

Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ

Esityksessä ehdotetaan säädettäväksi laki Genomikeskuksesta.

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

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2023.

SISÄLLYS

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ.....	1
PERUSTELUT	4
1 Asian tausta ja valmistelu	4
1.1 Tausta	4
1.2 Valmistelu	5
1.2.1 Ehdotus kansalliseksi genomstrategiaksi	5
1.2.2 Valmistelun aiemmat vaiheet 2017-2019	7
1.2.3 Pääministeri Sanna Marinin hallitusohjelma.....	8
2 Nykytila ja sen arviointi.....	9
2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö.....	9
2.1.1 Väestön terveyden edistäminen.....	9
2.1.2 Geneettisen tiedon oikeudellinen luonne	10
2.1.3 Geneettiset tiedot terveydenhuollossa	12
2.1.4 Geneettiset tiedot biopankkitoiminnassa.....	12
2.1.5 Lääkinnälliset laitteet	14
2.1.6 Ahvenanmaan erityisasema.....	17
2.2 Kansainvälinen kehitys	17
2.2.1 Euroopan neuvosto.....	17
2.2.1.1 Biolääketiedesopimus	17
2.2.1.2 Geenitestausta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja	19
2.2.2 EU:n 1+ Million Genomes – aloite	21
3 Tavoitteet.....	22
4 Ehdotukset ja niiden vaikutukset	23
4.1 Keskeiset ehdotukset.....	23
4.1.1 Kansallisen Genomikeskuksen perustaminen	23
4.1.2 Hallinnollinen sijoituspaikka	24
4.1.3 Organisaatio	25
4.1.4 Asiantuntijapalvelut	26
4.1.5 Alueellinen sijoituspaikka.....	28
4.2 Pääasialliset vaikutukset.....	31
4.2.1 Taloudelliset vaikutukset	31
4.2.1.1 Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen.....	31
4.2.1.2 Vaikutukset kotitalouksien asemaan	34
4.2.1.3 Vaikutukset yrityksiin	35
4.2.2 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset.....	36
4.2.2.1 Vaikutukset viranomaisten toimintaan.....	36
4.2.2.2 Vaikutukset kansanterveyteen.....	37
4.2.3 Kielelliset vaikutukset.....	40
4.2.4 Yhdenvertaisuusvaikutukset	40
5 Muut toteuttamisvaihtoehdot	41
5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset.....	41
5.2 Ulkomaiden lainsäädäntö ja muut ulkomailla käytetyt keinot	41
5.2.1 Johdanto	41
5.2.2 Iso-Britannia.....	42

5.2.3 Tanska	42
5.2.4 Viro	43
5.2.5 Norja	44
5.2.6 Ruotsi	44
5.2.7 Kanada	44
5.2.8 Australia	45
6 Lausuntopalaute	47
6.1 Johdanto	47
6.2 Lausuntokierrokset 2018 ja 2019	47
6.3 Lausuntokierros 2021	48
7 Säännöskohtaiset perustelut	50
8 Lakia alemman asteinen sääntely	55
9 Voimaantulo	55
10 Toimeenpano ja seuranta	55
11 Suhde muihin esityksiin	55
12 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys	56
12.1 Terveiden edistäminen, yhdenvertaisuus ja yksityiselämän suoja	56
12.2 Hallinnon järjestäminen ja oikeusturva	57
LAKIEHDOTUS	59
Laki Genomikeskuksesta	59
ASETUSLUONNOS	61
Valtioneuvoston asetus sosiaali- ja terveysministeriöstä annetun valtioneuvoston asetuksen 2 §:n muuttamisesta	61

PERUSTELUT

1 Asian tausta ja valmistelu

1.1 Tausta

Jokaiselle on turvattu oikeus nauttia korkeimmasta saavutettavissa olevasta fyysisestä ja psyykkisestä terveydestä. Tämä taloudellisia, sosiaalisia ja sivistyksellisiä oikeuksia koskeva YK:n vuoden 1966 yleissopimuksen (SopS 6/1976, jäljempänä *TSS-sopimus*) 12 artiklassa turvattu oikeus terveyteen tulkitaan usein oikeudeksi, joka vaatii valtiolta positiivisia toimia terveyden edistämiseksi. Hallituksen esitys laiksi Genomikeskuksesta, jäljempänä *genomilaki*, edustaa uudenlaista keinoa edistää jokaisen terveyttä tukemalla ihmisen geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaistakäyttöä terveyden hyväksi. Geneettisen tiedon määrä kasvaa yhteiskunnassa jatkuvasti ja on osa ihmisten terveydentilan määrittämistä, sairauksien diagnosointia, hoitojen valintaa ja seurantaa sekä ennaltaehkäisevää terveydenhuoltoa.

Genetiikka eli perinnöllisyystiede on biologian alue, joka tutkii geenien rakennetta ja toimintaa ja niiden vaikutusta yksilöihin ja populaatioihin sekä geneettistä muuntelua¹. Yleisen suomalaisen ontologian käsittehierarkian mukaisesti genetiikka on yläkäsite, johon genomiiikka alakäsitteenä sisältyy². Genomiiikka käsittää ihmisen perimän eli genomien rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimuksen, toisin sanoen geenien ja niiden ilmentymisen systemaattisen analyysin³. Genomitieto siis sisältyy geneettiseen tietoon, mutta geneettinen tieto laajempänä terminä kattaa myös muilla kuin genomilaajuisilla analyyseillä, esimerkiksi kohdenne-
tuilla geenitutkimuksilla, tuotettua tietoa.

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

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

¹ <https://www.terveyskirjasto.fi/ltt04687/genetiikka>

² <https://finto.fi/ysso/fi/page/p5147>

³ <https://tieteentermipankki.fi/wiki/Biotekniikka:genomiikka>

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

Geneettisen tiedon nopea lisääntyminen terveydenhuollossa ei kuitenkaan tarkoita sitä, että kaikki syntyvä tieto otetaan välittömästi käyttöön osana ihmisten hoitoa, sairauksien diagno- sointia tai niiden ennaltaehkäisyä. Jokaisessa hoitosuhteessa genominlaajuisen analyysin kliini- nen tarve ja sen tuloksena syntyvän genomitiedon hyöty olisi arvioitava yksilöllisesti ja tapaus- kohtaisesti. Alaikäisten kohdalla olisi arvioitava erityisesti lapsen etua. Lisäksi olisi huomioi- tava vaihtoehtoiset tavat hoitaa ihmistä. Laadunvarmistukseen ja tuloksen oikeellisuuteen lii- tyvät kysymykset ovat erityisen tärkeitä tilanteissa, joissa yksittäinen variaatio määrittelee ana- lyysin tuloksen. Tulosten varmentamisessa tarvitaan tiivistä yhteistyötä diagnostisten laborato- rioiden kanssa, ja tutkimusasetelmassa syntyneet genomitiedot ja muut tulokset tulee varmentaa diagnostisin menetelmin ennen kuin niitä käytetään ihmisen terveyden hyväksi.

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

1.2 Valmistelu

1.2.1 Ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi

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

- 1) genomitiedon käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö,
- 2) Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät,
- 3) terveydenhuollon henkilöstöllä on valmiudet genomitiedon käyttöön,
- 4) genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan,

- 5) genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien,
- 6) genomiikassa eli ihmisen genomien rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimuksessa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö, ja
- 7) ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään.

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

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

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

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

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

Työ- ja elinkeinoministeriön tilaamassa Owal Groupin toteuttamassa terveystieteen kasvustrategian väliarvioinnissa (raportti 17.1.2019) todettiin, että strategiassa asetetut tavoitteet ovat edelleen relevantteja ja työtä niiden saavuttamiseksi tulisi jatkaa yli hallituskausien⁴. Terveystieteillä tarvitaan pitkäjänteistä, hallituskaudet ylittävää työtä kasvustrategian tavoitteiden saavuttamiseksi. Uusien tavoitteiden sijaan tulisi varmistaa, että kasvustrategiassa edistetyt aloitteet, kuten ehdotus Genomikeskuksen perustamiseksi, toteutetaan.

1.2.2 Valmistelun aiemmat vaiheet 2017-2019

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

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

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

Genomikeskustyöryhmä laati ensimmäisen kauden työstään arviomuistion, joka lähetettiin lausuntokierrokselle 22.12.2017. Arviomuistiossa esiteltiin työryhmän keskeiset ehdotukset, joita olivat ehdotus uudeksi genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi, genomitietokannan luomiseksi ja menettelytavoiksi tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten

⁴ <https://tem.fi/documents/1410877/2921014/Terveystieteen+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi/806d5b61-de4e-2ea9-0a93-43fa0bda281c/Terveystieteen+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveystieteen+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveystieteen+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf>

palauttamiseksi ihmisille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja hallituksen esityksen valmistelua.

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

Genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä ja toimintamalleja suunnittelemaan kiinnitettiin valtionavustuksella asiantuntija, professori Kristiina Aittomäki. Selvityshenkilö antoi raporttinsa genomikeskuksen perustamisesta 28.2.2018.⁵ Raporttia on hyödynnetty Genomikeskuksen toimintaa ja tehtäviä koskevassa valmistelussa.

Genomikeskuksen mahdollisista ansaintamalleista on tilattu konsulttiyhtiöltä selvitys (Deloitte 28.2.2018). Selvityksen pohjalta on arvioitu Genomikeskuksen rahoitusta ja palvelutoimintaa. Genomikeskustyöryhmän käyttöön tuotettiin myös raportti genomitiedon ryhmäkeskusteluista.⁶ Raportissa selvitetään miten suomalaiset ja suomalaisia terveyspalveluja käyttävät ihmiset suhtautuvat genomitietoon ja sen erilaisiin käyttötarkoituksiin, miten he ymmärtävät eettiset kysymykset ja mitä he tunnistavat suurimmiksi riskeiksi tai genomitiedon tuomiksi mahdollisuuksiksi. Raporttia on käytetty lainvalmistelun ja viestinnän tukena. Lisäksi lainvalmistelun alkuvaiheessa vuonna 2017 tilattiin OTT, dosentti Marjut Salokannelilta kaksi selvitystyötä. Ensimmäisessä käsiteltiin Suomen kansainvälisten velvoitteiden ja EU:n lainsäädännön vaikutusta geneettisten tietojen käsittelyyn Suomessa. Toisessa käsiteltiin genomilääketiedettä maailmalla (Kansainvälinen selvitys geeniteknologiaa hyödyntävää lääketiedettä tukevista institutionaalisista ratkaisuksista). Molempia näistä selvityksistä on hyödynnetty tämän lakiehdotuksen valmistelussa.

1.2.3 Pääministeri Sanna Marinin hallitusohjelma

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

Genomilain valmistelua jatkettiin virkatyönä vuonna 2020. Lain valmistelun aiemmissa vaiheissa esiin nousseiden selvitystarpeiden johdosta STM päätti toteuttaa selvitysprojektin genomitiedon säilyttämisen ja käyttämisen ICT-järjestelmistä ja resursseista. Gofore Oyj:n toimittamassa projektissa selvitettiin hallinnollisella, organisatorisella, teknisellä ja taloudellisella tasolla genomitiedon säilyttämisen ja käyttämisen ICT-järjestelmien alustavien skenaarioiden toteuttamista sekä terveydenhuollon että tutkimuksen hyväksi huomioiden liittymät muihin toimijoihin ja järjestelmiin. Selvitystyö aloitettiin elokuussa 2020, ja se valmistui joulukuussa

⁵ <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161222>

⁶ VTT, Karoliina Snell, 2018: <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161223>

2020. STM:n lisäksi selvitystyöhön osallistui asiantuntijoita CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy:stä, Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä, Kelasta sekä Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselta.

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

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

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

Genomilain valmistelun edetessä on käynyt ilmeiseksi, että erityisesti valmisteilla olevaan kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvät seikat vaativat vielä lisävalmistelua. Tästä syystä johdun aiemman mallinen genomilakiluonnos päätettiin vaiheistaa kahteen toisistaan erilliseen, mutta rinnakkain valmisteltavaan lakiesitykseen, jotta Genomikeskukseen asiantuntijaviranomaisena liittyvän sääntelyn antaminen sekä Genomikeskuksen perustaminen eivät kohtuuttomasti viivästyisi. Lisäksi genomitietorekisterin valmistelun kannalta katsottiin suotavaksi perustaa ensin varsinainen Genomikeskus, jotta valmiudet mahdollisen genomitietorekisterin perustamiseen lujittuisivat, kun Genomikeskus itse voisi osallistua tähän valmistelutyöhön. Lokajoulukuussa 2021 pidetyllä lausuntokierroksella saadun lausuntopalautteen perusteella esityksen vaiheistamista tarkasteltiin uudestaan keväällä 2022. Lausuntopalautteessa nostettiin perustellusti esiin toive siitä, että terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiä tarkasteltaisiin samassa yhteydessä muun geneettiseen tietoon liittyvän sääntelyn antamisen kanssa. Täten tässä ensimmäisessä vaiheessa päätettiin antaa ainoastaan Genomikeskusta koskevat säännökset.

2 Nykytila ja sen arviointi

2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö

2.1.1 Väestön terveyden edistäminen

Perustuslain 19 §:n 3 momentin mukaan julkisen vallan on turvattava, sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään, jokaiselle riittävät sosiaali- ja terveystaloudelliset palvelut ja edistettävä väestön terveyttä. Säännös viittaa yhtäältä sosiaali- ja terveydenhuollon ehkäisevään toimintaan ja toisaalta yhteiskunnan olosuhteiden kehittämiseen julkisen vallan eri toimintaloikoilla yleisesti väestön terveyttä edistävään suuntaan. Kysymys on etenkin palvelujen saatavuuden turvaamisesta

(PeVL 15/2018 vp). Palvelujen järjestämistapaan ja saatavuuteen vaikuttavat kuitenkin välillisesti myös muut perusoikeussäännökset, kuten yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltä (PeVL 63/2016 vp, s. 2, PeVL 67/2014 vp, s. 3/II, ks. myös HE 309/1993 vp, s. 71). Lisäksi perustuslain 19 §:n 3 momentissa käytetyllä sääntelyvaraustyyppillä ("sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään") on haluttu korostaa lainsäätäjän rajoitettua, perustuslain ilmaisemaan pääsääntöön sidottua liikkuma-alaa (PeVM 25/1994 vp, s. 6/I).

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

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

Nykyisellään geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyvät terveydenhuollon ja tutkimuksen toiminnot ovat alueellisesti erilaisia kansallisesti tarkastellen. Samaten Suomesta puuttuu yksi keskitetty yhteyspiste niin kansallisten kuin kansainvälisten geneettiseen tietoon liittyvien hankkeiden koordinointiin.

2.1.2 Geneettisen tiedon oikeudellinen luonne

Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2016/679, annettu 27 päivänä huhtikuuta 2016, luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta (jäljempänä *yleinen tietosuoja-asetus*) 4 artiklan 1 kohdan mukaan henkilötiedoilla tarkoitetaan kaikkia tunnistettuun tai tunnistettavissa olevaan luonnolliseen henkilöön liittyviä tietoja. Tunnistettavissa olevana pidetään luonnollista henkilöä, joka voidaan suoraan tai epäsuorasti tunnistaa erityisesti tunnistetietojen, kuten nimen, henkilötunnuksen, sijaintitiedon, verkkotunnistetietojen, taikka yhden tai useamman hänelle tunnusomaisen fyysisen, fysiologisen, geneettisen, psyykkisen, taloudellisen, kulttuurillisen tai sosiaalisen tekijän perusteella. Geneettiset tiedot, jotka määritellään yleisessä tietosuoja-asetuksessa, kuuluvat aina henkilötiedon määritelmän piiriin.

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

Huomionarvoista on, että yleinen tietosuoja-asetus ei vaikuta tunnistavan geneettisen tiedon eri osiin liittyviä vaihtelevia tunnistamisen riskejä ja oikeudellista luonnetta, vaan luokittelee geneettiset tiedot kaikilta osin henkilötiedoiksi, vaikka riskiä henkilön tunnistamiseksi ei käytän-

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

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

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

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

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

2.1.3 Geneettiset tiedot terveydenhuollossa

Geneettisten analyysien käyttö on yleistynyt, ja niitä tehdään nykyisin lähes kaikilla lääketieteen erikoisaloilla. Pääasiassa tehdään lähinnä kohdennettuja geenipaneelitutkimuksia, mutta geneettisen tiedon ja siten mahdollisten kohdegeenien määrän lisääntyessä paneelien koot kasvavat jatkuvasti ja niiden tuottamisessa aletaan siirtyä entistä useammin eksomisekvenssointeihin. Genomitasoisia tutkimuksia, lähinnä eksomisekvenssointeja (*whole exome sequencing*, WES), voidaan nykytilanteessa tilata missä tahansa yliopistosairaaloiden yksiköissä, mutta käytännössä niitä tilataan enimmäkseen perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä sekä lastenneurologiassa sellaisten sairauksien diagnosoimiseksi ja hoidon ohjaamiseksi, joissa oletetaan olevan geneettinen tausta. Koko genomien sekvenssointeja (*whole genome sequencing*, WGS) ei vielä nykytilanteessa niiden korkeiden kustannusten vuoksi tehdä säännönmukaisesti osana potilaan rutiininomaista diagnostiikkaa ja hoitoa, mutta hyötynä potilaalle olisi koko geneettisen perimän selvittäminen yhdellä kattavalla analyysillä.

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

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

2.1.4 Geneettiset tiedot biopankkitoiminnassa

Suomessa on tehty jo vuosikymmeniä korkeatasoisia epidemiologisia tutkimuksia väestötasolla hyödyntäen muun muassa terveydenhuollon rekistereissä säilytettävää seurantatietoa ihmisten elintavoista ja sairauksista. Epidemiologian lisäksi on panostettu myös muuhun tietotaitoon, kuten geeni- ja molekyyli tutkimukseen sekä tilastotieteen ja biolaskennan asiantuntemukseen. Suomen kansainvälinen maine on tältä osin erinomainen. Epidemiologisia tutkimuksia tarvitaan, kun halutaan selvittää monitekijäisten sairauksien syntyhistoriaa ja ymmärtää, mikä on perimän ja mikä elintapojen osuus sairauden tai taudin puhkeamisessa ja sen etenemisessä. Hyviä esimerkkejä epidemiologisista tutkimuskohteista ovat kansanterveydellisesti merkittävät sairaudet, kuten sydän- ja verisuonitaudit, diabetes sekä aineenvaihduntasairaudet.

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

muodostuvat biologisessa muodossa olevasta DNA:sta, plasmasta, seerumista, kokoverestä, soluista, RNA:sta ja virtsasta. Näytteiden fyysistä kokonaismäärää arvioitaessa on tärkeä ymmärtää, että yksittäisistä ihmisistä on biopankkeihin tallennettu useita eri näytteitä tai näytetyyppejä. On myös hyvä tiedostaa, että yksittäinen näyte on saatettu jakaa useaan eri putkeen tai alierään, joten biopankkien säilytyksessä olevien näyteputkien lukumäärä on huomattavasti korkeampi kuin näytteidenluovuttajien määrä. Varsinaisen tutkimuksen suorittamisen kannalta näytemääriä tärkeämpää on se, kuinka monesta ihmisestä on käytettävissä näytteitä.

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

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

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

Biopankki voi 5 §:n nojalla lisäksi analysoida, tutkia tai muutoin käsitellä näytteitä. Biopankkitoiminnan harjoittaja voi siten joko itse analysoida näytteitä ja tuottaa geneettistä tietoa palvelutuotteena asiakkailleen tai luovuttaa tutkimushankkeille näytteitä, joita analysoidaan erilaisissa tutkimuslaboratorioissa. Biopankkilaki ei säädi siitä, minkälaisessa laboratorioissa näytteitä analysoidaan tai mitä laatustandardeja laboratorioiden on noudatettava. Siten biopankkitoiminnassa syntyvä geneettinen tieto voi vaihdella laadultaan merkittävästikin.

Biopankkitoiminta perustuu avoimuuteen ja läpinäkyvyyteen. Siksi ihmisillä on aina biopankkilain 39 §:n nojalla oikeus saada tieto siitä, säilytetäänkö biopankkitoiminnassa häntä koskevia näytteitä, säilyttämisen perusteesta ja siitä, mistä häntä koskevia tietoja on saatu ja mihin hänestä otettuja näytteitä ja näytteisiin liittyviä tietoja on luovutettu tai siirretty biopankista. Tiedonsaantioikeus voidaan toteuttaa myös sähköisen katseluyhteyden avulla. Tiedon antamisesta voi periä maksun, joka on enintään tiedon antamisesta aiheutuvia kustannuksia vastaava. Biopankkitoiminnassa ei ole keskitettyä kommunikointikanavaa rekisteröityjen suuntaan, joten nykytilassa ihmisten tulee ottaa yhteyttä biopankkitoiminnan harjoittajiin jokaiseen erikseen käyttäkkeen biopankkilain 39 §:ssä tarkoitettua oikeuttaan. Biopankkitoiminnan harjoittajat suunnittelevat parhaillaan yhteisen osallistamisportaalin kehittämistä, jotta laissa säädetty oikeus saataisiin toteutettua sähköisen katseluyhteyden avulla keskitetysti ja kansallisesti yhteisellä tavalla. Joissakin biopankeissa tietopyyntöjä saapuu nykytilanteessa viikoittain, toisissa ei lainkaan.

Ihmisillä on biopankkilain 39 §:n nojalla lisäksi oikeus saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto, millä viitataan käytännössä geneettiseen tietoon silloin, kun tietoa on tuotettu biopankkitoiminnassa tai sen tutkimushankkeissa, ja jälkimmäisessä tapauksessa geneettinen tieto on vielä palautettu biopankkitoiminnan harjoittajalle. Näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä. Tällä viitataan siihen, että tietoa tulkitaan kyseisen henkilön yksilöllisen kokonaistilanteen näkökulmasta. Tiedon merkityksen selvittämisestä saa periä maksun, joka on enintään selvityksen antamisesta aiheutuvia kustannuksia vastaava. Noin 99 prosenttia suostumuksensa biopankkitoimintaa varten antaneista ihmisistä on ilmoittanut suostumuslomakkeessa, että toivovat yhteydenottoa, mikäli tutkimuksessa selviää terveyden kannalta merkityksellistä tietoa.

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

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

2.1.5 Lääkinnälliset laitteet

Lääkinnällisistä laitteista säädetään 26.5.2021 sovellettavaksi tulleessa lääikinnällisistä laitteista annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksessa (EU) 2017/745 (jäljempänä *medical device- eli MD-asetus*) sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääikinnällisistä laitteista annetussa Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksessa (EU) 2017/746 (jäljempänä *IVD-asetus*). IVD-asetusta sovelletaan vasta 26.5.2022 lähtien. Lääikinnällisistä laitteista annetussa

laissa (719/2021) säädetään MD- ja IVD-asetuksen kansalliseen täytäntöönpanoon liittyvät säännökset siltä osin kuin asetukset mahdollistavat ja edellyttävät kansallisia säännöksiä. MD- ja IVD-asetus kumoavat ja korvaavat kolme aikaisempaa laitedirektiiviä eli niin sanotut MD-, AIMD- ja IVD-direktiivit. Siirtymäajan voimassa on myös eräistä EU-direktiiveissä säädetyistä lääkinnällisistä laitteista annettu laki (629/2010), aikaisemmalta nimikkeeltään laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista.

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

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

Kansallisessa lainsäädännössä ja IVD-asetuksessa säännellään sellaisista geenitesteistä, joita voidaan pitää IVD-laitteena eli laitteena, jolla voidaan tutkia ihmisestä otettua lääketieteellistä näytettä kehon ulkopuolella diagnostisessa (kliinisessä) käyttötarkoituksessa. IVD-asetus sääntelee aikaisempaa IVD-direktiiviä ja kansallista lainsäädäntöä tarkemmin geenitesteistä (geneettisistä analyyseistä). Terveystieteiden geenitestejä pidetään IVD-laitteena, mutta asetus täsmentää sääntelyä selkeämmin koskemaan myös sellaisia geenitestejä, jotka esimerkiksi ennakkoivat alttiutta sairastua. IVD-asetus jaottelee IVD-laitteet riskiluokkiin, joita on neljä (A-D) ja joille on omat turvallisuus- ja suorituskysymykset. Asetus määrittelee geenitestien riskiluokituksen aina vähintään toiseksi korkeimpaan C-luokkaan, mikä edellyttää niiltä aina ulkopuolisen tarkastuslaitoksen eli ilmoitetun laitoksen arviointia. Lisäksi niin sanottujen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävien laitteiden (kuten lääkeaineiden vaikutuksia ennakoivien farmakogeneettisten testien) vaatimustenmukaisuuden arvioinnin osaksi tulee myös lääkeviranomaisen kuuleminen. Näytteenottoastiat kuuluvat alimman riskin luokkaan A. Käytännössä kulluttajalle myytävät testit, jotka lähetetään kotiin, ovat näytteenottoastioita, ja itse geenitesti tehdään laboratoriossa. Geenitestit eivät ole itse suoritettavia testejä asetuksen määritelmän mukaisesti. Itse suoritettavasta testistä saisi vastauksen heti. Tällainen olisi esimerkiksi raskaus-testi.

MD-asetus ja IVD-asetus sääntelevät erityisesti lääkinnällisille laitteille ja talouden toimijoille asetettavia vaatimuksia ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. Asetuksissa on vain eräitä terveydenhuollon organisaatioihin kohdistuvia velvoitteita. Ne koskevat erityisesti laitteiden jäljitettävyyttä, vaaratilanteiden raportointia, terveydenhuollon yksikön omaa laitevalmistusta sekä terveydenhuollon velvoitteita antaa tietoa asennetusta implantista. Asetukset eivät niiden 1 artiklojen nojalla vaikuta kansallisen lainsäädännön vaatimuksiin, jotka koskevat terveystalvelujen ja sairaanhoidon järjestämistä, tarjoamista tai rahoittamista, kuten vaatimukseen, että tiettyjä laitteita voi toimittaa ainoastaan lääkärin määräyksen perusteella, vaatimukseen, että vain tietyt terveydenhuollon ammattihenkilöt tai terveydenhuollon toimintayksiköt saavat luovuttaa käyttöön tai käyttää tiettyjä laitteita tai että laitteiden käyttö edellyttää erityistä ammatillista neuvontaa.

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

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

Kyseisen 4 artiklan sisältämä neuvontavelvoite on vielä merkitykseltään avoin, mutta sen voidaan tulkita koskevan terveydenhuollon ammattihenkilön potilaalle määräämää geenitestiä. Jäsenvaltion tulee varmistaa, että potilaalle annetaan merkitykselliset tiedot geenitestistä ja löydöksen sattuessa neuvontaa, ellei sairaudesta tai taudista ollut jo tietoa. Velvoite koskee sanamuodon mukaisesti vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtävää geenitestiä, myös sellaisessa tilanteessa, jossa potilas pyytää geenitestiä aloitteellisesti terveydenhuollon ammattihenkilöltä. Velvoite ei luultavasti koskisi tilannetta, jossa geenitestin valmistaja ja kuluttaja ovat suorassa yhteydessä ilman terveydenhuollon toimeksiantoa. Edellä mainittujen säädösten ohella Suomessa sovelletaan lisäksi lakia potilaan asemasta ja oikeuksista (785/1992, *potilaslaki*) sekä lakia terveydenhuollon ammattihenkilöistä (559/1994, *ammattihenkilölaki*), kun geenitestejä suoritetaan terveydenhuollossa. Keskeiset säännökset sisältyvät potilaslain osalta erityisesti lain 2 luvussa turvattuihin potilaan oikeuksiin ja 4 luvussa tarkoitettuihin potilasasiakirjoihin ja hoitoon liittyvään materiaaliin sekä ammattihenkilölain oikeutta toimia ammattihenkilönä koskevaan lain 2 lukuun, terveydenhuollon ammattihenkilön yleisiä velvollisuuksia koskevaan 3 lukuun sekä terveydenhuollon ammattihenkilöiden ohjausta ja valvontaa koskevaan 5 lukuun.

2.1.6 Ahvenanmaan erityisasema

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

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

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

2.2 Kansainvälinen kehitys

2.2.1 Euroopan neuvosto

2.2.1.1 Biolääketiedesopimus

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

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

Biolääketiedesopimus sallii dynaamisen, ajanmukaisen tulkinnan, ja ratifioinnin helpottamiseksi valtioille on haluttu jättää mahdollisimman laaja harkintamarginaali sen soveltamisessa. Tästä huolimatta sopimuksen tulkinta ei ole ollut ongelmaton tieteen ja yhteiskunnan kehityksessä, ja esimerkiksi alkiotutkimusta koskeva artikla 18 on osoittautunut lääketiedettä rajoittavaksi. Periaatteessa onkin mahdollista, että valtiot, jotka eivät ole sopimusosapuolina, voivat edetä nopeammin ja pidemmälle tieteen kehityksen mukana. Toisaalta sopimusta on myös ar-

vosteltu sen liiallisesta sallivuudesta sen hyväksyessä tietyin edellytyksin esimerkiksi tutkimuksen, jonka kohteena on suostumuksen antamiseen kykenemätön henkilö. Muun muassa Saksa ei tästä syystä ole sopimuksessa mukana.

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

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

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

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

Biolääketiedesopimuksen ja sen lisäpöytäkirjojen kantavana periaatteena on, että ihmisten etujen on aina oltava yhteiskunnan ja tieteen etujen edellä. Tämä tarkoittaa muun muassa sitä, että

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

2.2.1.2 Geenitestausta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Potilaslain 6 §:n 2–3 momenttien ja 7 §:n edellytykset ovat lisäpöytäkirjan vaatimuksia välttämättä ja asettavat alaikäisen henkilökohtaisen edun hoidon lähtökohdaksi. Lisäksi laki edellyttää potilaan mielipiteen selvittämistä silloin, kun se on hänen ikäänsä ja kehitystasoonsa nähden mahdollista. Euroopan neuvoston bioetiikkakomitean tilaamassa tutkimuksessa on todettu, että suostumuksen painottaminen geenitestausta koskevassa lisäpöytäkirjassa ei riittävästi huomioi alaikäisten iän ja kehitystason mukaista kykyä harkita testiin osallistumista ja että menettelytapoja olisi kehitettävä muun ohella lapsen oman mielipiteen selvittämiseksi.⁷

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

2.2.2 EU:n 1+ Million Genomes – aloite

Vuoden 2018 huhtikuussa Suomi sekä 12 muuta Euroopan unionin (EU) jäsenvaltiota allekirjoittivat Digital Day 2 -nimisessä tilaisuudessa julistuksen (Towards access to at least 1 million sequenced Genomes in the EU by 2022, jäljempänä 1+MG), jonka tavoitteena on edistää eri maissa olevien genomitietokantojen hallintaa ja genomitietojen saatavuutta koskevaa jäsenmaiden välistä yhteistyötä.⁸ Aloitteentekijänä oli Euroopan komissio ja jäsenvaltioille annettiin mahdollisuus liittyä julistukseen allekirjoituksellaan. Julistuksen allekirjoittivat ensivaiheessa Suomen lisäksi Tsekki, Kypros, Viro, Italia, Liettua, Luxemburg, Malta, Portugali, Slovenia, Espanja, Ruotsi ja Iso-Britannia. Sittenmin myös Bulgaria, Kreikka, Itävalta, Kroatia, Alankomaat, Latvia, Tanska, Unkari, Norja, Belgia sekä Saksa ovat liittyneet allekirjoituksellaan julistukseen. Lisäksi neljä maata – Irlanti, Ranska, Puola ja Sveitsi – osallistuu julistuksen puitteissa tehtävään työhön tarkkailijamaina. 1+MG-julistus on erityisesti allekirjoittajamaiden terveysministeriöiden vahvasti tukema aloite, mikä viittaa siihen, että kyseessä on terveyspainotteinen, eikä tutkimuspainotteinen aloite. 1+MG-julistuksella on läheinen yhteys moniin muihin EU:n strategiaan aloitteisiin.

1+MG-aloitteen tavoitteena on luoda eettisesti ja oikeudellisesti kestävät menettelytavat, joilla voidaan edistää rajat ylittävää genomitiedon ja siihen liittyvien terveystietojen saatavuutta. Toimenpiteiden tavoitteena on mahdollistaa uuden, kliinisesti vaikuttavan tutkimuksen sekä hoidollisen ja ennaltaehkäisevän terveydenhuollon kehittämisen EU:ssa. Julistuksen tavoitteena on

⁷ Ton Liefaard, Aart Hendriks & Daniella Zlotnik. From Law to Practice: Towards a roadmap to strengthen children's rights in the era of biomedicine. Leiden, 30 June 2017

⁸ <https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/news/eu-countries-will-cooperate-linking-genomic-data-bases-across-borders>

lisäksi tarjota keskitetty palveluyhteys olemassa oleviin genomitietokantoihin ja tietoturvallisiin käyttöympäristöihin.

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

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

3 Tavoitteet

Geneettistä tietoa on nykyteknologian ja -osaamisen valossa mahdollista käyttää tehokkaasti ennen kaikkea terveyteen liittyvissä tarkoituksissa ja siten terveys on lakiehdotuksen läpileikkaava teema. Lakiehdotuksen tavoitteena on tukea ihmisen geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaistakäyttöä ihmisten terveyden hyväksi.

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

Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan geneettisen tiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa ihmisen oikeusturvaa ja oikeudenmukaista kohtelua kunnioittaen. Genomistrategiaehdotuksen laatinut työryhmä esitti kansallisen genomikeskuksen perustamista. Genomikeskuksen perustamisesta olisi säädettävä lailla ja sen kansallinen rahoitus olisi varmistettava.

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

Geneettisen tiedon muuttuessa jokaisen terveydenhuollon ammattihenkilön on mahdotonta seurata muuttuvaa kenttää riittävällä tarkkuudella ja ammattitaidolla. Tavoitteena on luoda Genomikeskuksesta taho ohjaamaan ja seuraamaan geneettisten analyysien tehokasta ja vaikuttavaa käyttöä suomalaisessa terveydenhuollossa. Genomikeskukseen kertyisi keskitetysti asiantuntemusta kansainvälisistä suosituksista, alan kansainvälisestä kehityksestä ja laadukkaiden lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvien palveluiden saatavuudesta erityisesti muissa EU-jäsen-

maissa. Jokaiseen analyysimenetelmään liittyy aina teknisiä haasteita, mistä johtuen yksi analyysimenetelmä soveltuu tietyn kysymyksenasettelun analysoimiseksi paremmin kuin toinen. Genomikeskuksesta saisi tietoa muun muassa geneettisten tutkimusten analyysien sopivuudesta sekä siitä, mitä analyysien tulosten perusteella voidaan päätellä, ja ennen kaikkea mitä niistä ei voi päätellä. Lisäksi olisi mahdollista saada tietoa siitä, miten tuloksia voidaan soveltaa terveydenhuollon ammattihenkilön käytännön työssä.

Ehdotetun sääntelyn erityinen painopiste on voimavarojen keskitetty hyödyntäminen luomalla yksi taho, Genomikeskus, jonka kanssa geneettistä tietoa käyttävät tahot voivat asioida.

Ehdotettu laki pitäisi sisällään säännökset, joiden tavoitteena on:

1. perustaa Genomikeskus, joka toimisi ihmisen geneettisen tiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevien asioiden itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä;
2. kehittää geneettisen tiedon käsittelyä ohjaavia viranomaissuosituksia erityisesti terveydenhuollon palveluntajille Genomikeskuksen toimintojen kautta sekä edistää geneettisten tietojen yhdenmukaista käyttämistä terveydenhuollossa ja tieteellisessä tutkimuksessa; sekä
3. edistää kansainvälistä yhteistyötä ja hyvien menettelytapojen luomista geneettiseen tietoon liittyvissä toiminnoissa.

4 Ehdotukset ja niiden vaikutukset

4.1 Keskeiset ehdotukset

4.1.1 Kansallisen Genomikeskuksen perustaminen

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

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

Genomikeskuksen toiminta olisi tarkoitus rakentaa olemassa olevien organisaatioiden, osaamisen ja asiantuntijuuden ympärille. Genomikeskuksella olisi pysyvä henkilöstö keskuksen operatiivisen toiminnan ylläpitämistä varten, mutta muilta osin lakiehdotuksessa korostetaan kansallista yhteistyötä siten, että asiantuntijoiden ei tarvitsisi siirtyä välittömästi Genomikeskuksen palvelukseen, vaan osaamista voitaisiin hyödyntää ns. verkostomallina. Genomikeskus toimisi tiiviissä, usean toimijan muodostamassa toimintaympäristössä – ekosysteemissä, johon Genomikeskus loisi lisäarvoa asiantuntijapalveluiden kautta erityisesti terveyden- ja sairaanhoidon,

sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä tieteellisen tutkimuksen tarpeisiin. Ekosysteemiin kuuluisivat olennaisesti biopankit, Suomen Biopankkiosuuskunta - FINBB, syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset, yliopistosairaalat, yliopistot, Terveiden ja hyvinvoinnin laitos, Kansaneläkelaitos, Tietolupaviranomainen, tutkimus- ja kehittämisalan toimijat sekä yritykset ja rahoittajat. Kun Genomikeskuksen toteutus ja kehittäminen nojautuvat olemassa olevien organisaatioiden ja osaamisen varaan, voidaan toiminnan käynnistämiseen kuluva aikaa lyhentää olennaisesti.

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

4.1.2 Hallinnollinen sijoituspaikka

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

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

Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yksikköjen erityisasemasta on aiemmin säädetty muun muassa valtion mielisairaaloiden, lastensuojeluyksiköiden ja vankiterveydenhuollon osalta, jotka ovat itsenäisiä, mutta toimivat Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen alaisuudessa ja tulosohjauksessa.

Genomikeskuksen sijoittamista sosiaali- ja terveysministeriön hallinnonalalle puoltavat erityisosaamisen tarve arvioitaessa geneettisen tiedon tuottamista biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa sekä käyttöä terveyden- ja sairaanhoidossa, sairauksien ennaltaehkäisyssä ja terveysalan tieteellisessä tutkimuksessa. Genomikeskuksen tehtävät palvelevat terveyshyötyjen saavuttamista ja ovat siten kiinteässä yhteydessä sosiaali- ja terveydenhuollon toimintamallien uudistamiseen.

Julkishallinnon toimintaan ja sitä ohjaavaan lainsäädäntöön on perinteisesti liittynyt korostettu puolueettomuuden, lainmukaisuuden ja riippumattomuuden vaatimus, mikä ilmenee muun muassa hallintolain (434/2003) 6 §:stä, jonka mukaan viranomaisten toimien on oltava puolueettomia. Hallintolaki ohjaa viranomaisen menettelyä siten, että kaikkien eri osapuolten etuja on tarkasteltava yhdenvertaisista lähtökohdista.

Jotta epäilystä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen biopankin, Väestöterveys-yksikön, lupaviranomaistoiminnan ja Genomikeskuksen keskinäisestä riippuvuudesta ei syntyisi, Genomikeskus on perusteltua perustaa erillisessä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä olevassa yksikössä, jonka rahoitus on järjestetty omalta budjettimomentiltaan.

Sosiaali- ja terveysvaliokunta piti sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annettua lakia (552/2019, jäljempänä *toisiolaki*) koskevassa lausunnossaan (StVM 37/2018 vp) lupaviranomaisen sijoittamista THL:n yhteyteen perusteltuna. THL toimii useiden voimassa olevien eri lakien nojalla alan merkittävien tietoineistojen rekisterinpitäjänä ja lupaviranomaisena myös muiden rekisterinpitäjien tietoihin. Valiokunta katsoi, että sijoittamalla uusi lupaviranomainen THL:n yhteyteen kyetään saavuttamaan sekä osaamiseen liittyviä että taloudellisia synergiaetuja. Vastaavia synergiaetuja arvioidaan syntyvän Genomikeskuksen sijoittamisesta hallinnollisesti THL:n yhteyteen. Lupaviranomaisen itsenäinen asema suhteessa THL:ään oli valiokunnan näkemyksen mukaan välttämätöntä, jotta voidaan turvata sen toiminnan puolueettomuus ja objektiivisuus suhteessa THL:n omiin lupatarpeisiin. THL:llä on paljon omaa rekisteripohjaista tutkimusta, ja rekistereitä kootaan sekä hyödynnetään THL:n tilastoviranomaistoiminnassa sekä muissa THL:lle säädettyissä tehtävissä. Niin lupaviranomaiselle kuin Genomikeskuksellekin uskottavan toimivallan näkökulmasta on erittäin tärkeää, että ne ovat selkeästi erillisiä THL:n muista toiminnoista. Toisiolain käsittelyssä valiokunta piti intressiristiriidan estämiseksi välttämättömänä, että uuden viranomaisen toiminta olisi eriytetty ja sen johdolla olisi itsenäinen asema suhteessa THL:n muuhun toimintaan.

Genomikeskuksen sijoittaminen THL:n yhteyteen on perusteltua niin olemassa olevien rakenteiden kuin THL:n muun osaamisen osalta. THL:lla on esimerkiksi keskeinen rooli STM:n johtaman Toivo-ohjelman toteutuksessa Valtava-hankkeessa. Toivo-ohjelman tavoitteena on hyvinvointialueiden tiedolla johtamisen työvälineiden kehittäminen sekä kansallisten viranomaisten sote-arvioinnin ja ohjauksen kehittäminen, toisiokäyttöä tukevat tiedonhallintaratkaisut, harmonisoidut tietorakenteet ja yhtenäinen tietopohja.

Ehdotetun lain tavoitteet ovat yhdenmukaisia Toivo-ohjelman ja koko sote-uudistuksen kanssa. Genomikeskuksen sijoittaminen erillisenä yksikkönä samalle THL:n osastolle muun sote-tiedonhallinnan kanssa hyödyttäisi Genomikeskuksen toimintaa. Genomikeskuksen johtaja olisi osa osaston johtoryhmää ja osa THL:n laajennettua johtoryhmää. Johtoryhmätyöskentely tukisi Genomikeskuksen tavoitteita ja toimintaa myös osana koko laitoksen johtamisjärjestelmää.

THL on pitkäaikaisesti hyödyntänyt geneettistä tietoa kansantautien, toimintarajoitteiden ja niiden ehkäisyn tutkimuksessa. THL on laajasti verkottunut toimija kansallisesti ja kansainvälisesti. THL:lla on myös kattavat kansalliset ja kansainväliset verkostot niin virkamies- että tutkijatasolla. Genomikeskuksen kanssa toimiminen vahvistaisi lisäksi THL:n oman tutkimuksen vaikuttavuutta.

4.1.3 Organisaatio

Genomikeskus olisi pysyvästi työllistävä viranomaistoimija, jolla olisi Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen ohjauksesta erillinen johtajansa. Lakiehdotuksessa korostetaan Genomikeskuksen johtajan aseman merkitystä, päätösvaltaa ja itsenäisyyttä Genomikeskuksen johtamisessa suhteessa Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajan ratkaisovaltaan. Genomikeskukselle kuuluvat asiat ratkaisisi sen johtaja eikä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajalla olisi oikeutta pidättää ratkaistavakseen Genomikeskuksen toimivaltaan tai rahoitukseen kuuluvia asioita. Sen sijaan Genomikeskuksen johtaja voisi tarvittaessa ja Genomikeskuksen työjärjestyksessä tarkemmin määriteltävin tavoin informoida esimerkiksi vuosittain Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen pääjohtajaa katsauksella Genomikeskuksen ajankohtaisista asioista ja tulevan

vuoden toiminnan suunnittelusta. Erityisesti Genomikeskuksen toiminnan käynnistämisvaiheessa on tärkeää, että Genomikeskuksen johtajalla on itsenäinen rooli keskuksen toiminnan suunnittelussa. Perustamisvaiheen tehtäviin kuuluisivat muun muassa yksikön henkilöstön rekrytointi, palveluprosessien rakentaminen sekä jo valmisteltavana olevien Genomikeskuksen teknisiä valmiuksia suunnittelevien projektien haltuunotto ja läpivienti.

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

Muun henkilöstön nimittäisi Genomikeskuksen johtaja tai muu keskuksen henkilöstöön kuuluva siten kuin Genomikeskuksen työjärjestyksessä määrätään. Genomikeskuksen sisäisestä organisoinnista annettaisiin tarkemmat ohjeet työjärjestyksessä.

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

4.1.4 Asiantuntijapalvelut

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

Genomikeskus voisi antaa laissa säädetyn tehtävänsä alalla itsenäisiä ohjeita ja suosituksia muun muassa palvelunantajille ja biopankkitoiminnan harjoittajille. Tämä ei olisi välitöntä pal-

veluvalikoiman ohjeistamista, vaan osa Genomikeskuksen viranomaisaseman mukaista tehtävää. Genomikeskuksen ohjeistus yhdenmukaistaisi tutkimuskentän ja terveydenhuollon menettelytapoja. Ohjeilla olisi tätä kautta välillisesti ihmisten terveyteen ulottuvia vaikutuksia. Ohjeiden ja suositusten avulla olisi mahdollista varmistaa esimerkiksi se, että kliinisesti merkittävistä geneettisistä tiedoista, joilla voidaan esimerkiksi ennaltaehkäistä tietyn sairauden puhkeaminen, annetaan ihmisille tietoa ajoissa ja kansallisesti yhtenevällä tavalla. Lisäksi olisi tärkeää, että Genomikeskus loisi strategioita esimerkiksi farmakogenomiikan käytöstä julkisessa terveydenhuollossa. Genomikeskuksen ohjeilla olisi vaikutusta erikoissairaanhoidon laajemmin myös siellä, missä genomitiedon käsittely ei ole toistaiseksi ollut ajankohtaista.

Genomikeskuksen ohjeissa ja suosituksissa olisi mahdollista ottaa huomioon sairauksien seulonnan diagnostiikan sekä hoidon ja seurannan eri menetelmien vaikuttavuuteen liittyvä tieteellinen näyttö, jota dokumentoidaan ja arvioidaan Lääkäriseura Duodecimin yhdessä erikoislääkäriyhdistyksen kanssa laatimissa Käypä hoito -suosituksissa sekä muissa, kuten yliopistosairaaloiden tuottamissa, ohjeissa. Genomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita, joten poikkeaisivat ne tässä suhteessa Käypä hoito -suosituksista ja saattaisivat vaikuttaa muun muassa työhön osallistuvien asiantuntijoiden vastuisiin. Genomikeskuksen suositusten laatimisen ja päivittämisen tulisi olla jatkuvaa ja keskuksen olisi kyettävä reagoimaan huomattavasti nykyisiä suosituksia nopeammin ja joustavammin genetiikan kentässä tapahtuviin muutoksiin. Suositusten käyttö tulee edellyttämään niiden kytkemistä sähköisiin potilastietojärjestelmiin, ja siksi suositusten tulisi olla käytettävissä myös tähän soveltuvassa muodossa. Genomikeskus voisi hyödyntää olemassa olevaa metodi-, teknistä ja implementaatio-osaamista. Kokonaisvaltaisen tarpeen määrittämiseksi Genomikeskus voisi kuulla erikoissairaanhoidon, perusterveydenhuollon, potilas- ja kuluttajajärjestöjen sekä yritysten edustajia niin lakisääteissä toimielimissä, genomilääketieteen asiantuntijaryhmässä tai sidosryhmäpaneelissa, kuin myös yksittäistapauksissa.

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät eivät olisi ristiriidassa keskittämisasiäsetuksen kanssa. Keskittämisasiäsetuksen 1 §:n 2 momentin mukaan toiminnan valtakunnallisen kokonaisuuden suunnittelua ja toimintojen yhteen sovittamista varten asetuksella nimetään ja valtuutetaan valtakunnallisia ja alueellisia toimijoita, joiden tulee yhteistyössä huolehtia toiminnan yhdenvertaisesta ja vaikuttavasta toteuttamisesta koko maassa. Genomikeskuksen toiminta-alueella yhteistyötä olisi mahdollista tehdä esimerkiksi syövän diagnostiikan sekä terveydenhuollon menetelmien (esim. geneettisten analyysien) arvioinnissa. Geneettisten menetelmien arvioinnissa näkökulmana voi olla esimerkiksi menetelmän tai tutkimuskohteena olevan geneettisen muutoksen kliininen vaikuttavuus, menetelmän luotettavuus, turvallisuus ja kustannukset sekä menetelmän käyttöön liittyvät sosiaaliset, eettiset, organisatoriset ja juridiset vaikutukset. Genomikeskus toimisi tässä tarkoitettussa tilanteessa geneettisen tiedon osalta keskittämisasiäsetusta täydentävänä asiantuntijaresurssina. Genomikeskus voisi koota ja yhdistää parhaan saatavilla olevan tiedon tukemaan terveystieteellisiä ja kliinisiä päätöksiä. Genomikeskus voisi tuottaa erityisesti tietoa kansainvälisistä käytännöistä ja tarjota tietoa muissa maissa tehdyistä arvioinneista. Kansallisen ohjeistuksen tulisi perustua näyttöön, joka on kerätty ja arvioitu kansainvälisesti hyväksyttyjen menetelmien ja periaatteiden mukaisesti. Siten kansainvälisten ohjeiden laadinnan seuranta ja työhön osallistuminen kuuluisivat myös Genomikeskuksen tehtäviin.

Genomikeskuksen tehtävät eivät olisi ristiriidassa myöskään Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskuksen (Fimea) tehtävien kanssa. Fimea on vastuussa lääkinnällisten laitteiden valvonnasta ja siihen liittyvästä viranomaisohjeistuksesta. Genomikeskus voisi antaa ohjeita ja suosituksia laitteiden käytöstä julkisen ja yksityisen terveydenhuollon näkökulmasta edellä kuvatulla tavalla. Ohjeistukset voisivat koskea muun muassa geneettisten sairauksien diagnostiikkaa (esi-

merkiksi geenivirheen aiheuttama harvinainen sairaus), kantajuutta (harvinaissairauden oireeton kantaja) sekä ennustavia geenitestejä (sairastumisalttius kansantauteihin tai perinnölliseen syöpään) ja lääkehoitoa (farmakogenetiikka eli tehokas ja turvallinen lääkehoito).

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävään sisältyisi lisäksi kansalaisvuoropuhelun aktivoiminen ja seuraaminen. Genomikeskus perustaisi kansalaisvuoropuhelua varten sidosryhmäpaneelin, joka osallistuisi keskuksen toiminnan kehittämiseen. Genomikeskus pyrkisi asiantuntijana parantamaan ihmisten edellytyksiä hyödyntää geneettistä tietoa ja sitä varten tulisi olla väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Genomikeskus voisi luoda verkkoon väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskus voisi myös tuottaa tietoa genomitiedon vaikuttavuudesta ryhmiteltynä esimerkiksi alueittain ja sairaus- tai tautityypeittäin.

Genomikeskus olisi myös aktiivinen toimija kansainvälisessä lääketieteellisen genetiikan yhteistyössä. Genetiikka, kuten kaikki lääketiede, on kansainvälistä ja Genomikeskuksen tulisi asemoitua aktiiviseksi toimijaksi kansainvälisessä toimintaympäristössä.

4.1.5 Alueellinen sijoituspaikka

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

Genomikeskuksen toiminnan kannalta on välttämätöntä, että keskus linkittyy vahvasti alan kliiniseen toimintaan sekä tutkimus- ja kehitystoimintaan niin Suomessa kuin kansainvälisestikin. Vain riittävän suurella asiantuntijuuden kriittisellä massalla varustettu Genomikeskus säilyy ajantasaisena ja voi kehittyä tehtävässään edesauttaen osaltaan täsmälääketieteen kehittymistä.

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

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

Helsingin kampuksella sijaitsee Suomen Molekyyli­lääketieteen instituutti (FIMM), joka on Suomen merkittävin toimija genomitutkimuksessa. Sen yhteistyöverkosto on mittava. FIMM on Suomessa genetiikan alan vahvin toimija niin geneettisen tiedon käsittelyyn, laskentaan kuin

säilytykseen liittyen. Toistaiseksi ainoat laajamittaisen genomitiedon käsittelijät (SISu-projektissa ja FinnGen-projektissa) ovat Helsingin yliopiston FIMM:ssä ja HiLifessa (Helsinki Institute of Life Science) toimivat tutkijat.

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

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

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

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

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

HUS:lla on Meilahden kampuksella jatkuvaa tekoälyn hyödyntämiskehitystä yhdessä Aalto-yliopiston tutkijoiden kanssa ja HUS:n tietoaaltaseen tallennetaan erittäin paljon kliinisiä tietoja. Täsmälääketieteen tarpeisiin Meilahdessa on valtakunnan parhaat edellytykset yhdistää geneettistä tietoa potilaan muuhun kliiniseen tietoon.

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

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

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

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

Väestölle suunnattu tiedottaminen, oppimateriaalin laatiminen ja julkaiseminen, viestintä kansalaisvuoropuhelun aktivoimiseksi sekä viestinnän seuraaminen tai kansalaismielipiteen kerääminen voisivat olla paikasta riippumatonta toimintaa, johon Genomikeskuksen fyysisellä sijainnilla ei olisi vaikutusta.

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

Oulun vahvuudet liittyvät erityisesti digitaalisuuden ja langattomuuden edistämiseen. Oulun yliopisto on tehnyt aloitteen kansallisen Terveys ICT -osaamiskeskuksen perustamisesta, ja tällä keskuksella olisi mahdollisuus tukea Genomikeskusta ICT-ratkaisuissa sekä tietosuojaja- ja tietoturva-asioissa. Oulussa olisi suuren siirtokapasiteetin yhdysliikennepisteitä, jollaiseen liittyään Genomikeskuksella olisi vähintäänkin riittävä tiedonsiirtokapasiteetti esimerkiksi Kansaneläkelaitoksen fyysisesti hallinnoimien genomitiedon tallennuspalvelimien ylläpitoon, niillä tapahtuvaan kehitystyöhön ja muihin etäyhteyksiin. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin vastuulle on valtioneuvoston asetuksessa (582/2017) annettu koordinaatiovastuu terveydenhuollon menetelmien arvioinnista, joka sisältää myös geneettisten tutkimusten arvioinnin. THL:n toimipiste Oulussa sijaitsee Kontinkankaan kampuksella, jonne sijoitettuna Genomikeskus sijoittuisi Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin Oulun yliopistollisen sairaalan ja Oulun yliopiston lääketieteellisen tiedekunnan sekä biokemian ja molekyyli- ja lääketieteen tiedekunnan välittömään yhteyteen. Kuopion eduksi voidaan lukea, että Itä-Suomen yliopisto on Suomen laajin terveysalan kouluttaja. Kuopiossa toimii kansallisia tai merkittäviä terveysalan kokonaisuuksia, kuten Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus, kansallisen neurokeskuksen koordinoitumishanke, Itä-Suomen Biopankki, Kuopion yliopistollinen sairaala, Itä-Suomen genomikeskus, Bioinformatiikkakeskus, Kuopion kaupungin ja yliopistollisen sairaalan terveystiedon tietoaallas, lukuisia tekoälyä terveystiedon käsittelyssä hyödyntäviä hankkeita, sekä vaikuttavuusosaamista (Vaikuttavuuden talo).

Vaikka Suomi on aktiivinen genomitutkimuksen maa sen pohjoisosia myöten, on genomiosajien joukko kovin pieni ja voidaan kysyä, löytyykö osaajakuntaa riittävästi Suomesta. Tätä haastetta voitaisiin todennäköisesti purkaa sijoittamalla Genomikeskus alueellisesti jo nyt aktiivisesti huippuluokan genomitutkimusta tekevien laitosten yhteyteen, joita sijaitsee Meilahden kampuksella. Samalla helpottuisivat sekä kotimaisen että kansainvälisen rekrytoinnin haasteet. On myös huomattava, että suurin osa THL:n genetiikkaan ja genomiikkaan liittyvistä toiminnoista on nykyisin Helsingissä.

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

4.2 Pääasialliset vaikutukset

4.2.1 Taloudelliset vaikutukset

4.2.1.1 Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

Genomikeskuksen toiminnan kustannuksiksi on arvioitu ensimmäisen vuoden osalta 1,5 miljoonaa euroa ja sen jälkeen noin miljoona euroa vuodessa. Genomikeskuksen perustaminen ka-

tetaan kansallisia osaamiskeskittymiä koskevalta talousarviomomentilta 33.03.25 (kohta 5: kansallisen genomikeskuksen valmistelusta ja perustamisesta aiheutuvien menojen maksamiseen) siirtyvällä määrärahalla vuosina 2023 ja 2024. Vuodesta 2025 lähtien Genomikeskuksen toiminnasta aiheutuvat kustannukset katetaan sosiaali- ja terveysministeriön pääluokan kehyksen puitteissa tarvittaessa uudelleenkohdennuksin.

Genomikeskuksen toimintoihin arvioidaan alkuvaiheessa tarvittavan johtajan lisäksi lääketieteellistä, yleishallinnollista sekä viestinnällistä osaamista. Säännöskohtaisissa perusteluissa tarkemmin esitetyllä tavalla lääketieteellinen osaaminen voisi olla johtajalla itsellään tai erillisellä henkilöllä. Samaten yleishallinnon ja viestinnän osaaminen voisi joko olla samalla henkilöllä tai kahdella erillisellä henkilöllä. Kaikkiaan Genomikeskus työllistäisi alkuvaiheessa noin kolme henkilöä. Yhden henkilön vuosikustannusten on arvioitu olevan keskimäärin 100 000 euroa sisältäen muun muassa palkat, sivukulut ja kiinteät kustannukset. Muita kuluja aiheutuisi markkinoinnista, viestinnästä, matka- ja kokouskuluista sekä mahdollisesta ostopalveluna hankitusta asiantuntemuksesta.

Genomikeskus toimisi itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Sillä olisi edellä kuvattu oma henkilöstö, mutta Genomikeskuksen asiantuntijuus muodostuisi verkostomaisesti. Genomikeskuksen toiminnan tueksi perustettaisiin genomilääketieteen asiantuntijaryhmä. Asiantuntijaryhmä olisi pidemmän ajanjakson suurempia linjauksia varten. Asiantuntijaryhmä kokoontuisi virkatyönä eikä kokouksista maksettaisi palkkiota. Asiantuntijaryhmän menot maksettaisiin Genomikeskuksen toimintamäärärahoista. Genomikeskus voisi hyödyntää ostopalveluna hankittua asiantuntemusta yksittäisten ja kestoaltaan lyhytaikaisten toimeksiantojen kohdalla. Ostopalvelujen käyttö voisi olla perusteltua esimerkiksi erilaisten linjausten ja selvitystöiden toteuttamisessa.

Genomikeskuksen ympärille muodostuvan asiantuntijuuden arvioidaan pitkällä aikavälillä vaikuttavan positiivisesti kansantalouteen ja julkiseen talouteen. Genomilaista aiheutuvien taloudellisten vaikutusten arvioidaan syntyvän osana terveyttä ja kansantaloutta edistäviä arvoketjuja. Terveyttä edistävään arvoketjuun voidaan lukea hyödyt, jotka syntyvät terveydenhuollon odotettujen säästöjen, kuten esimerkiksi diagnostiikka-aikojen lyhentymisen ja hoitojen tarkemman kohdistumisen sekä tehostumisen kautta. Kansantaloutta edistäviin arvoketjuihin vaikuttavat puolestaan hyödyt, joita saadaan erityisesti lääketieteen kehityksen ja lisääntyneen innovaatiotoiminnan myötä.

Esityksen olennaisten taloudellisten vaikutusten arvioidaan syntyvän ennen kaikkea terveydenhuollossa sairauksien hoidon parantumisena ja vaikuttavampina hoitoina. Terveystieteiden osuus bruttokansantuotteesta on kokonaisuudessaan (julkinen ja yksityinen) merkittävä. Terveystieteidenhuollolle ehdotuksen arvioidaan tuottavan kustannussäästöä ja lisääntynyttä tuottavuutta etenkin pitkällä aikavälillä, jos geneettisen tiedon asiallista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä terveydenhuollon eri sektoreilla pystyttäisiin asiantuntijaverkoston yhteistyön päälle rakentuvalla ohjeistuksella edistämään.

Geneettisen tiedon parempi hyödyntäminen tuottaa kansalaisille paremmin suunnattua ja tehokkaampaa sairauksien hoitoa ja ehkäisyä. Käytännön sairauksien hoidon esimerkkejä voisivat olla paremmin kohdistetut syöpähoitot, jotka perustuisivat sekä kasvaimen että potilaan ominaisuuksien parempaan tuntemukseen, sydän- ja verisuonitautien ja niiden riskitekijöiden paremmin ajoitettu hoito sekä lääkeannosten ja lääkkeiden valinnan yksilöllistäminen. Geneettisen tiedon avulla voidaan kohdentaa terveydenhoitoa paremmin muun muassa kansanterveydellisesti merkittäviin riskiryhmiin. Esimerkiksi WHO:n arvion mukaan jopa 20-40 prosenttia terveydenhuollon resursseista ei kohdennu parhaalla mahdollisella tavalla (EPFL IRGC (2018).

The Economics of Precision Medicine. A Risk-Governance Perspective. Lausanne: EPFL International Risk Governance Center). Vaikka geenitiedon tehokkaamman hyödyntämisen avulla voitaisiin kohdentaa paremmin vain pienikin osa näistä resursseista, voidaan joka tapauksessa puhua merkittävistä taloudellisista pidemmän tähtäimen vaikutuksista.

Resurssien käytön suhteen kansantaloudelliset säästövaikutukset syntyvät viime kädessä tehostuneiden yksittäisten hoitokaarien kautta, kun geenitiedon avulla voidaan täsmällisemmän ja oikea-aikaisemman diagnoosin, lääkityksen ja hoidon kautta välttää turhia toimenpiteitä ja vaikuttamatonta lääkitystä. Vaikutusten numeerista kokoluokkaa on vaikea arvioida, mutta esimerkiksi pienikin prosentuaalinen tehostuminen lääkehoidon kohdentumisessa voi merkitä varsin suuria säästöjä lääkekustannuksissa. Lisäksi tehostunut terveydenhuolto voi säästää terveydenhuollon ammattilaisten työaikaa, jolloin säästövaikutus syntyy tuottavuuden parantumisena. Toisaalta on tunnistettu, että alkuvaiheessa erilaisten hoitomahdollisuuksien tarjonnan kasvu voi tosiasiaa viedä terveydenhuollon ammattilaiselta enemmän työaikaa. Lisäksi on mahdollista, että geneettisen tiedon vakiintuessa laajemmin osaksi terveydenhuollon toimintaa terveydenhuollon kustannukset kasvavat, kun uusia hoitomuotoja syntyy.

Geneettisen tiedon hyödyntämisen muu kansantaloudellinen potentiaali ja tavoite liittyvät terveysalan ekosysteemin muodostumiseen ja ns. spill-over -tiedon kerääntymiseen Suomeen. Esityksen keskeinen tavoite olisi houkutellessa Suomeen yrityksiä, jotka toisivat maahan uutta infrastruktuuria, kliinisiä lääketutkimuksia, osaamista ja asiantuntemusta. Toimivan ekosysteemin muodostaminen edellyttäisi yhden kansallisen asiointipisteen eli genomikeskuksen luomista erityisesti sinne, missä osaaminen ja asiantuntijuus ovat jo ennestään. Esityksen mukaisen Genomikeskuksen perustaminen edesauttaisi selkeiden oikeudellisten toimintatapojen hahmottamista, ja siten helpottaisi ulkomaisten yritysten asettumista Suomeen.

Taloukasvua odotetaan syntyvän, kun suomalaiset yritykset menestyvät. Menestyvä yritys luo työpaikkoja, ostaa palveluita muilta yrityksiltä, maksaa tuloksen kasvun myötä enemmän veroja ja synnyttää lisäinvestointeja. Geneettistä tietoa tuottavien ja hyödyntävien yritysten markkinaympäristölle ei ole yksiselitteistä määritelmää, mutta viitteitä kasvupotentiaalista saadaan terveysteknologian alalta. Terveysteknologia on poikkeuksellisen nopeasti kasvava ja merkittävä korkean teknologian ventiala. Viimeisten kahdenkymmenen vuoden aikana alan keskimääräinen kasvuvauhti on ollut 3 – 10 prosenttia ja se on luonut ulkomaankauppaan 14 miljardin ylijäämän. Genomikeskus keskittyisi viranomaistoimijana oikeudenmukaisen ja yhtenäisen toimintakentän rakentamiseen suomalaisille kasvuyrityksille, jotka puolestaan voisivat saada aikaan kansantaloudellisesti merkityksellisiä vaikutuksia Suomen taloukasvulle. Suomen ulkopuolelta tulevien investointien hyödyt voidaan saavuttaa täysimääräisesti parhaiten silloin, jos ulkomainen yhtiö toimii yhteistyössä suomalaisen kasvuyrityksen kanssa.

Genetiikan ja terveystalveluiden kysynnän arvioidaan kasvavan tiedon lisääntyessä. Esimerkiksi geenitestien ja tulosten tulkintapalveluiden kysynnän odotetaan kasvavan. Samalla kun ilmenee uusia geenivirheiden kantajia, lisääntyy tarve tehdä erilaisia laboratoriotutkimuksia, mikä lisää osaltaan palveluiden kysyntää ja toisaalta kustannuksia. Erityisesti oireettomien geenivirheiden kantajiin liittyy kysymys siitä, että tulisiko sukua tutkia tarkemmin ja kenellä on siihen liittyvä kustannusvastuu. Jotta Suomen asukkaiden yhdenvertaisuus voidaan taata, tulisi Genomikeskuksen johdolla laatia yhteiset ohjeet ja suositukset lisätutkimusten ja seurannan tueksi. Tällä tavoin olisi mahdollista parantaa vallitsevaa tilannetta, jossa resurssien puuttuessa annetaan paikallisesti ohjeita, juurikin esimerkiksi geenivirheiden kantajien seurantaan.

Genomikeskuksen asiantuntijuuden roolia geneettisen tiedon hyödyntämisen edistämässä voidaan hahmottaa kaksiaskeleisen mallin avulla. Ensimmäinen askel olisi esityksen mukainen genomikeskuksen perustaminen ilman kansallista genomitietorekisteriä. Genomikeskus fasilitoisi

jo olemassa olevaa geneettisen tiedon hyödyntämistä luomalla selkeän ja oikeudenmukaisen toimintakentän. Se antaisi linjauksia selkeällä mandaatilla, ja keskittäisi tiedon hyödyntämisen käytänteet yhteen paikkaan. Kaikkiaan Genomikeskuksen asiantuntijuus edistää geneettisen tiedon hyödyntämisen edellytyksiä, ja siten edistää terveyden ja kansantalouden arvoketjun kautta syntyvien hyötyjen saavuttamista. Genomikeskus myös olisi edellytys mahdollisesti myöhemmin perustettavalle kansalliselle genomitietorekisterille. Genomikeskuksen hyötyjä arvioitaessa on otettava huomioon epävarmuus siitä, kuinka merkittäväksi genomikeskuksen vaikutukset muodostuvat ilman kansallista genomitietorekisteriä. On mahdollista, että arvioidut hyödyt realisoituisivat konkreettisesti vasta, kun vasta kun kansallinen genomitietorekisteri mahdollisesti perustetaan. Muita tunnistettuja riskejä ovat suomalaisen osaamisen riittävyys ja mahdollisten päällekkäisten ohjeistuksien antaminen.

4.2.1.2 Vaikutukset kotitalouksien asemaan

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

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

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

4.2.1.3 Vaikutukset yrityksiin

Lakiehdotuksen vaikutukset yritysten investointeihin tai tutkimus- ja kehittämistoimintaan ja innovaatioihin on arvioitu positiivisiksi. Ehdotettu Genomikeskus kuuluisi toteutuessaan rakenteilla olevaan terveystieteen ainutlaatuisen innovaatioekosysteemiin, jonka tarkoituksena on luoda yrityksille ja muille toimijoille uudenlaisia mahdollisuuksia ja kasvuedellytyksiä genetiikan alueella sekä koko terveystieteen alueella. Genomikeskuksen rooli ja välilliset vaikutukset yritysten liiketoiminnan kehittämisessä sekä investointien houkuttelussa nähdään tässä kokonaisuudessa erittäin tärkeänä. Terveystieteen ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemi mahdollistaisi yritysten verkottumisen sekä yhteistyökumppaneiden, asiakkaiden, rahoituksen ja asiantuntija-avun löytämisen, pilottihankkeiden aloittamisen, kansainvälisen liiketoimintamentoroinnin ja sijoitusten keskittymisen sekä Suomen näkyvyyden kasvattamisen. Erityisesti start-up yrityksille sekä pk-yrityksille vahvojen kumppaneiden löytäminen on tärkeää. Toisaalta esimerkiksi suuret lääkeyhtiöt hyötyisivät yhteistyöstä pienten innovatiivisten yritysten kanssa, muun muassa uusien biomarkkereiden etsimisessä ja kliinisten tutkimusten toteuttamisessa. On arvioitavasti huomattavasti helpompaa ja kustannustehokkaampaa rakentaa yhteistyösuhteita, kun luodaan yhtenäiset säännökset ja vastuulliset edellytykset geneettisen tiedon käsittelyyn perustuvalla toiminnalla. Siten lainsäädännöllisen pohjan rakentaminen on erittäin tärkeää terveystieteen tutkimustoiminnan yritysten kehittämisen kannalta.

Geneettinen tieto on mullistanut geneettisen tutkimuksen ja muuttanut käsityksemme tautien syntymekanismeista. Viime vuosikymmenten teknologinen kehitys on mahdollistanut valtavan tietomäärien tuottamisen, keräämisen ja analysoimisen. Tämä muutos on mullistanut lääketieteellistä tutkimusta. Yksittäisten tutkimusryhmien sijaan maailmanlaajuiset tutkimusryhmien verkostot yhdistävät voimansa tutkimusasetelmissa, joissa verrataan satojentuhansien ihmisten perimää ja terveystietoja. Terveystieteen innovaatioekosysteemissä on jo olemassa ja toisaalta myös perusteilla useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä kansallisia sekä kansainvälisiä toimijoita ja infrastruktuureja. Tähän lukeutuu biopankki-infrastruktuuri, alueelliset syöpäkeskukset, Kansallinen neurokeskus, Lääkekehityskeskus sekä terveystieteen tutkimusinfrastruktuurit⁹. Näiden yhteistyö ja synergia Genomikeskuksen toiminnan ja kehittämisen kanssa varmistetaan lakiehdotuksen toimeenpanovaiheessa. Yhteistyötä voidaan toteuttaa esimerkiksi sellaisissa toiminnoissa, jotka ovat kaikille toimijoille yhteisiä.

Lakiehdotuksen arvioidaan vaikuttavan positiivisesti yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin. Selkeät kansalliset rakenteet, vastuut, koordinoitavuus sekä selkeä lainsäädäntö tekevät investoinnit Suomeen helpommaksi. Vahva sääntely on nähty keskeiseksi terveystieteen rahoituksen erityispiirteeksi. Siten lainsäädännöllisesti selkeä toimintaympäristö helpottaa rahoituksen edellytyksiä. Tämän arvioidaan edistävän niin tutkimustoimintaa kuin yritysten suorien investointeja. Tästä on hyvä esimerkki FinnGen-hanke, joka osoittaa, että Suomi nähdään kiinnostavana investointikohteena myös kansainväliselle lääketieteelle. Hanke tuo toteutukseen kymmeniä miljoonia euroja ulkomaista investointia Suomeen. Genomikeskuksen suunnitellut toiminnot tukevat vahvasti tulevia suurien ja pienempienkin tutkimusinvestointien tuo-

⁹ Kuten ELIXIR, BBMRI.fi ja EATRIS

mista Suomeen. Suomesta voi pienestä markkinakoostaan huolimatta tulla houkutteleva kohdema, mikäli muualla kehitettyjä menetelmiä voisi soveltaa myös suomalaiseen tutkimusdataan ja ihmisten geneettisen tiedon käyttömahdollisuudet ja -kehykset ovat selkeästi määriteltäviä.

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

Lakiehdotuksella on todennäköisesti vaikutuksia pieniin ja keskisuuriin terveysteknologian ja terveysalan yrityksiin, uuden yritystoiminnan aloittamiseen sekä yritysten kasvumahdollisuuksiin siltä osin kuin yritykset toimivat kuluttajille suunnatuilla geneettisen analyysien markkinoilla. Yleinen tietoisuuden nostaminen kuluttajille suunnattuihin geneettisiin analyysipalveluihin voi herättää kiinnostusta kuluttajille tarjottaviin geneettisiin analyysiin ja niitä tarjoavia yrityksiä kohtaan. Tällä voi olla merkittäviä välillisiä vaikutuksia esimerkiksi henkilökohtaiseen terveyden seurantaan keskittyvien yritysten markkinanäkymiin. Genomikeskus voisi toisaalta tosiasiallisesti myös kehittää alan laatusääntelyä.

4.2.2 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset

4.2.2.1 Vaikutukset viranomaisten toimintaan

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

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

Lääkealan turvallisuus ja kehittämiskeskuksen tehtävänä on Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskuksesta annetun lain (593/2009) 2 §:n mukaan huolehtia lääkinnällisiä laitteita koskevassa lainsäädännössä sille säädetyistä ohjaus-, lupa- ja valvontatehtävistä, huolehtia biopankkilaissa (688/2012) sille säädetyistä lupa-, ohjaus- ja valvontatehtävistä, sekä huolehtia geeniteknikkaa koskevassa lainsäädännössä sille säädetyistä valvontatehtävistä. Muita Fimealle lakisääteisesti (593/2009) kuuluvia tehtäviä ovat lääkkeisiin ja lääketutkimukseen liittyvä valvonta, ihmisveren laadun ja turvallisuuden ja veripalvelulaitosten valvonta, ihmiselinten, -kudosten ja -solujen laadun ja turvallisuuden ja kudoslaitosten valvonta sekä Fimealle säädetyiltä osin huumausaineisiin liittyvä valvonta. Ehdotetussa laissa ei esitetä Fimealle mitään uusia tehtäviä tämän toimialueen ulkopuolelta. Genomikeskuksen ohjauksessa ja valvonnassa olisi huomioitava myös biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö siten, että sääntely ja ohjaus tukisivat viranomaisten ja toimijoiden välistä yhteistyötä.

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

4.2.2.2 Vaikutukset kansanterveyteen

Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät harvinaiset sairaudet

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

Näille henkilölle ja perheille oikean diagnoosin asettaminen on erityisen vaikeaa, joten täsmällisen diagnoosin saaminen ja siihen liittyvän tulkintajärjestelmän kehittäminen on ensiarvoisen tärkeää. Tiedetään, että jo diagnoosi itsessään on sekä sairaalle että hoitavalle taholle arvokas tieto ja Genomikeskus voisi auttaa sellaisen määrittämisessä. Genomikeskuksesta voitaisiin pyytää esimerkiksi tietoa kyseiseen harvinaissairauteen liittyvistä tunnistetuista variaatioista, mikä saattaisi auttaa diagnostiikassa. Jos diagnoosi saadaan varmistettua, on selvitettävä seuraavaksi mitä hoitoja on tarjolla. 5,5 miljoonan asukkaan maassa on olennaista, että tulkinnaissa hyödynnetään osaamista ja tietoa Suomea laajemmin, minkä vuoksi kansainvälinen yhteistyö ja tietojenvaihto korostuu.

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

Korkean riskin perinnöllinen alttius

Korkean riskin perinnölliset alttiudet koskevat erityisesti monia perheitä esiintyviä, mutta väestössä yleisiä syöpiä kuten rinta- ja munasarjasyöpiä ja suolistosyöpiä. Nämä eroavat perin-

¹⁰ Saarela Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 vsk 74, s. 887-889.

nöllisistä sairauksista sairastumisriskin suhteen, joka vaihtelee ollen esimerkiksi BRCA1-geeniin liittyvässä rintasyövän alttiudessa 50–80 prosenttia elinikäiseksi riskiksi muutettuna. Näissä alttiuksissa voidaan geneettisten analyysien avulla tunnistaa riskiryhmiä, mutta ei enustaa sitä, kuka tulee sairastumaan. Korkean riskin perinnöllisessä alttiudessa seuranta- ja ehkäisevät toimenpiteet ovat perusteltuja ja geneettiset tutkimukset tarpeellisia. Testaus kohdistuu sairastuneisiin henkilöihin ja heidän perheisiinsä. Nämä geneettiset tutkimukset tehdään yleensä erikoissairaanhoidossa, sillä korkean riskin alttiuden toteamisella on laajamittaiset vaikutukset henkilön perheessä ja usein laajemminkin suvussa.

Yleiset alttiudet väestössä

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

Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa

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

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

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

sen mukaan, kun Finriski-laskurin riskiarvioita on verrattu toteutuneisiin sydän- ja verisuonitaipautumiin riskiarvion jälkeisessä kymmenen vuoden seurannassa, noin reilu 50 % sydän- ja verisuonitautiin sairastuneista riskiarvot eivät ole hälyttäneet henkilöiden kuulumisesta riskiryhmiin. (eli vain alle 50 %:lla riskiarvo on hälyttänyt korkeasta riskistä). Erityisen puutteellisesti riskiarvio on ennakoanut riskiä nuorilla aikuisilla ja yleisemmin naisilla.

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

Riskiprofiloinnin käyttö vaatii tieteellisiä jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laajasti terveydenhuollossa. Suomessa olisi ainutlaatuiset edellytykset tällaisille satunnaistetuille kliinisille tutkimuksille. FinnGen-hankkeen myötä tullaan määrittämään geneettinen riskiprofiili yli 500 000 ihmiselle. Tieto palautuu ajan myötä biopankkeihin ja biopankeilla olisi lakisääteinen oikeus palauttaa tietoa ihmisille, mikäli he ovat antaneet suostumuksensa siihen etukäteen ja mikäli keinot riskin alentamiseksi ovat käytettävissä. Menettelytapoja riskitiedon palauttamiseksi ei ole lainsäädännöllisesti luotu ja tulevaisuudessa kansalliseen hoitopolkuun tähtäävän kehitystyön voitaisiin katsoa kuuluvan Genomikeskuksen asiantuntijuuden piiriin. Ennen riskitiedon viemistä rutiinimaisesti osaksi terveydenhuoltoa, tarvitaan kuitenkin koke-musta ja kliinisesti tutkittua tietoa riskitiedon vaikuttavuudesta ihmisten elintapoihin. Monite-kijäisten tautien ollessa kyseessä olisi lisäksi tärkeää, että riskinarvioinnissa huomioidaan ge-neettisen tiedon lisäksi kaikkia muita riskiin vaikuttavia tekijöitä mahdollisimman kattavasti. Genomitiedon rutiinikäytöllä muiden tekijöiden rinnalla kansantautien ehkäisyssä tulee ole-maan selvä tilaus ja asema sairauksien ehkäisyssä ja väestön terveyden edistämisyssä. Rajalliset resurssit tulisi kuitenkin käyttää niihin interventioihin, joista saa korkeimman marginaalisen terveyshyödyn.

Farmakogenetiikka

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

Vuonna 2017 julkaistiin tulokset tutkimuksesta, jossa analysoitiin yleistä farmakogeneettisen testaamisen kustannustehokkuutta eri lääkkeille ja todettiin, että isolla osalla lääkkeitä ennakkoiva testaus on hyödyllistä.¹¹ Kustannustehokkuuden todettiin olevan vielä yleisempää, jos geneettisen analyysin tulos on vapaasti saatavilla eli testattu ennakoivasti eikä sen kustannuksesta tarvitse välittää juuri kyseisen lääkkeen kohdalla hyötyä puntaroitaessa.

4.2.3 Kielelliset vaikutukset

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

4.2.4 Yhdenvertaisuusvaikutukset

Väestöryhmien välillä on FinTerveys 2017 -tutkimuksessa osoitettu olevan suuria eroja monien terveydentilan ja toimintakyvyn osoittimien mukaan.¹² Esimerkiksi asuinalue ja monet sosioekonomisen aseman mittarit ovat yhteydessä terveyteen ja toimintakykyyn.¹³ Tilanne on edullisin korkea-asteen koulutuksen saaneilla ja heikoin perusasteen koulutuksen saaneilla. Väestöryhmien välisiä eroja pidetään eriarvoisuuden ilmentymänä silloin, kun voidaan perustellusti olettaa, että niitä voitaisiin erilaisin toimenpitein kaventaa. Terveyden eriarvoisuuden vähentäminen on ollut jo monien vuosikymmenten ajan terveystalouden tärkeä tavoite Suomessa, mutta toistaiseksi tavoitteen saavuttamisessa on onnistuttu verrattain huonosti.¹⁴

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

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

Genetiikkaa käsittelevässä kirjallisuudessa on kuvattu, kuinka parannettavissa olevissa sairauksissa, jotka hoitamattomina saattavat johtaa jopa kuolemaan, ihmiset ovat kieltäytyneet geneettisistä analyyseistä sairauteen liittyvän sosiaalisen stigman ja vakuutuksen saamisen hankaloitumisen vuoksi. Pelko syrjinnästä on ulottunut myös erityisesti näiden henkilöiden lapsiin. Suo-

¹¹ Verbelen M., Weale M.E. ja Lewis C.M.: Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? *Pharmacogenomics J.* 2017 Oct; 17(5): 395-402

¹² Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S. FinTerveys - tutkimuksen perustulokset 2018. Verkkojulkaisu: www.terveytemme.fi/finterveys.

¹³ Palosuo ym. 2007; THL:n sairastavuusindeksi 2017.

¹⁴ Palosuo ym. 2007; Kansallinen terveyserojen kaventamisen toimintaohjelma 2008–2011.

messä syrjinnän kieltö tulee suoraan perustuslain 6 §:stä, ja syrjintä perimän perusteella on säädetty rangaistavaksi rikoslain 11 luvun 11 §:ssä. Syrjinnän ja sosiaalisen leimautumisen torjuminen on tärkeää, ja ehdotetun lain tarkoituksena on turvata geneettisen tiedon vastuullinen ja asianmukainen käyttö myös lasten yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun toteutumiseksi.

5 Muut toteuttamisvaihtoehdot

5.1 Vaihtoehdot ja niiden vaikutukset

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

Yliopistosairaaloitten tai biopankkitoiminnan harjoittajien väliseen yhteistyöhön perustuva toteutus vastaisi lähtökohdiltaan Syöpäkeskuksen valmistelussa ehdotettua mallia. Se tarkoittaisi sitä, että yliopistollisten sairaaloitten sairaanhoitopiirit tai biopankkitoiminnan harjoittajat vastaisivat ehdotetun lain tarkoittamien lakisääteisten tehtävien suunnittelusta, käynnistämisestä sekä toiminnasta yhdessä. Malli todennäköisesti edellyttäisi sitä, että koordinaatiovastuu olisi näistä yhdellä, jotta lääketieteellistä genetiikkaa koordinoitaisiin mahdollisimman vahvasti kansallisesti huomioiden palvelujärjestelmän tarkoituksenmukainen voimavarojen käyttö. Yliopistolliset sairaanhoitopiirit huolehtisivat tehtävistään alueellisesti. Biopankkitoiminnalle, joka edustaa tutkimusinfrastruktuuria, ei voi säätää palvelujärjestelmän toteuttamiseen tai voimavaroista päättämiseen liittyviä tehtäviä.

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

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

5.2 Ulkomaiden lainsäädäntö ja muut ulkomailla käytetyt keinot

5.2.1 Johdanto

Genomitiedon systemaattinen kerääminen on lisääntynyt useissa maissa viime vuosina, kun genomitietoa hyödyntävän lääketieteen mahdollisuudet on tunnistettu maailmalla. Useat maat ovat laatineet tai laatimassa genomitiedon hyödyntämisen strategioita ja toimintasunnitelmia.

Kansainvälistä lainsäädäntövertailua on tehty maista, joissa tiedetään olevan käsillä olevan laakiehdotuksen tavoitteita vastaavia ratkaisuja tai joissa suunnitellaan ihmisten genomitiedon keräämistä, säilyttämistä ja käsittelyä yksilöllistetyn täsmälääketieteen tarpeisiin.

5.2.2 Iso-Britannia

Iso-Britannia julkaisi vuonna 2020 päivitetyn genomistrategiansa: *Genome UK: the future of healthcare*.¹⁵ Genomistrategia rakentuu kolmelle temaattiselle peruspilarille, jotka tiivistävät strategian ydintavoitteet ja toiminnan muodot: 1. genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa, 2. genomitiedon hyödyntäminen preventiokeinona ja 3. tutkimuksen tukeminen. Näiden pilarien kautta strategia muodostaa edistyskellisen kokonaisuuden, jonka tarkoituksena on tehdä genomitiedon hyödyntämisestä arkipäivää.

Kolmen pilarin lisäksi genomistrategiassa keskitytään viiteen poikkileikkaavaan teemaan: 1. Yhteistyö ja keskustelu väestön, potilaiden ja terveydenhuollon henkilöstön kanssa, 2. työvoiman kehitys ja koulutus genomiikkaan liittyen, 3. yritystoiminnan ja innovaatioiden tukeminen, 4. luottamuksen ylläpitäminen ja 5. kansallinen, koordinoitu lähestyminen dataan ja analytiikkaan.

Genomistrategian implementointisuunnitelma¹⁶ konkretisoi genomistrategian tavoitteita. Keskeinen toimija strategian toimeenpanossa on vuonna 2013 Iso-Britannian hallituksen käynnistämä yksilöllistettyä lääketiedettä toteuttavan *100 000 Genomes* -projekti, jonka tavoitteeksi asetettiin 100 000 genomia sisältävän tietoaaineiston luominen kansallisen terveyspalvelun (National Health Service, NHS) tarkasti valikoiduista asiakkaita ja heidän perheenjäsenistään harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien alueelta. Tietovarantoa hallinnoi terveysministeriön perustama ja rahoittama *Genomics England* -niminen yritys. Genomics England toimii tiiviissä yhteistyössä NHS:n ja yliopistojen kanssa ja siellä työskentelee noin 270 henkilöä. Genomics England on moniammatillinen yritys, jossa työskentelee muun muassa akateemikkoja, juristeja, rahoitusalan ihmisiä ja it-osaajia. Projektin alkuperäinen tavoite oli sekvensoida (WGS) 100 000 genomia 70 000 henkilöstä. Sekvensoituun dataan on liitetty täydelliset kliiniset tiedot sekä seurantatietoa. Sekvensointitavoite saavutettiin loppuvuodesta 2018.¹⁷ Vuonna 2020 Genomics England ja Illumina julkistivat sopimuksen jatkaa 100 000 genomes-projektin menestystä sekvensoimalla seuraavan viiden vuoden aikana 300 000 genomia. Määrää on mahdollista lisätä 500 000 genomiin.¹⁸ Genomitietoaineistoa säilytetään ja käsitellään Genomics Englandin tietoturvalisessa dataympäristössä ja aineisto on käytettävissä sekä tutkimus- että hoitotarkoituksissa.

5.2.3 Tanska

Tanskassa julkaistiin päivitetty strategia yksilöllistetyn lääketieteen kehitykselle vuosille 2021-2022 (*Personlig medicin til gavn for patienterne*, eng. *Personalised Medicine for The Benefit of the Patient*).¹⁹ Strategian kuusi pääperiaatetta voidaan tiivistää seuraavasti 1) yksilöllistetyn lääketieteen on keskityttävä potilaisiin, genomisekvensointia on käytettävä hoitotarkoituksissa

¹⁵ <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-the-future-of-healthcare>

¹⁶ <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan>

¹⁷ <https://www.genomicsengland.co.uk/the-uk-has-sequenced-100000-whole-genomes-in-the-nhs/>

¹⁸ <https://www.genomicsengland.co.uk/genomics-england-illumina-partner-nhs-genomic-medicine-service/>

¹⁹ <https://eng.ngc.dk/organisation/national-strategy-for-personalised-medicine-2021-2022>

sekä tutkimusprojekteissa, 2) luottamuksellisuus, yksilön itsemääräämisoikeus ja valinnanvapaus, henkilötietojen suojelu ja tutkimusetiikka ovat keskeisiä periaatteita, 3) yksilöllistetyn lääketieteen käytön terveydenhuoltojärjestelmän sisällä on perustuttava näyttöön, ja sen on oltava taloudellisesti kestävä, 4) genomisekvensoinnin ja tietojenkäsittelyn on oltava julkisen toiminnan piirissä 5) toiminnassa on käytettävä kansallista infrastruktuuria ja kansallisesti hyväksytyjä standardeja. Dataa on jaettava turvallisesti tulevan tutkimuksen ja hoidon kehittämistä varten. 6) Tutkimusvarojen jaon strategian toteuttamiseksi on perustuttava avoimeen kilpailuun ja tutkimusprojektien on oltava kansallisia.

Tätä strategiaa ja edellä selostettuja periaatteita implementoidaan vuosina 2021-2022 kolmen rinnakkaisen toimenpideohjelman avulla. Toimeenpano toteutetaan yhteistyössä valtionhallinnon ja alueellisen hallinnon välillä. Toimenpiteet ja niitä tarkentavat askeleet jaotellaan strategiassa seuraavasti: 1) olemassa olevan infrastruktuurin hyödyntäminen genomilaajuiseen sekvensointiin, 2) tutkimusinfrastruktuurin hyödyntäminen yksilöllistetyssä lääketieteessä sekä 3) yksilöllistetyn lääketieteen kehitys ja useiden datalähteiden hyödyntäminen.

Uudistetun genomistrategian lisäksi Tanska on vahvistanut kansainvälistä yhteistyötä genomisektorilla liittymällä Euroopan unionin 1+ Million Genomes hankkeeseen alkuvuodesta 2021.²⁰

Genomikeskuksen operatiivinen toiminta on alkanut vuonna 2019. Kesäkuussa 2018 Tanskan terveydenhuoltolakiin (Sundhedsloven) lisättiin uusi, genomikeskusta koskeva luku 68. Sen 223 §:n mukaan kansallinen genomikeskus toimii terveysministeriön alaisuudessa ja tukee yksilöllistetyn lääketieteen kehittämistä yhteistyössä muun muassa maan terveydenhuollon, tutkimuslaitosten ja potilasjärjestöjen kanssa.

5.2.4 Viro

Viro julkaisi vuonna 2020 strategian elektronisten terveydenhuollon palveluiden kehityksestä²¹. Tämä strategia käsittelee terveydenhuollon palvelujärjestelmää kokonaisuutena, mutta sisältää myös genomitiedon hyödyntämisen osalta keskeisiä tavoitteita.

Strategian keskeinen visio on, että vuoteen 2025 mennessä Virossa hyödynnetään hyvin koordinoitua verkostoa ”eHealth” ratkaisuja hallinnon ja terveydenhuollon eri tasoilla. Tavoitteena on, että olisi mahdollista hyödyntää henkilön terveystietoja kattavan terveystieteen muodos- tamiseksi huomioimalla kuitenkin datan käyttämisen suojaamisen ja avoimuuden intressit. Terveystietoja voitaisiin aktiivisesti hyödyntää terveydenhuollon palveluissa, sekä mahdollisesti jatko käyttää tutkimus- ja kehitystarkoituksiin. Tällä hetkellä henkilön geenitietoa ei olla integroitu osaksi terveystietoja. Tavoitteena olisi kehittää geneettisen tiedon hyödyntämistä kliinissessä toiminnassa kehittämällä käsittelyalusta pseudonymisoidun geeni- ja terveystietojen käsittelylle.

Terveydenhuollon palvelujen osalta strategian tavoitteena on luoda terveydenhuollon järjestelmä, jonka palvelut ovat ihmiskeskeisiä ja saatavilla kaikille yhdenvertaisesti sijainnista ja

²⁰ <https://www.eureporter.co/world/denmark/2021/02/03/denmark-joins-the-1-million-genomes-initiative/>

²¹ E-tervise strateegiline arenguplaan 2020, eng. Estonian eHealth Strategic Development Plan 2020 https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/sisekomm/e-tervise_strateegia_2020_15_en1.pdf

tietoteknisistä taidoista riippumatta. Tarkoituksena on helpottaa henkilöiden terveystietojen jakamista terveydenhuollon ammattihenkilöiden ja palveluntarjoajien välillä asiakkaan hoidon tehostamiseksi.

Terveydenhuollon järjestelmätason osalta strategian tavoitteena on lisätä preventiivisen lääketieteen hyödyntämistä sekä lisätä ihmisten mahdollisuuksia huolehtia omasta terveydestään. Tavoitteena on myös parantaa terveydenhuoltopolitiikan päätöksenteossa käytettävän materiaalin saatavuutta ja kattavuutta, jotta päätöksiä voitaisiin tehdä nopeasti ja tietoon perustuen resursien käytöstä kaikilla päätöksenteon tasoilla.

5.2.5 Norja

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

5.2.6 Ruotsi

Julkisin varoin rahoitettu kansallinen Genomic Medicine Sweden (GMS) aloitti toimintansa vuonna 2018. GSM:n tavoitteena on tuoda genomiikan innovaatioita kliinisen toiminnan hyödyksi sekä luoda kestävä yksilöllistetyn lääketieteen infrastruktuuri Ruotsiin. Hankkeen tueksi ollaan perustettu seitsemän alueellista genomikeskusta (Genomic medicine Centers GMC), jotka toimivat yhteistyössä yliopistollisten sairaaloiden, lääketieteellistä koulutusta tarjoavan yliopiston sekä Science for Life-laboratorioiden kanssa.²² Hankkeen toteutus perustuu kliinisen genomiikan tarpeisiin ja sen tavoitteena on pyrkiä turvaamaan yhdenvertainen hoito kaikkialla Ruotsissa.

Lokakuussa 2021 Ruotsin Genomic Medicine Sweden ja Ranskan French Institute for Medical Research allekirjoittivat aiesopimuksen toimijoiden välisen yhteistyön solmimiseksi. Strategisen kumppanuuden tarkoituksena on jakaa toimijoiden välillä kokemuksia genomiikan ja täsmälääketieteen soveltamisesta terveydenhuollossa ja edistää genomitiedon kliinistä hyödynnettävyyttä syövän, harvinaissairauksien ja tavanomaisten sairauksien hoidossa ja ehkäisyssä.²³

5.2.7 Kanada

Genomics Research and Development Initiative (GRDI) saa Kanadan valtiolta rahoitusta genomitutkimuksen tarkoituksiin. GRDI toimii yhteistyössä yliopistojen ja yksityisen sektorin kanssa. Julkinen rahoitus kattaa kaikki genomitutkimusta hyödyntävät yhteiskunnan osa-alueet eli maatalouden, ympäristön, kalankasvatuksen, metsänhoidon ja terveydenhuollon. Genome Canada on vuonna 2000 julkisin varoin perustettu organisaatio, jonka tarkoituksena on toimia

²² <https://genomicmedicine.se/en/about-us/>

²³ <https://genomicmedicine.se/en/2021/10/14/gms-and-france-genomic-medicine-initiative-partnership-in-precision-medicine/>

katalysaattorina genomipohjaisten teknologioiden kehittämisessä ja soveltamisessa Kanadassa. Se rahoittaa suuren mittakaavan tieteellisiä ja teknologisia genomiikan pilottiprojekteja sekä genomiikkaan perustuvia monitieteellisiä ohjelmia. Rahoituskaudella 2020-2021 tutkimusta rahoitettiin yhteensä 205.7 milj. Kanadan dollarin, eli 143 milj. euron edestä.²⁴ Organisaatio toimii tiiviissä yhteistyössä yksityisen sektorin toimijoiden kanssa. Kanadan kansallinen tutkimusrahoituselin käynnisti yksilöllistä lääketiedettä koskevan ohjelman vuonna 2012. Sitä johtavat Institute of Cancer Research, Institute of Genetics ja Institute of Health Service and Policy Research yhdessä eräiden muiden instituuttien ja kansallisten toimijoiden kanssa. Eri osavaltioilla on Kanadassa lisäksi omia täsmälääketieteen strategioita. Genomitiedon jakamista varten Kanadassa on perustettu Canadian Open Genomics Repository -tietokanta, joka mahdollistaa laadultaan kliinisen tason genomitiedon avoimen jakamisen eri laboratorioiden välillä. Tietokanta ei sisällä yksilötason identifioivaa genomitietoa. Tietoa jaetaan aina geenivariantti kerrallaan ja massaluonteiset tilaukset eivät ole mahdollisia. Tietokannassa on mahdollista jakaa potilasorganisaatioille aggregaattitason ns. konsensustietoa, joka hyväksytään aina ensin konsensustöryhmässä.

Vuonna 2020 COVID-19 pandemian alkamisen johdosta Genome Canada käynnisti CanCOGEN-hankkeen, jonka tarkoituksena on hyödyntää genomiikkaa pandemian tutkimisessa ja ennaltaehkäistössä sekä hoitojen kehittämisessä.²⁵

Kanadan kansallinen yksilöllistetyn lääketieteen on jaoteltu neljään vaiheeseen. Ensimmäinen vaihe keskittyy laajamittaisen tutkimusprojektien tukemiseen tutkimustiedon kartuttamiseksi ja genomitutkimukseen vaadittavan kapasiteetin rakentamiseksi. Tätä tavoitetta ollaan tuettu Genome Canadian kautta tehtyjen laajojen investointien kautta. Toinen vaihe keskittyy tutkimustiedon implementointiin kliinisiä tarkoituksia varten, erityisesti harvinaissairauksien osalta. Tätä tavoitetta varten on perustettu All for One- aloite, jonka tavoitteena on parantaa kanadalaisien harvinaissairaiden terveyttä ja hyvinvointia edistämällä genomidiagnostiikkaa. All for One-aloite pyrkii tähän tavoitteeseen mm. parantamalla genomien laajuisten sekvensoinnin saatavuutta terveydenhuollon tarkoituksiin, kehittämällä kansallisen ekosysteemin terveysdatan jakamiselle, osallistamalla potilaita, väestöä ja terveydenhuollon henkilöstöä päätöksenteossa ja luomalla kohorttiaineiston harvinaissairauksista. Kolmannessa vaiheessa on tarkoitus laajentaa toisen vaiheen tavoitteita myös muiden kuin harvinaissairauksien hoidossa. Neljännessä vaiheessa rakennetaan ”This is Canada”; kansallinen tietokanta jossa säilytettäisiin kansallisesti terveydenhuollon datasta saatuja datasettejä täsmälääketieteen tarkoituksiin.²⁶

5.2.8 Australia

Australiassa on vuodesta 2016 alkaen toiminut kansallinen Australian Genomics organisaatio, jonka tehtävänä on edistää tutkimusta ja tutkimuksesta saadun tiedon hyödyntämistä kliinisessä kontekstissa. Australian Genomics toimii kansallisena verkostomaisena toimijana, kattaen kaikki Australian hallinnolliset alueet toiminnan yhdenmukaistamisen varmistamiseksi ja yhteistyön lisäämiseksi genomiikan alalla.²⁷ Organisaatio tulee muuttumaan valtionomisteiseksi

²⁴ https://www.genomecanada.ca/sites/default/files/gc_ar2021.en-web.pdf s. 6

²⁵ https://www.genomecanada.ca/sites/default/files/gc_ar2021.en-web.pdf s. 8

²⁶ <https://www.genomecanada.ca/en/programs/precision-health-strategy-canada-think-big-start-small-learn-fast>

²⁷ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

kansalliseksi yhtiöksi vuoden 2024 alusta (*legislated Corporate Commonwealth entity*²⁸).²⁹ Toimintaan kuuluvat kansalliset ja kansainväliset verkostot yhdistävät kliinisen toiminnan, tutkimuksen, bioinformatiikan, teollisuuden, lainsäätäjien ja kuluttajien asiantuntemusta ja näkemyksiä genomiikan alalla, jotta genomiikan integrointi kliiniseen toimintaan onnistuisi tehokkaasti ja oikeudenmukaisesti.³⁰ Toiminta kulki aikaisemmin nimellä Australian Genomics Health Alliance.³¹ Toiminnan tarkoituksena on integroida genomiikkaa terveydenhuollon rutiineihin kansanterveyden edistämiseksi ja hoidon parantamiseksi.³² Australian Genomics tukee julkisia genomiikan tutkimusprojekteja, pyrkii tuomaan tutkimustietoja poliittisen päätöksen välineeksi ja edistää kansallisia standardeja genomidatan hallinnoimiselle.³³

Genomics Australian viisivuotistoimintakertomuksessa eriteltiin genomitiedon hyödyntämisen kansantaloudellisia etuja. Genomics Australian tuottamien tutkimusten mukaan genomisekvensoinnin implementointi tuotti vakavasti sairaiden lasten (*critically ill*) hoidossa ja diagnosoinnissa kustannushyötyä 10.6 milj. AUD (n. 7,4 milj. euroa) ja mitokondriosairauksia (*Mitochondrial conditions*) sairastavien lasten hoidossa ja diagnosoinnissa 1.2 milj. AUD (n. 830 000 euroa) vuosittain.³⁴

Taloudellinen panostus genomitutkimukseen on Australiassa merkittävää: maaliskuussa 2022 Australian hallitus ilmoitti allokoivansa 28.1 milj. AUD (n. 19,5 milj. euroa) Genomics Australian toimeenpanon tukemiseen.³⁵ Australian terveysministeriön alainen Medical Research Future Fund on toteuttanut loppuvuodesta 2021 Genomics Health Futures Mission tiekartan, joka tiivistää Australian agendan genomiikan alalla seuraaville vuosille. Tiekartassa eritellään keskeisiksi tavoitteiksi genomitiedon hyödyntäminen tehokkaammin kliinisessä toiminnassa, erityisesti harvinaissairauksien ja syöpien hoidossa ja diagnosoinnissa. Keskeinen tavoite on yksilöllistetyn lääketieteen ja farmakogenomiikan edistäminen terveydenhuollossa. Tiekartassa ollaan huomioitu yhteisöjen osallistamisen keskeisyys erityisesti vähemmistöryhmien osalta genomitiedon hyödyntämisen yhdenvertaisuuden varmistamiseksi, ja siitä saatujen hyötyjen jakautumisesta oikeudenmukaisesti eri väestöryhmille.³⁶ Genomics Health Futures Mission tiekartan julkaisun yhteydessä allokoitiin 10 vuoden kaudelle 500 miljoona AUD (n. 347 milj. euroa) genomitutkimuksen tukemiseen ja tiekartassa eriteltyjen tavoitteiden toteuttamiseen.³⁷

²⁸ <https://www.finance.gov.au/government/managing-commonwealth-resources/structure-australian-government-public-sector/types-australian-government-bodies>

²⁹ <https://www.thejournalofprecisionmedicine.com/australian-government-invests-a28-1m-to-establish-genomics-agency/>

³⁰ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

³¹ <https://www.australiangenomics.org.au/our-history/>

³² <https://www.australiangenomics.org.au/our-history/>

³³ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

³⁴ <https://www.australiangenomics.org.au/wp-content/uploads/2022/01/Australian-Genomics-The-first-5-years.pdf> s. 6

³⁵ <https://www.thejournalofprecisionmedicine.com/australian-government-invests-a28-1m-to-establish-genomics-agency/>

³⁶ <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2021/10/mrff-genomics-health-futures-mission-roadmap.pdf>

³⁷ <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2021/10/mrff-genomics-health-futures-mission-roadmap.pdf>

6 Lausuntopalaute

6.1 Johdanto

Käsillä olevaa lakiehdotusta pohjustavista genomikeskustyöryhmän ehdotuksista on järjestetty neljä lausuntokierrosta. Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi lausuntoa genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta vuodenvaihteessa 2017-2018. Kaikki lausunnot ja tiivistelmä ovat nähtävillä valtioneuvoston hankkeikkunassa.³⁸ Arviomuistiossa esiteltiin ehdotukset genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi ja genomitietokannan luomiseksi sekä menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi ihmisille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatko-työtä ja valmistelua hallituksen esitystä varten. Saapuneet lausunnot huomioitiin genomikeskustyöryhmän jatkotyössä ja lainvalmistelussa.

Varsinaisesta lakiehdotuksesta pyydettiin ensimmäisen kerran lausuntoja ajalla 8.6.–3.8.2018. Lain jatkovalmistelun jälkeen lakiehdotus lähetettiin uudestaan lausuntokierrokselle 9.5.–21.8.2019 ja kolmannen kerran 18.10.–3.12.2021. Kaikilla lausuntokierroksilla saatu lausuntopalaute on otettu lain jatkovalmistelussa huomioon.

6.2 Lausuntokierrokset 2018 ja 2019

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

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

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

³⁸ Genomikeskustyöryhmä, diaarinumero STM086:00/2016

suoritettaessa geneettisiä analyyskejä. Lakiehdotusta on näiltä osin muokattu EOA:n näkemyksiä vastaavasti.

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

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

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

Valtaosa vastaajista (70 %) ilmoitti kannattavansa Genomikeskuksen perustamista Suomeen. Naiset (76 %) suhtautuivat hieman miehiä (66 %) myönteisemmin hankkeeseen. Vastaajat arvioivat genomikeskustoiminnan johtavan parempaan terveyden- ja sairaanhoitoon ja auttavan sairauksien ennaltaehkäisyssä. Erityisesti harvinaissairauksiin arvioitiin saatavan nykyistä paremmin apua, kun oikea-aikainen diagnosointi ja hoitoon pääsy helpottuisivat.

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

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

6.3 Lausuntokierros 2021

Vuoden 2021 lausuntokierroksella ollut luonnos sisälsi Genomikeskusta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksiä koskevan sääntelyehdotuksen. Aiempiin luonnoksiin hallituksen esitykseksi nähden lausuttavana olleessa luonnoksessa ei ollut genomitietorekisteriä koskevaa sääntelyä lainvalmistelun osalta tehdyn vaiheistamisen vuoksi. Luonnosesi-

tyksessä sivuttiin kuitenkin lainvalmistelun ennakoitua toista vaihetta, jolloin osa lausunnonantajista oli lausunut myös tätä jäljempää lainvalmistelun vaihetta koskien. Saadusta lausuntopalautteesta julkaistiin lausuntotiivistelmä STM:n julkisilla internetsivuilla keväällä 2022.³⁹

Lausuntokierroksella saatiin runsaasti ja monipuolisesti palautetta hallituksen esityksen kokonaisuudesta ja yksityiskohdista. Lausunnonantajat eivät olleet arvioistaan yksimielisiä, ja useita vastakkaisia näkemyksiä esitettiin. Useat lausunnonantajat pitivät hallituksen esitysluonnoksen tavoitteita kannatettavina (kuten HARSO ry, Harvinaiset-verkosto, Itä-Suomen yliopisto, Jyväskylän yliopisto, Kuluttajaliitto, Oulun yliopisto, Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitra, Suomen Kuntaliitto ry, Terveiden ja hyvinvoinnin laitos THL, Terveysteknologia ry, Turun yliopisto, Vammaisten henkilöiden oikeuksien neuvottelukunta VANE). Toisaalta useat lausunnonantajat kritisoivat lakiesityksen tarpeellisuutta.

Lausuntopalautteessa toivottiin, että sosiaali- ja terveysministeriö hyödyntäisi genomilakien valmistelussa biopankkilainsäädännön kokonaisuudistuksen ympärille perustettuja työryhmiä ja muita sidosryhmiä (Hyvinvointialan liitto, Itä-Suomen yliopisto, Lääketeollisuus ry).

Osassa lausunnoissa kiinnitettiin huomiota siihen, että hallituksen esitysluonnoksessa esitetty kokonaisuus on tässä vaiheessa vaikeasti hahmotettava. Kokonaisuuden arviointia vaikeuttaa lausunnonantajien mukaan Genomikeskusta ja terveyteen liittyvien geneettisten analyysien suorittamisen edellytyksiä sekä genomitietorekisteriä koskevan sääntelyn erottaminen kahdeksi eri kokonaisuudeksi (Bioetiikan instituutti, FINBB, Invalidiliitto ry, Lapsiasiavaltuutettu, Lääketeollisuus ry, Lääkäripalveluyritykset ry, SOSTE Suomen sosiaali ja terveys ry, Suomen Lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Suomen Terveystalon Biopankki, Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan eettinen neuvottelukunta ETENE, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymä). Tämän todettiin vaikeuttavan arviointia myös Genomikeskuksen perustamisen tarpeellisuudesta.

Lisäksi kokonaisuuden hahmottamista vaikeuttavat joidenkin lausunnonantajien mukaan myös lakiehdotukseen läheisesti liittyvät biopankkilain (688/2012) kokonaisuudistus ja parhaillaan selvitettävät toisiolain (laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä, 552/2019) kehitystarpeet (Bioetiikan instituutti, HUS-kuntayhtymä, Suomen Lääkäriliitto, Suomen perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Turun yliopisto).

Osa lausunnonantajista piti lakiesitysten vaiheistamista kahteen asiakokonaisuuteen hyvänä ratkaisuna (CSC Tieteen tietotekniikan keskus Oy, Itä-Suomen yliopisto, Kela, THL, opetus- ja kulttuuriministeriö OKM, Oulun yliopisto, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri, Sitra, Suomen lähi- ja perushoitajaliitto SuPer). Vaiheistamisella nähtiin olevan hyötyä siinä, että se jouduttaa geneettisen tiedon keräämisen ja käytön tarkempaa sääntelyä ja edistää Genomikeskuksen perustamisen etenemistä, joka taas edistäisi genomitiedon laajamittaista käyttöä osana kansallista terveydenhuoltoa (CSC, Itä-Suomen yliopisto, THL).

Lausunnonantajat kiinnittivät huomiota siihen, että esitysluonnoksessa tulisi tarkemmin määrittellä lakiehdotuksessa käytetyt käsitteet (Eduskunnan apulaisoikeusasiamies EOA, Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea, OKM, Oikeuskanslerinvirasto OKV, Sitra, Suomen

³⁹ <https://stm.fi/-/genomilain-lausuntoyhteenvedo-vaalimistunut>

Perinnöllisyyslääkäriyhdistys ry, Valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta TUKIJA). Esimerkiksi Oikeuskanslerinvirasto ehdotti, että lakiesitykseen lisättäisiin erillinen määritelmäpykälä.

Jatkovalmistelussa tehtyjen huomioiden perusteella lausuntokierroksella olleeseen ehdotukseen nähden tässä esityksessä annettaisiin ainoastaan Genomikeskusta koskevat säännökset. Lausuntopalautteessa korostui suostumussääntelyn tiivis yhteys mahdolliseen muuhun geneettisten tietojen käyttöön ja suostumuksen antamiseen liittyvien säännösehdotuksien antaminen yhdessä muun jälkimmäiseen vaiheeseen sisältyvien säännösehdotuksien kanssa katsottiin tarkoituksenmukaiseksi menettelytavaksi.

Esityksestä on 5.5.2022 käyty kuntalain (410/2015) 11 §:n mukainen neuvottelu ja Kuntatalouden ja -hallinnon neuvottelukunta on käsitellyt esityksen. Lainsäädännön arviointineuvosto on antanut lausuntonsa esityksestä 24.5.2022. Valtioneuvoston oikeuskansleri on toimittanut esityksestä ennakkotarkastuksen 6.6.2022.

Lainsäädännön arviointineuvosto totesi lausunnossaan, että esitysluonnoksessa tulisi tuoda selkeämmin esille Genomikeskuksen hyödyt, mitä ongelmia esitys korjaa nykytilasta sekä vaikutuksiin liittyvät epävarmuudet. Genomilakiluonnosta on täydennetty arviointineuvoston esittämällä tavalla erityisesti vaikutusarviointien osalta.

Valtioneuvoston oikeuskanslerin ennakkotarkastuslausunnossa kiinnitettiin huomiota esityksessä käytetyn terminologian koherenttiuteen sekä siihen, ettei ehdotettujen säännösten tai sen perustelujen perusteella saa syntyä sellaista kuvaa, että Genomikeskus asiantuntijaviranomaisena käsittelee yleisen tietosuojaa-asetuksen mukaisia henkilötietoja ja erityisiin henkilöryhmiin kuuluvia tietoja kuten geneettisiä tietoja, mikäli sellaista ei ole tarkoitus lakiehdotuksessa säätää. Lisäksi lausunnossa todettiin, että viranomaisen voi laissa säädetyn tehtävänsä alalla antaa ohjeita ilman erityistä valtuutusta ja tämän vuoksi valtuudesta ohjeiden antamiseen ei saa säätää. Lausunnossa edellytettiin myös lakiehdotuksen 3 §:n 4 ja 5 momentin asiantuntijaryhmän ja sidosryhmäpaneelin oikeudellisen aseman avaamista enemmän sekä ostopalveluhenkilöiden aseman selkeyttämistä suhteessa perustuslain 124 §:ään nähden. Esitykseen on tehty oikeuskanslerin edellyttämät täsmennykset ja muutokset.

7 Säännöskohtaiset perustelut

1 §. Genomikeskus

Pykälän mukaan Genomikeskus olisi Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä toimiva itsenäinen ja riippumaton yksikkö, joka olisi eriytetty Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädetystä tehtävistä. Genomikeskus olisi Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen erillisyyksikkö, jolla olisi oma sisäinen organisaationsa, toimintansa ja päätöksentekovaltansa. Ehdotetun lain säännökset olisivat siinä määrin yhdenmukaisia Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen muiden strategisten ja operatiivisten tavoitteiden kanssa, että sijoittamalla Genomikeskus Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen kyetään saavuttamaan sekä osaamiseen liittyviä että taloudellisia synergiaetuja.

Ehdotetulla säännöksellä korostettaisiin Genomikeskuksen viranomaisaseman itsenäisyyttä ja riippumattomuutta Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksesta. Genomikeskuksella olisi esimerkiksi oma johtaja ja työjärjestys sekä itsenäinen päätöksenteko. Hallinnollinen yhteys Terveiden ja hyvinvoinnin laitokseen tarkoittaisi sitä, että Genomikeskus olisi osa samaa kirjanpitoyksikköä kuin Terveiden ja hyvinvoinnin laitos. Genomikeskuksen rahoitus toteutettaisiin erilliseltä talousarviomomentilta osana Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen tulosoajasta. Terveiden ja

hyvinvoinnin laitoksen pääjohtaja ei päättäisi Genomikeskuksen rahoituksesta laitoksen sisällä. Genomikeskus noudattaisi lisäksi Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen taloussääntöä, matkustusohjeita, hankintaohjeita, sisäisen tarkastuksen ohjeita, tasa-arvosuunnitelmaa, työsuojelun toimintaohjelmaa, valmiusohjetta ja muita sisäisiä määräyksiä sekä ohjeita siltä osin kuin muualla ei ole toisin säädetty.

Genomikeskus voisi käyttää Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen konsernipalveluita, kuten henkilöstöpalveluita, talouspalveluita ja tiedon laatuun liittyviä palveluita. Lisäksi Genomikeskus voisi hyödyntää jo olemassa olevaa laitoksen horisontaaliyhteistyötä ja asiantuntijuutta.

2 §. Genomikeskuksen tehtävät

Pykälän 1 momentin mukaan Genomikeskuksen tehtävänä olisi toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena ihmisen geneettisen tiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyyssejä koskevista asioista. Geneettisen tiedon käsittelyllä viitattaisiin tässä laaja-alaisesti yleisen tietosuoja-asetuksen 4 artiklan 2 kohdan tarkoittamaan käsittelyyn, joka kattaa henkilötiedon keräämisen, tallentamisen, järjestämisen, jäsentämisen, säilyttämisen, muokkaamisen, muuttamisen, hakemisen, kyselyn, käyttämisen, tietojen luovuttamisen siirtämällä, levittämällä tai asettamalla muutoin saataville, yhteensovittamisen tai yhdistämisen, rajoittamisen, poistamisen tai tuhoamisen. Genomikeskus ei asiantuntijatehtävässään itse käsittelee edellä mainittuja tietoja eikä rajoittaisi esimerkiksi tietosuojavaltuutetulle yleisestä tietosuoja-asetuksesta seuraavia tehtäviä ja toimivaltuuksia. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävä liittyisi nimenomaan geneettisen tiedon kliiniseen luonteeseen.

Pykälän 2 momentissa lueteltaisiin yksityiskohtaisemmin Genomikeskuksen tehtävistä. Momentin 1 kohdan mukaan Genomikeskuksen tulisi antaa toimialaansa lukeutuvia suosituksia. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävään kuuluisi arvioida esimerkiksi geneettisten analyysien kehitystä ja näyttöä niiden tulosten kliinisestä merkittävydestä, selvittää analyysien hyötyjä suhteessa tiedosta aiheutuviin riskeihin, tehdä riskiluokitteluja, ohjeistaa suostumuksen antamista koskevista kysymyksistä sekä ohjeistaa geneettisen neuvonnan muotoa ja laajuutta koskevista kysymyksistä. Suositukset olisivat luonteeltaan oikeudellisesti sitomattomia. Niillä pyritäisiin muun muassa alan käytäntöjen yhdenmukaistamiseen, kansallisen ja kansainvälisen kehityksen edistämiseen sekä yleisen kansalaisluottamuksen edistämiseen.

Genomikeskuksen asiantuntijatoiminta nojaisi suurelta osin sidosryhmäyhteistyöhön niin muiden osaamiskeskittymien kuin yleisesti alan toimijoiden kanssa. Pykälän 2 momentin 2 kohdan mukaan Genomikeskuksen tulisi kehittää sidosryhmäyhteistyötä ja alueellista toimintaa. Kehittäminen on kohdassa tarkoitettu laaja-alaiseksi termiksi, joka sisältäisi varsinaisen kehittämisen ohella myös nykymuotoisen toiminnan tukemisen ja toimijoiden aseman vahvistamisen. Nimenomaisella viittauksella alueelliseen toimintaan tarkoitettaisiin alueellisen yhdenmukaisuuden edistämistä geneettiseen tietoon liittyvien käytänteiden osalta sekä kansallista osaamisen kehittämistä. Kohdassa tarkoitettua tehtäväänsä toteuttamiseksi Genomikeskus voisi esimerkiksi selvittää sidosryhmiensä ja alueellisen toiminnan nykyisiä toimintamalleja sekä tuoda toimijoita yhteen käytäntöjensä kehittämiseksi.

Pykälän 2 momentin 3 kohdan mukaan Genomikeskuksen tulisi tarjota yleistasoista kansalaisneuvontaa. Kohdalla tarkoitettaisiin ensinnäkin turvata Genomikeskuksen asiantuntijapalveluiden ulottuminen edellisissä kohdissa mainittujen tarkoitettujen tahojen ohella myös suoraan kansalaisille. Kansalaisrajoittamisessa Genomikeskus voisi esimerkiksi järjestää informointikampanjoita geneettisten analyysien luonteesta ja geneettisten tietojen turvallisesta käsittelystä sekä vastata kansalaisten yhteydenottoihin. Toiseksi kohta korostaisi sitä, ettei Genomikeskus toimisi terveydenhuollon palveluntarjoajiin rinnasteisessa asemassa.

Yleistason kansalaisneuvonnan lisäksi Genomikeskuksen yhteiskunnallinen rooli korostuisi erityisesti pykälän 2 momentin 4 kohdassa, jonka mukaan Genomikeskuksen tulisi edistää geneettiseen tietoon ja geneettisiin analyyseihin liittyvää yhteiskunnallista keskustelua. Edistämällä tarkoitettaisiin esimerkiksi lausuntojen antamista ajankohtaisiin aiheisiin ja tieteellisesti todistetun tiedon levittämistä yhteiskunnassa.

Yhteiskunnallisen keskustelun edistämisen lisäksi Genomikeskuksen tulisi edistää alan tutkimusta ja koulutusta. Genomikeskuksella olisi vahva yhteys käytännön tutkimustoimintaan asiantuntijuutensa kautta, vaikkei Genomikeskuksen varsinaisiin tehtäviin lukeutuisikaan oman tutkimustoiminnan harjoittaminen.

Riittävän osaamisen ja koulutuksen tukeminen näkyisi Genomikeskuksen työssä erityisesti koulutuksen edistämistehtävän kautta. Genomikeskuksen tulisi toiminnallaan tukea koulutuksen järjestämistä ja yleisesti edistää osaamisen riittävyyttä alalla. Tällä tarkoitettaisiin sitä, ettei Genomikeskus välttämättä itse toimisi koulutuksen järjestäjänä tai olisi muutoin pääasiallisessa vastuussa siitä. Genomikeskus voisi toimia esimerkiksi yhteistyössä korkeakoulujen tai muiden koulutusta tarjoavien tahojen sekä asiantuntijaverkostonsa kanssa muun muassa tuottamalla koulutusmateriaaleja sekä asiantuntijapuheenvuoroja. Genomikeskuksen tuki voisi kohdistua tarpeen mukaan niin tutkintoon johtavaan koulutukseen, erikoistumiskoulutukseen tai täydennyskoulutukseen.

Pykälän 2 momentin 5 kohdan mukaan edellä mainittujen ohella Genomikeskuksen tulisi muutoin toiminnallaan tukea geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaista käsittelyä ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi. Kohdalla tarkoitettaisiin mahdollistaa Genomikeskuksen laajamittainen osallistuminen toimialaansa myös sellaisten tehtävien tai toimenpiteiden osalta, joita ei nimenomaisesti ole muualla 2 §:ssä lueteltu, mutta joiden voidaan katsoa olevan tarkoituksenmukaisia Genomikeskuksen asiantuntijuuden osalta.

Pykälän 2 momentin 6 kohdan mukaan Genomikeskuksen tulisi osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan. Momentilla tarkoitettaisiin mahdollistaa Genomikeskuksen asiantuntijuuden hyödyntäminen pykälässä aiemmin lueteltujen kansallisten tehtävien ohella myös niiden kansainvälisissä yhteyksissä. Genomikeskus voisi toimia esimerkiksi toimialansa kansainvälisten aloitteiden kansallisena yhteyspisteenä.

3 §. Johtaminen ja ratkaisuvallta

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

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

Genomikeskuksen johtaja olisi tarkoitus nimittää virkaan pitkäksi viiden vuoden määräajaksi. Määräaikaisuuden perusteena on Genomikeskuksen johtajuuteen, työn luonteeseen ja keskuks-

sen toimintaan vaadittava syvälinen substanssiosaaminen, rekrytoinnin riskit, tarvittavat kannustimet sekä luottamus. Määräaikaisuuden tulisi olla riittävän pitkä, jotta tehtävään saadaan nimitettyä kokenut ja ansioitunut henkilö. Määräaikaa voidaan virkamieslain 9 a §:n 3 momentin nojalla jatkaa enintään yhdellä vuodella nimittävän viranomaisen aloitteesta, jos siihen on viraston toimintaan liittyvä perusteltu syy.

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

Genomikeskuksen johtajan kausien määrää ei olisi rajoitettu.

Genomikeskuksen henkilökunta olisi virkavastuulla toimivia virkamiehiä. Genomikeskuksen johtajalla ja muulla virkahenkilöstöllä tulisi olla valtion virkamiehiltä vaadittava kotimaisten kielten taito.

Pykälän 2 momentin mukaan johtajan tehtävänä olisi johtaa Genomikeskuksen toimintaa, ratkaista Genomikeskuksessa päätettävät asiat sekä vahvistaa Genomikeskuksen työjärjestys. Johtaja toimisi THL:n yhteyteen perustettavan Genomikeskuksen päällikkönä ja Genomikeskuksen nimitettävien virkamiesten esimiehenä. Johtaja johtaisi itsenäistä viranomaistoimintaa, riskien arviointia ja hallintaa sekä valvoisi Genomikeskuksen taloudenpitoa. Osana taloudenpitoa johtaja vastaisi Genomikeskuksen vuosittaisen toimintasuunnitelman ja siihen liittyvän talousarvion sekä toimintakertomuksen ja tilinpäätöksen valmistelusta. Johtaja voisi tehdä esityksiä toiminnan kehittämisestä ja siihen suunnattavista voimavaroista.

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

Pykälän 3 momentin mukaan Genomikeskuksen johtajalla tai muulla henkilöstöön kuuluvalla tulisi olla Genomikeskuksen toiminnan kannalta riittävä lääketieteen ja genetiikan osaaminen. Momentilla tarkoitettaisiin nimenomaiseen tutkimukseen viittaamatta turvata korkeatasoisen lääketieteellisen ja genetiikan koulutuksen ja kokemuksen sisältyminen Genomikeskuksen henkilöstöön. Käytännössä riittävällä lääketieteen ja genetiikan osaamisella voitaisiin tarkoittaa esimerkiksi pitkän kokemuksen omaavaa perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärinä tai vastaavaa terveydenhuollon ammattihenkilöä.

Genomikeskuksen verkostomaisen toimintamallin vuoksi lääketieteellisen osaamisen vaatimusta ei välttämättä momentin tarkoittamalla tavalla edellytettäisi nimenomaisesti Genomikeskuksen johtajalta, vaan riittävä osaaminen voitaisiin järjestää esimerkiksi lääketieteellisenä johtajan tehtävänä. Sairaanhoidopiirien vaatimana keskimääräisenä edellytyksenä ylilääkärin tehtäviin on pidetty laillistusta tai lupaa toimia lääkärien tehtävissä, erikoislääkärin pätevyyttä soveltuvalla erikoisalalla sekä dosentin arvoa. Lääketieteellisen johtajan pätevyyden osalta ei an-

nettaisi erityisiä laintasoisia vaatimuksia, mutta lääketieteellisen johtajan pätevyyttä harkittaessa voitaisiin tehtävän vaativuutta verrata alan yleisiin edellytyksiin. On kuitenkin huomattava, että Genomikeskuksen johtajalla olisi 3 momentista riippumatta oltava riittävä kokemus ja osaaminen niin Genomikeskuksen toimialalta kuin johtamistehtävistä yleisesti.

Pykälän 4 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriö asettaisi Genomikeskukselle genomilääketieteen asiantuntijaryhmän, jonka tehtävänä olisi laatia ja ylläpitää geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset. Asiantuntijaryhmässä olisi oltava genetiikan, perinnöllisyyslääketieteen, geeniteknologian, julkisen terveydenhuollon, etiikan, data-analytiikan, tietoturvan, tietosuojan, kyberturvallisuuden, alan tutkimuksen, oikeustieteen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Genomikeskuksen edustaja. Asiantuntijaryhmä asetettaisiin viideksi vuodeksi kerrallaan, mutta jäsenten toimikautsien määrää ei olisi rajoitettu.

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

Geneettisen tiedon hyödyntämisen mahdollisuudet kehittyvät jatkuvasti teknisten valmiuksien ja tieteen kehityksen myötä. Täten geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset olisi syytä laatia ja jatkuvasti kehittää laaja-alaisessa moniammatillisessa yhteistyössä. Asiantuntijaryhmän laatimat periaatelinjaukset sitoisivat Genomikeskusta ja toimisivat Genomikeskuksen toiminnan ohjeistusta koskevana suunnittelupäätöksenä. Asiantuntijaryhmän toiminnalla pyrittäisiin turvaamaan moniammatillisen osaamisen jalkauttaminen Genomikeskuksen työhön ja luottamuksensuoja Genomikeskuksen puolueettomuuteen.

Pykälän 5 momentin mukaan Genomikeskuksen tulisi nimetä sidosryhmäpaneeli genomilääketieteen asiantuntijaryhmän rinnalle. Sidosryhmäpaneelissa olisivat edustettuina muut kuin pykälän 4 momentissa mainitut keskeiset toimialan asiantuntijuudet. Sidosryhmäpaneelin olisi tarkoitus edistää muun muassa yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa sekä osallistaa ja edesauttaa maallikoiden näkemysten nostamista osaksi Genomikeskuksen toimintaa. Sidosryhmäpaneelin edustajien lukumäärää tai asiantuntemusta ei erikseen säänneltäisi, vaan sidosryhmäpaneelin tulisi heijastaa kulloinkin vallitsevaa yhteiskunnallista tarvetta.

Pykälän 4 momentissa tarkoitettu genomilääketieteen asiantuntijaryhmä ja 5 momentissa tarkoitettu sidosryhmäpaneeli toimisivat rinnakkain, mutta toisistaan erillisinä. Genomilääketieteen asiantuntijaryhmän tulisi kuulla sidosryhmäpaneelia laatiessaan ja ylläpitäessään geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevia Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjauksia. Niin genomilääketieteen asiantuntijaryhmä kuin sidosryhmäpaneeli olisivat osa Genomikeskusta, eikä niitä tulisi pitää siitä erillisinä viranomaisina.

4 §. Ohjaus

Pykälä toteaisi yleisperiaatteen, jonka mukaan Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluisivat sosiaali- ja terveysministeriölle. Tällöin ministeriön vastuu olisi samanlainen kuin sen vastuu on muutoinkin sosiaali- ja terveydenhuollon valtakunnallisesta suunnittelusta ja ohjauksesta.

Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus sekä Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto ohjaavat ja valvovat niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan tämän lain noudattamista ilman nimenomaista säännöstä. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskuksen toimivaltaan kuuluu lääkinneiden laitteiden valvonta. Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston tehtäviin muun lainsäädännön nojalla kuuluu terveydenhuollon ammattihenkilöiden valvonta. Lisäksi ylimmät laillisuusvalvojat valvovat toimivaltansa puitteissa Genomikeskuksen toimintaa.

5 §. Voimaantulo

Ehdotettu laki tulisi voimaan 1 päivänä tammikuuta 2023. Ennen lain voimaantuloa voitaisiin ryhtyä lain täytäntöönpanon edellyttämiin toimiin.

8 Lakia alemman asteinen sääntely

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

9 Voimaantulo

Ehdotetaan, että laki tulee voimaan 1.1.2023.

10 Toimeenpano ja seuranta

Ehdotetun lain toimeenpanoon liittyvien vastuiden toteuttaminen keskittyy Genomikeskuksen varsinaisen toiminnan aloittamiseen kohdistuviin seikkoihin sekä esityksessä ehdotettujen Genomikeskuksen johtajan ja muun henkilökunnan rekrytointeihin, genomilääketieteen asiantuntijaryhmän nimittämiseen sekä sidosryhmäpaneelin nimeämiseen. Sosiaali- ja terveysministeriöllä sekä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksella on korostettu asema ehdotetun lain toimeenpanossa säännösehdoituksissa ja niiden perusteluissa tarkemmin kuvatulla tavalla. Genomikeskuksen resurssien riittävyys huolehtia sille ehdotetuissa laissa säädettyistä tehtävistä vaatii sosiaali- ja terveysministeriön ja Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteistyötä. Genomikeskuksen rahoituksen ollessakin erilliseltä momentilta, on siitä tarkoitus neuvotella osana muuta Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen tulossopimusta sekä osana valtion vuosittaisen talousarvioehdotuksen valmistelua.

Genomikeskuksen tehtävien ja toimivallan toimivuutta voidaan tarvittaessa arvioida erillisten jälkiarviointien avulla.

11 Suhde muihin esityksiin

Genomikeskuksen perustaminen katettaisiin kansallisia osaamiskeskittymiä koskevalta talousarvionmomentilta 33.03.25 siirtyvällä määrärahalla osana muuta Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen tulosoikeudesta. Perustamiskustannuksia seuraavan rahoituksen tasosta toiminnan käynnistyttyä päätettäisiin osana valtion talousarviomenettelyä. Taloudellisia vaikutuksia on käsitelty tarkemmin kohdassa 4.2.1.

12 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys

12.1 Terveysten edistäminen, yhdenvertaisuus ja yksityiselämän suoja

Perustuslain 19 §:n 3 momentin mukaisella tavalla julkisen vallan on turvattava jokaiselle riittävät sosiaali- ja terveyspalvelut ja edistettävä väestön terveyttä. Perusoikeuksien turvaamista koskevan perustuslain 22 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien toteutuminen.

Esityksen perustuslainmukaisuutta arvioitaessa on kiinnitettävä huomiota siihen toteuttaako ehdotettu sääntely osaltaan julkisen vallan velvollisuuden turvata jokaiselle riittävät ja riittävän yhdenvertaiset sosiaali- ja terveyspalvelut sekä edistää väestön terveyttä, kuten perustuslain 19 §:n 1 ja 3 momentin, 6 §:n 1 ja 2 momentin ja 22 §:n normikokonaisuus edellyttää. Ehdotetun sääntelyn tavoitteena on nimenomaisesti edistää väestön terveyttä yhdenvertaisesti. Perustuslain 19 § viittaa yhtäältä sosiaali- ja terveydenhuollon ehkäisevään toimintaan ja toisaalta yhteiskunnan olosuhteiden kehittämiseen julkisen vallan eri toimintaloilla yleisesti väestön terveyttä edistävään suuntaan.

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

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

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

Perustuslain 10 §:n 1 momentin mukaan jokaisen yksityiselämä, kunnia ja kotirauha on turvattu. Henkilötietojen suojasta säädetään tarkemmin lailla. Geneettisen tiedon erityisluonteen takia lakiesitys on periaatteellisesti merkityksellinen myös perustuslain 10 §:ssä suojattujen oikeus-hyvien kannalta, vaikkei laissa säädettäisikään geneettisten tietojen käsittelystä henkilötietoina. Genomikeskus omalla toiminnallaan tukisi yksityiselämän ja henkilötietojen suojan toteutumista, kun Genomikeskus voisi antamiensa suositusten avulla lisätä geneettisen tiedon asianmukaista käsittelyä käytännön toiminnassa. Genomikeskus ei kuitenkaan itse suoraan käsitte- lisi

tunnisteellista geneettistä tietoa tai ohjaisi tietosuojan toteuttamista. Täten vaikutus tietosuojaan olisi hyvin välillistä.

12.2 Hallinnon järjestäminen ja oikeusturva

Perustuslain 119 §:n 2 momentin mukaan valtionhallinnon toimielinten yleisistä perusteista on säädettävä lailla, jos niiden tehtäviin kuuluu julkisen vallan käyttöä. Yleisillä perusteilla säännöksessä tarkoitetaan lähinnä yksikön nimeä, toimialaa sekä pääasiallisia tehtäviä ja toimivaltaa (PeVL 17/2009 vp). Julkisen vallan käsite perustuslain 119 §:n 2 momentissa saa sisältönsä perustuslain 2 §:n 3 momentista, jonka mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin ja kaikessa julkisessa toiminnassa on noudatettava tarkoin lakia. Genomikeskus käyttäisi julkista valtaa hoitaessaan asiantuntijaviranomaisen tehtäviä muun muassa suositusten antamisessa. Näin ollen Genomikeskuksen toimialaa, tehtäviä sekä johtamista ja ratkaisuvalltaa koskevat perussäännökset ehdotetaan annettavaksi laintasoisina.

Perustuslakivaliokunta on pitänyt asianmukaisena, että lain tasolla säädetään ainakin pääjohtajan kelpoisuudesta. Erityisesti näin on ollut tapauksissa, joissa pääjohtajan virkaan liittyy merkittäviä toimivaltuuksia tai yksikön tehtävät ja toimivaltuudet sitä luonteensa puolesta muutoin edellyttävät (PeVL 17/2009 vp, PeVL 5/2008 vp, PeVL 20/2007 vp). Genomikeskuksen johtaja johtaisi Genomikeskuksen toimintaa ja ratkaisisi Genomikeskuksessa päätettävät asiat, joita ei olisi säädetty tai työjärjestyksessä määrätty Genomikeskuksen palveluksessa olevan muun henkilön ratkaistavaksi. Lisäksi johtaja vahvistaisi Genomikeskuksen työjärjestyksen.

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

Genomikeskuksen toiminnan yleinen suunnittelu, ohjaus ja valvonta kuuluisivat sosiaali- ja terveysministeriölle. Lisäksi Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus sekä Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto ohjaisivat ja valvoisivat toimialueillaan niille säädetyn toimivallan mukaisesti osaltaan ehdotetun lain noudattamista. Samaten ylimmät laillisuusvalvojat valvoisivat toimivaltansa puitteissa Genomikeskuksen toimintaa.

Genomikeskuksen toiminnassa ei suoranaisesti puututtaisi yksittäisen ihmisen oikeuksiin tai velvollisuuksiin. Genomikeskuksen antamat suositukset olisivat suunnattu alan toimijoille ja muille sidosryhmille yleisellä tasolla. Samaten Genomikeskuksen kansalaisille antamat vastaukset olisivat suosituksia, eikä niitä voitaisi pitää valituskelpoisina hallintopäätöksinä.

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

Genomikeskus voisi toimintansa järjestämiseksi tukeutua myös muiden kuin sen vakinaiseen virkamiehistöön lukeutuviin asiantuntijoihin. Tällaisten niin kutsuttujen ostopalveluhenkilöiden tehtävät olisivat korostetusti asiantuntijatehtäviä, joihin ei sisältyisi varsinaista julkisen vallan käyttöä ja joita ei pidettäisi perustuslain 124 §:n tarkoittamina julkisina hallintotehtävinä. Ostopalveluhenkilöt voisivat olla esimerkiksi konsultoitavia substanssiasiantuntijoita, kuten Ge-

nomikeskukselle selvityksiä laativia tutkijoita. Ostopalveluhenkilöillä ei tarkoitettaisi kuitenkaan lakiehdotuksen 3 §:n 4 momentin mukaisen genomilääketieteen asiantuntijaryhmän jäseniä.

Esityksellä ei ole tarkoitus antaa EU-lainsäädäntöä täydentäviä säännöksiä. Ehdotettu sääntely ei hallituksen käsityksen mukaan muodostuisi sellaiseksi, mikä estäisi esityksen käsittelemisen tavallisessa lainsäätämisyjärjestyksessä.

Ponsi

Edellä esitetyn perusteella annetaan eduskunnan hyväksyttäväksi seuraava lakiehdotus:

Laki

Genomikeskuksesta

Eduskunnan päätöksen mukaisesti säädetään:

1 §

Genomikeskus

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

2 §

Genomikeskuksen tehtävät

Genomikeskuksen tehtävänä on toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena ihmisen geneettisen tiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyyskejä koskevissa asioissa.

Toiminnassaan Genomikeskuksen tulee:

- 1) antaa tehtäviensä toimialaan lukeutuvia suosituksia;
- 2) kehittää sidosryhmäyhteistyötä ja alueellista toimintaa;
- 3) tarjota yleistasoista kansalaisneuvontaa;
- 4) edistää geneettiseen tietoon ja geneettisiin analyysseihin liittyvää yhteiskunnallista keskustelua sekä alan tutkimusta ja koulutusta;
- 5) muutoin kuin 1—4 kohdassa tarkoitetulla tavalla toiminnallaan tukea geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaista käsittelyä ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi; sekä
- 6) osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

3 §

Johtaminen ja ratkaisovalta

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

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

Genomikeskuksen johtajalla tai muulla henkilöstöön kuuluvalla tulee olla Genomikeskuksen toiminnan kannalta riittävä lääketieteen ja genetiikan osaaminen.

Sosiaali- ja terveysministeriö asettaa Genomikeskukselle genomilääketieteen asiantuntijaryhmän, jonka tehtävänä on laatia ja ylläpitää geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevat Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjaukset. Asiantuntijaryhmässä on oltava genetiikan, perinnöllisyyslääketieteen, geeniteknologian, julkisen terveydenhuollon, etiikan, data-ana-

lytiikan, tietoturvan, tietosuojan, kyberturvallisuuden, alan tutkimuksen, oikeustieteen, tilastotieteen ja tilastotoimen asiantuntija sekä Genomikeskuksen edustaja. Asiantuntijaryhmä asetetaan viideksi vuodeksi kerrallaan. Asiantuntijaryhmän jäsenen toimikausien määrää ei ole rajoitettu.

Genomilääketieteen asiantuntijaryhmän rinnalle Genomikeskuksen tulee nimetä sidosryhmä-paneeli, jossa ovat edustettuina muut kuin 4 momentissa tarkoitetut keskeiset toimialan asiantuntijuudet. Edellä 4 momentissa tarkoitetun genomilääketieteen asiantuntijaryhmän tulee kuulla sidosryhmäpaneelia laatiessaan ja ylläpitäessään geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevia Genomikeskuksen toiminnan periaatelinjauksia.

4 §

Ohjaus

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

5 §

Voimaantulo

Tämä laki tulee voimaan päivänä _____ kuuta 20 ____.

Helsingissä 30.6.2022

Pääministeri

Sanna Marin

Perhe- ja peruspalveluministeri Aki Lindén

Asetusluonnos

Valtioneuvoston asetus

sosiaali- ja terveysministeriöstä annetun valtioneuvoston asetuksen 2 §:n muuttamisesta

Valtioneuvoston päätöksen mukaisesti
muutetaan valtioneuvoston asetuksen sosiaali- ja terveysministeriöstä (491/2017) 2 §:n 17
kohta, sellaisena kuin se on asetuksessa 287/2020, sekä,
lisätään 2 §:ään, sellaisena kuin se on asetuksessa 287/2020, uusi 18 kohta, seuraavasti:

2 §

Ministeriön toimialan virastot, laitokset, toimielimet ja yhteisöt

Sosiaali- ja terveysministeriön toimialaan kuuluvat:

-
- 17) FinnHEMS Oy;
 - 18) Genomikeskus.

Tämä asetus tulee voimaan 1 päivänä tammikuuta 2023.