

GENOMIKESKUSTYÖRYHMÄN ARVIOMUISTIO

22.12.2017

Tiivistelmä

Genomikeskustyöryhmän arviomuistiossa esitellään työryhmän keskeiset ehdotukset, joita on työstetty työryhmän kaudella 12.10.2016 - 31.12.2017. Arviomuistiossa esitellään ehdotukset genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi, genomitietokannan luomiseksi ja menettelytavoiksi tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestin tuloksen palauttamiseksi yksilölle. Ehdotukset ovat osaltaan yleisluontoisia ja niiden on tarkoitus ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja hallituksen esityksen valmistelua. Lausuntopalautetta toivotaan erityisesti arviomuistion lopussa oleviin toteutusehdotuksia koskeviin kysymyksiin.

Genomilakiehdotuksen tarkoituksena olisi luoda oikeudellinen pohja uuden asiantuntijaorganisaation, genomikeskuksen perustamiselle ja säätää sille kuuluvista tehtävistä. Genomikeskuksen laissa säädettyinä päätehtävänä olisi rekisterinpitäjänä ylläpitää ja hallinnoida kansallisesti keskitettyä väestön genomitietokantaa, johon eri käyttötarkoituksissa (kuten potilaan hoidossa, biopankkitoiminnassa, lääketieteellisessä tutkimuksessa tai genomitietopalveluissa) tuotettua genomitietoa tallennetaan yhdenmukaisesti ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen tähtääviä käyttötarkoituksia varten. Genomikeskukseen tallennetun genomitiedon käsittely ei olisi sallittua lainvalvonnan, rikostutkimuksen, vakuutustoiminnan, oikeuslääketieteen tai puhtaasti vanhemmuuden taikka sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin. Lain soveltamisalan ulkopuolelle rajautuisivat myös ennen syntymää alkioista tai sikiöistä tuotetun genomitiedon käsittely.

Genomikeskus rakentuisi olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Genomikeskuksen keskitettyihin viranomaistoimintoihin olisi työryhmän arvion mukaan tarkoituksenmukaista sisällyttää genomitietokannan luominen, ylläpito ja hallinta sekä erityiseen asiantuntijuuteen nojaava ohjeistus ja arviointi. Muita tehtäviä olisivat erilaiset asiantuntijatehtävät, geneettisen tiedon hyödyntämisen edistäminen terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Genomikeskuksen tehtävänä olisi myös parantaa ihmisten edellytyksiä hyödyntää geneettistä tietoa ja aktivoida kansalaisvuoropuhelua. Lisäksi genomikeskus tekisi yhteistyötä kansallisten ja kansainvälisten toimijoiden kanssa. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi toimia läheisessä yhteistyössä sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa lakiehdotuksessa (HE 159/2017 vp) tarkoitettua kansallisen lupaviranomaisen kanssa.

Genomitietokanta luotaisiin ehdotuksen mukaan palvelemaan terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä sekä sairauksien ehkäisyä ja hoitoa. Genomitietokanta olisi keskitetty tietokanta, jonka hallinnasta vastaisi genomikeskus. Tietokanta palvelisi myös suostumukseen perustuvaa tutkimus- ja innovaatiotoimintaa. Keskitetty genomitietoaineisto muodostuisi useasta osatietokannasta, joissa olisi tunnistettavuudeltaan eriasteista ihmisperäistä genomitietoa. Yksilöt voisivat myös tallentaa itse tilaamaansa genomitietoa ja asettaa sen käsittelylle ehtoja. Genomikeskuksella olisi työryhmän ehdotuksen mukaan oikeus käsitellä genomitietokannassa olevaa tietoa laissa säädettyjen tehtäviensä puitteissa terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi. Tiedon luovuttamisesta genomikeskukselle ja sen kuvaamisesta vastaisivat tiedon tuottajat itse genomikeskuksen ohjauksella.

Menettelytavat eri käyttötarkoituksissa tuotetun genomitiedon soveltamisesta terveydenhuoltoon loisi työryhmän ehdotuksen mukaan genomikeskus. Tämä kuuluisi genomikeskuksen asiantuntijatehtäviin. Genomikeskuksen antamat ohjeet ja suositukset esimerkiksi sekundaarilöydöksiä koskevien tietojen palauttamisesta terveydenhuoltoon selkeyttäisivät mm. tutkijoiden ja biopankkien vastuuta ja roolia kliinisesti merkittävien tietojen palauttamisessa. Terveyttä koskevan tiedon kertomista pidetään tärkeänä, mutta käytännön toteutus sisältää ratkaistavia haasteita.

Sisällys

<i>Sanasto</i>	1
<i>1 Johdanto</i>	3
<i>2 Genomilaki</i>	4
2.1 Tausta ja perustelut	6
2.2 Sääntelyn nykytila ja arviointi	7
<i>3 Kansainvälinen vertailu</i>	13
<i>4 Genomikeskus</i>	19
<i>5 Genomitietokanta</i>	22
5.1 Tausta ja perustelut	25
<i>6 Menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestin tuloksen palauttamiseksi yksilölle</i>	27
6.1 Tausta ja havaitut ongelmat.....	27
6.2 Kokemukset biopankkikentältä	28
<i>7 Taloudellisten vaikutusten arviointi</i>	30
<i>8 Toteutusehdotuksiin liittyviä kysymyksiä</i>	31

Sanasto

Termi	Selitys
annotaatio	Genomitietokantojen yhteydessä merkitsee yleensä tietyssä genomien kohdassa sijaitsevan variaation ominaisuuksien ja vaikutuksen kuvaamista. Annotaatio tapahtuu osana genomisekvenssin variaatioiden analyysiä.
DNA	Deoksiribonukleiinihappo, molekyyli, johon perimän informaatio on pakattu kaksoiskierteisenä juosteena.
DNA sekvensointi	DNA:n nukleotidi- eli emäsjärjestyksen määrittäminen. Nukleotideja on neljä määräytyen emäsosan mukaan: adeniini, guaniini, sytosiini tai tyymiini
eksomi	Kaikki perimän proteiineja koodittavat geenit. Muodostaa alle 1.5 % ihmisen koko perimästä.
farmakogenetiikka	Geneettisen tiedon hyödyntäminen lääkevästteen määrittämisessä. Lääkeaineiden vaikutuksia säätelevät perimän variaatiot määrittävät yksilön vastetta lääkehoidolle ja haittavaikutusten todennäköisyyttä
geneettinen tieto	Henkilön biologisesta näytteestä erilaisilla genetiikan tutkimusmenetelmillä saatu tieto kyseisen henkilön perimästä, esimerkiksi geenitestin tulos.
geeni	Perimän molekyylitason yksikkö, perinnöllistä ominaisuutta ohjaava DNA-jakso, joka sisältää tiedon valkuaisaineen tai RNA- molekyylin rakenteesta. Ihmisellä on noin 23 000 geeniä.
geeniekspressio	Geenin ilmentyminen eli tietyn geenin koodaaman proteiinin esiintyminen esimerkiksi kudoksessa.
geenipaneeli	Tietyn sairauden tai oireen geneettinen tutkimus, jossa tutkitaan useita kymmeniä tai satoja geneejiä yhtä aikaa.
geenitesti	Laboratoriotutkimus, jossa analysoidaan DNA:n rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla. Arkikielessä myös yleisnimitys erilaisille geneettisille tutkimuksille.
genetiikka	Lajien perimää ja sen muutosten merkitystä tutkiva tieteenala, joka jaetaan useisiin osa-alueisiin tutkimuskohteiden ja -menetelmien perusteella. Lääketieteellinen genetiikka tutkii ihmisen perimän muutosten yhteyttä sairauksien syntyyn.
genomi	Perimä. Yksilön koko perimäaineksen muodostama kokonaisuus, joka ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja sen toimintaa koko elämän aikana.
genomiikka	Genomin rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimus
genotyyppi	Yksilön geneettinen rakenne. Tarkoittaa myös tietyn geeniparin geenien rakennetta tai useiden tutkittujen genomien variaatioiden kokonaisuutta
genotyyppaus	Yksilön perimän tutkiminen analysoimalla suuri määrä, esimerkiksi 800 000 tunnettua genomien variaatiota. Variaatioiden väliin jäävä DNA:n rakenne voidaan ennustaa imputoimalla.
imputointi	Genotyyppaus tutkimuksissa käytetty menetelmä, jossa tunnettujen variaatioiden esiintymisen perusteella voidaan ennustaa aiempaan tietoon perustuen kahden tutkitun variaation väliin jäävän DNA:n rakenne sitä erikseen tutkimatta
innovaatio-ekosysteemi	tässä yhteydessä: biopankkien, genomikeskuksen, syöpäkeskusten ja sote-tiedon toissijaisen käytössä tarvittavien tieto- ja tietotekniikkapalvelujen

	muodostama järjestelmä, joka palvelee kaikkia tiedon hyödyntäjiä
koko genomin sekvensointi	Koko perimän emäsjärjestysksen määrittäminen. (<i>whole genome sequencing, WGS</i>)
kromosomi	DNA on solun tumassa pakattu kromosomeihin, joita ihmisellä on 46.
nukleotidi	DNA:n rakenneyksikkö (koostuu kolmesta osasta: sokeri-, fosfaatti- ja emäs). Ihmisen perimä sisältää noin kolme miljardia emäsparia.
omiikka	Koko perimän (genomiikka), kaikkien proteiinien (proteomiikka), tai esimerkiksi aineenvaihdunnan kokonaisuus (metabolomiikka) määritettynä solun, kudoksen tai yksilön tasolla
yksilöllistetty lääketiede	Lääketieteellisen hoidon ja ennaltaehkäisyyn suunnittelu tai riskin määrittäminen yksilöllisiin ominaisuuksiin, kuten perityn perimän tai syöpäkudoksen perimän muutoksiin perustuen. (<i>personalized medicine</i>)
referenssigenomi	Tunnettu genomin nukleotidirakenne, johon kulloinkin tutkittavan perimän rakennetta verrataan
RNA	Ribonukleiinihappo. Yksijuosteinen molekyyli joka mm. välittää DNA:han varastoidun tiedon proteiinirakenteesta (lähetti-RNA). Soluissa on useita erilaisia RNA-molekyylejä ja niillä erilaisia tehtäviä.
SNP	Yhden emäksen variaatio perimässä. Paikasta ja luonteesta riippuen yhden emäksen variaatio voi aiheuttaa vaikean perinnöllisen sairauden tai olla täysin harmiton.
syöpägenetiikka	Syövän kehittymistä säätelevien perimän variaatioiden tutkiminen ja käyttö esimerkiksi syövän diagnostiikassa, luokittelussa, kohdennetun hoidon valinnassa tai syöpäpotilaan seurannassa
varianttikuvaus	Yksilön genomissa tunnistettujen variaatioiden kokonaisuus
viitetietokanta	Referenssitietokanta. Tietokanta, joka sisältää tunnetun tiedon ihmisen perimän variaatioista, niiden yleisyydestä väestötasolla ja niiden merkityksistä

1 Johdanto

Tämän muistion tarkoituksena on kuulla sidosryhmiä ja muita tahoja heidän näkemystensä huomioon ottamiseksi genomikeskuksen ja genomitiedon hyödyntämisen eettisten ja oikeudellisten periaatteiden suunnittelussa. Muistiossa on tarkasteltu yleisesti nykyistä sääntelyä ja sen ongelmakohtia. Muistioon sisältyy varsinaisia ehdotuksia ja toteutusmalleja sekä toteuttamiseen liittyviä kysymyksiä, jotka on ratkaistava valmistelussa. Muistio sisältää myös alustavaa vaikutusten arviointia. Tämän muistion tarkoitus on olla lausunnolla joulukuussa 2017. Sidosryhmiä ja muita tahoja kuullaan laajasti myös jatkossa valmistelun aikana. Genomilakia koskeva ehdotus hallituksen esitykseksi on tarkoitus valmistella siten, että se olisi keväällä 2018 lausunnolla ja voitaisiin antaa eduskunnalle syksyllä 2019.

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

Hallituksen toimenpiteet toteuttavat terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa, jonka osana Sosiaali- ja terveysministeriön (STM) asettama työryhmä (STM098:00/2014) laati ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi. Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla valmistaudutaan genomitiedon tehokkaaseen hyödyntämiseen terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa ja tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Näihin toimenpiteisiin sisältyi ehdotus genomikeskuksen perustamiseksi. Lailla perustettavan genomikeskuksen tehtävänä olisi mm. vastata kansallisen genomitietokannan luomisesta ja kehittämisestä. Genomitiedon luonteen vuoksi sen käytölle tulisi vahvistaa tiedon asianmukaista käyttöä turvaava lainsäädäntö suojatoimenpiteineen.

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

Genomikeskushanketta, genomitietokannan luomista ja genomilainsäädäntöä valmistellaan avoimesti ja vuorovaikutuksessa alan toimijoiden kanssa. Työryhmä on vuonna 2017 järjestänyt kolme sidosryhmätilaisuutta: 31.10. tutkimustoimijoille, 1.11. biopankki- ja syöpäkeskushankkeiden sidosryhmille ja 10.11.2017 yrityksille. Lisäksi STM on järjestänyt kaksi väestölle suunnattua keskustelutilaisuutta, joista ensimmäinen oli 11.10. Helsingissä ja toinen 7.11. Oulussa. Lisäksi genomikeskushanketta on esitelty Kuopiossa Itä-Suomen lääkäripäivillä 26.–27.9. Valtionavustuksella on kiinnitetty asiantuntija suunnittelemaan genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä koskevia toimintamalleja. STM on lisäksi palkannut projektitiedottajan viestintää varten. Parhailtaan on myös käynnissä erityisasiantuntijan rekrytoiminen genomikeskukseen liittyvien ICT-toimintojen työstämiseen.

2 Genomilaki

Genomikeskustyöryhmä ehdottaa, että Suomeen säädetään uusi genomitiedon hallintaa ja säilytystä koskeva erityislaki (*genomilaki*).

Lakiehdotuksen tarkoituksena olisi luoda oikeudellinen pohja uuden asiantuntijaorganisaation, genomikeskuksen perustamiselle ja säätää sille kuuluvista tehtävistä. Siltä osin kuin genomikeskuksen tehtävät olisivat viranomaisluonteisia, on lähtökohtana pidettävä perustuslain 2 § 3 momenttia, jonka mukaisesti julkisen vallan käytön tulee aina olla palautettavissa eduskunnan säätämässä laissa olevaan toimivaltaperusteeseen. Genomikeskuksen laissa säädettyinä päätehtävänä olisi rekisterinpitäjänä ylläpitää ja hallinnoida kansallisesti keskitettyä väestön genomitietokantaa, johon eri käyttötarkoituksissa (kuten potilaan hoidossa, biopankkitoiminnassa, lääketieteellisessä tutkimuksessa, genomipalveluyrityksissä) tuotettua genomitietoa tallennetaan yhdenmukaisesti ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen tähtääviä luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2016/679 (yleinen tietosuoja-asetus) mukaisia eri käyttötarkoituksia varten.

Genomitietokantaan tallennettua digitalisoitua genomitietoa tulisi voida käsitellä genomikeskuksessa siten, että erityisesti varianttitietoa voisi EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen mukaisesti yhdistää valtakunnallisiin sosiaali- ja terveydenhuollon rekisteritietoihin soveltuvin osin siten kuin sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa lakiehdotuksessa (*toisiolaki*) esitetään mm. käyttöluvista ja tietoturvalisistä käyttöympäristöstä. Luovutusta kolmansille osapuolille rajoittaisivat toisiolakiehdotuksen lisäksi muu voimassa oleva lainsäädäntö sekä tiedon käytölle asetetut käyttöehdot ja muu käytönhallinta. Lisäksi genomitietokantaan tallennettuja, pääsääntöisesti anonyymejä populaatiotason viitetietoja olisi rajoitettujen, genomikeskuksen valvomien käyttäjien mahdollista tarkastella luotettavan tunnistautumisen perusteella. Tiedon tuottajalla, ja mahdollisesti myös yksilöllä itsellään, olisi pääsy itse tilaamaansa tai tuottamaansa tietoon, mahdollisuus hallinnoida sen käyttöä sekä käsitellä genomitietoa genomikeskuksen tarjoamalla alustalla ja työkaluilla. Genomikeskuksen ylläpitämästä variaatiotietokannasta tulisi luoda yhteys kansainvälisiin tietokantoihin.

Mikäli genomitietojen käsittely tapahtuisi ehdotetulla tavalla uuden rekisterinpitäjän eli genomikeskuksen toimesta, se edellyttäisi henkilötietojen käsittelylle oman lainmukaisen käsittelyperusteen. Lisäksi kansallisella tasolla tulisi kehittää suostumuksenhallintaa, jonka kautta mahdollistuisi mm. yksilön genomitietojen käyttö sukulaisten hyväksi tai genomitietojen luovutus toisiolakiehdotuksessa tarkoitettulle Lupaviranomaiselle kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa hyödynnettäväksi. Viranomaisasemassa tapahtuvan genomitietojen käsittelyn ohella genomikeskuksella olisi myös muita, lähinnä asiantuntijuuteen liittyviä tehtäviä, joiden sisällöstä tai yksityiskohdista ei kaikilta osin olisi tarpeen säätää laissa.

Ehdotetun genomilain soveltamisala kattaisi genomitiedon tallentamisen genomitietokantaan sekä sen käsittelyn genomikeskuksessa lakisääteisten tehtävien edellyttämässä laajuudessa ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi ja hoitamiseksi. Genomikeskuksen tallennetun genomitiedon käsittely ei olisi sallittua lainvalvonnan, rikostutkinnan, vakuustoittoiminnan, oikeuslääketieteen tai puhtaasti vanhemmuuden taikka sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin. Lain soveltamisalan ulkopuolelle rajautuisivat myös ennen syntymää alkioista tai siiköistä tuotetun genomitiedon käsittely. Genomilaissa itsessään ei olisi tarkoitus ottaa kantaa yksittäisiin hoitomuotoihin tai teknologioihin, mutta genomikeskuksen olisi asiantuntijana mahdollista osallistua näitä koskeviin keskusteluihin ja niistä annettavien hoitosuosituksen laadintaan.

Ehdotettu sääntely on merkityksellinen yksilön useiden perusoikeuksien kannalta, jotka on esitetty alla kohdassa 2.2 'Sääntelyn nykytila ja arviointi'. Genomitiedon tallentamista ja hallinnointia koskevat käsittelytoimet kuuluvat EU:n yleisen tietosuojasetuksen soveltamisalaan, sillä kyse on keskeisiltä osin asetuksessa määriteltyjen arkaluonteisten geneettisten tietojen käsittelystä. Tietosuojasetuksen viitekehyksessä genomitiedon käsittelyä koskevat säännöt kytkeytyvät erityisesti asetuksen 4 ja 9 artikloihin sekä niitä täsmentäviin 34, 35, 53, 71 ja 75 johtolauseisiin. Genomikeskustyöryhmä on arvioinut, että genomitiedon hallinta, säilyttäminen ja muu käsittely ehdotetulla tavalla edellyttävät tietosuojasetuksen ja kansallisen yleislainsäädännön määräyksiä täydentäviä kansallisia säännöksiä. Koska kyseessä on korkean riskin tietojen käsittely genomikeskuksessa, toteutetaan tietosuojasetuksen edellyttämä vaikutustenarviointi osana ehdotettua lainsäädäntöä.

Työryhmä on arvioinut perustettavan genomitietokannan keskitetyn ja hajautetun mallin vaihtoehtoja ja riskejä. Huomioiden genomitiedon tallentamisen kokoluokka sekä asiantuntijoiden näkemykset, työryhmä ehdottaa keskitetyn genomitietokannan luomista ja asianmukaisen tietosuojan rakentamista sen ympärille. Genomitieto on arkaluonteista henkilötietoa, jonka käsittely on EU:n yleisen tietosuojasetuksen mukaisesti korkean riskin toimintaa ja edellyttää siten asianmukaisesti merkittävää panostusta tietoturvaluuteen. Genomitieto tulisi tallentaa Suomessa kansalliseen säilytys- ja käsittelyratkaisuun, jonka tuotannossa on huomioitu asianmukainen fyysinen tietoturvaluus, kyberturvaluus, toimeenpantu parhaat ICT-alan käytännöt ja teknologiat, sekä jonka operoinnissa hyödynnetään laajalti laite- ja henkilösertifikaatteja ja seurataan lokitietoja. Kansallisessa keskitetyssä ratkaisussa käytettävyyden kannalta on olennaista, että tiedon hyödyntäjille pystytään tarjoamaan genomitiedon käsittelyn edellyttämät työkalut ja yhteydet kansainvälisiin tietokantoihin. Keskitettyä kansallista genomitietovarantoa voitaneen parhaiten verrata valtakunnalliseen potilastietovarantoon Kantaan.

2.1 Tausta ja perustelut

Genomitiedon hyödyntäminen potilaan hoidossa ja sairauksien ehkäisyssä heijastaa teknologian kehitystä ja lääketieteen tulevaisuutta. Suomen halutaan olevan tässä kansainvälisessä kehityksessä mukana, mutta osallistumistapa ja laajuus on vielä ratkaistava. Sosiaali- ja terveysministeriön ajalle 1.9.2014–30.4.2015 asettama työryhmä (STM098:00/2014) on laatinut ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi, jossa esitetään keskeiset toimenpiteet genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen varmistamiseksi Suomessa vuonna 2020. Strategiaehdotuksessa todetaan, että väestön luottamus on keskeinen edellytys yksilöllistetyn lääketieteen tavoitteiden saavuttamiselle. Lainsäädännön puutteellisuus, epäselvyys tai vaihtelevat tulkinnat voivat osaltaan rajoittaa genomitiedon hyödyntämistä ja vähentää ihmisten valmiutta tukea edessä olevaa muutosta. Työryhmä esitti, että lainsäädännön kehitystarpeet olisi tunnistettava strategian toimeenpanovaiheessa ja samalla valmisteltava uudet säännökset genomitiedon käyttöä ja genomikeskuksen perustamista varten. Tavoitteeksi asetettiin, että Suomeen luodaan yksilöllistetyn lääketieteen mahdollistava lainsäädäntö.

Sääntelytoiminnan normatiivisena lähtökohtana on, että yleislakien sääntelemistä asioista annetaan erityissäännöksiä vain, jos se on todella tarpeen. Euroopan Unionissa on pitkään suhtauduttu torjuvasti geneettistä tietoa koskevaan poikkeus- tai erityissääntelyyn. Vuonna 2004 komission asettama asiantuntijaryhmä esitti geneettisen tiedon omaksumista oikeudellisesti osaksi laajempaa terveystietojen kirjoa. Työryhmä esitti, että oikeudellisessa mielessä geneettinen tieto katsottaisiin erääksi terveystiedon lajiksi (*25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing*). Erityissääntely katsottiin hyväksyttäväksi siltä osin kuin sen tarkoitus olisi vastata väestön huoliin. Samanaikaisesti olisi kuitenkin pyrittävä lisäämään väestötasoista genetiikan osaamista, jotta teknologian tarjoamista mahdollisuuksista olisi riittävästi tietoa arjen päätöksentekotilanteissa sovellettavaksi.

Vastaava lähestymistapa omaksuttiin EU:n yleisessä tietosuojasetuksessa. Siinä geneettisten tietojen käsittelyyn sovelletaan lähtökohtaisesti samoja tietosuojaperiaatteita kuin muihinkin terveystietoihin. Geneettiset tiedot on tietosuojasetuksessa määritelty yhdeksi terveystietojen piiriin kuuluvaksi henkilötietojen lajiksi ja siten geneettisten tietojen tulisi aina katsoa olevan osa henkilön terveystietoja. Edellä sanottu ei poissulje mahdollisuutta ottaa kansallisesti käyttöön lisäehtoja tai rajoituksia, jotka koskevat geneettisten tietojen tai terveystietojen käsittelyä. Näistä erityisistä ja asianmukaisista toimenpiteistä luonnollisten henkilöiden perusoikeuksien ja henkilötietojen suojelemiseksi olisi säädettävä kansallisessa lainsäädännössä siten, että henkilötietojen (ml. genomitietojen) vapaa kulku Unionissa ei vaikeutuisi.

Genomikeskustyöryhmän ehdottamassa genomilaissa olisi tarkoitus säätää sekä uudesta viranomais-toimijasta että sen suorittamasta genomitiedon käsittelystä. Genomilaki olisi siten muita lakeja täydentävä, jolloin sitä sovelletaan yleislakien lisäksi, ei niiden sijasta. Lain tavoitteena olisi varmistaa geneettisten tietojen suojaa ja edistää tietojen asianmukaista käyttöä tietosuojasetuksen edellyttä-

min tavoin. Myös uuden rekisterinpitäjän perustaminen ja keskitetyn genomitietokannan luominen sen lakisääteisenä tehtävänä edellyttävät uusia säännöksiä muun ohella rekisterinpidon käyttötarkoituksesta. Rekisterinpidon laillisuus edellyttää genomikeskukselle luotavaa lainsäädännöllistä pohjaa erityisesti, kun salassa pidettäviä henkilötietoja on tarkoitus luovuttaa genomikeskukselle viranomaisten henkilörekistereistä (esimerkiksi potilasrekisteristä) hyödyntäen teknistä käyttöyhteyttä. Lisäksi genomitietoja on tarkoitus yhdistää muihin valtakunnallisiin sosiaali- ja terveydenhuollon rekisteritietoihin.

Genomitiedon perusoikeusluonteesta johtuen genomilain valmistelussa on tullut huomioida perusoikeuksien yleiset rajoitusperusteet sekä perustuslakivaliokunnan ratkaisukäytäntö. Perustuslakivaliokunnan pitkäaikaisessa ratkaisukäytännössä tärkeinä sääntelykohteina henkilötietojen suojan kannalta on pidetty rekisteröinnin tavoitetta, rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä, niiden sallittuja käyttötarkoituksia, luovutettavuutta, säilytysaikaa ja rekisteröidyn oikeusturvaa. Sääntelyssä tulisi valiokunnan ratkaisukäytännön mukaan korostaa henkilötietojen suojaamista väärinkäytön vaaroilta, kuten tietojen laittomalta saannilta ja käytöltä. Lailla säätämisen vaatimusta on peilattu sekä Suomen kansainvälisiä velvoitteita että suostumukseen perustuvaa sääntelytapaa kohden.

2.2 Sääntelyn nykytila ja arviointi

Genomitiedon käsittely

Suomessa ei tällä hetkellä ole puhtaasti genomitiedon käsittelyä koskevaa erityislainsäädäntöä, mutta sitä normittavat lukuisat yleis- ja erityislainsäädännön piiriin kuuluvat säännökset. Nämä säännökset yhdessä muodostavat oikeusjärjestyksen yhtenäisen kokonaisuuden, joka ohjaa tulevia sääntelytoimia.

Oikeudellisessa arvioinnissa keskeiseen asemaan nousee genomitiedon luonne henkilötietona. Genomitiedon luonteeseen kuuluu olennaisesti ihmisen geneettisen profiilin ainutlaatuisuus ja se, että yksilöt ovat erotettavissa koko genomia koskevan tiedon avulla toisistaan. Koko genomia kuvaava tieto pitää sisällään tiedot yksilön synnynnäisistä ominaisuuksista, kuten syntyperästä, etnisyydestä, sukulaisuussuhteista, elimistön toiminnoista ja rakenteista sekä sairauksien ja alttiuksien geneettisistä syytekijöistä. Genomista suurin osa on kaikilla yksilöillä samanlaista, genomien variaatiot selittävät osaltaan heidän yksilöllisiä ominaisuuksiaan, kun genomia luetaan yhtenä kokonaisuutena. Siten, jos käsitellään suppeampaa osaa genomista, kuten eksomisekvenssintia, yksittäistä geeniä tai yksittäisiä geenimuutoksia, käsitellään vastaavasti suppeampaa osaa yksilöllisyyden synnynnäisestä osasta. Väestötasoisella genomien variaatiotiedolla ei välttämättä ole lainkaan yksilöivää ominaisuutta, ellei kyse ole erittäin harvoin esiintyvistä sairauksista. Yleisesti voidaan todeta, että genomitieto voi olla tunnistettavuudeltaan vaihtelevaa ja edellyttää tunnistettavuuden asteeseen suhteutettua oikeudellista arviointia ja siitä johdettuja organisatorisia ja teknisiä suojatoimia. Huomionarvoista on, että koko perimää kuvaavaa genomitietoa ei nykyteknologialla voi tehokkaasti anonymisoida, eli genomitiedon yhteyttä henkilöön ei pystytä katkaisemaan. Sen sijaan variaatiotiedoista luonnollisen henkilön tunnistettavuus on mahdollista poistaa kokonaisuudessaan siten, ettei tunnistaminen

ole enää lainkaan mahdollista pelkän variaatiotiedon perusteella. Yksilön tunnistettavuus genomitiedon perusteella ja käsiteltävän genomitiedon arkaluontoisuus vaikuttavat tietoturvan tarpeisiin.

Genomitietojen käsittely ei koske ainoastaan henkilötietojen suojaa. Perusoikeustasolla sitä säätelee jokaisen oikeus yksityisyyden suojaan ja henkilökohtaisen integriteetin koskemattomuuteen. Keskeinen genomitietojen käsittelyä säätelevä perusoikeus on myös kaiken syrjinnän kieltä, joka on kirjattu kansainvälisiin ihmisoikeussopimuksiin ja Euroopan Neuvoston yleissopimukseen ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla (Sopimus no. 164, 1999, Oviedo, biolääketiedesopimus) sekä EU:n perusoikeuskirjaan (EUVL C364/01) ja Suomen perustuslakiin.

1.12.1999 voimaan tullut Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus tähtää ihmisyksilön oikeuksien suojeluun biolääketieteellisen teknologian, ml. ihmisgenetiikan väärinkäyttöä vastaan. Biolääketiedesopimus koskee yksilön suojaa lääketieteellisissä tutkimuksissa, henkilön yksityiselämän suojaa ja tiedonsaantioikeutta terveyttä koskevista tiedoista, yksilön perintötekijöihin liittyviä kysymyksiä sekä suostumusta lääketieteellisiin toimenpiteisiin. Tutkittavan informointivelvollisuus kattaa myös kaiken tutkimuksesta syntyvän tiedon uudelleenhyödyntämistavat. Sopimuksessa painotetaan tieteellisen tutkimuksen vapautta, mutta asetetaan ihmisen etu ja hyvinvointi yhteiskunnan ja tieteen etujen edelle. Biolääketiedesopimus on saatettu kansallisesti voimaan ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamisesta biologian ja lääketieteen alalla tehdyn yleissopimuksen lainsäädännön alaan kuuluvien määräysten voimaansaattamisesta annetulla lailla (884/2009). Sopimusta täydentävät useat lisäpöytäkirjat, joista genomitietojen käsittelyn kannalta keskeisimmät ovat vuonna 2005 laadittu tutkimusta koskeva lisäpöytäkirja (ETS 195) sekä vielä lainvoimaa vailla oleva geenitestejä koskeva lisäpöytäkirja. Euroopan neuvoston puitteissa on lisäksi laadittu genomitiedon käyttöä vakuutus toiminnassa (CM/Rec(2016)8) ja biopankkitutkimuksessa (CM/Rec(2016)6) ohjeistavia suosituksia.

Genomitiedon suojelun kannalta EU:n perusoikeuskirja on ensisijainen oikeuslähde arvioitaessa genomitiedon käsittelyn perusoikeuden mukaisuutta. Keskeinen perusoikeus on perusoikeuskirjan 8 artiklassa jokaiselle turvattu oikeus henkilötietojen suojaan. Artikla perustuu EU:n ihmisoikeussopimuksen 8 artiklalle (yksityisyyden suoja) sekä Euroopan Neuvoston yleissopimukselle, joka koskee yksilöiden suojelua henkilötietojen automaattisessa tietojenkäsittelyssä (SopS 36/1992, tietosuojasopimus). Genomitietojen suojaan liittyy siten läheisesti myös perusoikeuskirjan 7 artiklaan sisältyvä yksityisyyden suojan takaava oikeus, jonka mukaan jokaisella on oikeus siihen, että hänen yksityiselämänsä kunnioitetaan. Keskeinen perusoikeus on myös 3 artiklan mukainen oikeus henkilökohtaiseen koskemattomuuteen. Jokaisella on perusoikeuskirjan mukaan oikeus ruumiilliseen ja henkiseen koskemattomuuteen. Ihmisen syrjintä erityisesti geneettisten ominaisuuksien perusteella on Euroopan unionin perusoikeuskirjan 21 artiklan nojalla kiellettyä kaikissa Euroopan unionin jäsenvaltioissa.

Suomen perustuslaissa kansalaisten yhdenvertaisuudesta lain edessä ja syrjinnän kiellosta säädetään perustuslain 6 §:ssä. Lainkohta pitää sisällään myös genomitiedon perusteella tapahtuvan syrjinnän kiellon. Jokaisen oikeus henkilökohtaiseen vapauteen ja koskemattomuuteen turvataan puolestaan perustuslain 7§:ssä. Tämän oikeuden on katsottu suojaavan niin henkilön fyysistä vapautta kuin

myös hänen tahdonvapauttaan ja itsemääräämisoikeuttaan. Perustuslain 10 §:ssä on puolestaan suojattu jokaisen yksityiselämä, kunnia ja kotirauha ja todettu, että henkilötietojen suojasta säädetään erikseen lailla.

Henkilötietojen suojasta on säädetty henkilötietolaissa (523/1999) ja siten muualla laissa ei ole tarpeen säätää asioista, jotka on jo ratkaistu henkilötietolaissa. Henkilötietolaki on henkilötietojen keräämistä, tallettamisesta, käyttöä, luovuttamista ja muuta käsittelyä sääntelevä yleislaki, joka turvaa perustuslain 10 §:n 1 momentin tarkoittamaa henkilötietojen suojaa. Sen avulla on pantu täytäntöön myös Euroopan neuvoston tietosuojasopimus sekä Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 95/46/EY yksilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (tietosuojadirektiivi). Henkilötietolain 3 §:ssä määritellyllä henkilötiedolla tarkoitetaan kaikenlaisia luonnollista henkilöä taikka hänen ominaisuuksiaan tai elinolosuhteitaan kuvaavia merkintöjä, jotka voidaan tunnistaa häntä tai hänen perhettään tai hänen kanssaan yhteisessä taloudessa eläviä koskeviksi. Lain 11 §:ssä tarkoitettujen arkaluonteisten henkilötietojen (joihin genomitiedon voidaan katsoa lukeutuvan) käsittely on lähtökohtaisesti kiellettyä, elleivät 12 §:ssä määritellyt poikkeusedellytykset täyty. Henkilötietolain säännöksiä sovelletaan silloin, kun tieto on yhdistettävissä tunnistettavaan tai yksilöitävissä olevaan henkilöön. Henkilötietolain soveltaminen edellyttää myös, että käsiteltävien henkilötietojen myötä syntyy henkilörekisteri. Esimerkkejä genomitietoa sisältävistä rekistereistä ovat mm. potilas- ja tutkimusrekisterit. Henkilötietojen, mukaan lukien genomitiedon, käsittelyssä on noudatettava henkilötietolain mukaisia henkilötietojen käsittelyä koskevia yleisiä periaatteita, joihin lukeutuvat mm. lakisääteiset salassapito- ja vaitiolovelvollisuudet.

Siltä osin kuin genomitiedot sisältyvät viranomaisrekisteriin (esim. potilasrekisteri), sovelletaan niiden salassapitoon ja luovuttamiseen pääsääntöisesti viranomaisten toiminnan julkisuudesta (621/1999, julkisuuslaki) annetun lain 24 §:n 25 kohtaa. Säännöstä täydentävät potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain (785/1992, potilaslaki) 13 § sekä lääketieteellisestä tutkimuksesta annetun lain (488/1999, tutkimuslaki) 23 §. Julkisuuslaki on viranomaisten asiakirjojen julkisuutta, viestintää ja hyvää tiedonhallintatapaa sääntelevä yleislaki, joka toteuttaa perustuslain 12 §:n 2 momentissa säädettyä oikeutta saada tieto viranomaisen julkisesta asiakirjasta. Lain 28 § mahdollistaa siten salassa pidettävän tiedon antamisen viranomaisrekisteristä yksittäistapauksessa tieteellistä tutkimusta, tilastointia taikka viranomaisen suunnittelu- tai selvitystyötä varten edellyttäen, että alkuperäisessä suostumuksessa tiedon käytölle ja luovutukselle asetettuja ehtoja noudatetaan ja on ilmeistä, ettei tiedon antaminen loukkaa yksilön suojeltuja etuja. Julkisuuslain 28 § ei olisi välittömästi sovellettavissa genomitietojen tallettamiseen genomikeskukseen, koska kyse ei olisi rekisterinpitäjän suorittamasta yksittäistapauksellisesta luovutuksesta.

Hoidossa käytettyjen potilastietojen (ml. genomitietojen) osalta on käsittelystä ja tietojen luovutuksesta säädetty erikseen ennen kaikkea terveydenhuoltolaissa (1326/2010), potilaslaissa sekä laissa sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä (159/2007). Hoitosuhteessa genomitiedon käsittelyn ja säilyttämisen oikeudellinen peruste liittyy rekisterinpitäjän lakisääteiseen velvollisuuteen, joskin varsinainen lääketieteellinen toimenpide genomitiedon tuottamiseksi ja käsittelemiseksi edellyttää potilaan tietoon perustuvaa vapaamuotoista, esimerkiksi suullista suostumusta. Jos intervention tarkoituksena on tuottaa genomitietoa potilaan sairauden ennustamiseksi tai

tietyn kantajuuden tai alttiuden tutkimiseksi, on suostumus dokumentoitava esimerkiksi kirjaamalla potilastietojärjestelmään. Potilaalle on etukäteen annettava asianmukainen informaatio geenitestin tarkoituksesta, luonteesta ja seurauksista. Ennustavien testien osalta asianmukaisen geneettisen neuvonnan on oltava saatavilla. Annettavan neuvonnan muoto ja laajuus riippuu geenitestin tulosten seurauksista ja merkityksestä kyseisen henkilön tai hänen perheensä kannalta.

Genomitietoa saa hoidon yhteydessä käsitellä vain asianomaisessa toimintayksikössä tai sen toimiksiannosta potilaan hoitoon tai siihen liittyviin tehtäviin osallistuvat henkilöt (potilaslaki 13 §). Potilasasiakirjoja ja niihin sisältyviä genomitietoja saa potilasasiakirja-asetuksen 4 §:n mukaisesti käsitellä vain siinä laajuudessa kuin heidän työtehtävänsä ja vastuunsa sitä edellyttävät. Tätä laajempien tai muiden ihmisten tietojen osalta ei ole edes selailumahdollisuutta. Genomitiedon siirto rekisterinpitäjältä toiselle terveyden- ja sairaanhoidossa edellyttää pääsääntöisesti potilaan informoidun ja kirjallisen suostumuksen. Poikkeuksia suostumusvaatimukseen sisältyy potilaslain 13 §:ään ja lukuisiin erityissäännöksiin. Esimerkiksi terveydenhuoltolaki mahdollistaa sen, että potilaan hoitoon osallistuvat henkilöt voivat hyödyntää yhteiseen sähköiseen potilasrekisteriin talletettuja tietoja sairaanhoitopiirin kuntayhtymän alueen kunnallisen perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon laajuudessa. Silloinkaan genomitietoa ei saa käyttää muuten kuin hoidon edellyttämässä laajuudessa. Potilaalla on oikeus kieltää toisen toimintayksikön tietojen käyttö. Potilas saa kieltää käsittelyn tai peruuttaa kieltonsa milloin tahansa (terveydenhuoltolain 9 §:n 2 momentti). Potilasasiakirjoihin sisältyvä genomitieto on hävitettävä, kun säilyttämisen lakisääteinen aika tai tarpeellisuus on päättynyt, ellei genomitiedon pidempiaikainen säilyttäminen tai uudelleenhyödyntäminen uudessa käyttötarkoituksessa ole mahdollista potilaan kirjallisen suostumuksen tai poikkeuksellisesti lainsäädännön perusteella. Säilytys genomitietokannassa ja muu käsittely genomikeskuksessa edellyttäisi siten joko potilaan kirjallista suostumusta tai laissa säädettyä perustetta. Genomitiedon luovuttaminen innovaatio- tai kehittämistoiminnan tarkoituksiin edellyttäisi kuitenkin aina nimenomaista tietoon perustuvaa suostumusta.

Terveydenhuollossa on asiakastietolain myötä siirrytty käyttämään valtakunnallisia sähköisiä tietojärjestelmäpalveluja, Kanta-palveluja. Kanta on asiakastietolakiin pohjautuva palvelu terveydenhuollolle, ja siellä on tallennettuna jo yli 5,5 miljoonan henkilön tiedot (ml. edesmenneiden tietoja). Palvelu sisältää vaativia suostumuskäytäntöjä ja kansalainen itse hallinnoi omia tietojaan. Järjestelmä poistaa päällekkäistä tallentamista ja tieto kulkee keskitettyjen tietovarantojen kautta toimijalta toiselle. Kaikki terveydenhuollon toimijat on sertifioitu, tietoliikenneyhteydet on varmistettu, terveydenhuollon ammattihenkilöt tunnistettu ja fyysisestä tietoturvasta pidetty huolta. Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö on vuoden 2016 aikana valmistellut luonnoksen uudeksi laiksi asiakastietojen sähköisestä käsittelystä sosiaali- ja terveydenhuollossa (asiakastietolaki) sekä tarvittavat muutokset muihin lakeihin. Lailla on tarkoitus kumota voimassa oleva asiakastietolaki. Lakiluonnos määrittää koko sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen valtakunnallisen käsittelyn sosiaali- ja terveydenhuollon prosessissa. Asiakastietojen käsittely perustuisi ehdotetussa asiakastietolaissa lainsäädäntöön, asiakas- ja hoitosuhteeseen sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattihenkilölle työtehtävien mukaisesti annettuihin käyttöoikeuksiin sekä asiakkaan antamaan suostumukseen ja kielloikeuteen. Asiakastietolakia koskevan esityksen tarkoituksena olisi lisätä asiakastietolakiin säännökset, jotka mahdollistaisivat kansalaisen tallentaa myös omia hyvinvointitietojaan tai erilaisten

hyvinvointisovellusten tuottamia tietoja kansalaisen omatietovarantoon, jonka rekisterinpitäjänä toimisi Kansaneläkelaitos. Tavoitetilassa asiakas voisi tallentaa henkilötietojaan internetin, erilaisen asiointipalvelujen tai mobiilisovellusten kautta. Henkilö voisi antaa suostumuksensa siihen, että palvelunantaja saisi hyödyntää omatietovarannossa olevia hyvinvointitietoja hoitosuhteessa. Omatietovaranto tarjoaisi myös mahdollisuuden omahoitotietojen luovuttamisen toissijaiseen käyttötarkoitukseen esimerkiksi tutkimustoimintaan tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan. Asiakastietolain uudistuksen yhteydessä on pohdittu laajemmin sitä, että ketkä voivat olla Kanta-palveluja hyödyntäviä tahoja ja tulevaisuudessa näihin voidaan mahdollisesti lukea esimerkiksi genomikeskus, genomitiedon tuottajat sekä yksilö omatietovarannon kautta.

Suomessa tapahtuvaan kajoavaan lääketieteelliseen tutkimukseen ja genomitiedon käsittelyyn sen osana sovelletaan tutkimuslakia, joka nojautuu vahvasti biolääketiedesopimuksesta ilmeneviin ihmisoikeusperiaatteisiin. Lääketieteellisissä tutkimushankkeissa genomitiedon tuottaminen ja säilyttäminen on sidottu yksilöityyn tutkimushankkeeseen ja käyttötarkoitukseen ja edellyttää tutkittavan vapaaehtoista ja tietoista kirjallista suostumusta lääketieteelliseen toimenpiteeseen sekä eettistä ennakkoarviointia. Suostumus koskee lähtökohtaisesti sekä tutkimukseen osallistumista että siitä syntyvien henkilötietojen käsittelyä. Jos rekisterinpitäjä vaihtuisi siten, että esimerkiksi genomikeskuksesta tulisi uusi rekisterinpitäjä, tulisi muutokseen pääasiassa vaatia tutkittavan erillinen suostumus ja sen pitäisi kattaa kaikki suunnitellut uudet käyttötarkoitukset. Tutkittavalla tulisi olla mahdollisuus rajata tiedon käsittely vain tiettyihin käyttötarkoituksiin ja kieltää henkilötietojensa luovutus toiselle rekisterinpitäjälle, kuten genomikeskukselle.

Biopankkilaki (688/2012) sisältää erityissäännökset genomitiedon käsittelystä osana biopankkinäytettä biopankissa ja sen luovuttamisesta biopankkitutkimukseen. Biopankkilaki sallii laajan suostumuksen käyttämisen biopankissa mahdollistaen biopankkiaineiston (ml. genomitiedon) luovuttamisen ennalta määrittelemättömiin, mutta luovutuksen hetkellä täsmentyviin biopankin tutkimusalueen mukaisiin tutkimushankkeisiin. EU:n yleisen tietosuojasetuksen suostumukselle asettamat edellytykset ovat tiukemmat kuin mitä suomalaisessa biopankkitoiminnassa on käytetty, minkä vuoksi biopankkilain suostumusta koskevia säännöksiä arvioidaan parhaillaan uudestaan. Biopankkilaki mahdollistaisi genomitiedon säilyttämisen toimeksiantosopimuksen nojalla genomikeskuksen tietokannassa, mutta tällainen sopimus ei muodostaisi genomikeskukselle itsenäistä oikeutta käsitellä genomitietoja esimerkiksi luovuttamalla niitä hoidollisiin tarkoituksiin. Sitä genomitiedon tallentaminen uuden rekisterinpitäjän eli genomikeskuksen tietokantaan edellyttäisi tiedon käsittelyyn liittyvää oikeudellisten perusteiden tarkempaa arviointia, kuten muussakin lääketieteellisessä tutkimuksessa.

EU:n yleistä tietosuojasetusta aletaan soveltaa 25.5.2018. Se on sellaisenaan Suomessa sovellettavaa lainsäädäntöä. Tietosuojasetuksesta johdettuja tietosuojaperiaatteita sovelletaan kaikkiin tietoihin, jotka koskevat tunnistettua tai tunnistettavissa olevaa luonnollista henkilöä. Asetuksessa vahvistetaan säännöt luonnollisten henkilöiden suojelulle henkilötietojen (ml. genomitietojen) käsittelyssä sekä säännöt, jotka koskevat henkilötietojen vapaata liikkuvuutta. Asetuksen tavoitteina on paitsi yhdenmukainen ja korkeatasoinen luonnollisten henkilöiden suojelu, myös henkilötietojen vapaa liikkuvuus unionissa. Tietosuojasetuksen kansallista toimeenpanoa varten oikeusministeri-

össä toimii EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen täytäntöönpanoryhmä, jonka tehtävänä on mm. valmistella lainsäädäntöehdotus kansallisen liikkumavaran puitteissa sekä tehdä ehdotus tarvittavasta yleislaista. Samalla on tarkoitus kumota mm. nykyinen henkilötietolaki. Tulevaisuudessa toimijoiden on kyettävä samanaikaisesti soveltamaan sekä tietosuoja-asetusta, kansallista tietosuojalakia että genomitiedon käsittelyä koskevaa erityislainsäädäntöä.

Genomitietojen hyödyntämistä tulee tarkastella myös osana laajempaa kansallista terveystietojen hyödyntämijärjestelmää, jossa keskeistä roolia tulee esittämään hallituksen esittämä laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä. Esityksen tarkoituksena on luoda ajanmukaiset ja yhdenmukaiset edellytykset mm. terveyteen ja hyvinvointiin liittyvien henkilötietojen käytölle tilastointiin, tutkimukseen, kehittämis- ja innovaatio toimintaan, opetukseen, tietojohdamiseen, viranomaisohjaukseen ja -valvontaan sekä viranomaisten suunnittelu- ja selvitystehtäviin. Ehdotetuilla laeilla yhtenäistettäisiin sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sekä muiden terveyteen ja hyvinvointiin liittyvien henkilötietojen käyttöä ohjaava lainsäädäntökokonaisuus. Esityksen mukaan tällaisten tietojen käyttöluvat myöntäisi jatkossa keskitetysti Sosiaali- ja terveysalan käyttölupaviranomainen, lupakäsittelyä ja tietopyyntöjen käsittelyä varten luotaisiin keskitetty tietopyyntöjen hallintajärjestelmä ja luvan nojalla luovutettaville tiedoille luotaisiin tietoturvalliset käyttöympäristöt ja käyttöyhteydet. Esityksessä 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.

Geenitestejä koskeva sääntely

Suomessa ei ole geenitestejä koskevaa kansallista erityissääntelyä. Suomi on allekirjoittanut biolääketiedesopimuksen terveystarkoituksia varten tehtäviä geenitestejä koskevan lisäpöytäkirjan, mutta se ei ole ratifioinut sitä. Lisäpöytäkirja ei myöskään ole vielä kansainvälisesti voimassa, sillä siitä puuttuu yksi ratifiointi. Tšekin tasavalta on viimeisimpänä maana ilmoittanut ratifioivansa lisäpöytäkirjan, joten se tulee lähiaikoina kansainvälisesti voimaan. Lisäpöytäkirjan allekirjoittamisen on jo itsessään katsottu Suomessa viittaavan siihen, että mm. terveydenhuoltoa ja lääketieteellistä tutkimusta koskeva lainsäädäntömme on keskeisiltä osiltaan lisäpöytäkirjan määräyksiä vastaavaa. Se sisältää kuitenkin myös kansallisesta sääntelystä toistaiseksi puuttuvia määräyksiä esimerkiksi geneettisiä palveluja eli geenitestejä, laboratorioita ja palveluntuottajia koskevista laatuvaatimuksista. Geenitestien sääntelyyn on Suomessa käytetty useita muita pehmeämpiä sääntelyinstrumentteja, joihin lukeutuvat muun ohella laboratorioiden vapaaehtoiset akkreditointimenettelyt.

Lisäpöytäkirjan mukaan ennustavia geenitestejä voidaan tehdä ainoastaan terveydenhoidollisessa tai tutkimuksellisessa tarkoituksessa. Ne edellyttävät aina myös asianmukaista perinnöllisyysneuvontaa (artikla 8). Jokaisella on oikeus saada kaikki terveyttään koskeva tieto, mikä on kerätty geenitestin avulla. Mikäli henkilö ei halua tätä tietoa, hänen toivettaan on kunnioitettava (artikla 16). Jos geenitestin perusteella ilmenee tietoja, joista testatun henkilön perheelle olisi hyötyä, häntä on informoitava tästä seikasta (artikla 18). Lisäpöytäkirja antaa myös mahdollisuuden tehdä geenitesti aikai-

semmin irrotetun biologisen materiaalin avulla silloin, kun ei ole mahdollista kohtuullisesti saada yhteyttä henkilöön tapauksessa, jolloin 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. Laisassa olisi kuitenkin otettava huomioon mahdollisuus, että alkuperäisen biologisen materiaalin luovuttanut henkilö on vastustanut biologisen materiaalin käyttöä tällaisen testin tekemiseen (artikla 14).

Geenitestausta koskeva lisäpöytäkirja kattaa soveltuvin osin myös kuluttajille suunnatut geenitestit, joista Suomessa on säännelty toistaiseksi lähinnä kuluttajansuojasäännösten kautta. Silloin, kun kuluttaja ja valmistaja ovat suoraan yhteydessä eli kyseessä on kuluttajille suunnattujen geenitestien (*Direct-to-consumer, DTC*) markkinat, sovelletaan kansallisesti kuluttajansuojasääntelyä, jonka ytimessä ovat tuoteturvallisuuden varmistaminen ja harhaanjohtavan markkinoinnin estäminen. Silloin kun genomipalveluyritykset käsittelevät genomitietoja, voi käsittelyperuste olla vain yksilön suostumus. Mikäli yritykset haluaisivat luovuttaa genomitiedot genomikeskukselle tiettyä tarkoitusta varten, tulisi suostumukseen sisältyä tämä mahdollisuus. Genomikeskuksen ja yritystoiminnan välinen suhde olisi määriteltävä ehdotetussa genomilaissa.

Geenitestejä koskevaa eurooppalaista sääntelyä on harmonisoitu vuonna 2017, kun Euroopan unionin neuvosto ja parlamentti hyväksyivät uudet asetukset lääkinällisistä laitteista (medical device eli MD -asetus) sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinällisistä laitteista (IVD -asetus). IVD-asetusta aletaan kansallisesti soveltaa täysimääräisesti vuonna 2022. MD-asetus ja IVD -asetus sääntelevät erityisesti laitteille (ml. geenitesteille) asetettavia vaatimuksia ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. IVD -asetuksen 4 artikla sisältää geenitestejä koskevia säännöksiä, joissa todetaan mm. tietyin edellytyksin annettavan asianmukaisen neuvonnan vaatimus. Kyseinen neuvontavelvoite on vielä merkitykseltään avoin ja tulee koskemaan vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtävää geenitestiä. Velvoite ei luultavasti koskisi tilannetta, jossa geenitestin valmistaja ja kuluttaja ovat suorassa yhteydessä ilman terveydenhuollon toimeksiantoa. Artikla mahdollistaa sen, että jäsenvaltiot tarjoavat potilaille asetustekstiä laajempaa ja yksityiskohtaisempaa suojelua.

Monipuolisesta geenitestisääntelystä huolimatta huolta ovat edelleen aiheuttaneet geenitestien tarkkuuteen ja ennustavuuteen liittyvät tekijät, miltä osin perinnöllisyysneuvonnan antamista on pidetty tarpeellisena, mutta puutteellisesti säänneltyinä. Genomilakiin ehdotetaan sisällytettäväksi perinnöllisyysneuvontaa koskevia yleistason vaatimuksia. Näistä kerrotaan tarkemmin kohdassa 5.

3 Kansainvälinen vertailu

Genomikeskustyöryhmä on tehnyt kansainvälistä lainsäädäntövertailua maista, joissa tiedetään olevan työryhmän tavoitetta vastaavia institutionaalisia ratkaisuja tai joissa suunnitellaan väestön genomitiedon hyödyntämistä yksilöllistetyn lääketieteen tarpeisiin.

Genomitiedon käyttöä sääntelee useassa maassa henkilötietolain lisäksi terveydenhuoltolaki. Suoraista genomilakia ei monessa maassa ole. Genomitietoa saa kerätä henkilön suostumuksella ja useimmiten henkilön sairauden diagnoosia varten. Tutkimuskäyttöön genomitietoa saa kerätä myös suostumuksella.

Pohjoismaissa, joiden voidaan arvioida olevan rakenteiltaan parhaita vertailukohteita Suomelle, on aloitettu kansallisen tason genomilääketieteen ja -tutkimuksen hankkeet. Tanskassa on ehdotettu kansallisen genomikeskuksen perustamista ja Norjassa kansallisen geenivarianttitietokannan luomista. Ruotsi tähtää ensisijaisesti kansallisen kliinisen genomilääketieteen hoitopolun luomiseen. Lainsäädäntöselvityksen kohteeksi on otettu Norja, Tanska, Ruotsi, Ranska, Saksa, Sveitsi, Alankomaat, Iso-Britannia, Viro, Yhdysvallat, Kanada ja Singapore, joiden genomitiedon hyödyntämisen infrastruktuurit esitellään lyhyesti seuraavaksi.

Norja

Norjassa julkaistiin yksilöllistetyn lääketieteen strategia syksyllä 2016 ja sen toteutuksesta vastaa Norjan terveysministeriö. Strategia sisältää muun muassa suosituksen kansallisen anonymisoidun perinnöllisiä geenivariantteja koskevan tietokannan luomisesta, joka olisi yhteydessä myös ulkomaisiin tietokantoihin. Tietokannan valmistelua varten on allokoituja lisäksi kansallisen kompetenssiverkoston rakentamiseen. Myös syöpärekisteriä on suositeltu tulevaisuudessa kehitettäväksi syöpägenomin kattavaksi. Norja selvittää lisäksi kliinisen genomitiedon tallentamista ja käsittelemistä terveydenhuollon ja tutkimuksen tarkoituksia varten. Norjan selvityksessä kartoitetaan genomitiedon hyödyntämistä osana yliopistollisia tai yksityissektorin teknisiä palveluja.

Tanska

Tanska on julkaissut kansallisen yksilöllistetyn lääketieteen strategian vuosille 2017-2020 ja allokoit infrastruktuurin perustamista ja strategian toimeenpanoa varten 100 000 000 DKK (noin 13,5 miljoonaa euroa) siemenrahoituksen. Toiminnan rahoitukseen osallistuvat tulevaisuudessa myös yksityiset toimijat, kuten erityisesti Novo Nordisk ja muut säätiöt. Strategian toimeenpanosta vastaavat Tanskan terveysministeriö sekä Danish Regions, joka on alueita edustava poliittinen organisaatio. Tanskassa terveydenhuolto- ja sairaalajärjestelmää hallinnoidaan aluetasolla. Strategia osoittaa suuntaviivat yksilöllistetyn lääketieteen kehittämiseksi Tanskassa ja suosittaa kansallisen, julkisrahoitteisen genomikeskuksen perustamista sekä hoito- että tutkimustarkoituksia varten joko Kööpenhaminaan tai sen lähialueelle. Joitakin genomikeskuksen toimintoja kilpailutetaan ja sijoitetaan Aarhusiin ja muille alueille. Toiminnot rakennetaan olemassa olevan osaamisen ja asiantuntijuuden päälle hyödyntäen sidosryhmiä yliopistoista, sairaaloista ja teollisuudesta. Tulevan genomikeskuksen johtajaksi on nimetty Gert Sørensen, joka on Aarhusin yliopistollisen sairaalan entinen johtaja. 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 yhdistivät toimintansa ja toimivat nyt yhdessä Tanskan bio- ja genomipankki -nimisen organisaation alaisuudessa.

Tanskan yksilöllistetyn lääketieteen strategian sekä tulevan genomikeskuksen tehtävien ytimessä on keskitetyn genomitietokannan luominen sekä genomitiedon integrointi sähköisten potilasasiakirjo-

jen kautta osaksi potilaiden hoitoa. Genomisekvensoinnit ja henkilötietojen käsittely suunnitellaan toteutettavaksi julkisella sektorilla ja tiedon tallentamiseen luodaan kansallisia tietoturvallisia pilvi-ratkaisuja. Sekvensointialustoja tai bioinformatiikan työkaluja koskevia ratkaisuja ei ole vielä tehty. Yksityiset toimijat voivat rahoittaa tutkimusta ja kehitystyötä, mutta eivät saa sopimukseen liittyvää itsenäistä oikeutta genomitiedon käyttöön. Genomitiedon käyttöön liittyvät viranomaistehtävät ja rekisterinpito ovat julkisen sektorin vastuulla. Suunnittelun aikajänne on noin viisi vuotta, mutta koko strategian toteuttamiseen on arvioitu kuluvan useampia vuosia.

Tanskan lakiehdotus paikallisen terveydenhuoltolain muuttamiseksi on parhaillaan lausuntokierroksella ja sisältää strategian toimeenpanoa koskevia säännöksiä tulevasta genomikeskuksesta. Terveysministeriön alaisen genomikeskuksen tehtävänä olisi edistää henkilökohtaisen lääketieteen kehittämistä keskitetyllä hallintaratkaisulla. Genomikeskus tukisi yksilöllistetyn lääketieteen kehittämistä yhdessä Tanskan terveydenhuollon, tutkimuslaitosten ja potilasjärjestöjen kanssa. Kansallinen genomikeskus kehittäisi ja ylläpitäisi yhteistä valtakunnallista tietokantaa tietojen keräämiseksi ja säilyttämiseksi. Tietokannasta on tarkoitus luovuttaa tietoja pääasiassa potilaiden hoitotarkoituksiin, mutta geno- ja fenotyypidataa olisi käytettävissä myös tutkimustarkoituksia varten. Genomitietokannan sisältämiä tietoja olisi ehdotuksen mukaan mahdollista käsitellä vain, jos se olisi tarpeen ennalta ehkäisevän taudin torjunnan, lääketieteellisen diagnoosin, hoitotyön tai potilaan hoidon tai terveydenhuollon kannalta ja tietoja käsittelee salassapitovelvoitteen alainen terveydenhuollon ammattihenkilö. Käsittely olisi mahdollista myös yhteiskunnallisesti merkittävässä tilastollisissa tai tieteellisissä tutkimustarkoituksissa, jotka kytkeytyvät potilaan hoitoon. Tanska on verrannut yksilöllistetyn lääketieteen ohjelmaansa Genomics Englandin vastaavaan, mutta pitää kansallisen implementoinnin kannalta pohjoismaiden etuna yhdenmukaisia IT-järjestelmiä.

Ruotsi

Ruotsin kansallista *Genomic Medicine Sweden* hanketta rahoitetaan julkisin varoin ja on parhaillaan käynnistämisvaiheessa. Hanke perustuu kliinisen genomiikan tarpeisiin ja rakentuu alueellisten toimijoiden (lähinnä yliopistolliset keskussairaalat) yhteistyön päälle. Hanketta johtaa Karoliininen Instituutti, joka tekee yhteistyötä yliopistollisten keskussairaalaapiirien sekä maakuntien kanssa. Hankkeen tavoitteena on analysoida kymmenessä vuodessa 100 000 näytettä erityisesti perinnöllisistä sairauksista ja syövästä, ja pidemmällä tähtäimellä monitekijäiset sairaudet ja mikrobiomit on mahdollista liittää hankkeeseen mukaan. Ruotsissa on käynnissä myös julkisesti rahoitettu kaksos-tutkimukseen perustuva Swedish Genomes Program, joka on integroitu kansalliseen genomihankkeeseen. Ohjelman puitteissa luodaan myös referenssigenomityökalu, joka olisi sekä genomitutkijoiden että kliinisen genetiikan laboratorioden 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 preimplantoriseen geenidiagnostiikkaan ja toimenpiteisiin ihmisestä irrotetulla munasolulla tutkimus ja hoitotarkoituksessa. Laissa kielletään geenitutkimus ja geeniterapia, joka johtaisi periytyviin geneettisiin muutoksiin. Yleisissä terveydenhoidollisissa tutkimuksissa geneettistä tutkimusta voidaan käyttää ainoastaan sosiaalivaltion luvalla. Lupa voidaan myöntää, jos tutkimuksen tarkoituksena on tutkia vakavaa sairautta tai sillä

voi olla erityistä merkitystä terveyden- ja sairaanhoidolle ja samalla on huomioitava, onko tutkimuksella tarkoitus näyttää toteen tai sulkea pois sairastumisriski tai voidaanko epäilty sairaus parantaa. Tutkimuksen suorittavalla on myös oltava vaadittava asiantuntemus ja tutkimuksen kohteiden geenitiedot on suojattava tyydyttävällä tavalla. Lisäksi ihmisen itsemääräämisoikeudesta säädetään potilaslaissa (2014:821) ja terveys- ja sairaanhoitolakia (2017:30). EU:n yleinen tietosuojasetus voi tuoda joitain muutoksia näihin lakeihin.

Ranska

Ranskassa laadittiin vuonna 2016 kansallinen genomilääketieteen suunnitelma 2025 (*The French Plan for Genomic Medicine 2025*). Suunnitelma tavoittelee genomilääketieteen hyödyntämistä syöpätautien, harvinaissairauksien sekä yleisten sairauksien hoidossa. Toteutus edellyttää noin 235 000 kokogenomisekvensointia vuodessa. Lisäksi suunnitelmaan sisältyy kansallisen genomilääketieteen viitekehysten luominen innovaatiotoiminnan, teollisuuden ja talouden kasvun edistämiseksi. Geneerisen hoitopolun luomiseksi hankitaan koko Ranskaan korkean kapasiteetin sekvensointipalvelut ja 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. Tulevaisuudessa ratkaistavaksi on jätetty sähköiseen suostumukseen siirtyminen, satunnaislöydösten raportointi sekä genomitiedon turvallinen jakaminen kansainvälisessä ympäristössä.

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. Perustana geenitestin suorittamiselle on aina henkilön suostumus. Lisäksi lain mukaan diagnostisia geneettisiä tutkimuksia saavat suorittaa vain lääkärit ja ennakoivia geneettisiä tutkimuksia voivat suorittaa vain ihmisgenetiikkaan erikoistuneet lääkärit. Keskeiset toimijat ovat Saksan syöpätutkimuskeskus (DKFZ) ja Saksan kansallinen syöpäsairauksien tutkimuskeskus (NCT). Saksan syöpätutkimuskeskuksessa (DKFZ) sijaitsee yksi Euroopan suurimmista toisen sukupolven sekvensointiyksiköistä, joka tarjoaa sekvensointipalveluita DKFZ:n lisäksi myös useille kotimaisille ja ulkomaisille yhteistyökumppaneille. DKFZ toiminta rahoitetaan julkisin varoin.

Sveitsi

Sveitsissä luodaan tutkimuspainotteista yksilöllistetyn lääketieteen kansallista verkostoa (*The Swiss Personalized Health Network, SPHN*), jolle on allokoitu 40 000 000 CHF (noin 34 miljoonaa euroa) 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. Globaalistikin ainutlaatuisen aloitteen 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 omaraahoitteisia. Verkostossa syntyvää genomitietoa tallennetaan alueellisiin kliinisen bioinformatiikan osaamiskeskukseen, joilla on liityntä verkostoon osallistuviin tutkimussairaaloihin ja yliopistoihin. Verkoston datakoordinaatiokeskus tukee ja koordinoi kyseisiä osaamiskeskuksia muodostaen valtiollisen tutkimusinfrastruktuurin. Kokonaisuus palvelee viitekehystenä kansallisen tason tutkimushankkeille. 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 julkaistu vuoden 2017 tammikuussa.

Viro

Vuonna 2000 Viroon perustettiin julkisrahoitteinen ja tutkimuspainotteinen *Estonian Genome Project Foundation* -niminen säätiö väestöpohjaisen biopankin ylläpitoa varten. Vuonna 2007 säätiö muuttui Tarton yliopiston yhteydessä toimivaksi Viron genomikeskukseksi. Rahoituksen keskus saa Viron sosiaaliministeriöltä ja opetusministeriöltä. Aineiston tutkimuskäytöstä peritään maksuja myös tutkijoilta. Genomikeskuksen tavoitteena on kasvattaa genomitiedon määrä koskemaan 100.000 ihmistä. Luottamus tutkimukseen on Virossa pienen notkahduksen jälkeen kasvanut viime aikoina, kun tutkimuksen osallistujille on luvattu enenevässä määrin kliinisiä palveluja ja valtaa tietojensa hallinnointiin. Terveystietojen hallinnointia varten rakennettua infrastruktuuria hyödyntävät Virossa sekä julkinen että yksityinen sektori ja väestöllä on suuri luottamus sen toimivuuteen. Juridisesti terveystiedot omistaa Virossa kansalainen ja infrastruktuuri hyödyntävät digitaalista nimenomaista ja yksilöityä suostumusta, joskin laajaa pidetäänkin toimivampana. Anonymisoituun tietoaaineistoon perustuvaa tutkimusta voidaan Virossa tehdä ilman suostumusta. Tietosuoja-asetus ei tuo fundamentaalisia muutoksia maassa sovellettuihin tietosuojaperiaatteisiin, mutta datan hallinnointia kehitetään.

Iso-Britannia

Vuonna 2013 Iso-Britannian hallitus käynnisti *100 000 Genomes* -projektin, jonka tavoitteeksi asetettiin 100 000 genomia sisältävän tietovarannon luominen kansallisen terveystietopalvelun (National Health Service, NHS) tarkasti valikoiduista asiakkaista ja heidän perheenjäsenistään harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien alueelta. Tietovarantoa hallinnoi valtion omistama *Genomics England* -niminen yritys. Projektin tavoitteena, ja samalla sen merkittävimpänä lyhyen aikavälin hyötynä, on perinnöllisten sairauksien nopea diagnosointi integroimalla genomitieto kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi siinä tavoitellaan eettisen ja läpinäkyvän suostumukseen pohjautuvan ohjelman luomista, tutkimuksen edistämistä sekä alan teollisuuden käynnistämistä. Tietojen keruu perustuu projektissa vapaaehtoisesti annettuun suostumukseen. Luovuttajilta pyydetään erikseen suostumus tietojen luovuttamiseen yritysten hyödynnettäväksi. Vakuutus- ja suoramarkkinointiyhtiöt on rajattu toteutuksen ulkopuolelle.

Tietosuoja sekä kansallinen intressi ovat *100 000 Genomes* -projektin toteutuksen ytimessä. Näytteiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta sen on tapahduttava Iso-Britannian maaperällä. Vuonna 2016 *Genomics England* solmi yhteistyösopimuksen yhdysvaltalaisen Illuminan kanssa. Genomitietoja voi käsitellä ja säilyttää vain pseudonymisoidussa muodossa suljetussa teknisessä

käyttöympäristössä, ns. kallioluolassa. Käytännössä tietoliikenne kulkee vain yhteen suuntaan eli genomitietoa voi luovuttaa tekniseen käyttöympäristöön ja käsitellä sitä siellä, mutta tietoa ei saa ottaa sieltä ulos. Aineistosta voi tilata tarkasteluja, jolloin sitä käsittelee ja analysoi asiakkaan puolesta tietokone. Asiakkaille myydään vastauksia kysymyksiin.

Alankomaat

Alankomaissa ei ole varsinaista kansallista genomitutkimuksen infrastruktuuria, joskin maassa on käynnistetty terveystutkimusta koskeva aloite, joka rakentuu olemassa olevan infrastruktuurin päälle. Alankomaissa on potilaiden syöpägenomeihin keskittynyt ja voittoa-tavoittelemattoman *Hartwig Medical Foundation* -säätiön hallinnoima genomitietokanta ja sekvensointikeskus, joista tietoa luovutetaan myös tutkimuskäyttöön. Tavoitteena on sekvensoida potilaiden DNA-näytteet ja yhdistää tuotetut tiedot potilastietoihin. Tutkimuksesta palautuvan tiedon integroimiseen klinikkaan on kehitetty paikallisia ratkaisuja, joissa aloitteet ovat tulleet kentän toimijoilta eikä 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.

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 käynnistyy Precision Medicine Initiative'n pohjalta *All of Us* -tutkimusohjelma, jonka tarkoituksena on myös kerätä 1 000 000 yhdysvaltalaisen genomitiedot. Molemmat hankkeet pohjautuvat tietoiseen ja vapaaehtoiseen suostumukseen. Laajaa suostumusta on mahdollista käyttää silloin, kun se on tarkoituksenmukaista esim. saatettaessa aggregaattitason genomitietoa laajan yleisön saataville tai toissijaisesti de-identifioitujen tiedon tutkimustarkoituksiin. Yhdysvaltain Common Rule -sääntely ei koske tutkijalle tunnistamattomissa olevaa näytettä tai tietoa, eikä siten vaadi esimerkiksi suostumusta tai eettistä ennakoarviointia näiden tutkimuskäytölle, mutta 2018 alussa voimaan tulevat muutokset kuitenkin edellyttävät, että toimijat säännöllisesti uudelleen arvioivat tällaisten aineistojen, mukaan lukien genomitiedon tunnistettavuutta uuden teknologian valossa. Pelkkä tunnistamisen mahdollistavien teknologioiden käytettävissä oleminen ei ole ratkaisevaa, vaan se, käyttääkö tutkija ko. teknologiaa oikeasti aineiston tunnistamiseen. Uudet teknologiat julkaistaan säännöllisesti ja niiden arvioinnin perusteella käytöstä annetaan suosituksia siitä, tulisiko tutkimuksiin, joissa näitä teknologioita käytetään, hankkia suostumus tai eettinen arvio siitä, ettei suostumusta tarvita. Koko genomin sekvensointia tullaan arvioimaan ensimmäisenä. Lainsäädäntökentällä suostumuksen sisältö on suurin liiketilassa oleva asia ja katseet on käännetty erityisesti kohti dynaamisen suostumuksen malleja. Yksi puhuttavimmista aiheista on vastasyntyneiden genomin sekvensointi ja tiedon 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 maatalou-

den, ympäristön, kalankasvatuksen, metsänhoidon ja terveydenhuollon. *Genome Canada* on vuonna 2000 julkisin varoin perustettu organisaatio, jonka tarkoituksena on toimia katalysaattorina genomi-pohjaisten teknologioiden kehittämisessä ja soveltamisessa Kanadassa. Se rahoittaa suuren mittakaavan tieteellisiä ja teknologisia genomiikan pilottiprojekteja sekä genomiikkaan perustuvia translationaalisia ohjelmia. Organisaatio toimii tiiviissä yhteistyössä yksityisen sektorin toimijoiden kanssa. Kanadan kansallinen tutkimusrahoituselin käynnisti yksilöllistä lääketiedettä koskevan ohjelman vuonna 2012. Sitä johtavat yhdessä *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 laboratorioden välillä. Tietokanta ei sisällä yksilötason identifioivaa genomitietoa. Tietoa jaetaan aina geenivariantti kerrallaan ja massaluonteiset tilaukset eivät ole mahdollisia. Tietokannassa on mahdollista jakaa potilasorganisaatioille aggregaattitason ns. konsensustietoa, joka hyväksytään aina ensin konsensustyöryhmässä.

Singapore

Singapore valikoitui vertailumaiden joukkoon siksi, että kyseessä on Suomen kanssa samansuuruinen ja monilla tavoin samankaltainen valtio, jolla on muista Aasian valtioista poikkeava paikallinen strukturoitu ratkaisu yksilöllistetyn lääketieteen toteutukselle. *Genome Institute of Singapore (GIS)*, perustettiin vuonna 2000 kansalliseksi lippulaivaohjelmaksi genomitutkimuksen alalle. Kansallinen tiede- ja teknologiatutkimusvirasto, *Agency for Science and Technology Research (A*STAR)* on yksi GIS:in pitkäaikaisista rahoittajista ja lisäksi instituutilla on ulkomaisia tutkimusrahoitushankkeita sekä yhteistyökumppaneita teollisuuden piiristä. GIS on nykyisin globaalistikin merkittävä tutkimuslaitos ja sillä on käytössään mm. 12 sekvensointilaitetta.

4 Genomikeskus

Genomikeskustyöryhmä ehdottaa, että Suomeen perustetaan uusi osaamis- ja asiantuntijakeskus, genomikeskus.

Genomikeskustyöryhmä esittää, että genomikeskus rakentuisi olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Genomikeskuksen tehtävien viranomaisluonnetta, kansallisen ratkaisun korostamista, toiminnan rahoituksen turvaamista sekä erityisesti väestön luottamukseen liittyviä näkökohtia arvioituaan työryhmä esittää, että genomikeskuksen sijoittautuminen päätetään toisilain tultua voimaan.

Genomikeskuksella tulisi olla erillinen ohjausryhmä ja jatkuvan rahoituksen turvaamiseksi erillinen talousarviomomentti. Genomikeskuksen sijoittamista STM:n hallinnonalalle puoltaisivat esimerkiksi erityisosaamisen tarve arvioitaessa genomitiedon tuottamista ja hyödyntämistä terveydenhuollossa sekä terveystalouden tieteellisessä tutkimuksessa ja innovaatio toiminnassa. Lain soveltamisalan pii-

riin kuuluvat terveydenhuollossa, biopankkitoiminnassa ja muussa lääketieteellisessä tutkimuksessa tuotetut ja tallennetut genomitiedot. Genomikeskuksen tehtävät palvelevat terveys- ja hyvinvointi-hyötyjen saavuttamista ja ovat siten kiinteässä yhteydessä sosiaali- ja terveydenhuollon toimintamallien uudistamiseen. Muista Pohjoismaista ainakin Norjassa ja Tanskassa genomikeskusta tai genomitiedon keskitettyjä hallintaratkaisuja valmistellaan paikallisen terveysministeriön hallinnonalalla.

Pitkällä aikavälillä on tarkoitus, että genomikeskuksen kustannukset voidaan suurelta osin kattaa maksullisen palvelutoiminnan ja ulkoisen rahoituksen kautta. Genomikeskuksella tulee olemaan kansallisia erityistehtäviä ja viranomaistehtäviä, minkä johdosta näiden tehtävien rahoittaminen vuoden 2020 jälkeen erilliseltä budjettimomentilta on perusteltua niiltä osin, kuin maksullisen palvelutoiminta ja ulkoinen rahoitus eivät voi kattaa kustannuksia. Rahoituksen osalta on kuitenkin huomioitava viranomaisen riippumattomuus. Valtion viranomaisten suoritteiden maksullisuuden ja suoritteista perittävien maksujen suuruuden yleisistä perusteista sekä maksujen muista perusteista säädetään valtion maksuperustelaissa. Viranomaisen maksullinen palvelutoiminta ja maksullisen julkisoikeudellisten suoritteiden suuruus määritettäisiin genomikeskukselle myöhemmin erikseen säädettävässä maksuasetuksessa. Julkisoikeudellisista suoritteista perittävän maksun tulee vastata niiden tuottamisesta valtiolle aiheutuneita kustannuksia.

Genomitiedon hyödyntämisessä ovat keskeisessä asemassa myös muut STM:n hallinnonalan terveyttä koskevat rekisteritiedot, joista suuri osa on arkaluonteista ja jotka vaativat omia käsittelysääntönsä. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi toimia läheisessä yhteistyössä sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa lakiehdotuksessa tarkoitettuna kansallisen lupaviranomaisen kanssa, jota on ehdotettu sijoitettavaksi THL:ään. Lupaviranomaisen olisi voitava hyödyntää lupapäätöksissään genomikeskuksen asiantuntemusta.

Työryhmä ehdottaa, että genomikeskus vastaisi seuraavista tehtävistä:

- Geneettistä tietoa koskevien tietokantojen luominen ja ylläpitäminen
 - ottaa käyttöön metatietomalli geneettiselle tiedolle
 - ylläpitää väestön perimää koskevaa kansallista viitetietokantaa ja variaatitietokantaa
 - ylläpitää kansallista genomitietokantaa, ml. syöpää koskevan genomitiedon keskitettyä tietovarantoa
 - ylläpitää ajantasaista tietokantaa genomikeskuksen tallennetuista genomitutkimuksista
 - säilyttää mahdollisesti muuta omiikkatietoa

- Ohjeistaminen ja arviointi
 - laatia omalta osaltaan sekundaarilöydöksiä koskevien tietojen palauttamista koskevia suosituksia
 - edistää eettisiä toimintatapoja geneettisen tiedon käytössä
 - edistää genomitietoa koskevien kansainvälisten standardien käyttöönottoa Suomessa
 - määrittää geneettistä tulkintaa koskevia laatuvaatimuksia ja ohjeistaa niistä

- omalta osaltaan arvioida geenitestien validiteettia, kliinistä hyötyä ja kustannusvaikuttavuutta ja antaa geenitestien käyttöä koskevia suosituksia
- Edistää terveydenhuollon ammattilaisten osaamisen kehittämistä
 - edistää terveydenhuollon ammattilaisten tutkintoon johtavaan koulutukseen sisältyvän genetiikan opetuksen kehittämistä
 - osallistua työelämässä oleville terveydenhuollon ammattilaisille suunnatun koulutuksen suunnitteluun ja järjestämiseen
 - edistää genetiikan ammattilaisten koulutuksen suunnittelua ja ajantasaistamista
- Edistää geneettisen tiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja innovaatio-toiminnassa
 - edistää geneettisen tiedon yhdenvertaista hyödyntämistä terveydenhuollossa
 - edistää tietosuoja säännösten huomioimista ja rekisteröityjen oikeuksien toteutumista genomitietojen käsittelyn yhteydessä
 - varmistaa, että suomalaisilla klinikoilla on pääsy geenivariaatioita koskevaan tietoon, joka on ihmisten terveyden kannalta relevanttia
 - edesauttaa genomitiedon hyödyntämistä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatio-toiminnassa
- Parantaa ihmisten edellytyksiä hyödyntää geneettistä tietoa
 - tarjota väestölle ja sidosryhmille tietoa geenitestaukseen liittyvistä palveluista
 - vahvistaa ihmisten kykyä hyödyntää geneettistä tietoa terveytensä edistämiseksi
- Kansalaisvuoropuhelun aktivoiminen ja kansalaismielipiteen seuraaminen
 - aktivoida ja seurata kansalaiskeskustelua geneettisen tiedon hyödyntämisestä ja siihen liittyvistä eettisistä kysymyksistä
 - seurata ihmisten suhtautumista geneettisen tiedon hyödyntämiseen
- Yhteistyön edistäminen alan kansallisten ja kansainvälisten toimijoiden kanssa
 - ylläpitää asiantuntijaverkostoa
 - toimia läheisessä yhteistyössä geneettistä tietoa hyödyntävien/käyttävien ammattilaisten ja tutkijoiden kanssa
 - varmistaa tehokas yhteistyö biopankkien ja muiden kansallisten osaamiskeskusten kanssa

Genomikeskus palvelisi ensisijaisesti ammattilaisia, mutta mahdollisesti myös yksilöitä. Genomikeskuksen olisi mahdollista tehdä keskuksen tehtäviin eli terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen sekä sairauksien ehkäisemiseen ja hoitamiseen soveltuvaa tutkimusta ja tarjota analyysipalveluita asiakkaille. Genomikeskuksessa ei olisi tarkoitus käsitellä näytteitä, vaan kaikki mahdollinen tutkimus toteutettaisiin tietoja hyödyntävänä rekisteritutkimuksena erillisrahoituksella. Työryhmän arvioiden mukaan genomikeskukselle ei olisi tarkoituksenmukaista hankkia omaa sekvensointikapasiteettia

tai luoda omaa tutkimuslaboratoriota, sillä alan keskeiset toimijat ovat jo joko investoimassa sekvensointilaitteiden hankintaan tai selvittävät tarvetta siihen.

- Genomikeskuksella voisi olla sekä keskitettyjä että hajautettuja toimintoja ja edustusta alueellisissa organisaatioissa ja yksiköissä. Genomikeskukseen keskitettäviin toimintoihin olisi työryhmän arvioiden mukaan tarkoituksenmukaista sisällyttää ennen kaikkea genomitietokannan hallinta. Muita keskitettyjä toimintoja olisivat toiminnallisten standardien laadinta, vastuu genomitietojen käsittelyyn tarvittavan tietoteknisen infrastruktuurin ja tietoturvan kehittämisestä, genomitiedon tulkintaa ja käyttöä koskevien kansallisten suositusten ja ohjeiden antaminen, mukaan lukien geneettistä tulkintaa koskevien laatuvaatimusten määrittäminen, sekä osallistuminen kansainväliseen yhteistyöhön. Keskitetyn mallin arvioidaan tulevan taloudellisesti edullisemmiksi kuin hajautetun mallin. Innovaatioekosysteemin näkökulmasta tavoitteena on olla yritysten ja tutkimuslaitosten tutkimusinvestointien ja uusien kumppanuuksien houkuttelemisen Suomeen sekä toimivan innovaatioekosysteemin muodostaminen. Tavoite edellyttäisi keskitettyjä tietovarantoja ja palveluita, joiden kautta genomitietoa ja muuta rekisteritietoa saadaan hyötykäyttöön mahdollisimman helposti, tietoturvallisesti ja asiakaslähtöisesti. Keskitetyn genomitietovarannon lisäksi olisi tarvetta keskitetyille lisäarvopalveluille, jotka mahdollistavat esimerkiksi tietojen etsimisen, tutkimusaineistojen muodostamisen ja lupahakemusten prosessit. Keskitetyille toiminnalle olisi myös mahdollista saada vahvempi ja vaikuttavampi ohjaus.

Parhailtaan suunnitellaan keskitettyjä, yhden luukun kansallisia palveluita. Esimerkiksi Sitran Isaacus-hankkeessa on tavoitteena luoda palveluoperaattori, joka vastaisi sote-tietojen keskitetystä palveluprosessista. Biopankkisektorilla on puolestaan vastikään perustettu Biopankkien Osuuskunta Suomi FINBB eli palveluntuottaja, jonka tehtäväksi on sovittu biopankkien yhteisen palveluprosessin järjestäminen. Keskitettyihin palveluihin sisältyvät myös muut osaamiskeskukset, jotka tarjoavat terveydenhuollolle, tutkimusorganisaatioille ja yrityksille suunnattuja asiantuntija- ja lisäarvopalveluita.

5 Genomitietokanta

Työryhmä ehdottaa, että luodaan terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä sekä sairauksien ehkäisyä ja hoitoa palveleva keskitetty genomitietokanta, jonka hallinnasta vastaisi genomikeskus. Genomitietokanta palvelisi myös tutkimus- ja innovaatiotoimintaa.

Keskitetty genomitietokanta olisi toteutettavissa siten, ettei lähtökohtaisesti puututa genomitiedon primaarituottajien asemaan tuottamansa genomitiedon rekisterinpitäjänä eikä siten korvattaisi esimerkiksi sairauskertomusta tai potilastiedon arkistointipalvelua, biopankkien tutkimusrekistereitä eikä yksittäisten määräaikaisten tutkimushankkeiden tietokantoja. Genomitietokanta olisi näiden rinnalle tai mahdollisesti niiden yhteyteen muodostettava keskitetty tietoturvallinen tallennuspaikka, jonne tulevaisuudessa tallennettaisiin erikseen määritelty raakadata genomilaajuisista tutkimuksista.

ta, joista laskettaisiin ainakin ajantasaiset varianttikuvaukset, jotka säilytettäisiin myös genomikeskuksessa (kuva 1).

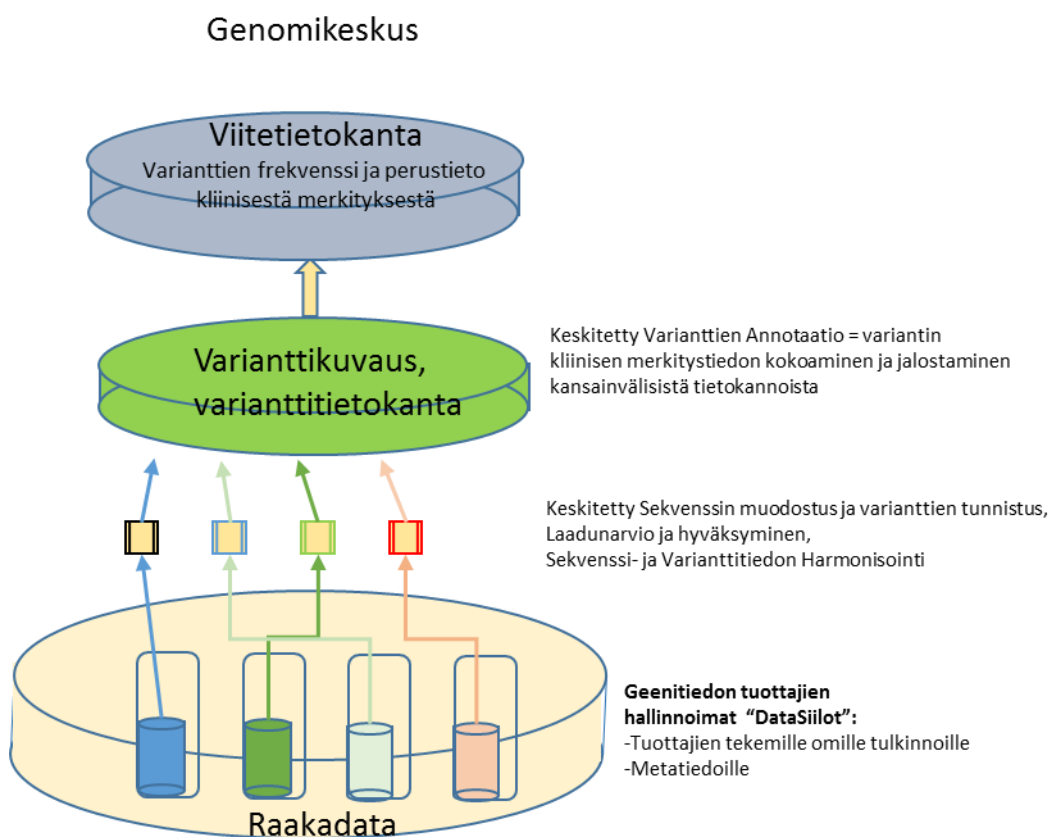
Keskitettyyn genomitietokantaan ei olisi välttämätöntä tallettaa kaikkea ihmisen geneettistä tietoa. Tulevaisuudessa genomitietokantaan kertyisi laaja-alaisempaa tietoa myös koko genomien tutkimuksista, mikä tarkoittaisi huomattavia muutoksia esimerkiksi palvelulaboratorioiden sopimuksiin ja vakiintuneisiin käytäntöihin. Koska teknologinen kehitys on ajassa muuttuvaa, ei talletettavaa genomitietoa olisi tarkoituksenmukaista määritellä sovellettavan tekniikan kautta, vaan dynamisemmän päätöksentekoprosessin kautta. Siten genomikeskus voisi antaa tarkennuksia talletettavan tiedon laadusta, määrästä ja laajuudesta. Esimerkiksi raakadatan tallentamisen mielekkyys voi muuttua ajan kuluessa, kun tekniikat kehittyvät ja halpenevat, jolloin raakadatan säilytys voi osoittautua kalliimmaksi vaihtoehdoksi. Lisäksi uusiutuva teknologia helpottaa genomien tutkimista aiempaa tarkemmin. Tutkimustarkoituksissa, kuten biopankkitoiminnassa, raakadatan tallentaminen on toisaalta arvioitu kannattavaksi sen useamman tutkimusasetelman lähtömateriaalina käyttämisen vuoksi, toisin kuin kliinisessä käyttöympäristössä, joissa geenitestauksella on perinteisesti haettu vastausta hyvin kohdennettuihin kysymyksenasetteluihin.

Keskitetty genomitietovaranto muodostuisi useasta osatietokannasta, joissa olisi arkaluonteisuudeltaan eriasteista, jopa anonyymiä, ihmisperäistä genomitietoa. Lisäksi yksilöitä varten olisi omapalvelu, johon he voisivat vapaaehtoisesti tallentaa itse tilaamaansa genomitietoa ja asettaa sen käsittelylle genomikeskuksessa ehtoja. Genomikeskuksen ja genomitiedon tuottajan välille voisi syntyä yhteinen rekisterinpitäjyys, jossa kaikilla rekisterinpitäjillä olisi laissa selkeästi määritellyjä oikeuksia ja velvollisuuksia.

Oleennaista genomikeskuksen toiminnan kannalta on, että genomitietokannassa olevaa tietoa voisi muokata käyttökelpoiseen muotoon. Genomikeskustyöryhmä esittää, että genomikeskuksella olisi oikeus käsitellä genomitietokannassa olevaa tietoa laissa säädettyjen tehtäviensä puitteissa terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi. Genomikeskuksen tulisi voida osallistua lupaviranomaisen käyttöluvahakemuksen käsittelyyn ja luvitusprosessiin, minkä jälkeen aineisto olisi mahdollista siirtää tietoturvaliikkeeseen käyttöympäristöön, jos aineiston käyttöehdot sallivat sen.

Ennen käyttöluvahakemuksen tekemistä, saatavuustietoihin olisi tarkoituksenmukaista voida tehdä saatavuuskyselyjä, jolloin genomikeskus voisi tuottaa esimerkiksi automaationa raportin niistä rekisterinpitäjistä, jotka ovat tuottaneet haluttua tietoa tai tutkimusaineistoa (kuva 1). Jos käyttöehdot täyttyvät, genomikeskuksella olisi laissa säädetty oikeus koota yhteen eri rekisterinpitäjien tuottamista genomitiedoista otos ja luovuttaa nämä lupaviranomaiselle yhdistettäväksi mahdolliseen muuhun tietoon kuten rekisteritietoihin. Tämä voi tapahtua lupaviranomaisen tarjoamassa tietoturvaliikkeessä käyttöympäristössä, jossa lupaviranomaisen minimoima ja esikäsittelytieto voidaan luovuttaa asiakkaan käsiteltäväksi sanotun lain tarkoittamassa tietoturvaliikkeessä ympäristössä. Genomikeskus käsitelisi koko genomitietokantaa yhtenä rekisterinä eikä se erottelisi sitä osiin tiedon tuottajien mukaan.

Genomikeskus ylläpitäisi myös anonymista genomitiedosta muodostuvaa viitetietokantaa (kuva 1), johon tallennettaisiin genomilaajuisesta raakadatasta johdettu tieto genomivariaatiotiedon frekvenssistä suomalaisessa väestössä ja niiden kliinisestä merkityksestä. Joitakin hyvin harvinaisia sairauksia lukuun ottamatta, viitetietokannan sisältämä tieto ei olisi yksilöivää henkilötietoa eli kyseessä olisi anonymisoitu tieto, jossa välillisen tunnistamisen mahdollisuus olisi suljettu pois. Joitakin hyvin harvinaisten, sairauksiin liittyvien variaatioiden kohdalla frekvenssi voidaan ilmoittaa myös ilman tarkkaa lukua (esimerkiksi variaation esiintyvyys alle 3 henkilöllä koko tietokannassa). Viitetietokannan sisältämät tiedot olisivat julkisessa tietokannassa, jonka sisällä olisi mahdollista tehdä tietohakuja. Viitetietokannan käyttö genomikeskuksen käyttöympäristössä ei edellyttäisi tunnistautumista, mutta sen käytöstä tulisi saada seurantatietoa. Genomikeskus ei pääsääntöisesti luovuttaisi variaatiotietokannan tietoja käyttöympäristön ulkopuolelle, vaan tarjoaisi tarvittavat analyysityökalut käytettäviksi.



Kuva 1. Genomikeskustyöryhmän näkemys genomitiedon jalostamisesta ja tietokannoista.

Genomikeskus vastaisi genomitietokannan teknisen toteutuksen hallinnasta, osarekistereiden tietosisällöistä sekä tietojen päivityksestä. Genomikeskus tarjoaisi tiedon tuottajien käyttöön. Tiedon luovuttamisesta genomikeskukselle vastaisivat tiedon tuottajat itse, mutta siitä syntyvä variaatiokuvaus tuotettaisiin ja ylläpidettäisiin genomikeskuksessa. Ennen tiedon luovuttamista tulee kuvata tiedon primaari- ja sekundaarikäytön edellytykset.

Genomikeskukseen talletetut yksilöä koskevat tiedot olisivat suoraan lain säännöksen nojalla käytettävissä hoitotilanteessa. Tällöin käytettävien tietojen tulkinnan tulee olla kansallisesti yhdenmukaista. Tämä olisi genomikeskuksen tehtävä. Genomikeskus ilmoittaisi, että tietyt tiedot löytyvät valmiina ja tulkittuina. Lääkärin käyttämän päätöksenteon tuen kautta tulee tulkinta potilaan geenitiedosta.

Koska potilaan hoidosta vastaava lääkäri ei pysty omatoimisesti etsimään genomitietokannasta potilaan hoidon kannalta merkittäviä geenivariantteja tai tulkitsemaan niitä, tarvitaan tiedon tulkintaan ensisijaisesti genomikeskuksen tuottamia valmisaineistoja. Lisäksi kliinisen jalostamisen avuksi olisi mahdollista tarjota tiedon louhintapalveluja ja tulosten yleiskieliseksi tekemistä siihen kehitettyjen sovellusten avulla. Tällaisia on jo kehitteillä Suomessa ja niiden yhdistäminen sekä genomitietokantaan että olemassa oleviin terveydenhuollon järjestelmiin on toteutettavissa. Sovellusten avulla olisi mahdollista tarkistaa päätöksenteon kannalta olennaiset potilaan genomitiedot ja tuottaa lääkärin päätöksentekoa tukevaa tietoa niiden merkityksestä. Jotta genomitietoa hyödyntävät päätöksenteon tukijärjestelmät voisivat toimia, tulisi genomikeskuksen etukäteen määrittellä genomitiedon tallentamisen muoto kansallisesti yhteneväisellä tavalla.

5.1 Tausta ja perustelut

Biopankkitutkimuksessa, terveydenhuollossa, kuluttajille suunnatuissa genomitietopalveluissa, muussa lääketieteellisessä tutkimuksessa sekä tutkimus ja kehitystoiminnassa tehdään erilaisia genotyyppi-, paneeli- ja sekvensointitutkimuksia, joista syntyy laajuudeltaan ja laadultaan vaihtelevaa, tarkemmissa analyyseissä käytettävää genomista raakadataa. Käsittelemätöntä, eri tavoin puhdistettua ja lopulta myös analysoitua genomitietoa tallennetaan tiedon elinkaaren eri vaiheissa valtakunnallisesti vaihtelevin tarkoituksin, periaattein ja tietosuojaratkaisuin vaatien jokaiselta yksittäiseltä toimijalta huomattavaa tallennuskapasiteettia. Tulevaisuudessa genomitiedon odotetaan lisääntyvän niin klinikassa, tutkimuksessa kuin kuluttajapalveluissa, kun genomitutkimusten hinnat laskevat. Suomella ei toistaiseksi ole ollut tarjota kansallista ratkaisua suurten genomiaineistojen tallentamiseksi ja hallinnoimiseksi.

Kansallisen genomistrategian ja laajemmin yksilöllistetyn lääketieteen keskiössä ovat potilas sekä terveydenhuoltojärjestelmä, jonka pitkän aikavälin tavoitteena on luoda väestön genomia kuvaava kansallinen variaatiotietokanta ja hyödyntää sitä terveydenhuollon palvelujen suunnittelussa ja kohdentamisessa. Variaatiotietokannan ylläpitäjänä genomikeskus voisi toimia kansallisena yhteyspisteenä ja asiantuntijana siltä osin kuin genomitietoa sovelletaan terveydenhuoltoon. Tässä roolissaan se antaisi genomitiedon käyttöä koskevia suosituksia ja muuta asiantuntijatukea klinikoille.

Tutkimuskentällä erilaisten variaatiotietokantojen luominen on tapahtunut tutkimushankkeissa tai biopankkien ja yksityissektorin kanssa sopimuksin tehtävän yhteistyön puitteissa. Tutkimushankkeiden määräaikaisen luonteen vuoksi jokaisella tutkimushankkeella ja -aineistolla on elinikänsä, joiden päättyessä tutkimusaineistot ja -tietokannat on joko tuhottava tai arkistoitava. Väestön luottamuksen ylläpitämiseksi tulisi edellyttää, että tutkimuksessa luotujen arvokkaiden arvokkaan ge-

nomisen tiedon pitkäaikaissäilytys turvataan keskitetyllä, laissa säädetyllä ratkaisulla. Kansallisen tietokannan puute on koettu kriittiseksi ja nopeaa ratkaisua vaativaksi ongelmaksi erityisesti biopankkikentällä.

Genomitiedon tehokas hyödyntäminen monitekijäisten tavallisten tautien genetiikan tutkimuksessa yleensä edellyttää, että sitä voidaan yhdistää muihin rekisteri- ja hyvinvointitietoihin. Suomen merkittävimmässä yhdistelemistä tarvitsevilla ja muiden toimijoiden tuottamista aineistoista riippuvaisissa genomihankkeissa on koettu haasteeksi näytteiden ja genomitiedon yhdistäminen muihin rekisteritietoihin johtuen rekisterikohtaisesti vaihtelevista lupakäytännöistä ja tietojen siiloutumisesta. Sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lakiehdotuksen tätä päämäärää tukevaksi määritellyt tavoitteet toteutuisivat genomitiedon osalta parhaiten siten, että genomitiedon tallentamiseen olisi kansallinen keskitetty ratkaisu. Eri organisaatioissa syntyvän genomitiedon yhdistäminen muihin rekisteritietoihin saman tietokannan kautta palvelisi parhaiten myös organisaatioita itseään. Se mahdollistaisi laaja-alaisemmat tutkimukset kuin mihin kukin toimija yksin pystyisi.

Keskitetyn kansallisen tallennusratkaisun luominen tarkoittaisi parhaimmillaan julkisen ja yksityisen sektorin palvelujen ekosysteemin kehittämistä ja mahdollistaisi monipuolisten kaupallisten palvelujen ja sovellusten tarjoamisen. Kansallisen ratkaisun puuttuessa toimintaympäristö saattaisi pirstaloitua entisestään, jolloin on vaarana laadultaan vaihtelevien genomitiedon duplikaattivarastojen syntyminen. Jo nyt on tiedossa, että Suomeen on syntymässä useita erillisiä markkinavetoisia genomitiedon tallennusratkaisuja. On hyvin todennäköistä, että yksityiset terveystaloustuottajat sekä klinikat ottavat yksilöllistetyn terveydenhuollon ja hyvinvoinnin palvelutarjontansa. Erillisissä tietovarannoissa tiedon laatu sekä tietoturvan taso voivat vaihdella.

Genomikeskustyöryhmä on tutustunut erilaisiin genomitiedon tallennusratkaisuihin, joitaharkitaan päätettäessä genomitiedon tallennuspaikasta. Esimerkiksi asiakastietolaissa (159/2007) tarkoitetun kansaneläkelaitoksen ylläpitämän potilastiedon valtakunnallisen arkiston kautta olisi toteutettavissa yhtenäinen ja genomitiedon oikea-aikainen ja nopea tiedonsaanti hoitotilanteesta riippumatta kaikkialla Suomessa yhdenmukaisella tavalla. Kukin terveydenhuollon ammattihenkilö saisi asiakastietolain säännöksiä vastaavasti käyttöoikeuden työssään tarvitsemiinsa asiakkaan genomitietoihin. Valtakunnallista potilastiedon arkistoa olisi mahdollista laajentaa koskemaan myös tutkimuksessa, biopankkitutkimuksessa sekä yritystoiminnassa tuotettua genomitietoa. Lisäksi kansalaisella olisi oikeus tallentaa itseään koskevia tietoja siltä osin kuin ne ovat tarpeellisia lopullisen käyttötarkoituksen kannalta. Myös muita ratkaisuja on jo jossain määrin valmiina. Lisäksi tässä yhteydessä on syytä tarkastella eri toimijoiden yhteistyömallia muiden kuin viranomaistoimintojen kohdalla. Tutkimuksen ja terveydenhuollon tarpeisiin tallentamiseen ja datan käytettävyyteen liittyy erilaisia ominaispiirteitä, kuten esimerkiksi valintojen pohjalla olevat tiedot kustannustehokkuudesta ja tietoturvasta, jotka tulee ottaa huomioon genomikeskuksen tietojärjestelmiä suunniteltaessa.

Kuvatussa vaihtoehdossa kansalaisen omien tietojen tallennus ei olisi mahdollista muilta osin kuin mikä on kliinisesti tarpeellista. Kansalaiselle voisi erillisen palvelun kautta mahdollistaa itse tilaamiensa tutkimustulosten katselu, mutta tämä edellyttäisi että tiedot olisi tallennettu tietokantaan jossain muualla ja että niihin sisältyisi tulkintaa.

6 Menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestin tuloksen palauttamiseksi yksilölle

Genomikeskustyöryhmä ehdottaa, että genomikeskus toimisi kansallisena yhteyspisteenä ja asiantuntijana, kun eri käyttötarkoituksissa tuotettua genomitietoa sovelletaan terveydenhuoltoon.

Tässä roolissaan se asettaisi asiantuntijaryhmiä, jotka laatisivat genomitiedon käyttöä koskevia suosituksia ja antaisi muuta asiantuntijatukea klinikoille, tutkimukselle ja muille sidosryhmille. Genomikeskuksen antamat ohjeet ja suositukset esimerkiksi sekundaarilöydöksiä koskevien tietojen palauttamisesta terveydenhuoltoon selkeyttäisivät tutkijoiden ja biopankkien vastuuta ja roolia kliinisesti merkittävien tietojen palauttamisessa. Tavoitteena voisi olla, että asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan tasoa, sisältöä ja tiedon palauttamisen tapaa suositeltaisiin keskitetysti ja huomioiden eri käyttöympäristöjen erilaiset tarpeet. Esimeriksi psykiatriassa geneettisen riski-informaation antamiselle tarvitaan erilaiset suositukset kuin muun genomitiedon palauttamiselle.

6.1 Tausta ja havaitut ongelmat

Keskitetyn ohjauksen ja sääntelyn puuttuessa mm. menettelytavat analysoidun tiedon ja muiden tutkimustulosten palauttamiseksi yksilöille vaihtelevat. Tutkimustarkoituksessa tuotettua genomitietoa ei perinteisesti ole lainkaan palautettu yksilöille erityisesti, kun kyse on ollut yleisten monitekijäisten tautien perinnöllisyyden tutkimisesta. Toisaalta on esimerkkejä yksittäisistä tutkimuksista, joissa tieto hyvin tunnetuista kliinisesti merkittävistä varianteista (kuten laskimotukoksia aiheuttavasta FV Leiden mutaatiosta) on palautettu tutkittaville. Suomessa on tehty tutkimuksia, joissa on palautettu tietoa yleisimmistä geenivarianteista, joiden kohdalla tarvitaan erilaista geneettistä osaamista kuin perinteisten yhden mutaatioiden sairauksien osalta.

Menettelytavat käsittelemättömän raakadatan tallentamiseksi tai raakadatan luovuttamiseksi tutkittavalle eroavat toisistaan. Esimerkiksi ulkomaisista genomipalveluyrityksistä 23andMe:n asiakas saa ladattua omalle koneelleen koko genotyyppisirun sisältämän tiedon, eli satoja tuhansia perimän kohtien genotyyppitiedon. Tiedolle tehdään genomipalveluyrityksessä alustava laatucontrolli, mutta se saattaa edelleen sisältää paljon epäluotettavaa tai virheellistä tietoa.

Biolääketiedesopimuksen ja geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan vaatimukset asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisesta tai lääketieteellisestä valvonnasta eivät toteudu kaikissa tapauksissa. Annettavan perinnöllisyysneuvonnan antamistapa ja laajuus voivat vaihdella sairaudesta riippuen, jolloin vaikutusta voi olla esimerkiksi sairauden vakavuudella ja yleisyydellä. Geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan säännökset on kirjoitettu aikana, jolloin geenitestejä oli vain joihinkin monogeenisiin ja usein vakaviin tauteihin. Sittemmin esimerkiksi Suomessa yleisimmäksi geenitestiksi on noussut laktoosi-intoleranssitetesti. Geenitestien lisääntymisen jälkeen lisäpöytäkirjan 8 artiklaan kirjattiin edellytys, jonka mukaan ennustavissa(kin) tilanteissa perinnöllisyysneuvontaa pitäisi olla haluttaessa saatavilla ja että ”The form and extent of this genetic counseling shall be defined according to the implications of the results”. Joidenkin arvioiden mukaan kir-

jaus voisi tarkoittaa neuvonnan toteuttamista jopa lehtisen tai internetsivun kautta. Niissä tapauksissa, joissa testi ei ole ennustava, riittäisi lisäpöytäkirjan mukaan ”*with prior appropriate information in particular on the purpose and the nature of the test, as well as the implications of the results*”. Tämän vaatimuksen on katsottu toteutuvan esimerkiksi biopankkien suostumusasiakirjoissa.

Toistaiseksi on epäselvää auttaako monitekijäisiä tauteja koskeva genomitieto ohjaamaan yksilöiden elintapavalintoja tai valitsemaan oikeanlaiset seulonnat tai interventiot samalla tavalla kuin esimerkiksi kolesterolia tai verenpainetta koskeva tieto. Geneettisen riskiprofiloinnin avulla on mahdollista tehdä sekä henkilökohtaista, tiettyyn yleisen sairauden riskiin liittyvää riskiluokitusta että väestöön kohdistuvaa riskistratifiointia, jota voitaisiin käyttää esimerkiksi väestöseulontojen kohdennuksessa. Riskiprofiloinnin vaikuttavuudesta populaatiotasolla tai yksilöiden elintapavalinnoissa ei vielä ole luotettavaa tutkimusnäyttöä. Ensivaiheen tutkimustulokset ovat kuitenkin osoittaneet, että kausaaliteetti usealle genomilöydökselle on vahvalla pohjalla, mutta lisää tutkimusta tarvitaan. Suomessa jo käynnistyneiden tutkimusten tavoitteena on ollut tuottaa tietoa genomilöydösten merkityksestä kliinisessä kontekstissa, arkipäivän terveydenhuollossa ja siihen liittyvien verkkopalveluiden kehittäminen Omakantaan.

Genomitietoa saattaa palautua yksilöiden tietoon ilman, että genomitiedon tuottajalla tai sen vastaanottajalla on selkeää ymmärrystä sen tulkinnasta ja merkityksestä yksilölle. Tutkimusaineistot ovat perinteisesti olleet laadultaan sellaisia, ettei niitä voi validoimatta käyttää klinisiin tarkoituksiin. Tätä näkemystä on sittemmin haastettu, kun tutkimuslaboratorioiden tuottaman datan laatu on noussut. On esitetty, että pahimmassa tapauksessa riskitiedon palauttaminen esimerkiksi psykiatrisissa sairauksissa saattaa itsessään laukaista sairauden puhkeamisen. Tämä puolestaan herättää vastuukysymyksiä koskevan pohdinnan. Kansalaisten terveydenlukutaitoa tulee vahvistaa, jotta ymmärretään laajasti, mitä tarkoittaa geneettinen riski.

6.2 Kokemukset biopankkikentältä

Genomikeskuksen tarjoaman asiantuntemuksen ja ohjeistuksen tarve on tunnistettu erityisesti biopankkikentällä. Biopankkien suostumusprosesseissa on osoitettu, että väestö pitää genomitiedon palauttamista tärkeänä, mutta käytännön toteutus sisältää vielä paljon pohdittavia haasteita.

Haasteet kumpuavat biopankkilain 39 §:n 2 momentista, jonka mukaan biopankilla on velvollisuus pyynnöstä antaa rekisteröidylle näytteestä määritetty terveydentilaa koskeva tieto (genomitieto) ja lisäksi selvitys tiedon merkityksestä. Epäselvyyttä on aiheuttanut muun muassa se, että tavoitteita säännöksellä genomitutkimuksen tuloksen vai terveydentilaa koskevan näytteestä määritetyn tiedon kertomista henkilölle ja että miten tai mitä menettelyä noudattaen kyseiset tiedot voidaan palauttaa yksilölle. Biopankit ovat lisäksi olleet epä tietoisia siitä, että tulisiko niiden tehdä säännöksen perusteella lisätutkimuksia tai määrittää yksilökohtaisia diagnooseja.

Biopankkitoiminnassa on todettu, että näytteistä analysoidaan runsaasti tietoa, jonka merkitystä ei välttämättä vielä tiedetä ja/tai tuloksella ei ole todettu olevan kliinistä hyötyä. On epäselvää kenen vastuulla on seurata löydöksiä ja ryhtyä ehkäiseviin toimiin niiden perusteella. On myös epäselvää,

minkä tyyppinen genomitieto katsotaan terveyttä koskeväksi. Tulisiko ihmisille kertoa esimerkiksi kantajuudesta (voi olla merkitystä perhesuunnittelussa), monitekijäisistä riskitekijöistä vai onko tarkoitus rajata tiedonantovelvollisuus selviin ja tunnettuihin tietoihin? Genomisen raakadatan seassa voi olla paljon merkityksellistä tietoa, mutta tietoa ei ole varsinaisesti etsitty eikä niistä ole tarkempaa osaamista. Tulokset on lisäksi usein saatu biopankin ulkopuolella. Esimerkiksi tutkimushankkeessa genomitietoa analysoiva yksittäinen tutkija herkästi näkee aineistosta, että henkilöllä on rintasyövälle altistava mutaatio. Näissä tilanteissa on epäselvää, miten tutkijan tai biopankin tulisi toimia. Tutkimusmenetelmät eivät myöskään aina vastaa kliinisen laboratorion tarkkuutta.

Huomionarvoista on se, että biopankit ovat tutkimusinfrastruktuureja ja siten niiden toiminnassa ei ole kyse hoitosuhteesta tai lääkärin normaalista harkinnasta, vaan nimenomaan tutkimuksen tukemisesta. Terveyttä koskevaa tietoa ei voi antaa suoraan biopankin rekisteristä, vaan tulos tulisi varmentaa riippumattomalla vertailunäytteellä ja henkilölle olisi annettava tilanteen edellyttämää perinnöllisyysneuvontaa jo ennen uuden testin tekemistä ja hänet tulisi ohjata jatkoselvityksiin. Tulosten tulkinta vaatisi kliinistä geneettistä osaamista tai kyseisen erikoisalan osaamista. Tilanteista riippuen saatettaisiin tarvita näytteenantajan tai koko perheen perinnöllisyysneuvontaa. Toisaalta esimerkiksi farmakogeneettisissä tutkimuksissa perinnöllisyysneuvonnan tarvetta ei välttämättä ole lainkaan. Genomikeskuksen tulisi jatkossa ohjeistaa niistä menettelytavoista, joiden avulla voidaan varmistaa henkilön pääsy asianmukaisiin terveydenhuollon palveluihin palautettaessa tutkimustoiminnassa syntynyttä tietoa tutkimukseen osallistuneelle henkilölle.

Biopankkilaki on mahdollistanut lisäksi maksun perimisen terveyttä koskevan tiedon merkityksen selvittämisestä. Tulevaisuudessa pitäisi varmistaa, että kaikilla on yhtäläiset oikeudet ja mahdollisuudet saada selvitys genomitiedon merkityksestä oman terveytensä kannalta tai myös kieltäytyä kyseisestä tiedosta.

Genomitiedon palauttamista harkittaessa tulisi huomioida, että vain pieni osa genomitiedosta on luonteeltaan sellaista, että sitä voisi pitää kliinisesti merkittävänä ja helposti tulkittavana. Siten valtaosa genomilaajuisilla tutkimuksilla saadusta tiedosta muodostuu tiedosta, jonka liittäminen potilasasiakirjoihin tai hyödyntäminen potilastietojärjestelmän kautta on tarpeellista vasta, kun tieto vaikuttaa hoitopäätöksiin. Sen säilyttämisen tarve perustuu muihin tarpeisiin eivätkä potilasasiakirjojen säilytysaikoja koskevat säännökset ole siten suoraan sovellettavissa valtaosaan genomitiedoista. Lisäksi koska potilastiedon arkisto muodostuisi vain asiakas- ja hoitosuhteen perusteella tuotetusta genomitiedosta, jäisi rekisterin ulkopuolelle terveydenhuoltojärjestelmän ulkopuolella olevien ihmisten genomitiedot. Terveydenhuollon puolella tieteellisten tutkimusten genomi- ja muita tuloksia saatetaan kirjata myös potilasrekisteriin, koska ne ovat myös hoitotietoa, jolloin ne ovat sellaisinaan siirrettävissä Kantaan.

7 Taloudellisten vaikutusten arviointi

On arvioitu, että genomitiedon hyödyntämisen olennaiset pitkän aikavälin taloudelliset vaikutukset heijastuvat terveydenhuollon alentuvina kustannuksina (esim. väärin diagnoosien ja turhien hoitojen ja lääkkeiden määräämisen vähentymisen) sekä väestön parempana terveytenä ja työkyvyn ja tuottavuuden parantumisenä (uusien hoitomuotojen sekä ennaltaehkäisevien toimenpiteiden kehittämisen seurauksena). Edellytys genomitiedon tehokkaalle hyödyntämiselle on, että genomitietoa tuotetaan potilaista riittävästi. Siten kun esitettyjen toimenpiteiden taloudellista kannattavuutta arvioidaan, tulisi syntyviä kustannuksia verrata ennen kaikkea kansantalouden määrällisiin ja laadullisiin pitkäaikaishyötyihin. Pitkän aikavälin hyötyjen toteutumisen aikajänteeksi on arvioitu noin 10–20 vuotta. Vaikka ennaltaehkäisevien vaikutusten arviointi ja toimeenpano on käytännössä haastavaa ja aikaa vievää, on genomitiedon hyödyntäminen katsottava kiistattomaksi osaksi Suomen tulevaisuutta. Julkisella sektorilla tulisi olla vahva taloudellinen intressi panostaa sairauksien ehkäisyyn, mutta se ei pysty näitä kustannuksia kantamaan yksin. Siten ennaltaehkäisevien toimenpiteiden maksatusta esimerkiksi kuluttajalla tai työterveyshuollolla tulisi harkita ja arvioida valmistelussa.

Genomitiedon hyödyntämisen muut taloudelliset vaikutukset (työllisyys, verotulot, osaamispääoma) liittyvät esimerkiksi tutkimusinvestointeihin ja -kumppanuuksiin sekä tki-toimintaa tukevien lisäarvopalvelujen käyttöön ja genomitietoa hyödyntävän ekosysteemin sekä public-private -kumppanuuksien kehittymiseen. Toimenpiteiden keskeisenä tavoitteena olisi houkutellessa Suomeen tutkimusinvestointeja ja yritys/tutkimuslaitoskumppanuuksia, joilla on halua hyödyntää suomalaista genomi- ja muuta rekisteritietoa esimerkiksi osana lääkeaihion alkuvaiheen kehitystä, kliinisten lääketutkimusten rekrytointeja, muita kliinisiä tutkimuksia ja pidempiaikaista intressiä asettua Suomeen tuoden maahan uutta infrastruktuuria, kliinisiä lääketutkimuksia, osaamista ja asiantuntemusta. Toimivan innovaatioekosysteemin muodostuminen edellyttäisi yhden kansallisen asiointipisteen luomista erityisesti sinne, missä osaaminen ja asiantuntijuus sekä tietoa-aineistot ovat jo ennestään. Olisi luonnollisesti tärkeää löytää hyviä yhteistyökumppaneita, jotta keskitetyt ratkaisut ja selkeät oikeudelliset toimintatavat helpottaisivat räätälöityjen pakettien tarjoamista asiakkaille.

Suomella arvioidaan olevan aivan erinomaiset edellytykset innovaatioekosysteemin rakentumiselle. Genomitiedon kaupallinen arvo muodostuu yleistyksistä mahdollistavasta massaluonteisesta, koodatusta, pitkittäisestä ja valikoimattomasta terveystietovarastosta, johon on liitettävissä saman yksilön genomitietoa. Suomen vahvuutena pidetään rakenteilla olevaa terveystietovarastojen infrastruktuuria, jonka keskitettyä lupa- ja palveluprosessia edistetään muun ohella sote-tietojen toissijaista käyttöä koskevalla lakiehdotuksella ja lupaviranomaisen perustamisella. Genomi- ja rekisteritiedon yhdistelmän vuositasen liikevaihtopotentiali on arvioidusti miljoonista kymmeneen miljooniin euroihin 2-5 vuoden aikajänteellä. Liikevaihdon ylläpito vaatisi miljoonien alku- ja ylläpito-panoksen, joten suoraa kokonaiskannattavuutta on vaikea arvioida.

Vakiintuneita liiketoiminta-alueita, joissa genomitiedolla on osoitettu olevan merkittävää lisäarvoa, ovat mm. lääkekehitys, bioinformatiikkaan ja massaluonteiseen tietoon perustuvat liiketoiminta-alueet, diagnostiikka- ja laboratoriopalvelut sekä laitevalmistus. Suomessa on noin 15 lääkekehitykseen aktiivisesti keskittyvää yritystä, joiden yhteenlaskettu liikevaihto ylittää yli miljardiin euroon.

Genomitietoa hyödyntävät potentiaaliset asiakkaat olisivat arvioidusti sellaiset lääkeyhtiöt, joiden intressissä on erityisesti lääkekehityksen nopeuttaminen ja tarkentaminen ja siten käytännössä tilaustutkimustulosten ja genomi- ja rekisteritiedon käyttöoikeuksien ostaminen. Genomitietoa voidaan hyödyntää lääkekehityksen eri vaiheissa. Tavoitteena on kohdennettu lääkkeen vaikutus, mahdollisimman kattava lääkeaineen metabolian ymmärtäminen ja kliinisen tutkimuksen tekeminen alkuvaiheessa kohdennetulla joukolla lääkkeen tehon ja turvallisuuden toteamiseksi.

Lisäksi on muita uusia liiketoiminta-alueita, kuten kuluttajille suunnatut genomitietopalvelut, joissa genomitieto on keskeisessä roolissa, mutta jossa markkinakasvu on toistaiseksi ollut pientä keskittyen ennen kaikkea sukututkimukseen. Kuluttajille myytävien lääketieteellisten testien, perinnöllisten sairauksien selvitysten sekä riskien tunnistamisen osalta kasvua tapahtuu lähinnä yksityisen terveydenhuollon vetämänä. Jotta tällaisten testien ostaminen olisi kuluttajille houkuttelevaa, tarvittaisiin lisäksi tulkintapalveluja. Tulosten tulkintapalvelut ovat kasvava segmentti, joka on toistaiseksi kehittynyt erityisintresseihin pohjautuvien ryhmien, kuten diabeetikkojen ja keliakikkojen, ympärille. Myös yksilöllinen terveystuunnittelu on kasvava sektori. Kuluttajaa voisi avustaa henkilökohmainen ravinto- ja/tai liikunta-avustaja, vertaistukiryhmät, psykologit jne. Tulkinta, ohjeistus, tuki ja seuranta ovat tällöin avainasemassa. Potentiaalisena edelläkävijäryhmänä on pidetty biohakkereita, jotka voisivat toimia sekä kuluttajasektorilla että terveyssektorilla toimivien apuna. Suomessa on tällä hetkellä myös useita toimijoita, joiden liiketoiminta pohjautuu tiedon jalostamiseen sekä genomitietopalvelujen räätälöityihin kokonaisratkaisuihin.

Pienten ja keskisuurten yritysten näkökulmasta ekosysteemimalli tarjoaisi mahdollisuuden kerätä yhteen ja yhdistää hajallaan olevat tuotteet ja palvelut. Yhteistyö mahdollistaisi yhteisen kansainvälisen myynnin rakentamisen. Palveluoperaattori mahdollistaisi genomi- ja rekisteritietojen hyödyntämisen osana pk-yritysten liiketoimintaa. Ekosysteemin suurimpia hyötyjiä ovat arvioidusti toimijat, jotka onnistuvat jalostamaan tietoa ja luomaan sillä kaupallista arvoa asiakkailleen. Yrityksillä, jotka tekevät vain kliinisten näytteiden genomianalyysiä, on arvioidusti vain rajalliset mahdollisuudet menestyä johtuen siitä, että toistaiseksi on olemassa vain rajattu määrä kliinisesti relevantteja biomarkkereita. Lisäksi kliinisten kokeiden potilaiden valinnassa ja kokeiden suorittamisessa tarvitaan hyvin laajasti genomi- ja rekisteritietoa muiden taustatietojen lisäksi.

8 Toteutusehdotuksiin liittyviä kysymyksiä

Muistiossa esitetään genomikeskushankkeen lähtökohdat ja tavoitteet ja alustavia toteutusvaihtoehtoja ilman tarkempia pykäläehdotuksia.

Genomikeskustyöryhmän ehdotuksiin liittyy kysymyksiä, jotka on ratkaistava valmistelussa. Tähän jaksoon on koottu muutamia kysymyksiä niistä ehdotuksista, joita on tähän mennessä pidetty useiden eri tahojen puolesta tärkeinä toteuttaa. Tähän jaksoon sisältyy myös avoimia kysymyksiä lainmuutos- ja norminpurkutarpeista.

Avoimen ja vuorovaikutuksessa tapahtuvan valmistelun toteutumiseksi ministeriö toivoo sidosryhmien ja muiden tahojen näkemyksiä valmistelussa huomioon otettavista seikoista.

Lainsäädäntö

1. Miten genomilainsäädäntö tulisi rajata? Genomilain on ajateltu rajautuvan väestön terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen sekä sairauksien ehkäisemisen ja hoitamisen tarkoitukseen. Genomitietoa tultaisiin käsittelemään terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Onko tämä rajausta mielestänne sopiva?
2. Tulisiko laissa määritellä tarkemmin genomitieto, jota sääntely koskee? Jos tulisi, millainen määritelmä olisi hyvä?
3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?
4. Genomikeskuksen viranomaistehtäviksi ehdotetaan genomitietokannan ylläpitoa ja hallintaa sekä ohjeistamista ja arviointia. Tulisiko viranomaistehtävät olla laajemmat tai kapeammat, vai onko nykyinen ehdotus mielestänne sopiva?

Ohjaus ja valvonta

5. Riittääkö nykyinen informaatio-ohjaus genomitiedon vastuullista käsittelyä varten? Pitäisikö ohjausta lisätä vai tarvittaisiinko myös järeämpiä valvontakeinoja yksityisyydensuojan turvaamiseksi?
6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?
7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?

Vaikutukset eri väestöryhmien ja kotitalouksien asemaan

8. Onko ehdotuksilla vaikutuksia eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?
9. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kotitalouksien taloudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?
10. Onko ehdotuksilla vaikutuksia ihmisten käyttäytymiseen? Jos on, millaisia?

Yritysvaikutukset

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?
12. Merkitsevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?
13. Aiheutuuko ehdotuksista esteitä, rajoitteita tai vääristymiä yritysten väliseen kilpailuun?
14. Miten ehdotukset vaikuttaisivat mielestänne uusien yritysten pääsyyn markkinoille ja yritysten kilpailukeinojen, kuten hinnoittelun, laadun ja mainonnan käyttöön?
15. Edistäisivätkö tai estäisivätkö ehdotukset yrittäjyyttä ja yritysten kasvuedellytyksiä? Miten?
16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?
17. Miten yritykset hyötyvät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?
18. Edistävätkö ehdotukset innovaatiotoimintaa eli uusien tuotantomenetelmien, tuotteiden ja palveluiden kehittämistä?
19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?
20. Miten yritysten palveluiden laatua tulisi tai voitaisiin säädellä, jotta yksilöt voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi?

21. Onko ehdotuksella vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?

Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?

23. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleishyödyllisten yhteisöjen tai kolmannen sektorin toimintaan?

24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?

25. Vaikuttavatko ehdotukset julkisen sektorin työllisyyteen tai tuottavuuden edistämiseen julkisella sektorilla?

26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?

27. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia hintoihin, työmarkkinoihin tai tuotteiden ja palveluiden kysyntään ja tarjontaan?

28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?

Vaikutukset tutkimustoimintaan

29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?

30. Onko ehdotuksella vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

31. Huomioiko ehdotus mielestänne avoimen tutkimuksen kansalliset ja eurooppalaiset linjaukset?