakoidaan lääkevastetta tai -reaktiota ovat osa terveyden ylläpitämistä koskevaa toimintaa. Sairauksien ennaltaehkäisy on osa terveyden edistämisen keinovalikoimaa, jotka on määritelty terveydenhuoltolaissa (1326/2010).

Ehdotetun lainkohdan tavoitteena on ilmaista se, että Genomikeskuksen on käsiteltävä sen säilytyksessä olevaa genomitietoa luodakseen variaatio- ja viitetietorekisteri, sillä rekisterissä oleville tiedoille annetut tulkinnat ja merkityssisällöt muodostavat keskeisen osan Genomikeskuksen työstä tämän lain tavoitteiden saavuttamiseksi. Genomitietojen tulkintojen avulla Genomikeskus voisi toteuttaa asiantuntijatehtävänsä ja ohjeistaa miten genomitietoa voidaan käyttää sairauksien toteamisessa, lääkehoitoa tai muuta hoitoa optimoitaessa tai ennaltaehkäisyssä. Variaatiotiedot muodostettaisiin Genomikeskuksessa lähtökohtaisesti vain tallennusveloitteen piirissä olevasta genomitiedosta. Sopimusperusteisesti tallennettavien genomitietojen variaatioiden liittämistä variaatiotietorekisteriin voitaisiin sopia asiakkaan ja Genomikeskuksen välillä tapauskohtaisesti tiettyjen, esimerkiksi tarkoituksenmukaisuuteen ja laatuun liittyvien edellytysten täytyessä. Lisäksi käsittelyä tässä tarkoituksessa tulisi arvioida tietosuoja-asetuksen käyttötarkoituksen muutosta koskevia säännöksiä ja periaatteita vasten.

Variaatio- ja viitetietorekisterien teknistä toteutusta ei ole tarkoitus tarkemmin kuvata laissa. Variaatiotietoja, jotka kuvaavat ihmisen genomissa tunnistettua vaihtelua vertailussa käytettävään genomien rakenteeseen nähden, on tarkoitus säilyttää Genomikeskuksessa tunnistellisina siten, että ne olisivat palautettavissa alkuperäisten rekisterinpitäjien tietoihin. Siten variaatiotietorekisterissä olevat tiedot olisivat oikeudellisesti aina yleisen tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittamia henkilötietoja.

Viitetietorekisteri ei sisältäisi ainuttakaan yksittäistä ihmistä kuvaavaa tietoa eikä henkilötunnuksia. Viitetietorekisteri sisältäisi aggregoitua eli tilastotasoista tietoa perimän muutosten yleisyydestä ja esiintyvyydestä Suomessa ja olisi Genomikeskuksen ylläpitämä Suomen väes-

tön ns. referenssitietokanta. Rekisteri sisältäisi siten suurimmaksi osaksi vain suomalaisesta tautiperimästä eli yleisiä suomalaisessa väestössä esiintyviä variaatiotietoja. Farmakogeneettisten variaatiotietojen osalta viitetietorekisteristä voisi käydä ilmi tunnetuimpien lääkeaineiden vaikutus kuvattuihin variaatiotietoihin. Viitetietorekisterin tietoja ei säilytetä henkilötunnistietoihin yhdistettynä eikä kysymyksessä olisi muutoinkaan tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 1 kohdan tarkoittama henkilötieto. Viitetietorekisterissä oleva tieto olisi vapaasti saatavilla verkossa, siihen ei liittyisi toisilain tarkoittamaa tietopyyntö- tai tietolupamenettelyä. Genomikeskuksella olisi rekisterinpitäjänä oikeus tilastojen tuottamiseen omasta aineistostaan. Aggregoituihin tietoihin sisältyy aina ns. tunnistamisen jäännösriski, jos kyse on harvinaissairauteen liittyvästä variaatiosta. Viitetietojen julkaisemiselle tulisi siten asettaa määrällinen alaraja Genomikeskuksessa riippuen kulloinkin kyseessä olevasta sairaus- ja tautiryhmästä. Viitetietojen käyttöä seurattaisiin lisäksi lokitietojen avulla.

Ehdotetun 1 momentin 5 kohdassa säädetään Genomikeskuksen kansainvälisestä asiantuntija-tehtävästä, joka pohjautuu 1—4 kohdissa tarkoitettujen genomitietojen säilyttämiseen ja muuhun käsittelyyn, mutta asiantuntijatehtävä itsessään ei sisällä henkilötietojen käsittelyä. Ehdotetun lainkohdan mukaan Genomikeskuksen tulisi osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan, kuten EU-hankkeisiin. Genomikeskuksen tulisi olla aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilääketieteen ja tiedonhallinnan yhteistyössä. Yhteistyöllä Genomikeskus saisi kansainvälistä näkyvyyttä ja mahdollisesti kansainvälisiä yhteistyökumppaneita rajat ylittävän tieteen, hoidon ja ennaltaehkäisyn kehittämisen alueella.

Pykälän 3 momentin mukaan Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi mahdollisuus tuottaa analyysi-, aineisto-, tulkinta- ja säilytyspalveluja sekä asiantuntija- ja koulutuspalveluja suomalaisille ja ulkomaisille asiakkaille. Analyysi-, aineisto-, tulkinta- ja säilytyspalvelut pitäisivät sisällään henkilötietojen käsittelyä ja merkittävää julkisen vallan käyttöä, koska ne kohdistuvat väestötasoisien rekisterin tietojen käsittelyyn. Käsittelyllä tarkoitetaan lainkohdassa myös omien tulkintojen tuottamista.

Analyysipalveluilla tarkoitetaan esimerkiksi sitä, että Genomikeskuksen palveluksessa olevat bioinformaatikot analysoivat variaatio- ja viitetietorekisterien tietoja käyttöoikeuksiensa puitteissa keskukselle annetusta toimeksiannosta.

Aineistopalvelulla tarkoitetaan sitä, että Genomikeskus voisi tuottaa aggregoidusta viitetiedosta sairaus- ja tautikohtaisia aineistoja, jolloin sen olisi tietojen yhdistämistä varten haettava tietolupaviranomaiselta tietolupaa Genomikeskuksen ylläpitämien viitetietojen ja potilastietojärjestelmästä saatavan diagnoositiedon yhdistämiseksi. Genomikeskus saattaisi tarvita tällaista tietoa viranomaisuositusten laatimiseksi. Tietolupaviranomainen voisi myös tietopyynnön kautta tuottaa aineistosta aggregoidun tilastoaineiston Genomikeskuksen käyttöön.

Säilytyspalveluilla tarkoitetaan sitä, että Genomikeskus voisi sopia esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittajan, terveydenhuollon palvelunantajan, korkeakoulun, tutkimuslaitoksen tai muun toimijan kanssa muun kuin tallennusvelvoitteen piirissä olevan genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin ja sen säilyttämisestä. Kyse olisi tallennusvelvoitetta täydentävästä sopimusperusteisesta tallennuspalvelusta. Lainkohta mahdollistaisi myös sellaisen genomitiedon tallentamisen, jota ihmiset ovat saaneet käyttämällä kuluttajille suunnattuja geneettisiä analyysipalveluja. Lainkohta mahdollistaisi kotimaisten asiakkaiden lisäksi myös ulkomaisten asiakkaiden hallussa olevan genomitiedon tallentamisen genomitietorekisteriin, mikäli siihen on Genomikeskuksessa tekninen valmius ja tallennettava genomitieto todetaan laadultaan rekisteriin sopivaksi. Genomitietorekisteriin tallennettavat tietotyypit on määritelty ehdotetun lain 7

§:ssä. Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoa ei ehdotetun lainkohdan nojalla perustuisi yleisen edun mukaisiin tärkeisiin syihin, vaan kyse olisi lähinnä toimeksiannon tyyppisestä sopimuksesta ja Genomikeskus toimisi henkilötietojen käsittelijänä, ei rekisterinpitäjänä. Siten sopimusperusteisesti tallennettavat genomitiedot eivät lähtökohtaisesti palvelisi 5 §:n 2 momentin 4 kohdassa tarkoitetun variaatio- ja viitetietorekisterin luomista. Genomikeskus voisi kuitenkin toimeksiannosta luoda asiakkaalle genomitiedosta esimerkiksi varianttikuvaukset. Asiakas vastaisi rekisterinpitäjänä aina siitä, että genomitiedot on kerätty rekisteröidyltä laillisesti ja Genomikeskus henkilötietojen käsittelijänä merkitsisi aineiston laillisen käsittelyperusteen genomitietorekisteriin. Genomikeskuksen palvelu vastaisi siten mitä tahansa muuta tallennuspalvelua.

Genomikeskuksen asiantuntija- ja koulutuspalveluihin sisältyisi mahdollisuus osallistua esimerkiksi terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittämiseen. Genomikeskus voisi maksullisena palveluna tarjota esimerkiksi genetiikan alan ammattilaisten koulutuksen suunnittelua ja toteutusta genomilääketieteen asiantuntijaresurssina. Genomikeskus ei kuitenkaan tarjoaisi tutkimukseen johtavaa koulutusta. Asiantuntija- ja koulutuspalvelut eivät sisältäisi henkilötietojen käsittelyä, vaan perustuisivat siihen osaamiseen, jota Genomikeskukseen muodostuu asiantuntijatehtävän kautta. Kansaneläkelaitoksella olisi ehdotetun 8 §:n nojalla vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta. Mikäli tekniset ratkaisut mahdollistavat, voisi Genomikeskus Kansaneläkelaitoksen myötävaikutuksella ja erikseen sovittavalla tavalla tuottaa asiakkaille palveluna genomitiedon hallinnan ja säilytykset tietoturvallisia ratkaisuja sekä genomitiedon tietoturvallisen käsittelyn mahdollistavia laskenta-alustaja ja -palveluja.

Pykälän 4 momentin mukaan Genomikeskus hoitaisi lisäksi muut tehtävät, jotka sosiaali- ja terveysministeriö sille tulosohjauksessa antaa. Ehdotetussa momentissa tarkoitetut tehtävät eivät sisältäisi henkilötietojen käsittelyä. Kyse voisi olla esimerkiksi erikseen määritellyistä kansainvälisistä edustustehtävistä.

6 §. Johtaminen ja ratkaisuvallta. Pykälän 1 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi Genomikeskukselle johtajan viideksi vuodeksi kerrallaan. Johtajan sekä muun virkahenkilöstön tehtäviin sovellettaisiin valtion virkamieslain (750/1994, jäljempänä virkamieslaki) säännöksiä. Johtajan tehtävä olisi Genomikeskuksen pysyvä tehtävä eli kyseessä on pysyvä virka. Pääsääntönä on, että valtionhallinnon pysyviä tehtäviä hoitavat vakinainen henkilöstö ja tällöinen heidät tulisi nimittää virkaan toistaiseksi. Määräaikaisia nimityksiä pysyviin virkoihin voidaan ja niitä tulisi tehdä silloin, kun määräaikaisesta nimityksestä säädetään nimenomaisesti erillissäännöksessä organisaatiolaissa tai vaihtoehtoisesti kun virkamieslaissa säädetty perusteet liittyen esimerkiksi työn luonteeseen ovat olemassa. Genomikeskuksen johtaja olisi tarkoitus nimittää virkaan pitkäksi viiden vuoden määräajaksi. Määräaikaisuutta perustellaan Genomikeskuksen johtajuuteen, työn luonteeseen ja keskuksen toimintaan vaadittavalla syvällisellä substanssiosaamisella, rekrytoinnin riskeillä, tarvittavilla kannusteilla sekä luottamuksella. Määräaikaisuuden tulisi olla riittävän pitkä, jotta tehtävään saadaan nimitettyä kokenut ja ansiotunut henkilö. Määräajaksi virkaan nimittämisestä säädetään yleisesti virkamieslain 9 §:n 2 momentissa. Valtionhallinnon ylimmän johdon virkoihin nimitetään virkamieslain 9 a §:n mukaisesti pääsääntöisesti viiden vuoden määräajaksi ja tämä määräaika tulisi noudatettavaksi myös Genomikeskuksen johtajan kohdalla. Määräaikaa voidaan virkamieslain 9 a §:n 3 momentin nojalla jatkaa enintään yhdellä vuodella nimittävän viranomaisen aloitteesta, jos siihen on viraston toimintaan liittyvä perusteltu syy.

Pykälän 2 momentin mukaan johtajan tehtävänä olisi johtaa, valvoa ja kehittää Genomikeskuksen toimintaa, ratkaista Genomikeskuksessa ratkaistavat asiat ja vastata toiminnan tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta suoraan sosiaali- ja terveysministeriölle perustuen tulossopimukseen. Johtaja toimisi THL:n yhteyteen perustettavan Genomikeskuksen päällikkönä ja keskuksen yksiköiden johtajien lähiesimiehenä. Johtaja johtaisi oikeudellisesti itsenäistä viranomaistoimintaa, toimisi yksikön antamien valituskelpoisten hallintopäätösten ratkaisijana, johtaisi riskien arviointia ja hallintaa sekä valvoisi Genomikeskuksen taloudenpitoa. Osana taloudenpitoa johtaja vastaisi Genomikeskuksen vuosittaisen toimintasuunnitelman ja siihen liittyvän talousarvion sekä toimintakertomuksen ja tilinpäätöksen valmistelusta. Johtaja voisi tehdä esityksiä toiminnan kehittämisestä ja siihen suunnattavista voimavaroista. Koska johtaja päättää työjärjestyksestä, hän voi sen nojalla delegoida ratkaisuvalltaansa. Tähän valtaan sisältyy valta käyttää myös otto-oikeutta ja määrittää sen käyttöä.

Pykälän 3 momentin mukaan tarkemmat säännökset Genomikeskuksen johtajan tehtävistä, johtajan erityisistä kelpoisuusvaatimuksista sekä virkaan nimittämisestä annettaisiin valtioneuvoston asetuksella. Vaikka Genomikeskuksen johtajan virka ei olisikaan virkamieslain 26 §:n 4 kohdan mukainen ns. ylimmän johdon virka, tulisi kuitenkin myös Genomikeskuksen johtajan erityisten kelpoisuusvaatimuksien osalta huomioida mitä virkamieslain 8 §:n 2 momentissa säädetään ylimmän johdon kelpoisuusvaatimuksista. Asetuksella olisi mahdollista säätää erikseen myös yksittäiseen virkaan vaadittavasta tutkinnosta. Genomikeskuksen organisaatio, sisäinen työnjako, asioiden käsittely ja ratkaiseminen sekä toiminnan muu järjestäminen voidaan määrittellä tarkemmin työjärjestyksessä. Työjärjestyksessä määriteltäisiin myös tarkemmin käytännön toimintaan ja merkitykseltään pienempiin päätöksiin liittyvät toimivallan delegoinnit.

3 luku Genomitiedon tallennus, hallinta ja säilytys

7 §. Tallennusvelvoite. Ehdotetun pykälän 1 momentin mukaan palvelunantajan ja biopankkitoiminnan harjoittajan on salassapitosäännösten estämättä tallennettava genomitietorekisteriin lainkohdassa tarkoitetut tiedot. Tallennusvelvoite koskisi kaikkea Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuvaa terveydenhuollon palvelunantajien toimintaa ja biopankkitoimintaa, jossa syntyy genomitietoa. Genomitiedolla viitataan tässä genomitutkimustiedostoihin. Merkitystä ei olisi sillä, missä maassa genomitieto on analysoitu, missä käytettävä laboratorio sijaitsee tai että onko kyse kliinisestä laboratoriosta tai tutkimuslaboratoriosta vaan sillä, että genomitieto on tuotettu Suomen lainsäädännön alaisuudessa tapahtuvassa toiminnassa. Toiminnan piirissä saattaa olla esimerkiksi sekä Suomen asukkaita että Suomen kansalaisia tai henkilöitä, jotka kuuluvat Suomen sosiaalivakuutuksen piiriin, mutta asuvat ulkomailla. Olennaista on huomata, että 13 §:ssä tarkoitettujen terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittaminen on myös yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain tarkoittamaa terveydenhuollon palvelua ja siten kyseisen palvelunantajan on tallennettava syntyvä genomitieto tämän pykälän nojalla genomitietorekisteriin.

Kaikkea syntyvää genomitietoa ei ole mielekästä eikä todennäköisesti laatusyistä mahdollistaakaan siirtää suoraan genomitietorekisteriin yhtäaikaisesti, vaan vaiheittain ja tallennus tulee suunnitella hyvin etukäteen. Ehdotetussa laissa ei ole tarkoituksenmukaista määrittellä missä teknisessä muodossa genomitiedot tallennetaan genomitietorekisteriin, vaan määräykset tehdään käytettävissä olevan teknologian ja asiantuntijankemysten mukaisesti huomioiden Genomikeskuksen laissa säädetyt tehtävät. Keskeistä olisi, että tiedot luodaan laadultaan ja kuvauksiltaan yhdenmukaisesti ja kansainvälisesti yhteensopivalla tavalla. Genomikeskus tekisi

etukäteen laatumääritykset ja sen lisäksi myös jatkuvia laaduntarkistuksia. Genomikeskuksen olisi mahdollista viranomaisasemansa nojalla tiedottaa julkisesti tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvista palvelunantajista, joiden toiminnassa syntyvä genomitieto ei täytä keskuksen asettamia laatuvaatimuksia ja joka ei siten ole hyödynnettävissä yksittäisten ihmisten terveyden hyväksi.

Tietosuoja-asetuksen tietojen minimointia koskevan vaatimuksen vuoksi tallennettavan tiedon laajuus määräytyisi primaaritiedon käytön yhteydessä eli tietoja tallennetaan sen mukaisesti kuin tietoja tuotetaan primaaritarkoituksessa. Eli jos esimerkiksi potilaan hoidon yhteydessä päätetään lääketieteellisesti perustelluissa tilanteissa, potilaan kanssa yhteisymmärryksessä ja potilaan kokonaistilanne huomioiden tehdä genomilaajuinen geneettinen analyysi (esim. WGS tai WES), tallennetaan syntyvä genomitutkimustiedosto genomitietorekisteriin kyseisessä laajuudessa. Lakiehdotuksen tavoitteena ei ole vaikuttaa siihen lääketieteelliseen arviointiin, että kenestä ja kuinka usein tai missä laajuudessa genomianalyysyjä tehdään eikä siten vaikuta tuotettavan tiedon määrään.

Genomitietorekisteriin tallennettavat tiedot täsmennetään ehdotetussa 1 momentissa. Ehdotetun *1 kohdan* mukaan genomitietorekisteriin tallennetaan genomitietoa. Genomitieto on määritelty lakiehdotuksen 2 §:n 2 kohdassa. Sen olisi oltava Genomikeskuksen ohjeistamalla tavalla laaduntarkistettua tietoa, joka on saatu genomilaajuisella geneettisellä analyysillä, kuten mikrosiruteknologialla tai WGS tai WES analyysillä. Genomikeskukseen tallennettavan genomitiedon olisi oltava laadultaan terveydenhuollon käyttöön sopivaa.

Momentin *2 kohdan* mukaan genomitietorekisteriin tallennetaan yleistä genomitiedon käsittelyä palvelevaa tietoa. Tällainen tieto ei olisi luonteeltaan yleisen tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa henkilötietoa. Tässä lainkohdassa tarkoitetut tiedot ovat tietoja esimerkiksi genomitiedon tuotanto- ja laskentaprosesseista, jotka ovat oleellisia tiedon tuottamisen, tunnistettavuuden, jäljitettävyyden, oikeellisuuden ja hyödynnettävyyden arvioinnin kannalta. Yleistä genomitiedon käsittelyä palvelevaa tietoa olisi lisäksi tieto genomitiedon löydettävyydestä ja saatavuudesta (mistä ja mitä tietoa löytyy), pääsynhallinnasta (mikä organisaatio voi päättää tiedon luovutuksesta käyttäjille), yhteen toimivuudesta (miten varmistetaan yhteiset tiedostomuodot ja tiedonsiirtoprotokollat) sekä uudelleen käytettävyydestä. Lisäksi tietoihin kuuluisivat tiedot analyysin suoritusajasta ja -paikasta.

Momentin *3 kohdan* mukaan genomitietorekisteriin tallennetaan genomitiedon hyödyntämisen kannalta oleellista laatu-tietoa. Laatu-tieto liittyy genomitiedon tuottamisen, oikeellisuuden ja hyödyntämisen arviointiin. Genomitiedon laatuun vaikuttavat esimerkiksi se, mitä geneettisen analyysin menetelmää on käytetty, missä laboratorioissa genomitieto on tuotettu ja mitä laatu-standardeja palveluntuottaja on soveltanut. Genomitietoa tuotetaan laboratorioissa eri puolilla maailmaa. Osa laboratorioista on tutkimuslaboratorioita ja toiset diagnostisia laboratorioita. Tieto laboratorion sertifiointista tai sen noudattamista laatu-standardeista antaa tärkeää tietoa tuotetun genomitiedon laadusta. Mikäli genomitieto ei laatussa tai virheellisyytensä vuoksi soveltuisi terveydenhuollon käyttöön, ei sitä olisi tarkoituksenmukaista tallentaa genomitietorekisteriin eikä siten luovuttaa myöskään terveydenhuoltoon.

Momentin *4 kohdan* mukaan tallennetaan genomitiedon tulkintatietoa eli tulkintaa genomitiedon yleisestä kliinisestä merkityksestä. Tällaista tietoa on genomien muutoksen eli variaation merkitys terveydelle. Esimerkiksi tieto siitä, onko muutoksella sairauden riskiä lisäävä luonne vai onko se harmiton. Tätä tietoa tarvitaan erityisesti variaatio- ja viitetietorekisterin luomiseksi. Tässä tarkoitettu tulkintatieto ei olisi yleisen tietosuoja-asetuksen tarkoittamaa henkilötietoa.

Esimerkiksi ihmistä koskeva fenotyypitieto eli kliinistä ilmiä tai potilaan oireistoa koskeva tieto sekä diagnoositieto olisivat tallennettuina potilasasiakirjoihin, eivät genomitietorekisteriin. Oireistotiedot voivat sisältää valtavan määrän tietoa potilaasta eikä tarkoituksena ole, että potilasrekisteritietoja siirrettäisiin genomitietorekisteriin, vaan niiden paikka on terveydenhuollon rekistereissä. Tietoja ei olisi tarkoituksenmukaista siirtää järjestelmästä toiseen. Olennaista olisi, että järjestelmissä on yhteensopivat rajapinnat.

Momentin 5 kohdan mukaan henkilöstä, jonka biologisesta näytteestä genomitieto on saatu, tallennetaan genomitietorekisteriin välttämättömät tunnistustiedot eli esimerkiksi nimi, henkilötunnus ja osoite. Koska genomitieto on tarkoitettu hyödyntämään osana potilaan hoitoa, on ensiarvoisen tärkeää, että genomitieto säilytetään tunnisteellisenä. Lainkohta on yhdenmukainen kansallisen tietosuojalain 29 §:n kanssa, jonka 1 momentti sallii henkilötunnuksen käsittelyn, jos käsittelystä säädetään laissa ja lisäksi jos rekisteröidyn yksiselitteinen yksilöiminen on tärkeää laissa säädetyn tehtävän suorittamiseksi, rekisteröidyn tai rekisterinpitäjän oikeuksien ja velvolluuksien toteuttamiseksi tai historiallista, tieteellistä tutkimusta taikka tilastointia varten. Jotta Genomikeskus voi toteuttaa tarkoitettua tehtäväänsä, ja vastaavasti luovutuspyynnön tekijä terveydenhuoltoon liittyvää tehtäväänsä, on rekisteröity voitava yksilöidä henkilötunnuksen kautta.

Genomikeskuksen on rekisterinpitäjänä voitava varmistaa, että genomitietorekisterissä olevia genomitietoja käsitellään laillisesti, minkä vuoksi momentin 6 kohdassa edellytetään, että genomitietorekisteriin tallennetaan tieto genomitiedon tallentajan laillisesta käsittelyperusteesta ja genomitiedon käyttöä koskevista mahdollisista rajoituksista. Esimerkiksi biopankkitoiminnassa osa näytteistä on kerätty osallistumista koskevalla suostumuksella ja osa suoraan lain nojalla, kun kyse on kansanterveydellisestä merkittävästä vanhasta näyteaineistosta. Genomitietojen käsittely suoritetaan kuitenkin aina biopankkilain säännösten nojalla suoraan lakiin perustuen. Palvelunantajien toiminnassa henkilötietojen käsittely voi perustua esimerkiksi oikeutettuun etuun tai laissa säädettyyn perusteeseen. Tiedon käyttöä koskevia rajoituksia voi syntyä esimerkiksi rajoitettujen suostumusten kautta tai asiakkaan kanssa tehdyn sopimuksen nojalla. Jos lääketieteellistä tutkimusta tekevä tutkija tallentaa tutkimusaineistonsa biopankkiin, mahdollistaa biopankkilaki aineiston jatkuuuvuuden rajoittamisen esimerkiksi tutkimushankkeen toteutumisen turvaamiseksi. Tällainen rajoitus merkitään genomitietorekisteriin.

Ehdotetun 2 momentin mukaan palvelunantaja tai biopankkitoiminnan harjoittaja ei saa tehdä eikä säilyttää tallennusveloitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta (genomitutkimustiedosta) jäljennöstä genomitietorekisterin ulkopuolella. Sitä esimerkiksi, jos henkilö haluaa osallistua biopankkitutkimukseen, mutta haluaa kieltää tallennuksen genomitietorekisteriin, ei tallennusveloitteen piirissä olevalla biopankkitoiminnan harjoittajalla olisi oikeutta tallentaa tietoa erilliseen rekisteriin. Poikkeuksen muodostavat tilanteet, joissa genomitieto ei ole laadultaan genomitietorekisteriin soveltuvaa. Vastaavasti yksityisessä tai julkisessa terveydenhuollossa palvelunantaja ei voi pitää rinnakkaisrekisteriä, jossa säilyttää genomitietoja tästä lakiehdotuksesta poikkeavalla tavalla. Sama pätee sellaisiin palvelunantajiin, jotka tarjoavat suoraan kuluttajille 13 §:ssä tarkoitettuja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä.

Edellä sanottu ei 2 momentin mukaan kuitenkaan rajoita määräaikaisten jäljennöksen säilyttämistä tallennusveloitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta, milloin se on välttämätöntä palvelunantajan tai biopankkitoiminnan harjoittajan muun lain nojalla säädetyn veloitteiden noudattamiseksi.

Ehdotettu momentti koskee vain tallennusvelvollisia, eikä siten esimerkiksi biopankkilain tarkoittamaa tutkimushanketta, joilla on oltava mahdollisuus pitää määräaikaista tutkimusrekistereitä tutkimuksen suorittamisen ajan ja joiden velvollisuus palauttaa tutkimuksessa syntyneitä tietoja biopankkiin määrittäyty biopankkilaisissa tarkoitetun luovutussopimuksen kautta.

Jos palvelunantaja, jota koskee ehdotetussa pykälässä tarkoitettu tallennusvelvoite, käyttää näytteiden analysointia varten ulkoistettuja laboratoriopalveluja (henkilötietojen käsittelijänä), olisi näytteiden analyysin lopputuloksena syntyvä genomitieto sekä muut lainkohdassa tarkoitettavat tiedot aina lähtökohtaisesti tallennettava genomitietorekisteriin, koska se on palvelunantajan toiminnassa syntyvää genomitietoa. Henkilötietojen käsittelijällä saattaa kuitenkin olla itselläänkin lakisääteisiä, esimerkiksi kansainvälisten laatustandardien noudattamiseen liittyviä velvoitteita, minkä takia nykytilanteessa laboratorioiden on säilytettävä genomitietoa määräjän analyysitulosten verifioimiseksi. Ehdotettu lainkohta mahdollistaa tällaisen määräaikaisten jäljennösten säilyttämisen.

Toisaalta on huomattava, että tallennusvelvoite koskee kaikkia julkisia ja yksityisiä palvelunantajia eli useimmiten myös palvelulaboratoriota itseäänkin silloin, kun se toimii itsenäisenä rekisterinpitäjänä, sillä laboratoriotoiminta on yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) mukaista terveydenhuollon palvelua. Tallennus genomitietorekisteriin ei estä palvelulaboratoriota käsittelemästä genomitietorekisteriin tallentamaansa genomitietoa sen tekemien data-analyyysien jälkikäteiseksi varmistamiseksi ja toistamiseksi. Terveydenhuolto saisi kuitenkin kliiniseen käyttöön tarvitsemansa potilasturvallisuudelle kriittiset genomitiedon päivitykset ja tulkinnat Genomikeskuksesta noudattaen mitä 11 §:ssä säädetään. Toiminta olisi kansallisesti yhdenmukaista ja takaisi ihmisten yhdenvertaisen kohtelun koko maassa.

Ehdotetun 3 momentin mukaan genomitiedot on tallennettava genomitietorekisteriin vuoden kuluessa siitä, kun geneettinen analyysi on valmistunut. Ehdotettu lainkohta ei estä tallentamista genomitietoa heti, kun se on syntynyt. Lakiehdotus mahdollistaa myös genomitiedon käyttöä koskevien määräaikaisten rajoitusten kirjaamisen genomitietorekisteriin, millä voidaan varmistaa, ettei tutkimussuunnitelmista paljastu ulkopuolisille mitään ennen tutkimustulosten julkistamista. Vuoden aikarajan on ajateltu mahdollistavan genomitiedon käsittelyn, tutkimuksen loppuun saattamisen sekä siihen liittyvän mahdollisen julkaisutoiminnan ennen tallentamista.

8 §. *Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä.* Genomitietorekisteriin tallennettujen genomitietojen tulisi olla 1 momentin mukaan käytettävissä ympärivuorokautisesti ja myös poikkeusoloissa. Genomitietorekisterillä olisi oltavat tarpeelliset varajärjestelmät toimintahäiriöiden ja poikkeusolojen varalle. Ehdotetun momentin edellytykset asettavat vaatimuksia erityisesti tietojärjestelmille ja Kansaneläkelaitoksen tuottamalle tekniselle toteutukselle. Ehdotetut vaatimukset ovat tarpeellisia erityisesti siksi, että genomitietoa käytetään terveydenhuollon tarpeisiin potilaan hoidossa, minkä vuoksi tietojen saatavuuteen kohdistuvat samat vaatimukset kuin Kansaneläkelaitoksen säilyttämiin terveystietoihin. Varajärjestelmiä tulisi arvioida ensisijaisesti siitä näkökulmasta, että niillä varmistetaan terveydenhuollon tarpeiden toteutuminen. Tietojärjestelmien tulisi olla sijoitettu Suomessa oleville palvelimille, millä varmistetaan kansallisesti tärkeän tietoaineiston turvaaminen poikkeusolojen ja niihin verrattavissa olevien vakavien häiriöiden varalta.

Pykälän 2 momentin mukaan Kansaneläkelaitos vastaisi henkilötietojen käsittelijänä genomitietorekisterin tietojärjestelmien ja teknisten rajapintojen tietoturvaluustoimenpiteistä ja huoleh-

tisi niiden yleisestä teknisestä toiminnasta, ylläpidosta, tietoturvallisuudesta sekä laadusta. Tietojärjestelmillä viitataan tiedonhallintalain 2 §:n 3 kohdan kokonaisjärjestelyihin, joihin sisältyvät mm. tietojenkäsittelylaitteet ja ohjelmistot. Teknisillä rajapinnoilla viitataan tiedonhallintalain 2 §:n 11 kohdan tarkoittamiin sähköisen tietojenvaihdon mahdollistaviin tiedonsiirtoratkaisuihin. Tietoturvallisuustoimenpiteillä tarkoitetaan tiedonhallintalain 2 §:n 8 kohtaan perustuvia hallinnollisia, toiminnallisia ja teknisiä toimenpiteitä, joilla varmistetaan tietoaineistojen saatavuus, eheys ja luottamuksellisuus. Tietoturvallisuustoimenpiteet turvaavat sitä, että genomitietoja on mahdollista siirtää genomitietorekisteriin ja luovuttaa sieltä siten kuin ehdotetussa laissa säädetään. Genomikeskus kuvaisi Kelalle ne toiminnalliset vaatimukset, jotka rakennettavien tietojärjestelmien tulisi täyttää. Siten mm. genomitietorekisterin tietosisällön määrittely, genomitiedon vastaanotto-prosessin suunnittelu, metatietomallin määrittely, säilytysformaatin valinta, vastaanotettavan genomitiedon laatukriteerien määrittely ja vastaanotettavan tiedon laadunarviointi ovat tehtäviä, jotka ovat Genomikeskuksen asiantuntijoiden vastuulla. Tarkoituksena on, että kaikki mikä on 5 §:n 2 momentin 1 ja 2 kohdan nojalla Genomikeskuksen ylläpidettävää ja hallinnoitavaa, on teknisesti Kansaneläkelaitoksen kokonaisvastuulla. Genomikeskuksen rooli on tuntea genomitiedon käsittelyyn liittyvä substanssi ja tuoda sitä koskeva osaaminen tietojärjestelmien rakentamista koskevaan työhön, jota Kansaneläkelaitos toteuttaa joko itse tai muualta hankkimalla. Tekninen toteutus on siten Genomikeskuksen ja Kansaneläkelaitoksen yhteistyötä.

Pykälän 3 momentissa säädettäisiin Kansaneläkelaitoksen mahdollisuudesta sopia teknisten, mm. asiantuntija- ja ohjelmistonkehityspalveluiden ostamisesta niitä tarjoavilta palveluntarjoajilta, jos se on tarpeen Kansaneläkelaitokselle 2 momentissa säädetyn tehtävän tarkoituksen mukaiseksi hoitamiseksi. Kansaneläkelaitos voi kilpailuttaa mm. tarvittavat laitteet ja ohjelmistot, ja toteuttaa palvelun yhteistyössä kilpailuttamiensa teknologiakumppaneiden kanssa. Kansaneläkelaitos vastaisi kuitenkin oman ja ostetun palvelun yhteensovittamisesta. Siten tietojärjestelmien ei tarvitse olla Kansaneläkelaitoksen henkilökunnan yksin toteuttamia, vaan laitos voi käyttää alihankkijoita. Alihankinnan tarve saattaa painottua tietojärjestelmien kehitysvaiheeseen, minkä jälkeen järjestelmien ylläpitäminen voidaan mahdollisesti hoitaa Kansaneläkelaitoksen oman henkilökunnan voimin, jolloin tietojärjestelmistä vastaavat ja niitä ylläpitävät viranomaiset. Momentilla ei ole tarkoitus poiketa tietosuojasetuksen 28 artiklan säännöksistä. Genomikeskus voisi teknisten osaratkaisujen suunnittelua varten asettaa viranomaistehtävänsä perustuen asiantuntijaryhmiä.

9 §. Tietojen säilytysaika. Säännöksen 1 momentissa säädettäisiin tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvien tietojen säilytysajasta genomitietorekisterissä. Ehdotetussa momentissa on määritelty tietojen säilyttämisen takaraja, jonka jälkeen niiden aktiivinen säilyttäminen genomitietorekisterissä genomilain tarkoituksia varten ei olisi enää mahdollista. Enimmäissäilytysajaksi on säännöksessä asetettu 50 vuotta rekisteröidyn kuolemasta, tai jos henkilön kuolinaika ei ole tiedossa, enimmäissäilytysajaksi laskettaisiin 120 vuotta henkilön syntymästä. Tämän säilytysajan jälkeen tiedot olisi joko hävitettävä tai siirrettävä arkistoon. Genomikeskus olisi vastuussa genomitietorekisterissä olevien tietojen hävittämisestä. Ehdotetussa 7 §:n 2 momentissa tarkoitettujen jäljennösten säilytysaika määräytyisi sen lainsäädännön perustella, joka säätelee kyseistä toimintaa.

Ehdotetussa 2 momentissa määritellään keinot, joilla Genomikeskus arvioi 1 momentissa tarkoitettua säilyttämisen perustetta. Genomikeskuksen tulisi arvioida säännöllisesti tietojen säilyttämisen tarvetta. Säilyttämisen tarpeellisuuden arvioinnissa tulisi huomioida esimerkiksi, onko tiedoilla laatu, teknologian muutokset ja säilytysmenetelmät huomioiden enää käyttökel-

poisuutta 1 momentissa tarkoitettujen syiden eli lääketieteellisen diagnoosin, terveyden ja sairauden hoitamisen, sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä tieteellisen tutkimuksen toteuttamiseksi. Tietojen säilyttämistä olisi arvioitava vähintään viiden vuoden välein.

Ehdotettu 3 momentti sisältää viittaussäännöksen arkistolakiin, jonka 8 §:n 3 momentin mukaan arkistolaitos määrää, mitkä asiakirjat tai asiakirjoihin sisältyvät tiedot säilytetään pysyvästi. Ehdotetussa pykälässä ei oteta kantaa terveydenhuollon ammattihenkilön velvollisuuteen säilyttää potilasasiakirjoihin merkittyjä tarpeellisia genomitietoja, joita koskevat potilaslain 12 §:n säännökset ja joiden säilyttämisen välttämättömyys määrittyvät potilaan hoidon järjestämisen tai toteuttamisen lähtökohdista. Terveydenhuollon toimintayksikön ja itsenäisesti ammattiaan harjoittavan terveydenhuollon ammattihenkilön tulee säilyttää potilasasiakirjat sekä tutkimuksessa ja hoidossa syntyvät biologista materiaalia sisältävät näytteet ja elinmallit potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen, hoitoon liittyvien mahdollisten korvausvaatimusten ja tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika.

4 luku Genomitiedon käsittelyn edellytykset

10 §. Tieteellinen tutkimus. Ehdotetun pykälän 1 momentissa säädetään edellytyksistä, joilla Genomikeskuksen säilytettävänä oleviin variaatiotietoihin voidaan yksittäistapauksessa ja sallassapitovelvoitteiden estämättä antaa tietolupa tieteellisen tutkimuksen tarkoituksiin. Tutkimuksessa olisi 1) kohdan mukaan noudatettava ehdotetussa laissa tai muualla laissa, kuten toisiolaissa säädettyjä ja Genomikeskuksen määrittämiä ehtoja ja rajauksia. 2) kohdan mukaan tietopyyntöön olisi liitettävä tutkimussuunnitelma sekä eettisen toimikunnan edellä tarkoitettua tutkimussuunnitelmaa koskeva myönteinen lausunto. 3) kohdan mukaan tietojen saajalla tulisi olla asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys variaatiotiedon käsittelyyn ja luovutuksella oltava yhteys saajan tehtäviin. Genomikeskus voisi määrittelemisään ehdoissa edellyttää, että pätevyys osoitetaan verkkopohjaisella opiskelulla ja kokeella.

Ehdotetun 2 momentin mukaan, jollei ehdotetusta laista muuta johdu, sovellettaisiin lisäksi mitä toisiolaissa säädetään käsittelyn yleisistä perusteista 35 §:ssä, tietoluvasta tieteelliseen tutkimukseen 38 §:ssä sekä tietolupahakemuksen ja luovutettavien tietojen käsittelystä 43-54 §:ssä. Viimeksi mainitut pykälät sisältävät säännöksiä esimerkiksi tietoluvan myöntämisen yleisistä perusteista, tietolupakäsittelyyn liittyvästä toimivallasta, hakemuksen toimittamisesta tietolupaviranomaiselle, käsittelyn ja luovutusten määräajoista, perittävistä maksuista ja korvauksista, tietoaineistojen käsittelystä ja luovutuksesta, tulosten julkaisemisesta ja sallassapitovelvoitteista.

Ehdotetun 3 momentin mukaan tietolupaan perustuva tietoaineisto luovutettaisiin aina ehdotetun lain 5 §:n 2 momentin 2 kohdassa tarkoitettuun Genomikeskuksen tietoturvalliseen käyttöympäristöön. Genomikeskuksen tietoturvan taso olisi tarvittaessa, ja tiedonhallintalakiin perustuvan riskinarviointiin nojautuen, korkeammalla kuin toisiolain tarkoittamassa tietoturvallisuudessa käyttöympäristössä ja sen vuoksi Genomikeskuksella olisi tietojen käsittelyä varten oma, laissa säädetty käyttöympäristö. EU:n tietosuojaryhmä WP 29 (29 artiklan mukainen työryhmä) on vuonna 2004 todennut, että kun geneettisiä tietoja yhdistetään muihin arkaluonteisiin tietoihin, yksittäistä henkilöä kuvaavat tiedot lisääntyvät. Tällöin yhdistelyn lopputuloksena olevan tietoaineiston tietojen suojaamisen tarve kasvaa. Tarpeellisin osin korotetun tietoturvan käyttöympäristö toimisi siten tietosuoja-asetuksen tarkoittamana suojatoimena aina, kun variaatiotietoja käsitellään tieteellisessä tutkimuksessa.

11 §. *Genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon.* Ehdotetun 1 momentin mukaan Genomikeskus saa salassapitovelvoitteiden estämättä luovuttaa 5 §:n 2 momentin 4 kohdassa tarkoitettuun variaatiotietorekisteriin sisältyviä yksittäistä henkilöä koskevia välttämättömiä kliinisesti merkittäviä genomitietoja terveydenhuollon palveluntajalle terveyden- ja sairaanhoitoa (ml. diagnostiikka) sekä sairauksien ennaltaehkäisyä varten. Terveyden- ja sairaanhoidolla tarkoitetaan, mitä potilaslain 2 §:n 2 kohdassa säädetään. Lainkohta varmistaisi sen, että kaikki eri palveluntajien ja biopankkitoiminnan harjoittajien toiminnassa syntyneet genomitiedot kulkeutuisivat osaksi terveydenhuoltoa tässä tarkoitettuna nojalla yhdenmukaisella tavalla tulkittuna ja muuten käsiteltynä. Terveydenhuoltoon ei luovutettaisi koko genomia kuvaavaa tietoa. Menettely olisi kansallisesti yhdenmukaista. Jos rekisteröity haluaisi saada koko genomiansa kuvaavan tiedon (ns. raakadatan tai genomitutkimustiedoston) genomitietorekisteristä käytettäväksi omiin terveydellisiin tarkoituksiinsa, tulisivat sovellettaviksi 21 §:n säännökset rekisteröidyn tiedonsaantioikeudesta. Kyseisen pykälän soveltaminen edellyttäisi Genomikeskuksen tekemää arviointia siitä, että voidaan mm. lapsen etu huomioon ottaen pitää asianmukaisena raakadatan antamista. Mikäli ei, niin sovellettaisiin tässä tarkoitettua pykälää. Ehdotetun 1 momentin soveltaminen edellyttäisi lääketieteellistä arviointia siitä, että ovatko tiedot välttämättömiä henkilön sairauden diagnostiikan, hoidon tai ennaltaehkäisyn kannalta. Lisäksi tietojen olisi oltava kliinisesti merkittäviä. Niihin tulisi tarvittaessa liittää tulkintaa lääkärin työn tueksi. Genomitiedon tulkintaa varten terveydenhuollossa voidaan käyttää esimerkiksi erilaisia päätöksenteon tukijärjestelmiä.

Ehdotetun 2 momentin mukaan potilassuhteen olemassaolo sekä luovutuspyynnön esittäjän oikeus vastaanottaa ja käsitellä genomitietoa on varmistettava ennen variaatiotietojen luovuttamista. Potilaslaissa tarkoitettu terveydenhuollon ammattihenkilön salassapitovelvollisuus toimisi tietosuojasetuksen tarkoittamana suojatoimena. Lisäksi julkisuuslain 17 §:n ja kansallisen tietosuojalain 35 §:n vaitiolovelvollisuutta koskevasta säännöksestä seuraa yleinen kieltä oikeudettomasti ilmaista sivulliselle henkilötietoja sekä käyttää niitä omaksi tai toisen hyödyksi tai toisen vahingoksi. Oikeus tiedon käyttöön olisi vain sillä, jonka työtehtävien hoitaminen edellyttää tiedonkäyttöä siten kuin mm. tiedonhallintalaissa säädetään. Käytännössä kysymys olisi lain nojalla tapahtuvasta terveydenhuollon ammattihenkilön suorittamasta potilaan hoidosta tai tutkimuksesta, joka edellyttäisi genomitiedon selvittämistä. Tiedonkäyttö olisi rajattu vain välttämättömiin variaatiotietoihin, eikä koskaan koskisi koko genomia koskevaa tietoa. Terveydenhuollon ammattihenkilöllä ei olisi oikeutta kertoa potilaalle toisen ihmisen sairaustietoja, eikä myöskään identifioida ketään nimeltä tai muuten. Hän ei siten voisi ilmaista sitä, kenen näytteestä genomitieto on peräisin, eikä vastaavasti rekisteröidylle sitä, kenen hoitamiseksi genomitietoa käytetään.

Ehdotetussa 2 momentissa tarkoitettua oikeutta käsitellä variaatiotietoja on arvioitava myös potilaslain 6 §:ää vasten, jonka mukaan potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. Jos potilas kieltää terveydenhuollon ammattihenkilöä selvittämästä itseään koskevaa genomitietoa, häntä on mahdollisuuksien mukaan hoidettava muulla lääketieteellisesti hyväksyttävällä tavalla. Esimerkiksi käyttämällä kaikkea muuta saatavilla olevaa tietoa. Potilaslain 6 § heijastaa geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 16 artiklaan sisältyvää periaatetta, jonka mukaan jokaisella on oikeus olla tuntematta genomitietoaan. Lainkohta ei edellyttäisi potilaan antamaa kirjallista suostumusta tiedon pyytämiseksi Genomikeskuksesta. Kirjallisen suostumuksen vaatimus rajataan ehdotetun lain 16 §:ssä vain genomilajuisiin geneettisiin analyysiin. Genomikeskus ei luovuttaisi ehdotetun 11 §:n nojalla palveluntajalle koskaan koko genomia koskevaa tietoa. Siten suostumuksen muodoksi voi riittää sen dokumentointi potilastietojärjestelmään.

Pykälän 3 momentin mukaan rekisteröidyllä ei olisi oikeutta rajoittaa variaatiotietojensa luovutusta tai käsittelyä, jos niitä käytetään edellä kuvatulla tavalla toisen potilaan terveyden ja sairauden hoitoa tai sairauden ennaltaehkäisyä varten. Lainkohta mahdollistaisi variaatiotietorekisteriin sisältyvän välttämättömän tiedon käyttämisen sukulaisen terveyden hyväksi ja tarkoittaisi oikeudellisesti sitä, että rekisteröidyn oikeus rajoittaa tai vastustaa tietojensa käsittelyä väistyisi, jotta voidaan toteuttaa sukulaisen oikeutta terveyteen. Koska kyse on rekisteröityyn kytketystä oikeuden rajoituksesta, ei rekisteröidyllä olisi oikeutta rajoittaa käsittelyä myöskään toisen ihmisen, kuten vanhempansa, lapsensa tai muun sukulaisen osalta.

Pykälän 4 momentin mukaan Genomikeskuksen tulisi luovuttaa variaatiotietoja terveydenhuoltoon sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetussa laissa (159/2007) tarkoitettujen terveydenhuollon valtakunnallisten tietojärjestelmäpalveluiden (Kanta-palvelut) kautta.

12 §. Genomitiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset. Ehdotetussa lainkohdassa rajoitettaisiin genomitietorekisterissä säilytettävän genomitiedon käyttämistä tai luovuttamista lainvalvonnan, rikostutkinnan, luotonannon, vakuustustoiminnan, työkyvyn arvioinnin tai selvittämisen taikka puhtaasti vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin. Nämä käyttötarkoitukset eivät sisälly terveysalan kasvustrategian tavoitteisiin eivätkä siten kuuluisi myöskään genomilain tarkoittamien genomitietojen käsittelytarkoitusten piiriin. Siten vaikka esimerkiksi rikostutkinnassa on mahdollista hyötyä genomitiedosta ja sen avulla olisi mahdollista vahvistaa onko epäilty ollut rikospaikalla, ei Genomikeskuksen tehtävä olisi luovuttaa tietoa kyseiseen tarkoitukseen. Tämä lainkohta ei poissulje sitä, etteikö kyseisissä käyttötarkoituksissa voisi muun sääntelyn perusteella hyödyntää genomitietojen käyttöä, mutta Genomikeskus tai genomitietorekisteri ei palvelisi näitä muita käyttötarkoituksia.

Kansallisen tietosuojalain 6 §:n 1 momentin 1 kohdan mukaan tietosuoja-asetuksesta seuraavaa geneettisten tietojen käsittelykieltoa ei sovelleta vakuutuslaitoksen käsitellessä vakuustoitiminnassa saatuja tietoja vakuutetun ja korvauksenhakijan terveydentilasta, sairaudesta tai vammaisuudesta taikka sellaisesta häneen kohdistetuista hoitotoimenpiteistä tai niihin verrattavista toimituksista, jotka ovat tarpeen vakuutuslaitoksen vastuun selvittämiseksi. Tässä lakiehdotuksessa esitetty 12 § rajoittaa kuitenkin genomitietojen luovuttamista genomitietorekisteristä vakuutustarkoitukseen.

Lakiehdotuksessa tunnistetaan, että vakuutussojimuslain (543/1994) 22 § edellyttää, että vakuutusnottaja ja vakuutettu antavat ennen vakuutuksen myöntämistä oikeat ja täydelliset vastaukset vakuutusnottajan esittämiin kysymyksiin, joilla voi olla merkitystä vakuutusnottajan vastuun arvioimisen kannalta. Kyseiset vaatimukset oikeista ja täydellisistä vastauksista koskevat esimerkiksi vakuutusnottajan tai vakuutetun tiedossa olevia seikkoja hänen genomitiedoistaan. Tässä lakiehdotuksessa ei pyritä vaikuttamaan vakuutuslainsäädännön sisältöön tai sen tiedonantovelvollisuuden toteuttamiseen. Ehdotettu laki rajoittaa ainoastaan sitä, mitä tietoja Genomikeskuksesta annetaan. Vakuutuslainsäädäntö perustuu siihen, että vakuutusnottajalla sekä vakuutusnottajalla ja vakuutetulla on keskenään yhdenmukaiset tiedot informoidun päätöksen tekemiseksi. Tältä osin korostetaan, että vakuutusnottajalla tai vakuutetulla ei ehdotetun lain myötä tule olemaan itsestään yhtään sen enempää tietoa kuin aikaisemmin, ellei genomitietoon liitetä kliinisiä merkityssisältöjä ja tulkintoja. Tällaisessa tilanteessa genomitieto voi kulkeutua terveydenhuollon kautta potilaalle ja potilasasiakirjoihin silloin, kun se katsotaan ehdotetun 11 §:n mukaisesti välttämättömäksi. Koko genomia kuvaavaa tietoa ihmisillä ei olisi itsellään, elleivät he käytä ehdotetussa 21 §:n 1 momentissa tarkoitettua tiedon-

saantioikeuttaan ns. raakadataan, jolloin tieto annetaan hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa. Henkilö ei saisi viedä tietoa ulos järjestelmästä, mutta hänellä olisi kuitenkin tieto itsellään ja tämä tieto olisi mahdollisesti ilmoitettava vakuutusyhtiölle vakuutuslainsäädännön 22 §:n nojalla.

Myöskään potilasasiakirjoihin ei ole tarkoitus tallentaa ihmisten koko genomia koskevaa tietoa, vaan vain osa siitä (esimerkiksi variaation tulkinta), joka on saatu esimerkiksi koko genomisen sekvensoinnista ja jota tarvitaan potilaan hoidon tukena. Tämä varmistaa sen, ettei yksittäisen potilaan genomitieto kulkeudu potilasasiakirja-aineiston mukana vakuutustoiminnan piiriin. Koko genomisen tallentaminen genomitietorekisteriin ei ole ristiriidassa tiedon primaaritarkoituksen kanssa, vaan sitä tallennetaan uusien tulkintojen tekemiseksi potilaan hoidossa käytettäväksi. On lisäksi huomattava, että lääkäri on tietojen luovuttajana aina velvollinen harkitsemaan, mitkä potilastiedot ovat välttämättömiä luovutuspyynnöstä ilmenevän käyttötarkoituksen kannalta. Lääkäri on oikeudellisesti vastuussa päätöksestään ja siitä, että sen nojalla ei luovuteta potilastietoja enempää kuin on välttämätöntä. Biopankkitoiminnassa säilytettäviä näytteitä ja tietoja ei saa käyttää vakuutuslaitosten päätöksenteossa lainkaan.

Kielloilla luovuttaa tai käyttää genomitietorekisterissä olevaa genomitietoa työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä ei olisi tarkoitus poissulkea sitä, että esimerkiksi työterveyshuollossa genomitietoa voisi käyttää työntekijän terveyden edistämiseksi tai sairauden diagnosoimiseksi. Ehdotettuun lainkohtaan sisältyvillä rajoituksilla ja kielloilla luodaan suoja- ja rajoitustoimenpiteitä ihmisten oikeuksien turvaamiseksi.

5 luku Terveystieteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset

13 §. Terveystieteen liittyvä geneettinen analyysi. Ehdotetussa pykälässä säädetään geneettisistä analyyseistä, jotka ovat terveystieteen liittyviä. Geneettinen analyysi on ehdotetun pykälän mukaan terveystieteen liittyvä, kun sen tuloksena voidaan genomitutkimustiedostosta tehdä johtopäätöksiä henkilön terveydentilasta tai geneettisestä kantajuudesta, ennakoita sairastumista tai hoidon haittavaikutuksia, todeta sairaus tai tauti, vahvistaa diagnoosi tai määrittää hoitotoimenpide ja tarkkailla sen vaikutuksia. Tällaiset analyysit ovat lääketieteellisiä tutkimuksia, joita tulisi tehdä vain lääketieteellisin perustein.

Pykälän soveltamisalan kannalta on epärelevanttia, että tehdäänkö analyysi esimerkiksi sukulaisuuden selvittämistä, ihmisen liikunnallisuuden selvittämisen tarkoituksessa vai muuten vain terveystieteen liittyvässä tarkoituksessa. Olennaista on, että jos analyysin avulla voidaan tehdä pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä, vaikka jonkun toisen tai kolmannen toimijan palvelua käyttäen, on se pykälässä tarkoitettu terveystieteen liittyvä geneettinen analyysi, johon tulevat sovellettaviksi tässä luvussa koskevat säännökset.

Kuluttajille suunnatut geneettiset analyysit kuuluvat lainkohdan soveltamisalaan, kun niiden tuloksia on mahdollista käyttää pykälässä esitetyllä tavalla, vaikka kuluttajalle suunnatussa palvelussa ei itsessään tulkita tulosta henkilön terveydentilan tai sairauden toteamiseksi, hoidon määrittämiseksi tai sairauden ennaltaehkäisemiseksi. Myös silloin, kun palvelussa tarjotaan vain data genomitutkimustiedoston muodossa ja erillisenä palveluna tarjotaan esimerkiksi tee-se-itse ohjelmistoa (eli IVD-laite) datan analysoimiseksi tai tulkitsemiseksi, on kyse lainkohdan tarkoittamasta terveystieteen liittyvästä geneettisestä analyysistä. Samoin laboratorioanalyysistä

saatu tieto esimerkiksi laktoosi-intoleranssigeenin tietyistä variantin löytymisestä tai poissaolosta, tieto sen tolerantista tai intolerantista muodosta sekä variantin merkityksen tulkinta ja diagnoosi ovat kaikki tulkittavissa terveyteen liittyviksi analyyseiksi.

On selvää, että tulkinta genomitiedon merkityksestä ihmisen terveydelle muuttuu koko ajan. Genomitiedon tulkinta voi muuttua tai vanheta ja sen myötä myös tulkinta sen merkityksestä ihmisen terveydelle voi muuttua. Genomikeskuksen asiantuntijarooliin kuuluisi ohjeistaa esimerkiksi palvelunantajia, biopankkitoiminnan harjoittajia, kaupallisia toimijoita, tutkijoita, Sosiaali- ja tervesalan lupa- ja valvontavirastoa sekä aluehallintovirastoja siitä, että milloin analyysi tai sen tuloksena syntyvä genomitieto täyttäisi tämän lainkohdan edellytykset. On toisaalta myös geneettisiä analyysejä suorittavien että niitä tarjoavien toimijoiden velvollisuus ymmärtää mitä analyysillä voidaan tuottaa genomitutkimustiedostoa analysoimalla ja mikä heidän toimintansa oikeudellinen viitekehys on. Neuvoa voisi pyytää Genomikeskuksesta, jossa olisi oltava tätä varten lääketieteellistä asiantuntemusta. Nykyisin on jo käytössä kansainvälisiä ohjeistuksia ja suosituksia siitä, että mitkä genomitiedot ovat terveyteen liittyviä. Tällaiset suositukset on antanut esimerkiksi American College of Medical Genetics and Genomicsin (Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*. 2015;17(5):405-423). Genomikeskus voisi dynaamisesti ylläpitää ja päivittää suositusta, jota sovelletaan kansallisesti yhdenmukaisella tavalla. Sitä varten Genomikeskuksen olisi mahdollista asettaa kansallinen asiantuntijaryhmä, joka ottaisi kantaa siihen, että mitkä ovat terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä.

Ehdotetun *1 momentin 1 kohdassa* viitataan ihmisen terveydentilaan tai geneettiseen kantajuuteen. Ihmisen terveydentilalla tarkoitetaan fysiologista tai patologista toimintaa tai tilaa. Jos geneettisellä analyysillä on mahdollista tehdä näitä koskevia johtopäätöksiä, kuuluvat ne lainkohdan soveltamisalaan. Geneettisellä kantajuudella voi olla erityistä merkitystä perhesuunnittelussa tai muilta osin ihmisen oman elämän suunnittelussa.

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

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

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

Tämän lainkohdan soveltamisalalla olisi vaikutusta esimerkiksi siihen, että sovelletaanko toimintaan yksityisestä terveydenhuollosta annettuja säännöksiä ja vaatimuksia. Terveyteen liittyvien geneettisten analyysien tulkitaan tässä lakiehdotuksessa olevan terveydenhuollon palvelua,

vaikka siis palvelussa tuotettaisiin vain raakadata ilman siihen liittyvää tulkintaa ja vaikka geneettisen analyysin tarkoitus ei olisi tuottaa pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä. Tätä tulkintaa tukee voimassa oleva laki yksityisestä terveydenhuollosta (152/1990). Sen 2 §:n mukaan laissa tarkoitetaan terveydenhuollon palvelulla mm. laboratoriotoimintaa sekä muita terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon määrittelemiseksi tehtäviä tutkimuksia ja toimenpiteitä. Siten esimerkiksi DTC-palvelut ovat tulkittavissa terveydenhuollon palveluiksi, koska jo pelkän fysiologisen tai patologisen tilan kuvaamista koskevan tutkimuksen tekeminen on terveydentilan määrittämistä. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain määritelmää ei ole kytetty siihen, että liittyykö tutkimukseen myös datan tulkintaa yksittäisen henkilön terveydestä. Kyseisen lain määritelmät kytkeytyvät yksinomaan toiminnan kuvaamiseen. Yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain soveltamisen myötä terveyteen liittyviä geneettisiä analyysijä tarjoaville toimijoille tulisi noudatettavaksi esimerkiksi kyseisen lain lupa- ja ilmoitusvaatimukset sekä muut toimintaa koskevat edellytykset. Olennaisen tärkeää havaita on, että terveydenhuollon palvelunantajia koskee 7 §:ssä tarkoitettu genomitiedon tallennusvelvoite genomitietorekisteriin.

Pykälän 2 *momentin* mukaan tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit eivät ole 1 momentissa tarkoitettuja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysijä paitsi, jos tutkimuksen havainto vahvistetaan lisätutkimuksella henkilön terveyden- ja sairaanhoidon tukena tai tulosta tulkitaan ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittelemiseksi. Esimerkiksi jos tieteellisessä tutkimuksessa osoitetaan, että tietty verinäyteestä mitattava merkkiaine saattaa auttaa taudin tai sairauden toteamisessa ennen oireiden alkamista, ei tällaista tulosta pidetä lainkohdan tarkoitettamana terveyteen liittyvänä geneettisenä analyysinä. Sen sijaan havainnon vahvistaminen lisätutkimuksilla yksittäisen ihmisen diagnoosin tukena sekä tuloksen tai datan tulkinta terveydentilan tai sairauden toteamiseksi taikka hoidon tai ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittelemiseksi on lainkohdan tarkoittamaa terveyteen liittyvää geneettistä analyysijä ja terveystalveta. Tutkimusta koskevaa poikkeusta perustellaan sillä, että tieteellisen tutkimuksen luonteeseen kuuluu tavoite tuottaa yleistettävissä olevaa tietoa, jota ei lähtökohtaisesti tulkita yksittäisen henkilön kannalta. DTC-palveluissa ja kliinisissä laboratorioissa sen sijaan tavoite liittyy nimenomaan yksilöitävissä olevaa henkilöä koskevan tiedon tuottamiseen ja tiedolla voidaan tehdä ehdotetussa pykälässä tarkoitettuja johtopäätöksiä.

Kaikki ehdotetussa lainkohdassa tarkoitettut terveyteen liittyvät geneettiset analyysit ovat lähtökohtaisesti *in vitro* -diagnoosittakkaan tarkoitettuja lääkinällisiä laitteita, joten niihin sovelletta-
neen EU:n IVD-asetusta koskevat säännökset.

14 §. Hyötyjen ja haittojen vertailu. Ehdotetun 1 *momentin* mukaan henkilölle saa suorittaa vain sellaisen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin, jonka tuloksen arvioitu terveydellinen hyöty on suurempi kuin analyysistä aiheutuva riski ja haitta. Geneettisestä analyysistä syntyy terveydellistä hyötyä esimerkiksi silloin, jos tulos mahdollistaa sairauden tai taudin diagnosoimisen, lääkehoidon taikka sairastumisen tai haittavaikutusten ennaltaehkäisyn. Ennakoivat geneettiset analyysit ovat terveydelle hyödyllisiä silloin, kun sairauteen on olemassa hoitoa tai sairaus voidaan ehkäistä esimerkiksi räätälöimällä annettava lääkitys ihmisen genomitiedon perusteella. Joskus terveelle aikuiselle voidaan tehdä ennakoiva analyysi silloinkin, kun sairautta ei voi ehkäistä tai parantaa. Silloin terveydellinen hyöty voi liittyä oman elämän suunnitteluun, kuten perhesuunnitteluun. Lainkohta mahdollistaa myös farmakogeneettisten analyysien (esim. pannelin) tekemisen olemassa olevasta genomitiedosta aikuiselle ennakoivasti, jos siitä on arvioitusti terveydellistä hyötyä henkilön tulevissa lääkevalinnoissa.

Vaimus terveydellisestä hyödystä vastaa bioläketiedesopimuksen geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 6 artiklaa, jonka mukaan geneettisen analyysin kliininen hyöty on olennainen kriteeri arvioitaessa analyysin tarjoamista henkilölle tai ryhmille. Koska terveyteen liittyvissä geneettisissä analyyseissä tutkitaan nimenomaan genomien terveyteen liittyviä alueita riippumatta niiden käyttötarkoituksesta, on lakiehdotuksessa katsottu perustelluksi esittää terveydellisen hyödyn vaatimusta analyysin suorittamisen edellytyksenä. Henkilöille tai kollektiivisesti henkilöryhmille, kuten suvulle tai eri väestöryhmille aiheutuvat haitat on pyrittävä ehkäisemään ennen geneettisen analyysin suorittamista. Haittoja voidaan ehkäistä tarjoamalla 20 §:ssä tarkoitettua geneettistä neuvontaa.

Pykälän 2 *momentin* mukaan alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle henkilölle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä esimerkiksi lääkevalintaa suunniteltaessa. Hyödyn arvioiminen terveyden näkökulmasta tarkoittaisi lähtökohtaisesti sitä, että alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle ei voisi suorittaa geneettistä analyysiä viihdetarkoituksessa tai esimerkiksi älykkyyden, urheilullisuuden tai muun vastaavan ei-läketieteellisen syyn vuoksi. Arviointi analyysin välittömästä hyödystä alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle edellyttäisi lääketieteellistä asiantuntemusta.

Pykälän 3 *momentin* mukaan sen estämättä mitä 2 momentissa säädetään, alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle henkilölle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi, jos sen suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen tai hyvinvointiin. Ehdotettu momentti mahdollistaisi lääketieteellisen hyödyn vaatimuksesta poikkeamisen, mikäli analyysin suorittaminen olisi alaikäisen tai itsemääräämiskyvyltään alentuneen täysi-ikäisen edun mukaista, vaikka analyysin tuloksista ei koituisikaan hänelle välitöntä hyötyä. Poikkeusmahdollisuus kattaisi tilanteet, joissa geneettisen analyysin suorittamisen viivästyttäminen aiheuttaisi henkilön terveydelle haittaa estämällä tietyn terveysvaikutuksen syntymisen. Esimerkiksi silloin, kun analyysin avulla saatava tieto mahdollistaisi asianmukaisten ennaltaehkäisevien toimenpiteiden aloittamisen, voitaisiin terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä pitää hyväksyttävänä. Joissakin tilanteissa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisella voidaan estää raskaasti invasiivisten tutkimusten säännöllinen tekeminen geneettisten sairauksien hoitamisessa.

15 §. Korkeariskiset geneettiset analyysit. Ehdotetussa pykälässä säädettäisiin korkeariskisistä terveyteen liittyvistä geneettisistä analyyseistä. Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi on 1 *momentin* mukaan korkeariskinen, jos sen tulos voi olla vakavaa sairautta ennakoiva tai osoittaa korkeaa riskiä sairastua vakavana pidettyyn sairauteen. Siten jo analyysin suorittamista suunniteltaessa tulisi arvioida, että voiko analyysin tuloksena saada edellä kuvattua tietoa. Ehdotetun 2 *momentin* mukaan genomilaajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit ovat aina korkeariskisiä. Genomilaajuiset analyysit, johon kuuluvat mm. koko genomien sekvensoinnit ja eksomisekvensoinnit, on katsottu korkeariskisiksi, koska niissä voidaan tunnistaa 1 momentissa kuvattuja muutoksia riippumatta tutkimuksen alkuperäisestä tarkoituksesta. Lisäksi mahdollisuudet sekundaarilöydöksiin ovat genomilaajuisissa analyyseissä suuremmat kuin kohdenne-tuissa geneettisissä analyyseissä. Lainkohdassa tarkoitettu geneettisen analyysin luokittelu korkeariskiseksi heijastuu ehdotetussa laissa esimerkiksi suostumusta ja geneettistä neuvontaa koskeviin vaatimuksiin.

Terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä luokitellaan kolmeen ryhmään riippuen tuloksen mahdollisesta vaikutuksesta henkilön terveyteen: matala riski, kohtalainen riski ja korkea riski.

Genomin muutos tulkitaan matalan riskin muutokseksi, jos se ei muuta sairastumisriskiä merkittävästi väestötason riskiin verrattuna. Matalariskisiä terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä tehdään yleensä perusterveydenhuollossa, niiden tulosten tulkinta on selkeää eivätkä ne tyypillisesti johda suvun tutkimuksiin. Tällaiset yleiset genomin muutokset ovat yleensä harmittomia, todennäköisesti harmittomia tai sitten niiden merkitystä ei tunneta (variant of unknown significance, VUS). Matalan riskin genomin muutoksia ovat esimerkiksi laskimotukoksille altistava Faktori V (Leiden) muutos ja laktoosi-intoleranssi. Näiden muutosten kantajia on väestössä huomattava määrä.

Korkeariskiset analyysit liittyvät usein korkean riskin perinnölliseen sairastumisalttiuteen tai harvinaisiin perinnöllisiin sairauksiin. Esimerkiksi Huntingtonin taudissa sairastumisriski on 100 %. Korkean riskin perinnöllistä alttiutta selvittäviä analyyskejä tehdään yleensä erikoissairaanhoidossa niihin liittyvien laajamittaisten vaikutusten vuoksi. Harvinaiset sairaudet ovat pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyviä. Euroopassa sairaudet katsotaan harvinaisiksi, jos esiintyvyys on 1 potilas 2000 asukasta kohti tai vähemmän. Yleisyyslukuja merkittävämpiä seikkoja ovat kuitenkin sairauden vakavuus ja seuraamukset eli esimerkiksi onko löydös patogeeninen tai todennäköisesti patogeeninen. Sairaus voi olla myös harvinainen vain rajatulla alueella, mutta muilla alueilla yleinen. Esimerkiksi tuberkuloosi oli aikoinaan tavallinen sairaus Suomessa, mutta nykyään harvinainen. Patogeenisten ja todennäköisesti patogeenisten muutosten listaus kuuluisi niin ikään Genomikeskuksen tehtäviin.

Toisaalta on geneettisiä analyyskejä, jotka voivat tuottaa tietoa sekä matalasta, kohtalaisesta että korkeasta riskistä sairastua. Esimerkiksi rintasyövän väestötason riski on noin 10% jokaisella naisella. Korkean riskin ryhmässä naisen elinikäinen sairastumisriski rintasyöpään on 40-80 %. Näiden kahden riskiryhmän väliin jää vaikeammin määriteltävä kohtalaisen riskin ryhmä, jossa elinikäinen riski sairastua on 20-40 %. Rintasyövän kohdalla kaikkiin ryhmiin kuuluvia genomin muutoksia tunnetaan. Eri ryhmiin kuuluvat genomin muutokset poikkeavat toisistaan myös yleisyytensä suhteen. Matalan riskin muutokset ovat tyypillisesti väestössä yleisiä ja niiden kantajia voi väestössä olla kymmeniä prosentteja, kun taas korkean riskin muutokset ovat harvinaisia ja kohtalaisen riskin muutoksen kantajia voi esimerkiksi rintasyövän kohdalla olla 1-2%.

Se mitä genomitietoja tai sairausryhmiä riskiluokkiin kuuluu, olisi Genomikeskuksen ohjeilla ja suosituksilla ratkaistava asia. Genomikeskus ylläpitäisi tarkentavaa listausta geneettisistä analyysseistä. Listausta tulisi päivittää sitä mukaan, kun uuta näyttöä genomitiedon kliinisestä merkityksestä kertyy tieteellisten tutkimusten kautta. Lisäksi Genomikeskuksen tulisi tuottaa ohjeistusta esimerkiksi siitä, että tulisiko perheenjäsenille järjestää mahdollisuus osallistua geneettiseen analyysiin.

16 §. Suostumus. Tärkeä geneettisiä analyyskejä koskeva, kantava periaate on henkilön autonomia suhteessa geneettisen tiedon synnyttämiseen. Henkilö voi ehdotetun *1 momentin* mukaan antaa suostumuksensa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten. Sanalla ”voi” viitataan siihen, että suostumuksen antaminen on vapaaehtoista eikä velvoita henkilöä antamaan suostumusta, mikäli hän ei halua, että hänelle suoritetaan terveyteen liittyvä geneettinen analyysi. Suostumuksen muoto voi käytännössä vaihdella riippuen geneettisten analyysien riskiluokittelusta. Matalariskisissä geneettisissä analyysseissä eli rutiiniluontoisissa toimenpiteissä voi terveydenhuollossa riittää, että potilas hyväksyy analyysin suorittamisen. Sairautta ennakoivia geneettisiä analyyskejä varten annettava suostumus tulisi kuitenkin aina dokumentoida. Se, että geneettinen analyysi suorittamiseen liittyy henkilön terveyden kannalta korkea

riski, kuten rintasyöpägeneejiä analysoitaessa, ei välittömästi tarkoita, että suostumus olisi annettava kirjallisena. Nykykäytännön mukaan suostumus voidaan esimerkiksi kirjata potilastietojärjestelmään myös korkeariskisten analyysien osalta, mutta suostumus ei ole muotomääräinen. Genomikeskuksen tehtävänä olisi antaa suosituksia suostumuksen muodosta.

Suostumus annetaan kuitenkin lakisääteisesti aina kirjallisena, kun analyysi on genomilaajuinen (esim. WGS ja WES). Vaatimus kirjallisesta suostumuksesta liittyy siihen, että genomilaajuinen analyysi tuottaa potentiaalisesti sekundaarilöydöksiä ja enemmän tietoa henkilön terveydestä kuin laajuudeltaan kohdennetummat analyysit.

Pykälän 2 *momentin* mukaan ennen suostumuksen antamista korkeariskistä terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä varten, suostumuksen antajalle on annettava riittävä selvitys analyysin luonteesta, mahdollisista riskeistä ja haitoista, analyysin suorittamisen tarkoituksesta sekä tulosten tallentamisesta ja säilyttämisestä Genomikeskuksessa, suostumuksen vapaaehtoisuudesta sekä mahdollisuudesta rajoittaa tai peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia. Selvityksen tulee olla selkeä ja ymmärrettävä. Alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle annettavan selvityksen tulee vastata hänen ymmärtämiskykyään.

Pykälän 3 *momentin* mukaan terveyteen liittyvä geneettinen analyysi voitaisiin suorittaa henkilölle ilman edellä tarkoitettua suostumusta ja tiedottamista, jos suostumusta ei asian kiireellisuuden ja henkilön terveydentilan vuoksi voida saada ja analyysin tuloksella on odotettavissa välitöntä hyötyä henkilön terveydelle. Ehdotettu pykälä olisi poikkeus suostumusta koskevaan pääsääntöön. Kiireellisissä tilanteissa voi olla lääketieteellistä tarvetta suorittaa esimerkiksi farmakogeneettinen analyysi sen varmistamiseksi, ettei henkilölle aiheuteta lääkkeellä vakavia haittavaikutuksia. Lainkohta mahdollistaisi kiiretilanteissa tehtävän geneettisen analyysin myös alaikäiselle ja itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle, jolloin olisi huomioitava myös ehdotetun 14 §:n 2 momentin sekä 17-18 §:n säännökset. On huomattava, että ehdotetussa pykälässä tarkoitettu suostumus ei olisi henkilötietojen käsittelyperuste eikä geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksenä olevan suostumuksen tai sen peruuttamisen muoto olisi sidoksissa tietosuoja-asetuksen tarkoittaman suostumuksen muotomääräyksiin. Kuitenkin, koska geneettisen analyysin seurauksena käsiteltäisiin arkaluonteisia henkilötietoja, olisi sovellettava tietosuoja-asetuksen informointia koskevia säännöksiä. Tietosuoja-asetuksen 12 artikla ja siihen liittyvä johdantokappale 58 edellyttävät, että erityisesti lapsille annettavan henkilötietojen käsittelyä koskevan informaation tulee olla helposti ymmärrettävässä muodossa, sekä esitetty selkeällä ja yksinkertaisella kielellä.

Mikäli suoraan kuluttajille tarjottavissa geneettisissä analyyseissä käytetään henkilötietojen käsittelyperusteena suostumusta, olisi suostumuksen ja sen edellyttämän informaation oltava tietosuoja-asetuksen muotomääräykset täyttävä.

17 §. Alaikäisen henkilön suostumus. Ehdotetun 1 *momentin* mukaan terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista alaikäiselle koskeva asia olisi käsiteltävä ja ratkaistava siten, että ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu. Lapsen etu pitäisi sopeuttaa ja määritellä tapauskohtaisesti kyseessä olevan alaikäisen erityistilanteen mukaisesti, jolloin otetaan huomioon hänen henkilökohtainen tilanteensa, olosuhteet ja tarpeet. Lapsen etua arvioitaessa on huomioitava mm., mitä 14 §:ssä säädetään hyötyjen ja haittojen vertailusta ja mitä 20 §:ssä säädetään geneettisestä neuvonnasta.

Potilaslaissa ei ole asetettu ikärajaa alaikäisen itsemääräämisoikeudelle. Ratkaisevaa on se, kykeneekö alaikäinen ymmärtämään hoidon tai siitä kieltäytymisen merkityksen ja vaikutuksen terveydentilalleen. Tällöin tulee ottaa huomioon muun muassa hänen ikänsä, hänen yleinen kypsyneisyytensä sekä hoitotoimenpiteen luonne ja niihin mahdollisesti liittyvät riskitekijät. Alaikäisen kyky itse päättää hoidostaan jää lääkärin tai terveydenhuollon ammattihenkilön arvioitavaksi. Jos alaikäinen ei kykene päättämään hoidostaan, häntä on potilaslain 7 §:n 2 momentin mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä hänen huoltajansa tai muun laillisen edustajansa kanssa. Oikeus päättää alaikäisen hoidosta, kasvatuksesta, asuinpaikasta sekä muista henkilökohtaisista asioista on lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta annetun lain (361/1983, jäljempänä *lapsenhuoltolaki*) 3 §:n mukaan lapsen huoltajalla. Lapsen huoltajat vastaavat lapsenhuoltolain 5 §:n mukaan yhdessä lapsen huoltoon kuuluvista tehtävistä ja tekevät yhdessä lasta koskevat päätökset, jollei toisin ole säädetty tai määrätty. Asiasta, jolla on huomattava merkitys lapsen tulevaisuuden kannalta, voivat huoltajat kuitenkin päättää vain yhdessä, jollei lapsen etu ilmeisesti muuta vaadi. Rutiiniluontoisissa toimenpiteissä terveydenhuollossa on kuitenkin yhden huoltajan suostumusta katsottu riittäväksi.

Pykälän 2 momentin mukaan alaikäisen puolesta suostumuksen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten antaa hänen huoltajansa. Kynnystä suorittaa terveyteen liittyvää geneettistä analyysiä ei tulisi asettaa liian korkealle, minkä vuoksi vain toisen huoltajan suostumus katsottaisiin lähtökohtaisesti riittäväksi silloin, kun kyse on rutiiniluontoisista, matalariskisistä analyyseistä. Korkeariskisen analyysin suorittaminen edellyttäisi kuitenkin molempien huoltajien antamaa suostumusta. Mikäli huoltajat ovat erimielisiä korkeariskisen geneettisen analyysin suorittamisesta eikä alaikäinen itse pysty asiaa arvioimaan, tulisi ristiriitatilanne ratkaista 1 momentissa tarkoitetun lapsen edun mukaisesti. Säännös edellyttäisi, että kummankin huoltajan on omalta osaltaan myötävaikutettava lapsen edun toteutumiseen ratkaistaessa geneettisen analyysin suorittamista koskevaa asiaa.

Pykälän 3 momentin mukaan alaikäisen oma mielipide terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiseen olisi huomioitava. Jos alaikäinen kykenee kehitystasonsa huomioon ottaen ymmärtämään terveyteen liittyvän geneettisen analyysin merkityksen ja luonteen, edellytettäisiin lisäksi hänen kirjallista suostumustaan.

Jotta alaikäinen voisi muodostaa mielipiteensä geneettisen analyysin suorittamisesta, hänelle tulisi antaa riittävä selvitys asiasta. Alaikäisellä ei tarvitse olla kattavia tietoja häneen vaikuttavien asioiden kaikista näkökohdista, vaan hänellä on oltava riittävät tiedot, jotta hän voi asianmukaisesti muodostaa ja ilmaista oman mielipiteensä. Alaikäisen kuulemisesta ja hänen mielipiteensä selvittämisestä vastaavien henkilöiden on kerrottava alaikäiselle keskeisistä asioista, käytettävissä olevista vaihtoehdoista ja niiden seurauksista. Selvitystä annettaessa ja alaikäistä kuultaessa on pidettävä huoli siitä, ettei lasta ohjailla ja ettei häneen vaikuteta tai häntä painosteta aiheettomasti. Alaikäiselle on annettava mahdollisuus tulla kuulluksi suoraan aina, kun se on mahdollista. Alaikäiselle on turvattava olosuhteet, joissa hän saa vapaasti ilmaista mielipiteensä ja joissa otetaan huomioon hänen henkilökohtainen tilanteensa. Alaikäiselle sopivien tietojen antamiseen, hänen itsemääräämisoikeutensa tukemiseen sekä palvelunantajan asianmukaiseen koulutukseen on kiinnitettävä erityistä huomiota. Velvoite selvittää ja huomioida alaikäisen mielipide kohdistuu ensi sijassa palvelunantajaan, mutta se koskee myös alaikäisen huoltajia ja edunvalvoja lapsenhuoltolaissa ilmaistujen periaatteiden mukaisesti.

Vauvoilla ja hyvin nuorilla lapsilla on sama oikeus kuin kaikilla muillakin lapsilla saada etunsa arvioiduksi, vaikka he eivät ole kykeneviä ilmaisemaan mielipidettään. Tältä osin korostetaan

2 momentissa säädettyä huoltajien yhteistoimintavelvoitetta sekä 1 momentin vaatimusta ratkaista asiat ensisijaisesti lapsen edun mukaisesti.

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

Pykälän 4 momentin mukaan, kun terveyteen liittyvä geneettinen analyysi on suoritettu alaikäisen huoltajan suostumuksella, eikä alaikäinen ole tuolloin kyennyt ymmärtämään analyysin tarkoitusta ja luonnetta, tulisi alaikäistä hänen kasvaessaan informoida genomitiedon säilytyksestä ja käsittelystä Genomikeskuksessa. Informaation antaisi Genomikeskus. Tiedon antamisen tavat määritteli Genomikeskus noudattaen tietosuojasetuksessa säädettyä. Alaikäiselle olisi annettava 16 §:n 2 momentissa tarkoitettu selvitys ja tieto rekisteröidyn oikeuksista. Lisäksi tulisi sovellettavaksi, mitä 11 §:ssä säädetään genomitiedon luovuttamisesta terveydenhuoltoon. Kyseinen lainkohta on kytköksissä potilassääntelyyn, jonka nojalla potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. Tämä edellyttäisi palveluntajalta potilaan informointia.

18 §. Suostumuksen antaminen itsemääräämiskyvyltään alentuneen täysi-ikäisen puolesta. Ehdotetun pykälän mukaan, jos täysi-ikäinen henkilö ei alentuneen itsemääräämiskyvyn vuoksi pysty itsenäisesti päättämään suostumuksen antamisesta terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten, suostumuksen hänen puolestaan antaa henkilön laillinen edustaja, lähiomainen tai muu läheinen. Suostumuksen olisi oltava henkilön oletetun tahdon mukainen. Jos henkilön tahdosta ei ole mahdollista saada riittävästi tietoa, saa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittaa vain, jos sitä voidaan pitää hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisena.

19 §. Suostumuksen peruuttaminen ja muuttaminen. Ehdotetun pykälän mukaan henkilöllä on oikeus milloin tahansa peruuttaa 16-18 §:ssä tarkoitettu suostumus tai muuttaa sitä. Peruuttaminen tapahtuisi samoilla edellytyksillä kuin suostumuksen antaminen. Henkilö voi siten myöhemmin kieltäytyä osallistumasta esimerkiksi genomilaajuiseen analyysiin, vaikka olisi siihen alun perin suostunut. Hän voisi myös vaihtoehtoisesti suostua laajuudeltaan rajoitetumpaan geneettiseen analyysiin. Mikäli henkilö peruu suostumuksensa vasta analyysin suorittamisen jälkeen, tulisi palveluntajan selvittää, että tarkoittaako henkilö sitä, että hän haluaisi vastustaa henkilötietojensa käsittelyä Genomikeskuksessa. Henkilön oikeudet vastustaa geneettisen analyysin tuloksena syntyvän genomitiedon käsittelyä Genomikeskuksessa tai rajata sen käyttöä määräytyvät tietosuojasetuksen mukaisesti. Suostumuksen peruutus tai muutos ilmoitetaan palveluntajalle. Palveluntajan tulisi ohjata henkilö Genomikeskukseen, mikäli hän haluaisi vastustaa genomitietojensa käsittelyä.

20 §. Geneettinen neuvonta. Ehdotetun 1 momentin mukaan henkilöllä on oikeus saada asianmukaista geneettistä neuvontaa ennen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista.

Geneettiseen neuvontaan osallistuminen on aina vapaaehtoista. Geneettisen neuvonnan päämääränä on, että henkilö osaisi tehdä informoituja ratkaisuja ja kykenisi käsittelemään analyysin tuloksena syntyvää tietoa.

Pykälän 2 *momentin* mukaan asianmukaisen geneettisen neuvonnan muoto ja laajuus riippuvat 15 §:ssä tarkoitetusta geneettisen analyysin luokittelusta. Genomikeskus voisi viranomaisasemansa nojalla antaa palvelunantajille ohjeita ja suosituksia geneettisen neuvonnan muodosta ja laajuudesta. Esimerkiksi matalariskisissä geneettisissä analyyseissä tai genomitiedon tulkinnassa neuvonta voisi olla kirjallista, kuten laktoosi-intoleranssia tai Faktori V Leideniä koskevan tiedon selvittämisessä ja toteamisessa. Analyysin tuloksen ja tiedon tulkinnan yhteyteen olisi mahdollista liittää ohjeistus lääkärille työn tueksi. Korkeariskisten analyysien suorittaminen ja niihin liittyvän genomitiedon kommunikointi yksittäiselle henkilölle kuuluvat useimmiten perinnöllisyyslääkärin hoidettavaksi ja edellyttäisi henkilökohtaista perinnöllisyysneuvontaa kasvotusten. Genomitieto koskee henkilön itsensä lisäksi usein myös hänen sukulaisiaan. Tämän vuoksi ehdotetun pykälän mukaan vain lääketieteen erikoislääkäri voisi antaa geneettistä neuvontaa, kun kyseessä on korkeariskinen terveyteen liittyvä geneettinen analyysi. Genomilaajuisen analyysin suorittamisen edellytyksenä voisi olla perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärin antama geneettinen neuvonta. Perinnöllisyysneuvonnassa autetaan potilasta ja hänen perhettään perinnöllisen tai perinnölliseksi epäillyn sairauden ymmärtämisessä ja siihen sopeutumisessa. Perinnöllisyysneuvontaan pääsee lääkärin lähetteellä. Geneettisissä analyyseissä olisi varmistettava, että ihminen saa geneettistä neuvontaa tarvittaessa myös geneettisen analyysin suorittamisen jälkeen. Tällöin sovelletaan mitä 11 §:ssä säädetään genomitiedon luovuttamisesta terveydenhuoltoon.

6 luku Erinäiset säännökset

21 §. Rekisteröidyn tiedonsaantioikeus. Ehdotettua pykälän 1 *momenttia* sovelletaan, kun rekisteröity käyttää julkisuuslain 3 lukuun perustuvaa oikeuttaan saada tieto itseään koskevasta asiakirjasta genomitietorekisteristä. Julkisuuslain 12 §:n mukaan jokaisella on oikeus saada tieto hänestä itsestään viranomaisen asiakirjaan sisältyvistä tiedoista. Tätä oikeutta ei kuitenkaan ole, jos esimerkiksi tiedon antaminen olisi vastoin erittäin tärkeää yleistä etua taikka lapsen etua tai muuta erittäin tärkeää yksityistä etua. Ehdotettua lainkohtaa sovelletaan kaikkeen tietoon, mitä Genomikeskuksen rekisteriin on tallennettu eli myös biopankkitoiminnan harjoittajien ja palvelunantajien tallentamaan tietoon (ns. raakadataan). Genomikeskuksen olisi rekisterinpitäjänä arvioitava, että onko tiedon antamisella julkisuuslaissa tarkoitettua estettä. Alaikäisten osalta tiedon antamista olisi julkisuuslakiin perustuen arvioitava lapsen edun näkökulmasta. Erittäin tärkeä yksityinen etu voisi liittyä siihen, että analyysin tuloksena on syntynyt tietoa harvinaisesta perinnöllisestä sairaudesta, jonka tulkinta ja merkitys tulee selvittää rekisteröidylle terveydenhuollon ja perinnöllisyysneuvonnan kautta (ns. korkeariskiset geneettiset analyysit).

Menettelystä, jota noudatetaan tiedon antamisessa, säädetään pääsääntöisesti julkisuuslain 4 luvussa ja muutoksenhausta sen 33 §:ssä. Pyyntö saada tieto asiakirjan sisällöstä on esimerkiksi yksilöitävä. Jotta rekisteröity voisi yksilöidä haluamaansa tiedon, tulisi hänellä olla mm. tieto suoritetusta analyysistä (joko biopankkitoiminnassa tai palvelunantajan toiminnassa) sekä alustava listaus analyysin tuloksista (mm. onko kyse raakadatasta vai rajatuista variaatiotiedoista). Esimerkiksi biopankkitoiminnassa suunnitellaan parhaillaan aggregaattitasoisten yhteenvetotuloksen antamista näytteenantajille, joiden näytteistä on tehty geneettisiä analyysejä tutkimushankkeissa. Rekisteröity voisi käyttää kyseistä yhteenvetotulosta yksilöidessään haluamaansa tietoa. Tiedon antamisesta päättäisi aina Genomikeskus, joka on genomitietorekisterin rekiste-

rinpitäjä. Julkisuuslain 16 §:n 1 momentti edellyttää, että tieto annetaan suullisesti taikka antamalla asiakirja viranomaisen luona nähtäväksi ja jäljennettäväksi tai kuunneltavaksi tai antamalla siitä kopio tai tuloste. Ehdotetun säännöksen mukaan rekisteröidyn oikeus kuitenkin toteutetaan antamalla tieto hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa. Rajoitusta perustellaan sillä, että ehdotetulla menettelyllä turvataan myös sukulaisten yksityisyydensuojaa eli toisten ihmisten oikeuksia ja vapauksia. Menettelyä sovelletaan myös silloin, kun alaikäisen tai itsemääräämiskyvyltään rajoitettujen täysi-ikäisten tietoja annetaan lailliselle edustajalle. Näin ollen huoltaja näkisi lähtökohtaisesti samat tiedot, jotka alaikäinen itsekin näkee. Genominlaajuiset analyysit ja niiden tulokset ovat aina korkeariskisiä, minkä vuoksi Genomikeskus voisi tarjota myös raakadatan analysointia ja tulkintaa varten sellaisia työkaluja, jotka se on itse hyväksynyt käytettäväksi Genomikeskuksen tietoturvallisessa käsittely-ympäristössä. Rekisteröidyn palveleminen tällä tavoin on tärkeää niissä tilanteissa, joissa henkilö ei halua tulkintaa genomitiedon merkityksestä terveydenhuollon kautta.

Pykälän 2 momentti varmistaisi sen, että tulkinta genomitiedon merkityksestä annettaisiin aina noudattaen 11 §:ssä tarkoitettua menettelyä. Tulkittu tieto viittaa siihen, että momentissa ei ole kyse ns. raakadatasta.

Pykälän 3 momentin mukaan alaikäinen voisi ottaen huomioon hänen ikänsä ja kehitystasonsa sekä asian laatu painavasta syystä kieltää antamasta itseään koskevia tietoja huoltajalleen, jolle se ole selvästi alaikäisen edun vastaista. Genomikeskuksen olisi arvioitava, että onko tietojen perusteella mahdollista tehdä terveyteen liittyviä johtopäätöksiä.

22 §. Ohjaus ja valvonta. Genomikeskuksen ja genomitiedon käsittelyn tehokas valvonta on perusoikeuksien toteutumisen turvaamiseksi välttämätöntä. Ehdotettu 1 momentti toteaisi yleisperiaatteen, jonka mukaan Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluisivat sosiaali- ja terveysministeriölle. Tällöin ministeriön vastuu olisi samanlainen kuin sen vastuu on muutoinkin sosiaali- ja terveydenhuollon valtakunnallisesta suunnittelusta ja ohjauksesta. Genomikeskuksen ohjauksessa ja valvonnassa olisi huomioitava myös biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö siten, että sääntely ja ohjaus tukisivat viranomaisten ja toimijoiden välistä yhteistyötä.

Ehdotetun 2 momentin mukaan tietosuojavaltuutettu, Viestintävirasto sekä Genomikeskus ohjaavat ja valvovat niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan tämän lain noudattamista. Tietosuojavaltuutetun toimivaltaan kuuluu tietosuoja-asetuksen ja kansallisen tietosuojalain perusteella tapahtuva henkilötietojen käsittelyn valvonta. Genomikeskus ohjaa ja valvoo ehdotetussa laissa säädetyn viranomaistoimivallan mukaisesti, että tallennusvelvolliset täyttävät tässä laissa tarkoitetut velvoitteensa.

Tietosuojavaltuutetun tehtävistä ja toimivaltuuksista säädetään tietosuoja-asetuksen 55-59 artiklassa. Tietosuojavaltuutetulla on myös muita tietosuojalaissa sekä muissa laeissa säädettyjä tehtäviä ja toimivaltuuksia. Rekisteröidyllä on tietosuojalain 21 §:n nojalla oikeus saattaa asia tietosuojavaltuutetun käsiteltäväksi, jos rekisteröity katsoo, että häntä koskevien henkilötietojen käsittelyssä rikotaan sitä koskevaa lainsäädäntöä. Tietosuojalain 18 §:n mukaan tietosuojavaltuutetulla on oikeus salassapitosäännösten estämättä saada maksutta tehtäviensä hoidon kannalta tarpeelliset tiedot ja 22 §:n mukaan valtuutettu voi asettaa tietojen luovuttamista koskevan määräyksen tehosteeksi uhkasakon. Asiantuntijoiden käytöstä säädetään tietosuojalain 19 §:ssä. Sen mukaan tietosuojavaltuutettu voi kuulla ulkopuolisia asiantuntijoita sekä pyytää näiltä lausuntoja. Tietosuojavaltuutetulla on tietosuojalain 20 §:n nojalla oikeus saada pyynnöstä tehtäviensä suorittamiseksi poliisilta virka-apua.

Viestintäviraston tehtävistä ja toimivaltuuksista säädetään laissa liikenne- ja viestintävirastosta (935/2018) sekä tietoturvallisuuden arviointilaissa. Tietoturvallisuuden arviointilain 4 §:n mukaan Viestintäviraston tehtävänä on mm. arvioida viranomaisen määräämisvallassa olevan tietojärjestelmän tai tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden vaatimuksenmukaisuutta, antaa todistuksia (ja 10 §:n nojalla myös peruuttaa todistuksen) ja tehdä selvityksiä tietoturvallisuuden tasosta. Viestintäviraston tiedonsaantioikeudesta ja oikeudesta päästä tiloihin ja tietojärjestelmiin säädetään tietoturvallisuuden arviointilain 6 §:ssä. Sen mukaan Viestintävirastolla ja sen toimeksiannosta toimivalla asiantuntijalla on salassapitosäännösten estämättä oikeus saada käyttöönsä tietojärjestelmää tai tietoliikennejärjestelyjä koskevat tiedot sekä oikeus päästä tietojärjestelmään tai tiloihin, joissa tietoja käsitellään. Lisäksi Genomikeskukseen sovelletaan yleistä laillisuusvalvontaa. Eduskunnan oikeusasiamiehen laillisuusvalvontaan liittyvistä tehtävistä säädetään laissa eduskunnan oikeusasiamiehestä (197/2002). Oikeusasiamies valvoo mm. viranomaisia sekä virkamiehiä, julkisyhteisöjen työntekijöitä ja muitakin julkista tehtävää hoitavia. Oikeusasiamiehelle voi kannella jokainen, joka katsoo valvottavan tehtävänsä hoitaessaan menetelleen lainvastaisesti tai jättäneen täyttämättä velvollisuutensa. Oikeusasiamies voi ottaa asian käsiteltäväkseen myös omasta aloitteestaan. Oikeusasiamies voi määrätä suoritettavaksi poliisitutkinnan tai esitutkinnan tutkittavanaan olevan asian selvittämiseksi tai antaa valvottavalle huomautuksen vastaisen varalle. Jos aihetta on, oikeusasiamies voi saattaa valvottavan tietoon käsityksensä lain mukaisesta menettelystä tai kiinnittää valvottavan huomion hyvän hallintotavan vaatimukseen tai perus- ja ihmisoikeuksien toteutumista edistäviin näkökohtiin. Oikeusasiamies voi laillisuusvalvontaansa kuuluvassa asiassa tehdä toimivaltaiselle viranomaiselle esityksen tapahtuneen virheen oikaisemiseksi tai epäkohdan korjaamiseksi.

Myös valtioneuvoston oikeuskansleri valvoo viranomaisten toimintaa sekä julkisten tehtävien hoitamista valtioneuvoston oikeuskanslerista annetun lain (193/2000) nojalla. Oikeuskansleri käsittelee hänelle osoitettuja kirjallisia kanteluja ja viranomaisten ilmoituksia. Oikeuskansleri voi myös ottaa asian käsiteltäväksi omasta aloitteestaan. Oikeuskanslerilla on oikeus suorittaa tarkastuksia valvontavaltaansa kuuluvissa viranomaisissa. Oikeuskanslerille ja oikeusasiamiehelle voi tehdä kantelun myös Genomikeskus itse, mikäli esimerkiksi tallennusvelvolliset biopankkitoiminnan harjoittajat tai palvelunantajat eivät täytä laissa säädettyjä velvoitteitaan.

23 §. Voimaantulo. Pykälän 1 momentti ilmaisee ehdotetun lain voimaantulopäivän. Laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2020.

Pykälän 2 momentin mukaan 5 §:n 2 momentin 3 kohdassa tarkoitettuja genomitietojen säilyttämistä ja muuta käsittelyä, 4 kohdassa tarkoitettuja variaatio- ja viitetietojen käsittelyä, 7 §:ssä tarkoitettuja tallennusvelvoitetta sekä 10 §:ssä tarkoitettuja tieteellistä tutkimusta koskevia säännöksiä sovelletaan 1.6.2021 lukien. On arvioitu, että tekninen valmius vastaanottaa ja käsitellä genomitietoja alkaisi noin kahden vuoden kuluessa lain voimaantulosta. Tietojärjestelmien toteutuksen aikataulu on riippuvainen mm. henkilöstön rekrytointiin kuluva ajasta, rahoituksen määrästä, keskuksen ulkopuolisen työvoiman saatavuudesta, kilpailutuksista ja varsinaisesta teknisestä työstä. Ehdotetun momentin mukaan genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon alkaa 1.6.2022 lukien. Tältä osin ehdotetun lain voimaantulossa on huomioitu, että terveydenhuollon palvelujärjestelmä on murrosvaiheessa. Sekä Genomikeskukselle että terveydenhuollolle on varattava riittävästi aikaa saada tietojärjestelmät keskenään yhteen toimiviksi. Genomitietorekisterin teknisiä, 5 §:n 2 momentin 1 ja 2 kohdissa tarkoitettuja vaatimuksia sovelletaan jo 1.6.2020 lukien, koska muiden toimintojen toteuttaminen on riippuvaista tehdyistä teknisistä ratkaistuista ja tietoturvaluustoimenpiteistä.

1 Voimaantulo

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan mahdollisimman pian. Genomitiedon vastaanottaminen ja tallentaminen genomitietorekisteriin sekä genomitiedon säilyttäminen, tulkinta ja muu käsittely Genomikeskuksessa alkaisi 1 päivästä kesäkuuta 2021. Genomikeskus aloittaisi tuolloin variaatio- ja viitetietorekisterin luomisen käytettäväksi lääketieteellisiä diagnooseja varten, terveyden ja sairauden hoitamiseksi, sairauksien ennaltaehkäisemiseksi ja tieteellistä tutkimusta varten. Genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon alkaisi 1 päivästä kesäkuuta 2022 alkaen. Tietoturva vaatimuksia sovellettaisiin kuitenkin jo 1 päivästä kesäkuuta 2020.

2 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys

2.1 Ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeus

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

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

Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on mahdollistaa perustuslain arvopohjaan tukeutuen genomitiedon käsittely siten, että jokaisen oikeus terveyteen tulee yhdenvertaisesti huomioiduksi ihmisarvoa kunnioittavalla tavalla niin yksilöiden kuin väestöryhmienkin keskuudessa. Käsillä oleva lakiehdotus edustaa keinoa, jolla yhteiskunta voi tukea ihmisarvon kunnioittamista edistämällä terveyttä vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti laajemmin kuin yksilön tasolla. Mahdollistamalla genomitietojen käsittely niin yksilön kuin hänen sukulaistensa terveyden hyväksi kunnioitetaan subjektiivisten oikeuksien taustalla vaikuttavaa objektiivista ihmisarvoa. Siten lakiehdotuksen katsotaan lähtökohdiltaan ja arvomaailmaltaan olevan yhdenmukainen ihmisarvon loukkaamattomuutta koskevan perustuslain säännöksen kanssa.

Lakiehdotus on yhdenmukainen myös subjektiivisen yksilön vapauksia ja itsemääräämisoikeutta korostavan liberaalin ihmisarvokäsityksen kanssa. Euroopan unionin perusoikeuskirjan 3 artiklan 2 kohdassa todetaan, että lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava vaatimusta

asianomaisen henkilön vapaaehtoisesta ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettu suostumuksesta, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen. Perusoikeuskirjan ei ole ollut tarkoitus poiketa biolääketiedesopimuksen 5 artiklan suostumusta koskevista vaatimuksista (”Terveysten kohdistuva toimenpide voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista.”). Biolääketiedesopimuksen 5 artiklan oikeudellista merkitystä on arvioitu ihmisoikeustuomioistuimen käytännössä mm. tapauksissa *Glass v. the United Kingdom*, *V.C. v. Slovakia* sekä *M.A.K. ja R.K. v. the United Kingdom*. Kyseisissä tapauksissa toimenpiteellä viitattiin fyysisiin interventioihin. Ehdotetun lain soveltamisalueella toimenpide, jolla genomitietoja tuotetaan, on fyysinen interventio ja se myös suoritetaan lääketieteen ja biologian alalla. Siten suostumusta olisi pidettävä ihmisarvon ja itsemääräämisoikeuden kunnioittamisen lähtökohtana aina silloin, kun tehdään tällainen toimenpide. Käsillä olevan lakiehdotuksen luvussa 5 säädetään terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksistä, joihin kuuluu myös vaatimus tietoisena annettu suostumuksesta. Kuten käsillä olevassa lakiehdotuksessa on tuotu esille, suostumuksen muoto määräytyisi kuitenkin terveyteen liittyvän geneettisen analyysin riskiluokittelun mukaisesti. Suostumus voidaan osoittaa myöntymällä tai se voidaan dokumentoida. Genominlaajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit edellyttäisivät aina suostumuksen antamista kirjallisesti. Lakiehdotuksessa korostetaan fyysiseen koskemattomuuteen puuttuvan analyysin osalta vapaaehtoisuutta ja tietoisesti annettua suostumusta, ja vaatimus henkilön tiedottamisesta ulottuu myös henkilötietojen jatkokäsittelyyn Genomikeskuksessa.

Oikeudesta henkilötietojen suojaan säädetään EU:n perusoikeuskirjan 8 artiklassa. Kyseisen artiklan mukaan henkilötietojen käsittelyn tulee olla asianmukaista ja käsittelyn on tapahduttava tiettyä tarkoitusta varten ja asianomaisen henkilön suostumuksella tai muun laissa säädetyn oikeuttavan perusteen nojalla. Molemmat edellä mainituista käsittelyperusteista edustavat ihmisarvoa kunnioittavaa tapaa oikeuttaa henkilötietojen käsittely, kun käsittely tapahtuu asianmukaisella ja laillisella tavalla. Tapauksessa *I v. Suomi* ihmisoikeustuomioistuin ei edellyttänyt henkilötietojen käsittelyn edellytyksenä suostumuksen antamista. Sen sijaan ratkaisussa korostettiin lisäsuojatoimenpiteiden asettamista. Koska lakiehdotuksessa on pitkälti kyse henkilötietojen käsittelystä, sovelletaan tietojen käsittelyyn EU:n yleisessä tietosuojasetuksessa sekä kansallisessa tietosuojalaissa määritellyjä sääntöjä ja periaatteita siten, että käsittely on sopu-soinnussa myös EU:n perusoikeuskirjan ja ihmisoikeussopimusten sekä perus- ja ihmisoikeuksia koskevan oikeuskäytännön kanssa. Tietosuojasetus on laadittu mahdollistavaksi yleissääntelyksi ja sen periaatteissa on huomioitu ihmisoikeussopimuksiin ja EU:n perusoikeuskirjaan perustuva arvopohja, joihin sisältyvät ihmisarvon loukkaamattomuus ja itsemääräämisoikeuden kunnioittaminen. Tätä on pidetty ehdotettujen säännösten lähtökohtana.

Lakiehdotuksessa on esitetty keskitetyn genomitietorekisterin perustamista, ylläpitämistä ja hallinnointia, lakisääteistä tallennusvelvoitetta ja lakiin perustuvaa henkilötietojen käsittelyä (ml. henkilötietojen luovuttamista). Genomikeskuksen tehtävät sisältävät osin merkittävää julkisen vallan käyttöä. Näitä koskeviin oikeudellisiin ratkaisuihin on lakiehdotuksessa päädytty erityisesti tietosuojaan ja -turvaan liittyvistä syistä tietosuojasääntelyn viitoittamalla tavalla. Jokaisen oikeudellisen ratkaisun taustat voidaan viime kädessä johtaa perusoikeuksien ja -vapauksien suojaan. Tiedollista itsemääräämisoikeutta kunnioitetaan turvaamalla ihmisille lähtökohtainen vapaus päättää itseään koskevien tietojen käsittelystä tietosuojasetuksen säännösten mukaisesti. Ehdotuksia valmisteltaessa on punnittu tietosuojasetuksen sekä muun EU-sääntelyn suhdetta ihmisoikeussopimuksiin, erityisesti Euroopan neuvoston biolääketiedesopimukseen ja sitä koskevaan ihmisoikeustuomioistuimen käytäntöön. Punninnassa on huomioitu erityisesti ihmisarvon loukkaamattomuuteen ja itsemääräämisoikeuden kunnioittamiseen liittyviä kysymyksiä.

Genomitietorekisterin luominen, hallinta ja ylläpitäminen sekä sen tietosisällön käsittely olisivat Genomikeskuksen lakisääteisiä tehtäviä. Silloin kun henkilötietoja käsittelee viranomainen, tulisi käsittelyn perustua tietosuojasetuksen 6 artiklan mukaan lakiin. Lakiin perustuva käsittely on vaatimus myös silloin, kun käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai julkisen vallan käyttämiseksi. Genomikeskus on viranomainen ja genomitietojen käsittely liittyy julkisen vallan käyttämiseen. Käsittely on tarpeen myös yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi. Kaikissa edellä mainituissa tapauksissa henkilötietojen käsittelyn on tietosuojasetuksen mukaan perustuttava lakiin.

Tietosuojasetuksen 6 artiklan käsittelyperusteiden lisäksi on arvioitava 9 artiklassa määriteltyjen käsittelyperusteiden valintaa, kun käsitellään arkaluonteisiksi luonnehdittavia erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia geneettisiä tietoja. Genomikeskuksessa käsittelyn ehdotetaan perustuvan 9 artiklan 2 kohdan g alakohtaan, jolloin käsittelyä perustellaan tärkeää yleistä etua koskevalla syyllä. Valittua käsittelyperustetta on tarkasteltava osana 9 artiklan sääntelyn kokonaisuutta ja tältä osin lakiehdotuksessa todetaan, että Genomikeskuksen suorittama henkilötietojen käsittely sisältää elementtejä myös 9 artiklan h (ennaltaehkäisy, lääketieteellinen diagnostiikka, hoito ja palvelujärjestelmän hallinto), i (kansanterveyteen liittyvä etu) ja j (tieteellinen tutkimus) -alakohdista. Tässä kokonaisarviossa on huomattava, että Genomikeskus ei ole diagnostinen tai hoidollinen eikä palvelujärjestelmän hallintoon liittyvä yksikkö. Genomikeskuksen ei tallenneta eikä siellä säilytetä henkilötietoja ensisijaisesti siksi, että keskus käsittelee tietoja h-alakohdassa tarkoitettuja syitä varten. Genomitietoja käsitellään primaaristi, jotta saadaan luotua kansallisesti yhteinen genomitieto variaatio- ja viitetietorekisterin muodossa. Rekisteriä voidaan hyödyntää eri käyttötarkoituksissa, joita ovat mm. tulkintojen ja merkityssisältöjen luominen genomitiedolle väestötasolla, asiantuntijatehtävien hoitaminen mm. seulontarkoituksissa sekä genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon ja tieteelliseen tutkimukseen. Genomitietojen käsittely ei ole osa terveydenhuoltojärjestelmää ennen kuin Genomikeskus on käsitellyt niitä siten, että tiedot ovat ymmärrettäviä ja tulkittavissa yksittäisen henkilön terveyden hyväksi.

Vastaavasti i kohdassa tarkoitettu kansanterveyteen liittyvä etu on liian kapea-alainen Genomikeskuksen suorittamaan henkilötietojen käsittelyyn nähden. Genomitietojen käsittelyssä ei ole primaaristi kyse laatuun, turvallisuuteen ja terveysuhkiin liittyvistä syistä, vaikka näillä kaikilla on liittymäpinta Genomikeskuksen tehtäviin. Genomikeskus ei myöskään olisi tutkimusyksikkö, joten käsittelyä ei suoritettaisi yksinomaan j kohdassa tarkoitettuja tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten. Genomikeskuksen ylläpitämiä variaatitietoja voidaan luovuttaa tieteelliseen tutkimukseen, mutta Genomikeskus ei primaaristi käsittele tietoja tutkimuksen tarkoituksia varten eikä itse tee varsinaista tutkimusta. Siltä osin kuin Genomikeskus tarjoaisi aineistojen käsittelyyn perustuvaa analyysipalvelua, toimisi se silloin henkilötietojen käsittelijänä sopimukseen perustuen.

Henkilötietojen käsittely Genomikeskuksessa muodostuu edellä mainituista käsittelytarkoituksista koskevasta kokonaisuudesta, jonka tavoitteena on tuottaa sekä yksittäisille ihmisille ja väestölle koituvia terveyshyötyjä että kokonaistaloudellisia hyötyjä, joita saadaan kustannusvaikuttavalla terveydenhuollolla, tehostetulla tutkimuksella sekä liiketoiminta- ja innovaatioympäristön kehittymisellä Suomessa. Tämä vastaa parhaiten 9 artiklan 2 kohdan g alakohdan tarkoittamaa tärkeää yleistä etua.

Koska lakiehdotuksen tavoitteiden keskiössä on ihminen ja tavoite turvata ihmisarvon loukkamattomuus, on käsittelyperusteiden valinnassa pyritty ensisijaisesti tarkastelemaan mahdollisuuksia perustaa Genomikeskuksen suorittama käsittely rekisteröidyn suostumukseen ja siten

nojautua liberaalin ihmisarvokäsityksen edellyttämään toimintatapaan (ks. tarkemmin yleisperusteluiden kohta 3.2.4). Valittua sääntelytapaa arvioitaessa on huomioitu, että perustuslakivaliokunta on käytännössään pitänyt suostumukseen perustuvaa sääntelytapaa ongelmallisena ja korostanut suurta pidättyväisyyttä suostumuksen käyttämisessä perusoikeuksiin puuttumisen oikeusperusteena (PeVL 1/2018 vp, s. 8). Valiokunnan mielestä tällainen sääntelytapa ei ole helposti sovitettavissa yhteen perustuslain 2 §:n 3 momentin mukaisen oikeusvaltioperiaatteen sisältyvän vaatimuksen kanssa, jonka mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin.

Jos genomitietojen tallentaminen tässä lakiehdotuksessa tai mihin tahansa muuhun rekisteriin perustuisi suostumukseen, olisi odotettavissa, että genomitietoja tallennetaan joko lakiehdotuksen tavoitteiden mukaisesti genomitietorekisteriin tai sitten johonkin muuhun rekisteriin taikka hajautettuihin tietokantoihin ympäri maailmaa. Viimeksi mainituissa tapauksissa Genomikeskuksella ei olisi mahdollista tarjota riittäviä suojakeinoja yksilöille eikä edistää genomitiedon käyttöä väestön terveyden hyväksi.

Edellä mainituista syistä lakiehdotuksessa on genomitietojen käsittelyperusteiksi valittu tietosuojasetuksen tarjoamista lakiperusteista se, joka parhaiten turvaa rekisteröityjen oikeudet. Genomikeskuksen suorittaman käsittelyn ehdotetaan perustuvan tietosuojasetuksen 6 artiklan 1 kohdan e alakohtaan eli sen katsotaan olevan tarpeen yleistä etua koskevan suorittamiseksi. Tähän käsittelyperusteeseen sisältyvät seuraavat rekisteröidyn oikeudet:

- 1) Oikeus saada informaatiota henkilötietojen käsittelystä, ellei laissa ole säädetty poikkeusta. Lakiehdotuksessa ei ole esitetty tähän poikkeusta.
- 2) Oikeus saada pääsy tietoihin. Ehdotetun lain mukaan pääsy tietoihin toteutetaan Genomikeskuksen tietoturvallisessa käyttöympäristössä, jotta voidaan turvata muiden ihmisten oikeuksia ja vapauksia, jotka liittyvät geneettisten tietojen käsittelyyn. Tämä on ehdotettuun lakiin sisältyvä suojaomienpeide.
- 3) Oikeus oikaista tietoja.
- 4) Oikeus rajoittaa tietojen käsittelyä. Rekisteröidyllä on oikeus rajoittaa genomitietojen käsittelyä esimerkiksi tieteellisessä tutkimuksessa tai jopa henkilön omassa hoidossa, mikäli hän haluaa käyttää oikeuttaan olla tietämättä genomitietoansa. Ehdotettu sääntely turvaa kuitenkin myös muiden ihmisten ihmisarvoa ja oikeutta terveyteen, ja siten rajoittaisi rekisteröidyn oikeuksia, kun kyse on välttämättömästä toisen henkilön terveyden ja sairauden hoidosta tai sairauden ennaltaehkäisystä. Sen vuoksi genomitiedon käyttöä ei voida hyväksyttävästi sitoa vain rekisteröidyn ihmisarvon ja itsemääräämisoikeuden kunnioittamiseen, vaan on huomioitava myös muiden ihmisten perus- ja ihmisoikeudet.
- 5) Henkilötietojen oikaisua tai rajoittamista koskeva ilmoitusvelvollisuus.
- 6) Oikeus vastustaa tietojen käsittelyä. Vastustaminen koskee kaikkea käsittelyä, mukaan lukien tietojen säilyttämistä. Vastustamisoikeutta on rajoitettu vain siltä osin kuin olemassa olevaa genomitietoa olisi välttämättömästä käyttää tarkoituksessa edistää toisen ihmisen yhtä tärkeää oikeutta terveyteen. Vastustamisoikeutta ei ole haluttu lakiehdotuksessa rajoittaa muilta osin, koska esimerkiksi yhteiskunnalliset tai poliittiset muutokset voivat johtaa siihen, että ihmiset haluavat vastustaa ja rajoittaa genomitietojensa käsittelyä Genomikeskuksessa.

- 7) Oikeus olla joutumatta automatisoidun päätöksenteon kohteeksi ilman lainmukaista perustetta. Genomikeskuksessa ei tehdä rekisteröityjä koskevia automatisoituja päätöksiä.

Objektiivista ihmisarvoa ja subjektiivista itsemääräämisoikeutta kunnioittavaa tätä sääntelyä laadittaessa on ymmärretty, että henkilötietojen käsittelyyn liittyvät rekisterinpitäjän tietosuojavelvoitteet ja rekisteröidyn tiedollinen itsemääräämisoikeus on erotettava biologian ja lääketieteen alaan kuuluvasta suostumuksen periaatteesta ja liberaalista ihmisarvokäsitteestä, jotka on sidottu fyysisen koskemattomuuden ja liitännäisen fyysisen itsemääräämisoikeuden kunnioittamiseen. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa katsotaan, että vapaaehtoisen, tietoisesta suostumuksen vaatimus on ensisijaisesti keino turvata EU:n perusoikeuskirjan 1 ja 3 artikloissa ilmaistua ihmisarvon ja itsemääräämisoikeuden kunnioittamista. Se ei kuitenkaan ole oikea menettelytapa varmistamaan, että rekisterinpitäjä noudattaa tietosuojavelvoitteitaan erityisesti kukaan, kun kyse on massaluonteisen henkilötiedon käsittelystä, kuten tässä lakiehdotuksessa esitetään. Tätä lakiehdotuksessa esitettyä käsitystä tukee Euroopan unionin komission mielipide, joka on julkaistu huhtikuussa 2019 komission Q&A-paperissa ”Question and Answers on the interplay between the Clinical Trials Regulation and the General Data Protection Regulation”, jossa esitetään tulkinta tietosuojaneuvoston lausuntoon (Opinion 3/2019) perustuen käsittelyperusteista kliinisten lääketutkimusten EU-asetuksen mukaisissa kliinisissä lääketutkimuksissa. Kyseisessä paperissa todettiin, että ”The informed consent under CTR (Clinical Trials Regulation) is the fundamental condition under which a person can be included into a clinical trial. It is not conceived as an instrument for data processing compliance.”. Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että valittu oikeudellinen ratkaisu on yhdenmukainen tietosuoja-asetuksen kanssa ja kunnioittaa rekisteröityjen oikeuksia ja ihmisten tiedollista itsemääräämisoikeutta. Yhdenmukaisuus tietosuoja-asetuksen säännösten kanssa turvaa sitä, että lakiehdotus ei loukkaa kenenkään ihmisarvoa.

2.2 Yksityiselämän ja henkilötietojen suoja

Lakiehdotuksessa esitettyjä käsittelytoimia tarkastellaan tässä yksityiskohtaisemmin suhteessa yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan koskevia perusoikeuksia. Genomitiedon tallentamisessa genomitietorekisteriin sekä genomitietorekisterin ylläpidossa, hallinnassa ja tietoaineiston muussa käsittelyssä esityksessä ehdotetulla tavalla olisi oikeudellisesti kyse tietosuoja-asetuksen tarkoittamasta henkilötietojen käsittelystä, joka kuuluu unionin oikeuden soveltamisalaan. Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin niiden jatkokäsittelyä varten lakiehdotuksen esittämällä tavalla merkitsisi oikeudellisesti myös tietosuoja-asetuksen 9 artiklan erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvien arkaluonteisiksi luonnehdittavien geneettisten tietojen käyttötarkoituksen muutosta, joka kohdistuisi erittäin laajaan tietojoukkoon. Jo tietojen kerääminen genomitietorekisteriin tarkoittaa käyttötarkoituksen muutosta, kun genomitietoja kerätään toisijaiseen käyttötarkoitukseen, jota tässä esityksessä edustaa variaatio- ja viitetietorekisterien luominen käytettäväksi terveyden- ja sairaanhoidossa, sairauksien ennaltaehkäisyssä sekä tieteellisessä tutkimuksessa.

Asiassa tulisi siten ratkaista, olisivatko lakiehdotuksen tallentamista, säilytystä ja muuta henkilötietojen käsittelyä koskevat säännökset sopusoinnussa Euroopan unionin perusoikeuskirjan, Euroopan ihmisoikeussopimuksen ja Suomen perustuslain turvaamien yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan koskevien oikeuksien kanssa, ja ovatko näiden oikeuksien rajoittamista tarkoittavat ehdotetun lain säännökset Euroopan unionin perusoikeuskirjan 52 artiklassa ja Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa säädettyjen edellytysten mukaisia ja hyväksyttävissä Suomen perusoikeusjärjestelmässä.

Käsillä oleva lakiehdotus on merkityksellinen perustuslain 10 §:ssä säädetyn yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta. Perustuslakivaliokunnan mukaan (PeVL 51/2018 vp, PeVL 26/2018 vp, s. 3, PeVL 14/2018 vp, s. 7) perustuslain 10 §:ssä turvatut oikeudet saavat erityistä merkitystä korostuneen perusoikeusherkissä sääntelykonteksteissa. Valiokunnan mukaan henkilötietojen käsittelyä koskevaa sääntelyä on tällaisissa suuren riskin perusoikeusherkissä sääntelykonteksteissa edelleen arvioitava valiokunnan aiemman sääntelyn lakitasoisuutta, täsmällisyyttä ja kattavuutta korostaneen käytännön pohjalta (ks. myös PeVL 14/2018 vp, s. 7).

Arkaluonteisten henkilötietojen käsittely

Perustuslakivaliokunnan mukaan arkaluonteisten tietojen käsittely on rajattava täsmällisillä ja tarkkarajaisilla säännöksillä vain välttämättömään. Henkilötietojen käsittelyä koskevan sääntelyn on oltava tietosuojasetuksen mahdollistamissa puitteissa yksityiskohtaista ja kattavaa (PeVL 15/2018 vp, s. 40). Lakiehdotuksessa ei esitetä, että genomitietorekisteriin tallennettaisiin kaikki mahdollinen geneettinen tieto sellaisena, kuin se ymmärretään tietosuojasetuksessa. Kaikkien kohdennettujen ja laajuudeltaan suppeiden geneettisten tietojen tallentaminen genomitietorekisteriin kuormittaisi terveydenhuoltoa tarpeettomasti ja johtaisi päällekkäisten rekisterien syntymiseen, sillä kohdennettujen geneettisten analyysien tulokset kirjataan nykytilassa potilastietojärjestelmään.

Lakiehdotus johtaisi siihen, että potilastietojärjestelmään ei tallennettaisi sinne kuulumattomia genominlaajuisista analyyseistä saatuja genomitietoja, koska järjestelmää ei ole rakennettu niin suurien tietomäärien vastaanottamiseen ja koska genomitieto ei ole kliinisesti merkittävää ennen kuin siihen liitetään tulkintoja. Sen vuoksi genomitietorekisteriin tallennettaisiin vain ne välttämättömät genomitiedot, jotka ovat laadultaan terveydenhuollon käyttöön sopivia ja joihin voidaan liittää tulkintoja tiedon kliinisestä merkityksestä. Kenestäkään ihmisestä ei tallennettaisi monikertaisesti genomitietoa siinäkin tapauksessa, että saman ihmisen näytteestä analysoitaisiin genomitietoa monta kertaa ja mahdollisesti sekä biopankkitoiminnassa että palvelunantajien toiminnassa. Tieto tallennettaisiin vain kerran, kunhan tieto on laadultaan terveydenhuoltoon sopivaa.

Lakiehdotuksessa on tehty jaottelu genomitiedon eri tyypeihin käyttämällä määritelmiä genomitieto, variaatitieto ja viitetieto ja todettu, että niihin liittyy tasoltaan erilaisia riskejä suhteessa yksilöitävien ihmisten tunnistamiseen. Genomitiedon luonnetta on käsitelty tarkemmin yleisperustelujen luvussa 3.2.2. Genomitieto (eli tarkemmin genomitutkimustiedostot) ovat niitä tietoja, joita lakisääteinen tallennusvelvoite ehdotuksen 7 §:n mukaan koskisi. Kyseisiä genomitietoja käsiteltäisiin Genomikeskuksessa, jotta saadaan tuotettua variaatio- ja viitetietoja. Variaatitiedot kuvaavat yksittäisten ihmisten genomissa havaittuja muutoksia ja niihin olisi mahdollista liittää kliinisiä merkityssisältöjä. Genomikeskus voisi luovuttaa niitä 11 §:n nojalla terveydenhuoltoon, kun tietoja voidaan tulkita yksittäisen ihmisen terveyden kannalta joko diagnostisessa, hoidollisessa tai ennaltaehkäisevässä tarkoituksessa. Genomikeskus voisi luovuttaa variaatitietoja pääosin pseudonymisoituina tieteelliseen tutkimukseen noudattaen mitä ehdotetussa 10 §:ssä säädetään. Anonymisointi ei olisi genomitietojen osalta juurikaan mahdollista. Siten luovutus tieteelliseen tutkimukseen tapahtuisi aina pseudonymisoituna tai poikkeuksellisesti tunnistettuna silloin, kun toisiolaissa tarkoitettu tietolupaviranomainen arvioisi sen välttämättömäksi. Viitetiedot ovat aggregoituja väestötasoisia variaatitietoja, jotka rekisterinpitäjänä oleva Genomikeskus voisi tuottaa genomitietorekisterissä olevasta tietoa-aineistosta.

Perustuslakivaliokunta on kiinnittänyt huomiota siihen, että arvio sääntelyn välttämättömyydestä on mahdollinen vain, jos hallituksen esityksessä eritellään riittävällä seikkaperäisyydellä

ne syyt, joiden vuoksi henkilötietojen käsittely katsotaan lakiehdotuksessa välttämättömäksi (ks. esim. PeVL 48/2018 vp, s. 5). Käsillä olevassa lakiehdotuksessa on selvitetty perusteellisesti genomitietojen käsittelyn nykytilaa ja sen haasteita, tieto- ja kyberturvallisuuteen liittyviä näkökohtia, kansainvälistä kehitystä sekä tulevaisuuden tavoitteita. Esityksessä on arvioitu myös toteuttamisvaihtoehtoja. Genomitietojen käsittelyn välttämättömyysarviointi on sisällytetty lakiesityksen keskeisiä ehdotuksia koskevaan yleisperustelujen 3 lukuun jokaisen ehdotuksen kohdalle erikseen. Ehdotuksia on arvioitu myös rekisteröityjen oikeuksien ja niiden mahdollisen rajoittamisen näkökulmasta.

Kokoavasti voidaan todeta, että tietosuoja-asetusta ja tietosuojalakea täydentävä kansallinen erityislainsäädäntö genomitietojen käsittelyä varten on välttämätöntä, kun kyseessä on esityksessä kuvattu laajamittainen arkaluonteisten henkilötietojen käsittely. Ilman täydentävää kansallista sääntelyä, genomitietoja käsiteltäisiin tietoturvaltaan vaihtelevin tavoin eikä genomitieto olisi yhdenmukaisesti käytettävissä koko maassa. Genomitietojen käsittely on ehdotetun 5 §:n 2 momentin 1 ja 2 kohdissa välttämätöntä genomitietorekisterin ja tietojärjestelmien ylläpitämiseksi ja tietoaineiston hallinnoimiseksi, jotta olisi mahdollista toteuttaa tietosuoja-asetukseen sisältyvä vaatimus tietojen oikeellisuudesta, täsmällisyydestä ja minimoimisesta. Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin ja käsittely 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohtiin perustuen on välttämätöntä, jotta saadaan luotua valtakunnallisesti yhtenäiset ja laadultaan yhdenmukaiset variaatio- ja viitetietorekisterit käytettäväksi vastuullisesti, yhdenvertaisesti ja tietoturvallisesti ihmisten terveyden hyväksi. Genomitietojen säilyttäminen genomitietorekisterissä 7 §:ssä tarkoitettuun tallennusvalvoitteen, eikä vapaaehtoisuuteen perustuen on välttämätöntä, jotta yhteiskuntaan ei muodostuisi lisää hajautetuissa järjestelmissä olevia genomitietorekistereitä. Genomitietoja on välttämätöntä säilyttää 9 §:ssä määriteltyjä aikoja, jotta ihmisten sairauksien diagnostiikka, hoito ja ennaltaehkäisy tehostuisi ja koskisi useita sukupolvia. Genomitietojen säilytystä olisi arvioitava säännöllisesti eikä genomitietorekisterissä säilytettäisi tarpeettomia tietoja. Tietojen minimointia koskevaa vaatimusta arvioitaisiin säännöllisesti käsiteltäessä genomitietoja.

Perustuslakivaliokunnan mielestä valinnanvapauslakiehdotusta koskevassa mietintöluonnoksessa ei oltu esitetty riittäviä perusteluja arkaluonteisten tietojen niin laajaan, henkilön suostumuksesta riippumattomaan käsittelyyn oikeudellisesti sitomattomassa asiakassuunnitelmassa. Riittävää ei ollut, että arkaluonteisten tietojen käsittely on osin sidottu säännösten soveltamisvaiheessa tehtävään välttämättömyysarvioon (PeVL 65/2018 vp). Käsillä olevassa lakiehdotuksessa välttämättömyysarviointi ei ole sidottu vain soveltamisvaiheeseen, vaan esityksen valmistelun yhteydessä on tehty taustaselvityksiä niistä tiedoista, jotka ovat laadultaan ja muuten sopivia tallennettavaksi genomitietorekisteriin ja hyödynnettäväksi variaatio- ja viitetietorekisterien kautta hoito- ja tutkimustarkoituksissa siten kuin esityksessä ehdotetaan.

Perustuslakivaliokunnan käytännössä on edellytetty laintasoista, yksityiskohtaista ja kattavaa sääntelyä arkaluonteisten tietojen rekisteröinnin tavoitteista, tietosisällöistä ja sallituista käyttötarkoituksista (PeVL 65/2018 vp). Käsillä olevassa lakiehdotuksessa genomitietojen tallennus ja vastaanottaminen on sidottu tavoitteisiin ja tarkoituksiin, jotka on kuvattu ehdotuksen 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohdissa. Kyseisen pykälän 3 kohdan mukaan Genomikeskus käsitelisi vastaanottamaansa tietoa 4 kohdan tarkoituksia varten, joita ovat variaatio- ja viitetietorekisterin luominen. Sallitut käyttötarkoitukset olisivat terveyden- ja sairaanhoito (ml. diagnostiikka), sairauksien ennaltaehkäisy ja tieteellinen tutkimus. Rekisterin tietosisältö on kuvattu ehdotetussa 7 §:n 1 momentissa.

Keskitetty rekisteri

Lausunnossaan PeVL 29/2016 perustuslakivaliokunta totesi, että sen mielestä valtioneuvoston olisi syytä suhtautua torjuvasti ehdotuksiin keskitetyn rekisterin perustamisesta. Lausunnossa otettiin kantaa EU-tasoisesta kolmannen maan kansalaisia koskevan sormenjälkirekisterin tai EU-tasoisesta rekisterin muodostamiseen. Rekisteri sisältäisi kolmannen maan kansalaisia koskevia sormenjälkiä ja henkilöllisyyttä määrittäviä alfanumeerisia tietoja. Valiokunta katsoi sormenjälkien sisältävän yksilöistä sellaista informaatiota, *joka mahdollistaisi hänen tarkan tunnistamisensa hyvin erilaisissa yhteyksissä* (ks. esimerkiksi Euroopan ihmisoikeustuomioistuinten tuomio S. and Marper v. the United Kingdom, 4.12.2008, kohta 84). Perustuslakivaliokunta arvioi lausunnossaan, että tällaiset biometriset tunnistetiedot ovat *monin tavoin rinnastettavissa arkaluonteisiin tietoihin*. Arkaluonteisten tietojen käsittelyn salliminen koskee yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 27/2013 vp, s. 2/I). Tämän johdosta jo sormenjälkitietojen tallentaminen tällaiseen rekisteriin voi antaa aiheita huoleen yksityiselämän suojan kannalta (ks. myös S. and Marper v. the United Kingdom, kohta 85). Myös EU:n tuomioistuin on katsonut, että sormenjälkien ottaminen ja tallentaminen puuttuu perusoikeuskirjan 7 ja 8 artiklassa tarkoitettuun yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan (Schwarz vastaan Stadt Bochum C-291/12, tuomion kohta 30).

Lakiehdotuksessa tunnistetaan, että genomitiedot ovat luonteeltaan arkaluonteisia henkilötietoja sekä osittain rinnastettavissa sormenjälkiin (ns. geneettinen sormenjälki) ja lisäksi sisältävät informaatiota, joka mahdollistaa yksilön tarkan tunnistamisen. Siten jo pelkkä genomilaajuisten tietojen tallentaminen genomitietorekisteriin voi aiheuttaa huolta yksityiselämän suojan kannalta. Genomitietojen käsittelyn salliminen lakiehdotuksessa esitetyllä tavalla koskee henkilötietojen suojan ydintä. Toisaalta on huomattava, että jo pelkkien ihmisperäisten näytteiden (joista genomitiedot ovat peräisin) tallentaminen biopankkitoiminnan harjoittajien tai palveluntarjoajien näytesäiliöihin voi aiheuttaa samanlaista huolta. Myös näytteet sisältävät informaatiota, joka mahdollistaa ihmisen tarkan tunnistamisen. Sekä biologisia näytteitä että genomilaajuisia tietoja tallentamalla voidaan päätellä ihmisen synnynnäisiä ominaisuuksia, kuten ulkonäköä, tosin vain karkealla ylätasolla. Ihmisen pituutta, älykkyyttä tai käyttäytymistä ei voi päätellä pelkästään genomitiedon perusteella. Ihmisen yksilöiminen tai tunnistaminen ei pääosin ole mahdollista silloin, kun puhutaan genomien osia koskevasta aggregoidusta variaatio- tai viitetiedosta.

Perustuslakivaliokunnan ilmaiseman käsityksen mukaan laajoihin tietokantoihin saattaa liittyä tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat viime kädessä muodostaa uhan henkilön identiteetille (PeVL 13/2016 vp, s. 4, PeVL 14/2009 vp, s. 3/I). Valiokunta on katsonut, että tällaisten rekisterien perustamista on arvioitava perusoikeuksien rajoitusedellytysten, erityisesti *rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden* kannalta (PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp ja PeVL 14/2009 vp). Valiokunnan mielestä keskitettyyn ja automatisoituun järjestelmään siirtyminen merkitsisi aiempaa ehdotusta selvästi syvällekkäyvämpää puuttumista henkilötietojen suojaan. Valiokunnan mielestä *keskitetty järjestelmä merkitsee erityistä tarvetta huolehtia järjestelmään talletettavien henkilötietojen suojaamisesta väärinkäytön vaaroilta ja kaikenlaiselta tietojen laittomalta saannilta ja käytöltä* (ks. myös Schrems C-362/14, kohta 91, *Digital Rights Ireland C-293/12* ja *C-594/12*, kohdat 54 ja 55). Perustuslakivaliokunnan mielestä oli lisäksi epäselvää, voidaanko keskitettyä järjestelmää pitää *välttämättömänä*. Myös EU:n yleisen tietosuojasetuksen 51 johdantokappaleen mukaan asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuja erityisiä henkilötietoja, jotka ovat erityisen arkaluonteisia perusoikeuksien ja -vapauksien kannalta, on suojeltava erityisen tarkasti, koska niiden käsittelyn asiayhteys voisi aiheuttaa huomattavia riskejä perusoikeuksille ja -vapauksille. Valiokunta on tämän johdosta

kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että arkaluonteisten tietojen käsittely on syytä rajata täsmällisillä ja tarkkarajaisilla säännöksillä vain välttämättömään (ks. esim. PeVL 3/2017 vp, s. 5).

Perustuslakivaliokunta on lausunnoissaan pitänyt henkilötietojen suojan kannalta tärkeinä sääntelykohteina ainakin rekisteröinnin tavoitetta, rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä, niiden sallittuja käyttötarkoituksia mukaan luettuna tietojen luovutettavuus sekä tietojen säilytysaikaa henkilörekisterissä ja rekisteröidyn oikeusturvaa. Näiden seikkojen sääntelyn lain tasolla tulee lisäksi olla kattavaa ja yksityiskohtaista (ks. esim. PeVL 13/2016 vp ja PeVL 29/2016 vp).

Lakiehdotuksessa on tunnistettu keskitettyä genomitietorekisteriä koskevat riskit henkilön identiteetille. Tietosuojaa koskevassa vaikutustenarvioinnissa on havaittu, että vastaavat riskit ovat olemassa jo nykyisin, kun biologisia näytteitä ja genomitietoa säilytetään hajautetuissa järjestelmissä biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa. Tulevaisuudessa näin tapahtuu yhä laajemmin, kun genomitiedon määrä kasvaa. Ehdotettu laki ei vaikuta siihen, kuinka paljon genomitietoa tuotetaan, mutta vaikuttaa siihen, että miten sitä hallinnoidaan ja käsitellään vastuullisesti. Lakiehdotuksessa viitataan valtioneuvoston selvitykseen (30/2017), jonka mukaan organisaatiot eivät voi kääntyä pois suunnitellun toiminnan arvioiduista hyödyistä, vaan kyberturvallisuutta koskeva elementti tulisi sisällyttää valmisteilla oleviin substanssilakeihin, kuten käsillä olevaan lakiehdotukseen sekä biopankkilainsäädännön kokonaisuudistukseen. Viestintäviraston Kyberturvakeskus ei ole lainvalmistelun yhteydessä tuonut esille, että hajautettu rekisteri olisi turvallisempi vaihtoehto kuin keskitetty genomitietorekisteri, vaan päinvastoin tukenut valittua vaihtoehtoa todeten, että korkeamman tietoturvan edellyttämät resurssit olisi tehokkainta kohdentaa keskitetyn rekisterin suojaamiseen. Tietoturvaa olisi mahdollista rakentaa siten, että mahdollisen kyberhyökkäyksen vaikutukset eivät ulottuisi rekisterin koko tietosisältöön, vaan vain rajattuun alueeseen ja tietomäärään. Siten henkilön identiteetille aiheutuva riski ei olisi keskitetyssä rekisterissä suurempi kuin hajautetussa järjestelmässä. Lakiehdotuksella ei myöskään rajoiteta rekisteröityjen oikeuksia, joten jokaisella on halutessaan mahdollisuus vastustaa genomitietojen käsittelyä Genomikeskuksessa, mukaan lukien tiedon säilyttämistä.

Genomitiedon analysointimenetelmissä on tapahtunut huomattavia muutoksia, kun digitalisaation myötä on siirrytty kohti massaluonteisen tiedon käsittelyä hyödyntäen muun muassa data-analytiikkaa ja erilaisia algoritmeja. Lakiehdotuksella genomitietojen käsittely sidotaan korotetun tietoturvan ympäristöön, jossa tietojen käyttöä voidaan valvoa ja puuttua nopeasti mahdollisiin väärinkäytöksiin. Genomitiedon käsittelymahdollisuuksia on ehdotetussa sääntelyssä lisäksi rajoitettu ja siten vähennetty mahdollisuuksia aiheuttaa riskejä yksilöiden oikeuksille. Käsitteilyä rajaavat esimerkiksi käyttötarkoitusten tarkka ja täsmällinen määrittäminen, genomitiedon tietotyyppien ja rekisterin tietosisällön määrittäminen, lakisääteisten vastuiden määrittäminen, säilytysaikoja koskevat säännökset, yleisten tietoturva vaatimusten noudattaminen, keskitetty lupahallinto, käyttöoikeusrajoitukset, tietojen käytön valvonta (korotetussa) tietoturvallisuudessa käyttöympäristössä sekä väärinkäytöksistä aiheutuvat rangaistukset rikoslaissa. Olennaista esityksen tavoitteiden toteutumisen kannalta on, että tietojen yhtäaikaisestä ja automatisoidusta käsittelystä, päivittämisestä, laadusta ja muista olennaisista kriteereistä vastaa yksi organisaatio, joka tässä on Genomikeskus.

Tietojen säilyttäminen

Perustuslakivaliokunta on lausunnossaan 51/2018 vp arvioinut henkilötietojen käsittelystä poliisitoimessa annettua lakiehdotusta. Valiokunnan käsityksen mukaan ehdotettu säännös merkitsi sitä, että poliisi voisi tallentaa sähköisiin tietokantoihin suuria määriä henkilötietoja, joiden

merkityksellisyys on tietojen tallentamistilanteessa epäselvä. Rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä ja niiden sallittuja käyttötarkoituksia ei oltu laissa määritelty. Myös tässä lakiehdotuksessa esitetään genomitietorekisteriin tallennettavaksi genomitietoja, joiden kliinistä merkitystä ei vielä tallentamisen hetkellä täysin tunneta. Lakiehdotuksessa kuitenkin korostetaan, että lain tarkoituksena on nimenomaisesti tuottaa tiedoista variaatio- ja viitetietorekisterit, jotta tietoihin olisi mahdollista liittää tulkintoja ja kliinisiä merkitysisältöjä sekä yksilötasolla että aggregoituina väestötasoisina tietoina. Myös ns. raakadataa (genomitutkimustiedostoja) olisi välttämättömästi säilyttävä, sillä Genomikeskuksen tekemiä tulkintoja olisi välttämättömästi päivittävä alkupe- räistä raakadataa vasten.

Genomitietojen tallentamisen välttämättömyyttä on kuvattu useissa lakiehdotuksen eri kohdissa liittyen esimerkiksi yksilöllistetyn lääketieteen tavoitteen toteuttamiseen eli lääketieteellisen diagnostiikan, hoidon ja ennaltaehkäisyn suunnitteluun tai riskin määrittämiseen yksilöllisiin ominaisuuksiin, kuten perityn perimän tai syöpäkuudoksen perimän muutoksiin perustuen. Tallentamisen välttämättömyys liittyy lisäksi väestön terveyden edistämiseen sekä massaluonteisen tiedon määrän kasvuun, jonka johdosta väärinkäytösten riskit kasvavat ilman riittäviä suo- jatoimenpiteitä. Välttämättömyys heijastuu sekä yksittäisen ihmisen että kaikkien ihmisten oi- keusturvan suojaamisena.

Genomitietorekisteriin tallennettavan genomitiedon tarpeellisuutta ja hyödyllisyyttä suhteessa siitä jalostettuun variaatio- ja viitetietoon on arvioitu, kuten mm. ratkaisussa (C-293/12 ja C-594/12 Digital Rights Ireland) on edellytetty. Siinä EUT nosti ongelmaksi sen, että tietojen säi- lytysajasta säädettiin tekemättä tietojen hyödyllisyyteen perustuvaa eroa eri tietoluokkien välillä tai kyseessä olevien henkilöiden mukaan (ratkaisun kohta 63). Lakiehdotuksessa todetaan, että genomitieto ei lähtökohtaisesti ole muuttuvaa muuten kuin syöpien kohdalla, eli se ei pääsään- töisesti mitenkään muutu elämän aikana. Mutta se saa jatkuvasti uusi tulkintoja ja merkityssi- sältöjä. Variaatiotietojen päivittäminen edellyttää niiden vertaamista genomitietorekistereissä oleviin alkuperäisiin genomitietoihin. Tietojen olisi oltava ajantasaisia, sekä tarvittaessa saata- villa ja käytettävissä vielä viiden sukupolven jälkeen, mikä vaikuttaa genomitietojen säilytysai- kaan. Lisäksi jos genomissa tapahtuisi muutoksia esimerkiksi sairastumisen vuoksi, olisi erittäin tärkeää kohdehenkilön osalta, että hänestä on olemassa esimerkiksi lapsena tuotettua genomitie- toa vertailupohjana sairautensa hoidon osana aikuisena. Genomitietoja olisi säilytettävä vertai- lutietona myös tulevia sukupolvia varten.

Tietojen yleistä säilyttämistä on arvioitu kahdessa Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen ta- pauksessa. Tapauksessa *M.K. v. Ranska (2013)* EIT totesi yksityiselämän suojaa loukatun, kun rikoksesta epäillyn (ei tuomitun) sormenjälkien säilyttämisestä ei ollut säädetty tarkemmin kuin että säilyttämisaika oli 25 vuotta. Lain tuli taata, että vain tarpeellisia tietoja tallennettiin ja että ne olivat sellaisessa muodossa, ettei tiedon kohdetta voi tunnistaa kauemmin kuin rekisteröinnin tarkoitus edellyttää. Lainsäädännössä tuli myös olla takeet tietojen sopimatonta ja loukkaavaa käyttämistä vastaan. Tässä lakiehdotuksessa varmistetaan, että genomitietorekisteriin tallen- taan vain sellaista tietoa, joka täyttää Genomikeskuksen asettamat laatukriteerit ja joka on siten käyttökelpoista kliiniseen käyttöön. Tietoja säilytetään tunnistettavina sen vuoksi, että tietoja käytetään yksilöitävien henkilöiden sairauksien diagnostiikassa, hoidossa ja ennaltaehkäisyssä. Tieteellisessä tutkimuksessa niitä voidaan käyttää ensisijaisesti pseudonymisoituna.

Tapauksessa *Van der Velden v. Alankomaat (2013)* EIT katsoi, että molekyylogeneettisen ma- teriaalin järjestelmällinen tallentaminen tietokantaan oli riittävässä määrin tungettelevaa/louk- kaavaa (intrusive), jotta se voitiin katsoa yksityisyyden suojaan puuttuvaksi toimenpiteeksi.

Tuomioistuin perusteli kantaansa erilaisilla tavoilla, joilla kyseistä materiaalia saatettaisiin tulevaisuudessa pystyä käyttämään. Alankomaat kritisoi tällaista teoreettista tulevalle kehityksellä spekulointia, ja katsoi, että tuomioistuimen olisi tullut arvioida tämänhetkisiä käyttömahdollisuuksia. EIT kuitenkin pysyi kannassaan, koska sen mukaan kehitys genetiikan ja tietotekniikan saralla on niin nopeaa, että geneettiseen tietoon liittyville, yksityisyyden suojaa koskeville intresseille saattaa myöhemmin aiheutua sellaisia haitallisia vaikutuksia, joita ei voida tarkkaan ennustaa. Tässä lakiehdotuksessa on arvioitu genetiikkaan (kohdassa 3.2.3) ja tietoturvaan (2.3.6) liittyviä riskejä ja mahdollisia haitallisia vaikutuksia, joita ei voi kaikkia ennustaa. Suunniteltuja toimenpiteitä riskeihin puuttumiseksi on kuvattu kohdassa 3.2.5.

Genomitietorekisteri ja siihen liittyvä genomitietojen pitkä säilytysaika luodaan olennaisesti ihmisten terveydentilan pitkäaikaista kehitysseurantaa varten. Tallennettava genomitieto ei koske vain ihmistä itseään, vaan sen merkitys korostuu populaation terveysriskien historiallisessa seurannassa yli sukupolvien. Genomitiedolla on arvoa vertailutietona myös tulevia sukupolvia varten. Terveyden edistämisen näkökulmasta on tärkeää, että genomitietorekisterissä on väestötasoinen edustus. Sitä pidetään välttämättömänä, jotta terveydenhuollossa saataisiin luotettavaa tietoa genomitiedosta jalostetuista harvinaisten variaatioiden yleisyydestä ja niiden merkityksestä ihmisen terveydelle. Harvinaiset genomien variaatiot ovat usein terveyden kannalta erityisen tärkeitä, koska monet niistä aiheuttavat perinnöllisiä sairauksia. Menneiden sukupolvien tietojen avulla on myös mahdollista ennustaa tulevien sukupolvien sairausriskejä ja siten genomitiedolla on tärkeä kansanterveydellinen merkitys. Lisäksi suomalaisten ainutlaatuinen väestöhistoria on edelleenkin näkyvässä suomalaisten perimässä ja se on heijastunut perinnöllisten tautien geneettiseen tutkimukseen tehden siitä erityisen tuloksellista. Mikäli samaa hyötyä halutaan saada yleisten kansantautien tutkimuksessa, riittävän pitkäaikainen tietojen tallennus on arvioitu välttämättömäksi.

Yksittäisten tutkimusten näkökulmasta pitkän säilytysajan tarve liittyy tutkimuksen tulosten luotettavuuden turvaamiseen. Käsillä olevassa lakiehdotuksessa esitetään, että genomitiedot tulisi hävittää tai arkistoida välittömästi sen jälkeen, kun niiden säilyttämiselle ei ole 9 §:ssä tarkoitettua perustetta ja kuitenkin viimeistään 50 vuodessa rekisteröidyn kuolemasta tai 120 vuodessa henkilön syntymästä, jos kuolinaika ei ole tiedossa. Laissa säädettäisiin siis enimmäissäilytysajasta genomitietojen aktiiviselle säilytykselle genomitietorekisterissä. Genomikeskuksen tulisi arvioida genomitietojen säilyttämisen perustetta. Säilytyksen tarpeellisuuteen vaikuttavat mm. genomitiedon laatu, teknologian muutokset ja uudistuvat säilytysmenetelmät. Genomitietojen säilyttämistä olisi arvioitava vähintään viiden vuoden välein.

Lakiehdotuksessa on esitetty, että säilytysaikojen tulisi heijastaa terveydenhuollon tarkoituksia ja huomioida mitä on säädetty kriittisten riskitietojen sekä lääkitystietojen säilytysajoista terveydenhuollossa. Genomitietorekisterissä säilytettävien genomitietojen elinkaaren tulisi heijastaa hoitotarpeita. Perinnöllisyyden seuraaminen edellyttää pääsyä pitkällä aikavälillä kerättyyn genomitietoaineistoon, minkä vuoksi enimmäissäilytysaika ei voida määrittellä kovin lyhyeksi eikä lähtökohtaisesti lyhyemmäksi kuin mitä on säädetty kliinisen genetiikan potilastietoaineistojen osalta. Kriittisten riskitietojen ja lääkitystietojen säilytysajat ovat nykyisin 120 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä (ks. aiheesta tarkemmin yleisperustelujen kohdassa 2.3.1).

Käyttötarkoituksen muutos

Perustuslakivaliokunta on arvioidessaan käsillä olevan lakiehdotuksen kaltaista sääntelyä korostanut erityisesti arkaluonteisten tietojen käsittelyn käyttötarkoitussidonnaisuuden vaatimusta. Käyttötarkoitussidonnaisuudesta on voitu tehdä vain täsmällisiä ja vähäisiä luonnehdittavia poikkeuksia. Sääntely ei ole saanut johtaa siihen, että muu kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen liittyvä toiminta muodostuu rekisterin pääasialliseksi tai edes merkittäväksi käyttötavaksi (PeVL 1/2018 vp, s. 3–4 ja PeVL 14/2017 vp, s. 5–6).

Perustuslakivaliokunta on terveydenhuoltolain säätämistä koskevassa lausunnossa (PeVL 41/2010 vp, s. 3) ottanut kantaa terveydenhuoltolain 9 §:ssä säädettyyn yhteiseen potilastietorekisteriin, joka on osittain verrannollinen ehdotetun genomitietorekisterin kanssa. Sairaanhoidopiirin alueen kattavaan yhteiseen potilastietorekisteriin kuuluvien rekisterinpitäjien välillä voidaan luovuttaa potilaan hoidon edellyttämiä terveydentilatietoja ilman potilaan erikseen antamaa suostumusta. Potilaalla on kuitenkin oikeus kieltää tietojen luovutus rekisterinpitäjien välillä. Lausunnossa valiokunta totesi, että potilaan oikeus kieltäytyä tietojensa käytöstä ja tätä vahvistava velvollisuus antaa potilaalle selvitys kielto-oikeuden mahdollisuudesta turvaavat riittävät takeet potilaan itsemääräämisoikeuden toteutumiselle. Perustuslakivaliokunta katsoi, että ehdotettu sääntely ei muodostunut perustuslain kannalta ongelmalliseksi. Samalla valiokunta totesi, että väärinkäytön estävien tietoturvajärjestelyjen olisi oltava toimivia ja käytettävissä heti, kun järjestelmä otetaan käyttöön.

Lakiehdotuksessa tarkoitettuja Genomikeskuksen tietojärjestelmiä ja toimintaprosesseja on suunniteltu jo lainvalmistelun yhteydessä. Tietoturvallisuusvaatimusten edellyttämien toimien vaatima aika on huomioitu lakiehdotuksen 23 §:n sisältyvissä voimaantulosäännöksissä, joissa todetaan, että genomitietojen tallentaminen, käsittely ja luovuttaminen tieteelliseen tutkimukseen alkaisi vasta vuoden päästä siitä, kun tietoturvajärjestelyjen olisi oltava toimivia ja käytettävissä. Genomitietojen luovuttaminen terveydenhuoltoon alkaisi vasta kahden vuoden päästä tietoturvallisuusjärjestelyjen valmistumisesta, sillä terveydenhuolto on murrosvaiheessa ja yhteensopivuus terveydenhuollon laitteiden kanssa vaatii pidemmän suunnitteluajan.

Perustuslakivaliokunta kiinnitti valinnanvapauslakiehdotuksesta annetussa lausunnossa (PeVL 15/2018 vp, s. 45) huomiota siihen, että hallituksen esityksessä ehdotetun valinnanvapauslakiehdotuksen 65 §:n 5 momentin mukaan Terveyden ja hyvinvoinnin laitos voisi käyttää salassapitosäännösten estämättä painokertoimien määrittelemiseksi välttämättömiä tietoja, jotka se on saanut sille säädettyjen muiden tehtävien hoitamista varten. Valiokunnan mukaan tällaista ns. toissijaista käyttöä koskevassa sääntelyssä korostuu arkaluonteisten tietojen käsittelyn käyttötarkoitussidonnaisuuden vaatimus. Tietojen toissijainen käyttö oli hallituksen esityksessä määritelty hyvin yleisluontoisesti, eikä tietoja ollut rajattu esimerkiksi alkuperäisen käyttötarkoituksen, tietojen alkuperän tai tietojen arkaluonteisuuden suhteen (PeVL 65/2018).

Käsillä olevassa lakiehdotuksessa todetaan, että genomitietojen tallentaminen Genomikeskuksen variaatio- ja viitetietorekistereiden luomiseksi muodostaa keskuksen suorittaman käsittelyn primaarin käyttötarkoituksen ja tietojen jatkokäsittely keskuksessa on osa tätä primaarikäyttöä. Genomikeskus on osa terveysalan ekosysteemin infrastruktuuria, jolla toteutetaan genomitietojen alkuperäistä käyttötarkoitusta, jonka vuoksi genomitiedot on alkujaan tuotettu. Biopankkilain 39 §:ssä edellytetään kliinisesti merkittävän tiedon palauttamista näytteen luovuttajille (ks. tarkemmin yleisperustelujen luku 2.3.4) ja ehdotettu laki tarjoaa siihen laissa säädetty täsmälliset menettelytavat ja infrastruktuurin. Vastaavasti terveydenhuollon toiminnassa

genomitiedon tuottaminen palvelee aina potilasta, samoin rekisteriin tallennettujen genomitietojen päivittyvät tulokset. Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin ja Genomikeskuksen suorittama jatkojalostus tukisi niin biopankkitoiminnan kuin palvelunantajien lakisääteisiä veloituksia ja toiminnan tavoitteita tuottaa ihmisille uusia diagnooseja, hoitoja ja sairauksien ennaltaehkäisyä keinoja. On toisaalta selvää, että tallennettavien genomitietojen käyttötarkoitukset myös laajenisivat koskemaan muun potilaan hoitoa, diagnostiikkaa ja ennaltaehkäisyä (ks. tarkemmin yleisperustelujen luku 3.6.1. Tältä osin lakiehdotuksessa olisi kyse kahden perusoikeuden, rekisteröidyn yksityisyydensuojan ja muun henkilön oikeudesta elämään, välisestä punninnasta.

Luovuttaminen

Perustuslakivaliokunta on arvioinut viranomaisten tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyä perustuslain 10 §:n 1 momentissa säädetyn yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta ja kiinnittänyt huomiota muun muassa siihen, mihin ja ketä koskeviin tietoihin tiedonsaantioikeus ulottuu ja miten tiedonsaantioikeus sidotaan tietojen välttämättömyyteen. Viranomaisen tietojensaantioikeus ja tietojenluovuttamismahdollisuus ovat voineet liittyä jonkin tarkoituksen kannalta "tarpeellisiin tietoihin", jos tarkoitettujen tietosisällöt on pyritty luettelemaan laissa tyhjentävästi. Jos taas tietosisältöjä ei ole samalla tavoin luetteloitu, sääntelyyn on pitänyt sisällyttää vaatimus "tietojen välttämättömyydestä" jonkin tarkoituksen kannalta (ks. esim. PeVL 17/2016 vp, s. 2–3 ja siinä viitatuksi lausunnot). Valiokunta on antanut erityistä merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan täsmällisyyttä ja sisältöä. Mikäli ehdotetut säännökset tietojen luovutuksesta ovat kohdistuneet myös arkaluonteisiin tietoihin, on tavallisen lain säätämisyjärjestyksen käyttämisen edellytyksenä ollut sääntelyn täsmäntäminen selostetun perustuslakivaliokunnan viranomaisten tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyä koskevan käytännön mukaiseksi (ks. esim. PeVL 15/2018 vp, s. 39). Valiokunta on antanut merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevan sääntelyn kattavuutta, täsmällisyyttä ja sisältöä (ks. esim. PeVL 14/2018 vp, s. 5). Valiokunnan mukaan samanlaisia lähtökohtia voidaan soveltaa myös tietojen saamiseen ja luovuttamiseen yksityiseltä esimerkiksi pankkisalaisuuden estämättä. (ks. PeVL 48/2018 vp, s. 5).

Tässä lakiehdotuksessa tietojenluovuttamismahdollisuus liittyvät terveydenhuoltoon ja tieteelliseen tutkimukseen. Tietosisällöt koskisivat terveydenhuollossa vain variaatiotietoja siltä osin kuin ne ovat välttämättömiä potilaan lääketieteellisen diagnoosin tekemistä, terveyden ja sairauden hoitamista sekä sairauksien ennaltaehkäisyä varten. Tiedonsaantioikeus olisi terveydenhuollon palvelunantajalla. Tieteellisessä tutkimuksessa tietosisällöt koskisivat niin ikään variaatiotietoja.

2.3 Yhdenvertaisuus

Perustuslain yhdenvertaisuussäännöksellä ei edellytetä kaikkien ihmisten kaikissa suhteissa samanlaista kohtelua, elleivät asiaan vaikuttavat olosuhteet ole samanlaisia. Lakiehdotuksella pyritään tukemaan sitä, että tieteellisten tutkimusten kautta saadaan uusia kliinisiä merkityssisältöjä liitettäväksi genomitietorekisteriin tallennettuihin genomitietoihin. Kun näitä ajan myötä kertyy, ovat kliinisesti merkitykselliset variaatiotiedot kansallisesti yhdenvertaisella tavalla käytettävissä terveydenhuollon palvelunantajien toiminnassa potilaiden terveyden hyväksi. Genomikeskus pyrki toiminnassaan tukemaan eri väestöryhmien genomitietojen sekä eri sairaus-

tyyppien tutkimusta siten, että kertyvä tieto olisi yhdenvertaisesti käytettävissä eri väestöryhmien ja sairastuneiden hyväksi. Voi olla genomitiedon merkityssisältöjä kertyy epätasaisesti ja siten kaikilla ei välittömästi ole yhtäläisiä mahdollisuuksia hyötyä genomitiedosta. Olennaista on, että tällainen erottelu ei saa olla mielivaltaista eikä saa muodostua kohtuuttomaksi. Usein terveydenhuollon valintoja tehdään hyöty-kustannusarviointien jälkeen, jolloin tavalla tai toisella on pystyttävä osoittamaan mahdollisten hyötyjen suurempi painoarvo. Genomikeskuksen asiantuntijaresurssi olisi käytettävissä nimenomaan niissä tilanteissa, joissa tietyn tiedon käsittely olisi katsottavissa näyttöön ja tutkimustietoon pohjautuen perustelluksi ja oikeutetuksi. Kun otetaan huomioon julkisen vallan velvollisuus edistää väestön terveyttä, olisi lakiehdotusta pidettävä ihmisten yhdenvertaisuutta lisäävänä toimenpiteenä.

Yleistä yhdenvertaisuuslauseketta täydentää perustuslain 6 §:n 2 momentin syrjintäkieltolauseke, joka sisältää kiellon syrjiä ihmistä terveydentilan tai muun henkilöön liittyvän syyn kuten perhesuhteen perusteella. Lakiehdotuksen tarkoittamassa kokonaisuudessa syrjintäkielto viittaa siihen, että ihmisiä ei saisi syrjiä geneettisten tekijöiden perusteella, mikä on kiellettyä myös rikoslaissa. Yksilöitä ei saa siten syrjiä sen perusteella, että heillä on geneettinen sairaus tai saattavat tulevaisuudessa sairastua sellaiseen. Lakiehdotuksessa kielletään kokonaan genomitietorekisterissä olevien tietojen käyttö työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä, tai vakuuttamiseen liittyvin perustein. Terveydenhuollossa geneettisen syrjinnän tunnusmerkit saatavat täytyä sillä, että yksilöä hoidetaan pelkästään genomitiedon eikä muun relevantin terveyttä koskevan tiedon perusteella. Tätä pyritään ehkäisemään Genomikeskuksen asiantuntijatehtävien kautta siten, että Genomikeskus antaisi ohjeita ja suosituksia sellaisen genomitiedon käytöstä, jonka hyöty yksilölle on tieteellisesti osoitettu.

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

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

2.4 Julkisen vallan käyttö

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

Genomikeskuksen tehtävistä 5 §:n 2 momentin 1 ja 2 kohdat (genomitietorekisterin ylläpito ja hallinta sekä tiedonhallinnan varmistaminen), 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohdat (genomitietojen käsittely variaatio- ja viitetietorekistereiden luomiseksi), 5 §:n 3 momentti (analyysi-, aineisto- ja tulkintapalvelut), 7 § (säilyttäminen) sekä 10 ja 11 § (genomitietojen luovutus) sisältävät henkilötietojen käsittelyä ja merkittävää julkisen vallan käyttöä. Kun kyse on ihmisten arkaluonteisiksi luonnehdittavista genomitiedoista, on tietojen käsittely tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 1 kohdan mukaan lähtökohtaisesti kiellettyä, ellei jokin artiklan 2 kohdassa mainituista perusteista oikeuta niiden käsittelyä. Ehdotetun 5 §:n tarkoittama kansallisen genomitietorekisterin luominen sekä Genomikeskuksen palvelut ja tietojärjestelmät eivät pelkkänä teknisenä osatoteutuksena sisällä julkisen vallan käyttöä. Kansaneläilaitoksen toteutettavaksi esitetystä teknisestä kokonaisuudesta muodostuu kuitenkin merkittävää julkisen vallan käyttöä, jonka voisi antaa vain viranomaisen vastuulle. Esitys ei estäisi tuottamasta teknisiä osakokonaisuuksia alihankintana myös muilta kuin viranomaistoimijoilta.

Julkinen hallintotehtävä voi olla luonteeltaan myös palvelutehtävä, joka ei välttämättä sisällä julkisen vallan käyttöä tai julkisen vallan käytön osuus siinä voi olla vähäinen. Perustuslain 124 §:n mukaan merkittävää julkista valtaa sisältävää tehtävää voi hoitaa vain viranomainen. Merkittävänä julkisen vallan käyttämisenä pidetään esimerkiksi itsenäiseen harkintaan perustuva oikeutta käyttää voimakeinoja tai puuttua muuten merkittävällä tavalla yksilön perusoikeuksiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 62/2010 vp, s. 6/I ja PeVL 28/2001 vp, s. 5/II). Tällaista merkittävää julkista valtaa saattaisi sisältyä muun muassa tietolupaharkintaan ja tietojen luovuttamista koskeviin muihin päätöksiin, mutta niiden osalta ehdotetussa laissa on pääosin kytkentä toisiolakiin. Genomikeskus ei itse tekisi tietojen luovuttamista koskevia päätöksiä, mutta osallistuisi rekisterinpitäjänä ja asiantuntijana tietoaineiston kokoamiseen. Nämä tehtävät olisivat osa Genomikeskuksen palvelutoimintaa, joka osittain pohjautuu genomitietoaineiston käsittelyyn ja sisältäisi siten merkittävää julkisen vallan käyttöä. Genomikeskuksella olisi myös muuta palvelutoimintaa, jossa julkisen vallan käyttö olisi vähäistä. Esimerkiksi asiantuntija- ja koulutuspalvelut tai tekniset säilytyspalvelut henkilötietojen käsittelijänä olisivat tällaisia.

Julkinen hallintotehtävän hoitaminen on perustuslain pykälän perusteella pääsääntöisesti viranomaisen tehtävä ja se voidaan antaa muille kuin viranomaisille vain rajoitetusti. Perustuslakivaliokunnan tulkintakäytännöstä ilmenee, että perustuslain 124 §:n mukaisella hallintotehtävän antamisella muulle kuin viranomaiselle voi etenkin yksityisen oikeusasemaan olennaisesti vaikuttavissa tilanteissa olla vain viranomaistoimintaa täydentävä ja avustava luonne. Perustuslakivaliokunnan käytännössä on arvioitu muun muassa lennonvarmistustehtävien jakamista (PeVL 47/2005 vp), passin antamista koskevan menettelyn ulkoistamista (PeVL 6/2013 vp),

viranomaisten turvallisuusverkko toiminnan antamista valtionyhtiölle (PeVL 8/2014 vp), rautatieliikenteen vaatimuksenmukaisuuden teknisen arvioinnin ja tarkastustehtävien antamista yksityiselle oikeushenkilölle (PeVL 16/2002 vp). Kyse on ollut viranomaistoiminnalle edellytyksiä luovasta, teknisluontoisesta tai epäitsenäisestä toimintakokonaisuudesta.

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

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

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

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

Ehdotetussa sääntelyssä annetaan 8 §:n 3 momentissa Kansaneläkelaitokselle mahdollisuus sopia teknisten osapalveluiden ostamisesta palveluntuottajalta, jos se on tarpeen Kansaneläkelaitokselle säädetyn tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Tämän on arvioitu olevan tarkoituksenmukaista teknisen tallennustehtävän hoitamiseksi erityisesti, koska genomitietorekisterin tietosisältö tulisi muodostumaan sekä tutkimuksesta että terveydenhuollosta tuotetusta genomitiedosta, joiden tallennus-, säilytys- ja käsittelytarpeet eroavat merkittävästi toisistaan.

Kelalla on vahva osaaminen terveydenhuollossa syntyvien tietojen säilyttämisestä, mutta tutkimustiedon osalta olisi todennäköisesti tarkoituksenmukaista ulkoistaa tekninen osaaminen toimijalle, jolla on osaamista entuudestaan. Tämä olisi erityisesti biopankkitoiminnan tarpeet huomioiva ratkaisu, jotta toiminnan edellytykset saadaan turvattua.

Perustuslakivaliokunta on lausunnossaan (15/2018 vp) tuonut esille, että yksityiselle siirretyn julkisen hallintotehtävän edelleen siirtämiseen (subdelegointiin) on perustuslakivaliokunnan käytännössä suhtauduttu lähtökohtaisesti kielteisesti. Ehdotonta kieltä tällaiselle siirtämiselle ei kuitenkaan ole ollut osoitettavissa tilanteissa, joissa on kyse teknisluonteisesta tehtävästä ja joissa alihankkijaan kohdistuvat samat laatuvaatimukset ja vastaava valvonta kuin alkuperäiseen palveluntuottajaan (PeVL 6/2013 vp, s. 4). Ehdotetussa 22 §:n 2 momentissa säädetään, että Genomikeskus ohjaa ja valvoo sille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan ehdotetun lain noudattamista.

2.5 Norminantovaltuudet

Perustuslain 80 §:n mukaan yksilön oikeuksien ja velvollisuuksien perusteista sekä asioista, jotka perustuslain mukaan muuten kuuluvat lain alaan, on säädettävä lailla. Perustuslakivaliokunnan käytännön (PeVL 56/2002 vp) mukaan asetuksen antamiseen ja lainsäädäntövallan delegoimiseen liittyvien valtuutusten tulee olla riittävän täsmällisiä ja tarkkarajaisia. Laista tulee käydä selvästi ilmi, mistä on tarkoitus säätää asetuksella.

Lakiehdotukseen sisältyy yksi asetuksenantovaltuus. Lakiehdotuksen 6 §:n 3 momentissa säädetään asetuksen-antovaltuudesta, jonka mukaan valtioneuvoston asetuksella voitaisiin antaa tarkemmat säännökset Genomikeskuksen johtajan tehtävistä, erityisistä kelpoisuusvaatimuksista sekä virkaan nimittämisestä. Sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi Genomikeskuksen johtajan viideksi vuodeksi kerrallaan. Muun henkilöstön nimittäisi tai ottaisi palvelukseen Genomikeskuksen johtaja tai muu keskuksen henkilöstöön kuuluva siten kuin Genomikeskuksen työjärjestyksessä määrätään.

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

Edellä esitetyn perusteella annetaan eduskunnan hyväksyttäväksi seuraavat lakiehdotukset:

Laki

Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä

Eduskunnan päätöksen mukaisesti säädetään:

1 luku

Yleiset säännökset

1 §

Tarkoitus

Tämän lain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi.

2 §

Määritelmät

Tässä laissa tarkoitetaan:

- 1) *genomilla* ihmisen perimäaineksen muodostamaa kokonaisuutta, joka ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja sen toimintaa koko elämän ajan;
- 2) *genomitiedolla* genomien rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain kuvaavaa tietoa, jota saadaan genomien laajoihin kokonaisuuksiin kohdistuvalla geneettisellä analyysillä;
- 3) *variaatiotiedolla* tietoa, joka kuvaa ihmisen genomissa tunnistettua vaihtelua eli variaatiota vertailussa käytettävän genomien rakenteeseen nähden;
- 4) *viitetiedolla* aggregoitua tietoa genomien variaatioista ja niiden yleisyydestä väestötasolla;
- 5) *geneettisellä analyysillä* laboratoriotutkimusta, jossa genomien rakennetta tai toimintaa selvitetään analysoimalla ihmisperäistä biologista materiaalia geneettisin menetelmin;
- 6) *biopankkitoiminnalla* biopankkilaissa (688/2012) tarkoitettua toimintaa, jolla tuetaan ihmisperäisillä näytteillä tehtävää tutkimusta;
- 7) *palvelunantajalla* terveydenhuoltoa tai terveyspalveluja järjestävää, tuottavaa tai toteuttavaa viranomaista taikka yksityistä palvelujen tuottajaa, josta säädetään yksityisestä terveydenhuollosta annetussa laissa (152/1990);

3 §

Suhde muuhun lainsäädäntöön

Tässä laissa annetaan luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta annettua Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta (EU) 2016/679 (yleinen tietosuojasetus) täydentävät

ja täsmentävät säännökset, kun henkilötietoja käsitellään Genomikeskuksessa. Jollei tässä laissa toisin säädetä, sovelletaan tietosuojalakia (1050/2018).

2 luku

Genomikeskus

4 §

Genomikeskus

Tässä laissa tarkoitettuja tehtäviä varten on Genomikeskus, joka toimii Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Genomikeskus on itsenäinen yksikkö, joka on eriytetty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädettyistä tehtävistä.

Genomikeskus toimii sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjauksessa.

5 §

Genomikeskuksen tehtävät

Genomikeskuksen tehtävänä on toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa.

Tehtävänsä toteuttamiseksi Genomikeskuksen tulee:

- 1) luoda kansallinen genomitietorekisteri, jota Genomikeskus ylläpitää ja hallinnoi rekisterinpitäjänä;
- 2) luoda tämän lain mukaisen toiminnan edellyttämät tietojärjestelmät, henkilötietojen tietoturvallinen käyttöympäristö ja toimintaprosessit tiedonhallinnan varmistamiseksi;
- 3) vastaanottaa, säilyttää, tulkita ja muuten käsitellä vastaanottamaansa genomitietoa tämän momentin 4 kohdan tarkoituksia varten;
- 4) luoda vastaanottamastaan tai tuottamastaan genomitiedosta variaatio- ja viitetietorekisteri terveyden- ja sairaanhoitoa, sairauksien ennaltaehkäisyä ja tieteellistä tutkimusta varten; ja
- 5) osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

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

Genomikeskus hoitaa lisäksi muut tehtävät, jotka sosiaali- ja terveysministeriö sille tulosohjauksessa antaa.

6 §

Johtaminen ja ratkaisovalta

Genomikeskuksella on johtaja, jonka nimittää viideksi vuodeksi kerrallaan sosiaali- ja terveysministeriö.

Johtaja johtaa, valvoo ja kehittää Genomikeskuksen toimintaa, ratkaisee Genomikeskuksessa ratkaistavat asiat ja vastaa toiminnan tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta sosiaali- ja terveysministeriölle.

Tarkemmat säännökset Genomikeskuksen johtajan tehtävistä, erityisistä kelpoisuusvaatimuksista sekä virkaan nimittämisestä annetaan valtioneuvoston asetuksella.

3 luku

Genomitiedon tallennus, hallinta ja säilytys

7 §

Tallennusvelvoite

Palvelunantajan ja biopankkitoiminnan harjoittajan on salassapitosäännösten estämättä tallennettava genomitietorekisteriin seuraavat toiminnassaan syntyvät tiedot:

- 1) genomitietoa;
- 2) yleistä genomitiedon käsittelyä palvelevaa tietoa;
- 3) genomitiedon hyödyntämisen kannalta oleellista laatumietoa;
- 4) genomitiedon tulkintatietoa;
- 5) välttämättömät tunnistustiedot henkilöstä, jonka biologisesta näytteestä genomitieto on saatu; ja
- 6) tieto genomitiedon tallentajan laillisesta käsittelyperusteesta ja genomitiedon käyttöä koskevista rajoituksista.

Palvelunantaja tai biopankkitoiminnan harjoittaja ei saa tehdä eikä säilyttää jäljennöstä tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta genomitietorekisterin ulkopuolella. Edellä sanottu ei rajoita määräaikaisen jäljennöksen säilyttämistä tallennusvelvoitteen piiriin kuuluvasta genomitiedosta, milloin se on välttämätöntä palvelunantajan tai biopankkitoiminnan harjoittajan muun lain nojalla säädetyn velvoitteiden noudattamiseksi.

Genomitiedot on tallennettava genomitietorekisteriin vuoden kuluessa siitä, kun geneettinen analyysi on valmistunut.

8 §

Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä

Genomitietorekisteriin tallennettujen genomitietojen tulee olla käytettävissä ympäri vuorokaudisesti ja myös poikkeusoloissa. Genomitietorekisterillä on oltava tarpeelliset varajärjestelmät toimintahäiriöiden ja poikkeusolojen varalle. Tietojärjestelmien tulee olla sijoitettu Suomessa oleville palvelimille.

Kansaneläkelaitos vastaa henkilötietojen käsittelijänä genomitietorekisterin tietojärjestelmien ja teknisten rajapintojen tietoturvaluustoimenpiteistä ja huolehtii niiden yleisestä teknisestä toiminnasta, ylläpidosta, tietoturvaluudesta sekä laadusta;

Kansaneläkelaitos saa ostaa teknisiä palveluja niiltä tarjoavilta palveluntuottajilta, jos se on tarpeen Kansaneläkelaitokselle 2 momentissa säädetyn tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi.

9 §

Säilytysaika

Genomikeskuksen tulee säilyttää 7 §:n 1 momentissa tarkoitetut tiedot lääketieteellisen diagnoosin, terveyden ja sairauden hoitamisen, sairauksien ennaltaehkäisyn sekä tieteellisen tutkimuksen edellyttämä aika. Tiedot tulee hävittää tai arkistoida välittömästi sen jälkeen, kun niiden säilyttämiselle ei ole edellä tarkoitettua perustetta ja kuitenkin 50 vuodessa rekisteröidyn kuolemasta tai 120 vuodessa henkilön syntymästä, jos kuolinaika ei ole tiedossa.

Genomikeskuksen tulee arvioida säännöllisesti tietojen säilyttämisen tarvetta, kuitenkin vähintään viiden vuoden välein. Genomikeskus vastaa genomitietorekisterissä olevien tietojen hävittämisestä.

Asiakirjojen säilyttämisestä pysyvästi säädetään arkistolaissa (831/1994).

4 luku

Genomitiedon käsittelyn edellytykset

10 §

Tieteellinen tutkimus

Edellä 5 §:n 2 momentin 4 kohdassa tarkoitettuihin variaatietoihin saa yksittäistapauksessa salassapitovelvoitteiden estämättä antaa tietoluvan tieteellisen tutkimuksen tarkoituksiin, jos

- 1) tutkimuksessa noudatetaan tässä tai muualla laissa säädettyjä ja Genomikeskuksen määrittämiä ehtoja ja rajoituksia;
- 2) tietopyyntöön on liitetty tutkimussuunnitelma sekä tutkimussuunnitelmaa koskeva lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa (488/1999) tarkoitetun toimivaltaisen eettisen toimikunnan myönteinen lausunto;
- 3) tietojen saajalla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys variaatietiedon käsittelyyn ja luovutuksella on yhteys saajan tehtäviin.

Jollei tästä laista muuta johdu, sovelletaan lisäksi mitä sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa laissa (552/2019) säädetään käsittelyn yleisistä perusteista 35 §:ssä, tietoluvasta tieteelliseen tutkimukseen 38 §:ssä sekä tietolupahakemuksen ja luovutettavien tietojen käsittelystä 43-54 §:ssä.

Tietolupa perustuva tietoaineisto luovutetaan luvansaajan käsiteltäväksi aina 5 §:n 2 momentin 2 kohdassa tarkoitetussa Genomikeskuksen tietoturvalisissä käyttöympäristössä.

11 §

Genomitiedon luovuttaminen terveydenhuoltoon

Genomikeskus saa salassapitosäännösten estämättä luovuttaa 5 §:n 2 momentin 4 kohdassa tarkoitettuja variaatietorekisteriin sisältyviä yksittäistä henkilöä koskevia välttämättömiä kliinisesti merkittäviä variaatietietoja terveydenhuollon palvelunantajalle potilaan terveyden ja sairaanhoitoa sekä sairauksien ennaltaehkäisyä varten.

Potilassuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä sekä luovutuspyynnön esittäjän oikeus vastaanottaa ja käsitellä 1 momentissa tarkoitettua variaatitietoa tulee varmistaa ennen tietojen luovuttamista.

Rekisteröidyllä ei ole oikeutta rajoittaa variaatitietojensa luovutusta tai käsittelyä, jos niitä käytetään toisen potilaan terveyden ja sairauden hoitoa tai sairauden ennaltaehkäisyä varten. Genomikeskuksen tulee luovuttaa 1 momentissa tarkoitettua tietoa terveydenhuollon palveluntantajalle sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä annetussa laissa (159/2007) tarkoitettujen terveydenhuollon valtakunnallisten tietojärjestelmäpalveluiden kautta.

12 §

Genomitiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset

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

5 luku

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytykset

13 §

Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi

Geneettinen analyysi on terveyteen liittyvä, kun sen tuloksena voidaan:

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

Tieteellisessä tutkimuksessa suoritettavat analyysit eivät ole 1 momentissa tarkoitettuja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä paitsi, jos tutkimuksen havainto vahvistetaan lisätutkimuksella henkilön terveyden- ja sairaanhoidon tukena tai tulosta tulkitaan ennaltaehkäisevien toimenpiteiden määrittämiseksi.

14 §

Hyötyjen ja haittojen vertailu

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

Alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle henkilölle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi vain, jos analyysin tuloksilla on hänelle välitöntä terveydellistä hyötyä.

Sen estämättä mitä 2 momentissa säädetään, alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle voidaan suorittaa terveyteen liittyvä geneettinen analyysi, jos sen suorittamatta jättäminen vaikuttaisi haitallisesti henkilön terveyteen tai hyvinvointiin.

15 §

Korkeariskiset geneettiset analyysit

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

Genominlaajuiset terveyteen liittyvät geneettiset analyysit ovat aina korkeariskisiä.

16 §

Suostumus

Henkilö voi antaa suostumuksensa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten. Suostumus annetaan kirjallisena, kun analyysi on genominlaajuinen.

Ennen suostumuksen antamista terveyteen liittyvää korkeariskistä geneettistä analyysiä varten suostumuksen antajalle on annettava riittävä selvitys analyysin luonteesta, mahdollisista riskeistä ja haitoista, analyysin suorittamisen tarkoituksesta sekä tulosten tallentamisesta ja säilyttämisestä Genomikeskuksessa, suostumuksen vapaaehtoisuudesta sekä mahdollisuudesta rajoittaa tai peruuttaa suostumus ilman kielteisiä seuraamuksia. Selvityksen tulee olla selkeä ja ymmärrettävä. Alaikäiselle tai itsemääräämiskyvyltään alentuneelle täysi-ikäiselle annettavan selvityksen tulee vastata hänen ymmärtämiskykyään.

Terveyteen liittyvä geneettinen analyysi voidaan suorittaa henkilölle ilman edellä tarkoitettua suostumusta ja tiedottamista, jos suostumusta ei asian kiireellisyyden ja henkilön terveydentilan vuoksi voida saada ja analyysin tuloksella on odotettavissa välitöntä hyötyä henkilön terveydelle.

17 §

Alaikäisen henkilön suostumus

Terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista alaikäiselle koskeva asia on käsiteltävä ja ratkaistava siten, että ensisijaisesti otetaan huomioon lapsen etu.

Alaikäisen puolesta suostumuksen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten antaa hänen huoltajansa. Korkeariskisen analyysin suorittamista varten on molempien huoltajien annettava suostumus. Kummankin huoltajan on omalta osaltaan myötävaikutettava lapsen edun toteutumiseen ratkaistaessa geneettisen analyysin suorittamista koskevaa asiaa.

Alaikäisen oma mielipide terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamiseen on huomioitava. Jos alaikäinen kykenee kehitystasonsa huomioon ottaen ymmärtämään terveyteen liittyvän geneettisen analyysin merkityksen ja luonteen, edellytetään lisäksi hänen kirjallista suostumustaan.

Kun terveyteen liittyvä geneettinen analyysi on suoritettu alaikäisen huoltajan suostumuksella, eikä alaikäinen ole tuolloin kyennyt ymmärtämään analyysin tarkoitusta ja luonnetta, tu-

lee alaikäistä hänen kasvaessaan informoida genomitiedon säilytyksestä ja käsittelystä Genomikeskuksessa. Informaation antaa Genomikeskus. Alaikäiselle on annettava 16 §:n 2 momentissa tarkoitettu selvitys ja tieto rekisteröidyn oikeuksista.

18 §

Suostumuksen antaminen itsemääräämiskyvyltään alentuneen täysi-ikäisen puolesta

Jos täysi-ikäinen henkilö ei alentuneen itsemääräämiskyvyn vuoksi pysty itsenäisesti päättämään suostumuksen antamisesta terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista varten, suostumuksen hänen puolestaan antaa henkilön laillinen edustaja, lähiomainen tai muu läheinen. Suostumuksen on oltava henkilön oletetun tahdon mukainen. Jos henkilön tahdosta ei ole mahdollista saada riittävästi tietoa, saa terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittaa vain, jos sitä voidaan pitää hänen henkilökohtaisen etunsa mukaisena.

19 §

Suostumuksen peruuttaminen ja muuttaminen

Henkilöllä on oikeus milloin tahansa peruuttaa 16-18 §:ssä tarkoitettu suostumus tai muuttaa sitä. Henkilön oikeudet vastustaa geneettisen analyysin tuloksena syntyvän genomitiedon käsittelyä Genomikeskuksessa tai rajata sen käyttöä määräytyvät tietosuoja-asetuksen sekä tämän lain säännösten mukaisesti. Suostumuksen peruutus tai muutos ilmoitetaan palvelunantajalle.

20 §

Geneettinen neuvonta

Henkilöllä on oikeus saada asianmukaista geneettistä neuvontaa ennen terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamista. Kun kyseessä on 15 §:ssä tarkoitettu korkeariskinen terveyteen liittyvä geneettinen analyysi, voi vain lääketieteen erikoislääkäri antaa geneettistä neuvontaa.

6 luku

Erinäiset säännökset

21 §

Rekisteröidyn tiedonsaantioikeus

Rekisteröidyn oikeus saada tieto hänestä itsestään Genomikeskuksen rekisteriin sisältyvästä tiedosta toteutetaan antamalla tieto hänen nähtäväkseen Genomikeskuksessa.

Tulkinta genomitiedon merkityksestä annetaan noudattaen mitä 11 §:ssä säädetään genomitiedon luovuttamisesta terveydenhuoltoon.

Alaikäinen voi ottaen huomioon hänen ikänsä ja kehitystasonsa sekä asian laatu painavasta syystä kieltää antamasta itseään koskevia tietoja lailliselle edustajalleen, jollei se ole selvästi alaikäisen edun vastaista.

22 §

Ohjaus, valvonta ja seuranta

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

Tietosuojavaltuutettu, Viestintävirasto sekä Genomikeskus ohjaavat ja valvovat niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan tämän lain noudattamista.

23 §

Voimaantulo

Tämä laki tulee voimaan 1 päivänä tammikuuta 2020.

Tämän lain 5 §:n 2 momentin 1 ja 2 kohtaa sovelletaan kuitenkin 1 päivästä kesäkuuta 2020, 5 §:n 2 momentin 3 ja 4 kohtaa sekä 7 ja 10 §:ää 1 päivästä kesäkuuta 2021 ja lain 11 §:ää 1 päivästä kesäkuuta 2022.

Helsingissä päivänä kuuta 20

Pääministeri

Etunimi Sukunimi

Perhe- ja peruspalveluministeri etunimi sukunimi