

Sosiaali- ja terveysministeriö

Viite: STM/071:00/2018 ja STM/2688/2018

Asia: **Suomen Akatemian lausunto hallituksen esitykseen eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä**

Suomen Akatemia (jatkossa: Akatemia) kiittää mahdollisuudesta kommentoida ehdotusta laiksi Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä (lausuntopyyntö esitetty 9.5.2019). Ehdotetussa laissa säädetään Genomikeskuksesta ja sen tehtävistä. Lakiesityksen mukaan, Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta ja toimisi itsenäisenä kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomikeskus ylläpitäisi kansallista keskitettyä genomitietorekisteriä, joka sisältäisi biopankkitoiminnassa ja palvelunantajien toiminnassa tallennettuja genomitietoja ja loisi siitä yhtenäistä kansallista genomitietoa. Genomikeskuksen ICT-ratkaisuista vastaisi Kela.

Nyt tarkasteltavan lakiehdotuksen mukaan, genomitietorekisterin tietosisältö muodostuisi suoraan lain nojalla tallennettavasta biopankkitoiminnan harjoittajien ja terveydenhuollon palveluntuottajien toiminnassa syntyvästä genomitiedosta ja siihen liittyvästä metatiedosta. Akatemian näkymyksen mukaan, olisi hyvä, jos laissa määriteltäisiin mahdollisimman selkeästi ja riittävän yksityiskohtaisesti millaista tietoa genomirekisteriin kerätään ja siellä säilytetään. Tällä hetkellä esitykseen sisältyvät säilytykseen kerättävän tiedon määritelmät jättävät tämän turhan avoimeksi. Genomitietojen luovuttajan oikeuksista sekä tietosuojasta on huolehdittava erityisen tarkasti genomitiedon ollessa kyseessä. Tämä tieto on laadultaan erittäin henkilökohtaista ja voi paljastaa yksilöstä erittäin yksityiskohtaisia asioita sekä antaa mahdollisuuden oletuksiin, jotka voivat olla täysin vailla perusteita (esim. vakuutuksen evääminen tietojen perusteella). Tämän vuoksi on oltava erityisen tarkka siitä, miten genomitietoa käsitellään, miten sitä säilytetään mahdollisimman turvallisesti ja kenellä on pääsy näihin tietoihin.

Genomikeskuksen hyödyt sekä tieteelliselle tutkimukselle, että kliinisille hoitopäätöksille ovat ilmeiset; luodaan keskitetty tietokanta, josta erilaisten tutkimusprojektien olisi helppo saada käyttöönsä materiaalia ja eri terveydenhuollon toimijat voisivat saada ajantasaista tietoa nopeasti yksittäisiin geneettisiin sairauksiin liittyen. Sen rooli viranomaistahona, jonka tehtäviin kuuluisi myös osallistuminen mahdollisimman laajasti erilaisen ja monipuolisen genomitiedon keräämiseen mahdollistaisivat lopulta myös kliinisiin hoitoihin keskittyvän tutkimuksen edistämisen tehokkaasti ja geneettisen tiedon luotettavan ja riittävän välittämisen eri puolille Suomea, myös niihin terveydenhuollon yksiköihin, joissa ei resurssien puolesta ole edellytystä tällaista tutkimusta tehdä eikä edes välttämättä mahdollista perehtyä genomitapohjaisen tutkimuksen tuloksiin. Parhaimmillaan Genomikeskus voisi toimia tiedon keskuksena, josta eri terveydenhuollon toimijat saisivat tarvitsemaansa viimeisintä ja ajanmukaisinta genomipohjaista tietoa.

Tieteellisen tutkimuksen kannalta, suunnitellussa muodossa toteutuessaan, Genomikeskus olisi erittäin merkittävä tieteellisen tiedon lähde suomalaiselle tiedeyhteisölle. Sen avulla saataisiin luotua yhtenäinen, koostetusti genomitietoa keräävä sekä säilyttävä tietokanta, jonka sisältämä

geneettinen tieto olisi hyvin organisoitua, yhdenmukaista muodoltaan sekä luotettavaa laadultaan. Akatemian näkemys on, että suomalaisen tutkijayhteisön kannalta olisi myös suuri etu, että käytettävissä olevan tiedon voisi saada yhdestä lähteestä, standardisoidun lupamenettelyn avulla. Näin ainutlaatuinen suomalainen genomitieto olisi helposti ja toimivasti tutkijayhteisön tavoitettavissa sekä käytettävissä. Ennen tietojen luovuttamista tutkimustarkoituksiin on otettava huomioon eettiset näkökohdat, ja varmistettava riittävän huolellisen lupamenettelyn avulla tutkimuksen noudattavan tarkkaan määritellyjä eettisiä linjauksia. Erityisesti yksilöllisten genomitietojen luovutus ja käyttö on oltava erityisessä harkinnassa ja sitä tulee tehdä vain, kun se on ehdottoman välttämätöntä. Näin ehkäistään yksilöitävissä olevien ihmisten tietojen leviämistä mahdollisesti muualle kuin missä niiden olemassaolo on välttämätöntä. Vahvasti anonymisoidun datan käyttö sen sijaan on rajattava löyhemmin, siitä saatavia hyötyjä ei tule rajoittaa liikaa. Iso-Britannian mallin mukainen keskitetty käyttöoikeus keskuksen omilla palvelimilla ja laitteilla olisi ideaalinen ratkaisu, edellyttäen, että kytetään luomaan tietoturvalliset yhteydet. Tietoturvallisesta käyttöympäristöstä ei ole mahdollista viedä genomitietoja ulos ja kaikki toiminta näkyy lokitiedostoissa.

Genomitiedon säilytys on yksi lain oleellisimmista kysymyksistä. Tietosuojalakien perusteella pyrkimys tulisi olla mahdollisimman lyhyisiin säilytysaikoihin, mutta tieteellisen tutkimuksen luonne vaatii jo lähtökohtaisesti sen, että näytteitä tulisi olla saatavilla tutkimustarkoituksiin pitkän aikaa. Näiden kahden vaatimuksen yhteensovittaminen on haastavaa ja esityksessä on pyritty ottamaan molemmat huomioon, painottaen kuitenkin tarvetta tutkimukseen pitkällä aikavälillä. Genomitiedon tuottamisen virheetöntä prosessia varten olisi tärkeä luoda prosessi myös genomitiedon katkeamattoman jäljitettävyyden varmistamiseksi. Näytteitä ja tietoja kerätessä, tulee varmistaa laadukkaan näytteenoton ohjeistus ja dokumentaatio ja määritellä miten tieto saadaan siirrettyä Genomikeskukseen ja miten tietojen poistaminen, niin haluttaessa, tullaan turvallisesti toteuttamaan.

Akatemian näkemys on, että anonymisoidun genomitiedon helppo ja hyvin järjestetty saatavuus tutkijayhteisön käyttöön olisi varmistettava mahdollisimman hyvin. Avoimet ja selkeät käyttöpolitiikat helpottavat tutkijoiden työtä ja tämä helpottaisi genomitiedon käyttöä yhä laajemmin tutkimuksessa ja edesauttaisi vahvasti suomalaista lääketieteellistä tutkimusta ja nostaisi sen laatua entisestään. Variaatiotietoja olisi lakiehdotuksen esittämällä tavalla mahdollista luovuttaa vain tieteelliseen tutkimukseen, eikä esimerkiksi toisilain tarkoittamaan kehittämis- ja innovaatio toimintaan. Lainvalmistelussa on päätetty edetä varovaisuusperiaatetta noudattaen ja seurata väestöasenteita – valmistelun aikana tehtyjen kyselyiden mukaan, selkeästi suurin osa suomalaisista vastustaa genomitietojen luovuttamista suoraan kaupallisiin tarkoituksiin hyödynnettäväksi - sekä teknologian ja oikeudellisen viitekehyksen kehitystä ennen kuin mahdollistetaan variaatiotietojen käyttö kehittämis- ja innovaatio toiminnan tarkoituksiin.

Akatemian näkemyksen mukaan on tärkeää, että lain lähtökohdissa on vahvasti huomioitu ensisijaisesti genomitiedon hyödyntäminen tieteellisessä tutkimuksessa sekä kliinisissä hoidoissa ja hoitopäätöksissä. Tulevaisuutta ajatellen olisi myös suotavaa, että luodaan mahdollisuuksia tutkimusyhteisön ja teollisuuden yhteistyölle, jonka avulla vahvasti anonymisoitua genomitietoa hyväksikäyttäen voitaisiin tietoturvallisesti kehittää edelleen parempia sovelluksia sekä hoitoja ja samalla luoda mahdollisesti myös taloudellista kasvua yritystoiminnan muodossa. Tämän yhteistyön perustana on kuitenkin oltava laissa määritelty vahva yksityisyydensuoja henkilöille, joiden genomitietoja näin käsitellään, sekä mahdollisuus kieltää omien tietojen käyttö tällaiseen tarkoitukseen.

Genomitietoaineistojen turvallisuudesta huolehtiminen on koko yhteiskunnan näkökulmasta merkittävä asia. Tietoturvallisuudesta huolehtiminen edellyttää sen huomioimista kaikessa toiminnassa ja toiminnan tasoilla. Esimerkiksi, kun genomitietoa siirretään keskitettyyn

genomitietorekisteriin, tieto liikkuu verkossa, jolloin pitää varmistaa siirron turvallisuus. Aiemmin huolta ovat herättäneet erityisesti hyvin keskitetyn tietokannan muodostamat mahdolliset tietoturvariskit. On totta, että yksi keskitetty tietokanta altistaa erittäin arkaluontoiset tiedot erilaisille kyberhyökkäyksille ja tietomurroille, ellei tietoturvallisuudesta ole huolehdittu erityisen tarkasti. Lakiesityksessä tähän on kuitenkin puututtu esittämällä, että genomitiedot voitaisiin säilyttää fyysisesti hajautetusti eri maantieteellisissä kohteissa, niiden käyttöjärjestelmä olisi yhdenmukaistettu ja siihen pääsisi ainoastaan hyvin rajatuista pisteistä. Esityksen positiivisena puolena on, että organisatorisesti keskitetyssä ratkaisussa kaikelle genomitiedolle olisi mahdollista tarjota yhdenmukainen, korkeamman asteinen tietoturva, eli käytännössä valmiiksi rakennettu tietoturvallinen arkkitehtuuri. Turvallisuuden kannalta olisi varmastikin eduksi, jos kyberturvallisuudesta vastaavat asiantuntijat pystyvät hallinnoimaan kaikkea sisältöä keskitetysti, mutta mahdollisilla hyökkääjillä ei olisi mahdollisuutta tavoittaa kaikkia rekisterissä olevia tietoja millään keinolla.

Akatemia näkee tämän järjestelyn hyvänä ratkaisuna tietoturvallisuuden kannalta. On erittäin tarpeellista varmistaa, että mahdollisella hyökkääjällä ei ole mahdollisuutta murtautua yhtä väylää käyttäen kaikkeen tietoon mitä genomirekisteri pitää sisällään. Samoin on ehdottoman tärkeää, että koko rekisteridatasta on olemassa vähintäänkin yksi rinnakkaisversio, joka ei ole missään kontaktissa alkuperäiseen rekisteriin. Näin varmistetaan mahdollisen haittaohjelman tai kyberhyökkäyksen aikaansaamien vaikutusten minimointi. Akatemia haluaa myös korostaa, että kerättävän aineiston pitkäaikaissaatavuudesta ja -arkistoinnista on huolehdittava ja sitä on resurssoitava riittävästi.

On pidettävä huolta, että genomikeskuksen sisältämän tiedon käyttöä, joka on hyvin arkaluonteista, valvotaan myös asianmukaisella tavalla myös käytettäessä sitä tieteelliseen tutkimukseen. Myös valvonnan kannalta on hyödyllistä, kun lähtökohtana on keskitetty palvelu ja yksi alkuperäisen kerätyn datan säilytyspaikka, josta sitä voidaan jakaa tutkimustarkoituksiin. Näin luodaan paitsi terveydenhuollon toimijoille, niin myös tutkimusyhteisölle nk. yhden luukun malli, josta kaikki oleellinen genomitieto saadaan helposti sekä luotettavasti ja jossa tietoturvallisuus on järjestetty huolellisesti ja yksilöiden oikeusturvaa voidaan tehokkaasti valvoa.

Genomitiedon luonteeseen kuuluu, että tieto on kertakaikkista eli kerran saatu tulos on pysyvä, se koskee myös lähisukulaisia ja se voi antaa tietoa vielä syntymättömistä lapsista. Näiden seikkojen vuoksi erityistä huomiota tulee kiinnittää juuri tietoturvaan. Jos tietoja säilytetään hyvin pitkään, on varmistettava, että niiden turvallisuus on kunnossa, ja niiden käyttö on tarkkaan rajattua sekä valvottua.

Genomitiedon käsittely lakiehdotuksen esittämässä mittakaavassa tarkoittaisi merkittävää julkisen vallan käyttöä. Tämän myötä Genomikeskus toimii lakiehdotuksen mukaisesti siten, että tietojen vastaanottamista, säilyttämistä, tulkintaa ja muuta käsittelyä ei voisi toteuttaa ulkoistettuna palveluna. Lain myötä olisi keskeistä varmistaa, että genomitietoa ei ajautuisi ylikansallisten toimijoiden hallintaan, jolloin Suomen lainsäädäntöä ei voida ulottaa koskemaan sitä. Akatemian mielestä parasta olisi, jos kaikki palvelut voitaisiin tuottaa kotimaan rajojen sisäpuolella. Käytännössä tämä voi olla vaikeaa, taloudellisten syiden vuoksi, mutta tähän tulisi pyrkiä. Ruotsi ja Tanska ovat lähteneet omassa suunnitelmassaan liikkeelle siitä, että paitsi datan säilytys, myös sen tuottaminen esim. sekvenointi tapahtuu kotimaassa. Jos palveluita tilataan ulkomaisilta toimijoilta, tulisi varmistua siitä, että näille ei jää ylimääräisiä jäljennöksiä genomidatasta.

Lakiehdotuksessa luodaan Genomikeskuksesta asiantuntija, jolla on suhteellisen laaja tehtäväkenttä ja suuri vastuu käsittelemänsä arkaluontoisen aineiston suhteen. On siis hyvin tärkeää, että tämän asiantuntijuuden toteuttamiseen vaadittavat erilaiset osa-alueet ovat hyvin Genomikeskuksen hallussa ja että Genomikeskuksen henkilökunnan osaamista päivitetään



säännöllisesti. Erityistä huomiota on suunnattava tietotekniseen ja tietoturvaosaamiseen. Näiden turvaamiseksi on varmistuttava myös siitä, että Genomikeskuksen rahoitus on riittävällä tasolla ja turvattu pitkällä aikajänteellä. Akatemia painottaakin, että Genomikeskukselle on jo perustamisvaiheessa hyvä suunnata riittävä rahoitus ja ennakoitavissa oleva rahoitusnäkyvä, jotta sen toiminta voi lähteä liikkeelle tehokkaasti ja panostukset sen alkuvaiheen toimintaan tulevat hyödynnettäviksi mahdollisimman hyvin.

Ylijohtaja, tutkimus

Riitta Maijala

Tiedeasiantuntija

Marko Uutela