



MITEN GENOMITIETOJASI SAA KÄYTTÄÄ?
YHTEENVETO OTA KANTAA –KYSELYN VASTAUKSISTA



Genomihanke

GENOMILAKI

Sosiaali- ja terveysministeriö valmistelee lakia Genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelystä (genomilaki), jolla perustettaisiin Suomeen genomikeskus, ja jossa tämän lisäksi säädettäisiin genomitietojen käytöstä. Laki toisi mukanaan aiempaa yksityiskohtaisemmat ja korkeammat tietosuoja- ja tietoturva-vaatimukset genomitiedon käsittelylle, ja siinä vahvistettaisiin myös genomitiedon käytön eettiset periaatteet.

GENOMITIETOREKISTERI

Genomikeskuksen toiminnan tärkein asia olisi kansallisen genomitietorekisterin luominen. Suomen biopankkitoiminnassa ja terveydenhuollossa tuotettu genomitieto koottaisiin ja tallennettaisiin rekisteriin, jossa sen säilytys tapahtuisi keskitetysti ja korkeita tietoturva-vaatimuksia noudattaen. Tämä mahdollistaisi tiedon asianmukaisen säilytyksen, käytön tehokkaan valvonnan ja seuraamisen, sekä tietoturvan tason säätämisen konkreettisen riskitason mukaisesti. Rekisterin muodostamisen tarkoituksena olisi tukea ihmisten terveyden edistämistä sekä sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista liittämällä genomitieto osaksi terveydenhuoltojärjestelmää yhdenvertaisesti kaikkien ihmisten hyödyksi.

MAHDOLLISUUS LUOVUTTA POTILAAN GENOMITIETOJA

Genomikeskus tukisi terveydenhuoltoa eri tavoin. Genomitiedon käyttötilanteet voivat liittyä esimerkiksi seulontoihin, sairastumista koskevien riskiarvioiden tekemiseen, diagnostiikkaan, hoidon valintaan, lääke- tai tutkimusmääräysten tekemiseen sekä hoidon seurantaan. Tämän lisäksi genomitietoa ja sen hoidollista merkitystä kuvaavia tietoja saisi viranomaisen luvalla käyttää tieteelliseen tutkimukseen. Potilaalla olisi oikeus kieltää genomitietojen luovuttaminen tieteelliseen tutkimukseen.

GENOMITIEDON HYÖDYNTÄMINEN TÄLLÄ HETKELLÄ

Potilaan hoitoon ja tutkimukseen liittyvää genomitietoa kerätään ja käytetään tälläkin hetkellä esimerkiksi terveydenhuollossa ja biopankkitoiminnassa. Jo nykyinen lainsäädäntö on sallinut myös sen, että esimerkiksi terveydenhuollossa syntyvää genomitietoa on voitu käsitellä tieteellisessä tutkimuksessa yksittäistapauksessa viranomaisen luvalla. Keskitetyn ratkaisun puuttumisen vuoksi genomitieto on kuitenkin ollut hajallaan, sen sisällöstä ja käytöstä ei ole ollut kokonaiskuvaa, ja siihen kohdistuvat tietosuoja- ja tietoturvaratkaisut ovat olleet moninaisia. Jatkossa onkin tarkoitus tuoda merkittäviä parannuksia tietojen suojaukseen, kun genomitietojen käsittely mahdollistetaan vain korkean tietoturvan käyttöympäristössä. Myös

täsmälääketieteen tavoitteiden saavuttamisessa keskitetty ratkaisu on kansainvälisesti todettu tehokkaimmaksi tavaksi toimia.

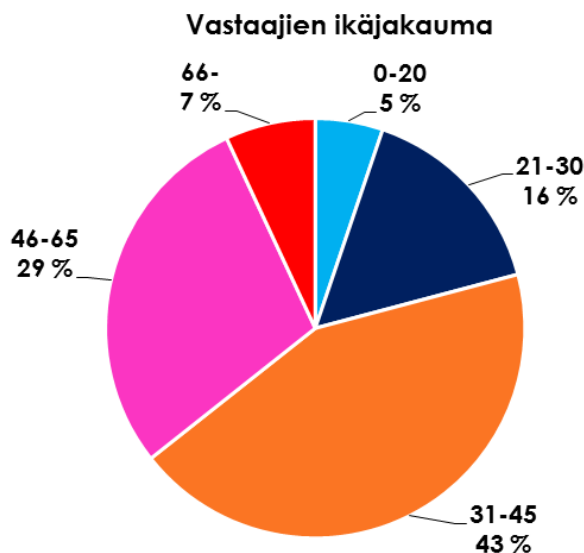
Genomikeskusta ja genomilakia valmistelevan genomikeskustyöryhmän toimikausi on alkanut 17.10.2016 ja se jatkuu 31.12.2019 saakka.

Kysely genomilaista

Genomilain valmistelutyön tueksi sosiaali- ja terveysministeriö avasi Ota kantaa -palvelussa kyselyn otsikolla *"Miten genomitietojasi saa käyttää?"*. Avoimeen kyselyyn pystyi jättämään vastauksen 8.6. – 3.8.2018 verkkosivulla www.otakantaa.fi.

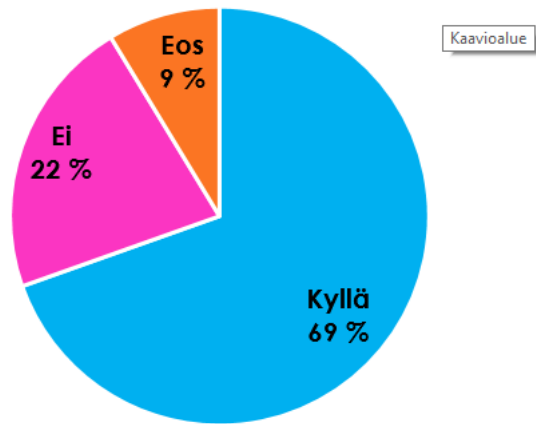
Kyselyn aihealueita olivat Genomikeskuksen perustaminen, tietojen käyttö, suostumus, tietojen käyttö muiden hyväksi ja Genomikeskuksen toiminta. Jokainen aihealue sisälsi kysymyksiä vastausvaihtoehdoilla kyllä/ei, sekä yhden kysymyksen, johon pystyi kirjoittamaan vapaamuotoisen vastauksen. Kustakin aihealueesta annettiin lyhyesti taustatietoa helpottamaan vastaamista. Kyselyn alkutiedoissa oli myös linkit hallituksen esitykseen uudeksi genomilaiksi, genomikeskus.fi -sivustolle sekä videoon Miksu-pojasta, jonka perinnöllinen harvinainen sairaus – ja oikea hoito sairauteen – löytyivät genomitutkimuksen avulla. Kyselyn lopussa annettiin mahdollisuus kertoa vapaasti aihepiiriin liittyvistä ajatuksista. Kysymyksiin vastattiin nimettömänä, eikä vastaaminen edellyttänyt rekisteröitymistä. Yksittäiset vastaukset eivät olleet julkisia.

Kyselyyn vastasi 115 henkilöä¹, ja kommentteja avoimiin kysymyksiin annettiin yhteensä 258 kappaletta. Vastanneista 0-20-vuotiaita oli 5 %, 21-30-vuotiaita 16 %, 31-45-vuotiaita 43 %, 46-65-vuotiaita 29 %, ja yli 66-vuotiaita 7 %.



¹ Vastauksista on poistettu STM:n testivastaus.

Kannatatko Genomikeskuksen perustamista Suomeen?



Avoin kysymys

Miksi kannatat tai et kannata Genomikeskuksen perustamista?

Valtaosa vastaajista (69 %) kannatti Genomikeskuksen perustamista Suomeen. Hanketta puoltavissa vastauksissa genomikeskustoiminnan uskottiin johtavan parempaan terveyden- ja sairaanhoitoon ja auttavan myös sairauksien ennaltaehkäisyssä. Ennaltaehkäisyn kohdalla genomitiedon toivottiin auttavan erityisesti vakavien sairauksien kanssa ja sen myötä pidentävän myös ihmisen elinikää. Lisätiedon saaminen omasta sairaudesta terveydenhuollon ja tutkimustoiminnan kautta sai vastauksissa positiivista palautetta, ja esimerkiksi tieteelliseen tutkimukseen osallistunut vastaaja piti ilahduttavana mahdollisuutta saada tuloksia nyt myös itselleen. Samaan etuun kiinnitettiin huomiota myös muissa kommentteissa. Genomitieto nähtiin tämän lisäksi hyödyllisenä jälkipolville, ja voimavarojen ja aineistojen yhdistämistä pidettiin järkevänä tapana toimia Suomen kaltaisessa pienessä maassa. Myös positiiviset vaikutukset työllisyyteen huomioitiin.

Erityistä huomiota vastauksissa kiinnitettiin harvinaissairauksiin, joihin uskottiin saatavan nykyistä paremmin apua, kun oikea-aikainen diagnosointi ja hoitoon pääsy helpottuisivat. Toinen esille noussut ryhmä olivat määrittämättömät sairaudet, joihin toivottiin vihdoinkin saatavan oikeanlaista hoitoa. Kolmantena ryhmänä huomioitiin vielä erikseen perinnölliset sairaudet, joiden diagnosointia ja hoitoa genomitiedon katsottiin parantavan. Tutkimuksen viemisen uudelle tasolle toivottiin myös tuovan merkittäviä parannuksia etenkin lasten terveydenhuoltoon, kun sairaudet löytyisivät nykyistä nopeammin.

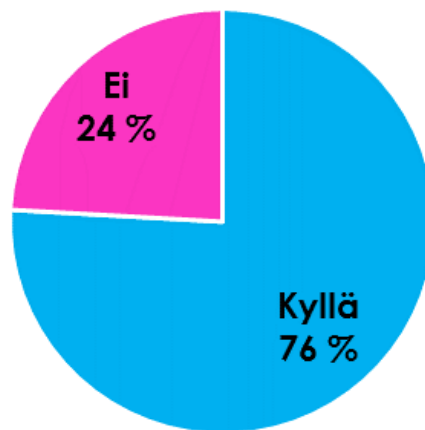
Kielteisissä vastauksissa näkyi erityisesti epävarmuus tietosuojasta ja -turvasta. Osa vastaajista perusteli vastauksiaan kokemuksillaan potilastietojen salassapidosta nykytilanteessa. Tietojen kerääminen yhteen rekisteriin nähtiin

merkittävänä riskinä, ja uhkana koettiin etenkin se, että suojausyrityksistä huolimatta tietoja päätyisi lopulta väärin käsiin ja epäeettisiin käyttötarkoituksiin. Ongelmaksi katsottiin myös se, jos tietojen hyödyntämismahdollisuuksia lavennettaisiin tulevaisuudessa, ja genomitiedot tulisivat osaksi vaikkapa rekrytointiprosessia tai niitä alettaisiin käyttää vakuutustoiminnassa. Toinen mietityttävä asia oli sukulaisten yksityisyyden vaarantuminen silloin, kun joku antaa omat genomitietonsa. Myös leimautumista ja tietojen käyttämistä markkinointitarkoituksiin pelättiin, samoin kuin väestön profilointia ja rodunjalostustoiminnan alkamista. Osassa kommentteista Genomikeskuksen toiminnan arveltiin myös muuttuvan liiketoimintapainotteiseksi. Genomikeskuksen perustamiskysymykseen kantaa ottamatta jättänyt vastaaja totesi, että riittävien pohjatietojen saamiseksi tiedotusta olisi tarvittu enemmän, ja kyselyssä olisi tullut olla pidempi vastausaika.

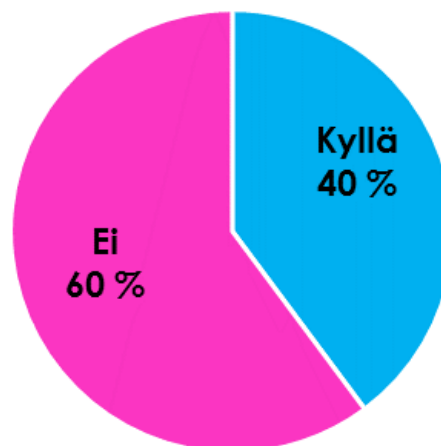
Sekä myönteisissä että kielteisissä vastauksissa pohdittiin genomitietojen kaupallisen käytön mielekkyyttä. Yksittäisissä kommentteissa nousi esille oletus, että Suomen Genomikeskus olisi ensimmäinen laatuaan maailmassa ja muutenkin hankkeena ainutlaatuinen.

Osa 2: Tietojen käyttö

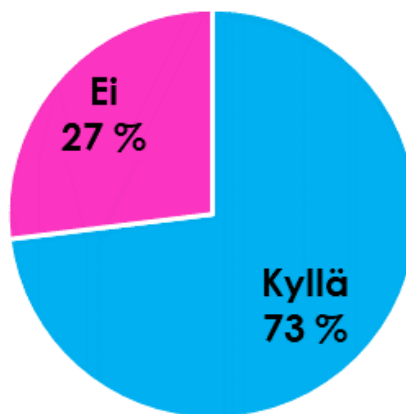
**Kannatatko sitä, että genomitietojasi
käytetään terveydenhuollossa sinua
koskevassa hoidossa?**



**Kannatatko sitä, että genomitietojasi
käytetään kaupalliseen tarkoitukseen, jos
tulokset ovat käytettävissä Suomen
väestön hyväksi?**



Kannatatko sitä, että genomitietojasi käytetään tutkimuksessa, jonka tulokset hyödyttävät Suomen väestöä?



Avoin kysymys

Onko sinulla toiveita, ehtoja tai rajoituksia tietojesi käytön suhteen?

Kolme neljästä (76%) vastanneesta kannatti genomitietojen käyttämistä omassa hoidossaan terveydenhuollossa. Myös genomitietojen käyttämisen tutkimuksessa, jonka tulokset hyödyttävät Suomen väestöä, hyväksyi kolme neljästä vastanneesta. Sen sijaan genomitietojensa käytön kaupallisessa tarkoituksessa sallisi kaksi viidestä (40%) vastanneesta.

Genomitietojen käyttö kaupallisiin tarkoituksiin keräsi kommentteja puolesta ja vastaan. Kaupallinen käyttö nähtiin hyvänä asiana, jos sitä kautta pystytään esimerkiksi valmistamaan edullisempia lääkkeitä harvinaissairauksiin. Osa vastaajista taas piti kaikkea kaupallista käyttöä erittäin epätoivottavana asiana, ja vakuutusyhtiöt nostettiin ongelmana esille. Vakuutusyhtiöiden ohella tietojen ei haluttu päätyvän vakuutusyhtiöiden omistamille yrityksille, kuten sairaaloille tai lääkäriasemille. Vastauksissa muistutettiin tässä kohtaa Genomikeskuksen ja kansalaisten välisen luottamuksen tärkeydestä. Lakiehdotuksessa on kielletty Genomikeskuksen tietojen antaminen niin vakuutusyhtiöille kuin esimerkiksi rikostutkintaan, mutta osa vastaajista toivoi tästä huolimatta tietoja käytettävän joko pelkästään tai lisäksi rikosten ja ihmisten henkilöllisyyden selvittämisessä.

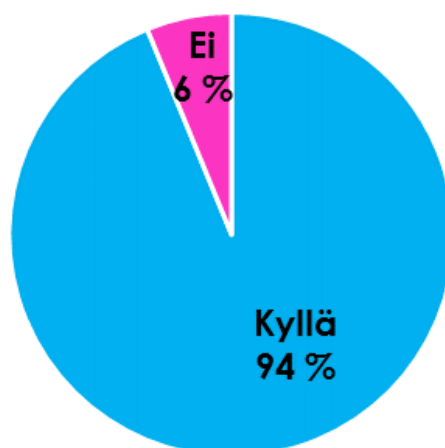
Kyselyyn annettuja vastauksia yhdistävä piirre oli, että potilaan henkilöllisyyden paljastavat tiedot haluttiin poistettavaksi kaupalliseen käyttöön annettavasta aineistosta. Osa vastanneista toivoi suostumusmenettelyä liitettäväksi

genomitietojen kaikenlaiseen käyttöön, jolloin potilas voisi itse päättää, millaisissa hankkeissa hänen tietonsa ovat mukana. Toisaalta kommenteissa ihmeteltiin myös sitä, miten huolettomasti ihmiset laittavat hyvin henkilökohtaisia tietojaan sosiaaliseen mediaan palveluntarjoajien hyödynnettäväksi, tai käyttävät kaikenlaiseen seurantaan ja tiedonkeruuseen soveltuvia älypuhelimia, mutta hoidon ja tutkimuksen kohdalla asenne omiin tietoihin muuttuukin täysin. Vastauksissa kaivattiin myös mahdollisuutta päästä näkemään, mitä omista genomitiedoista on selvitetty, eikä pelkästään sitä, mikä taho tietoja on käyttänyt. Lokitietojakin haluttiin pystyttävän seuraamaan ja tarkistamaan riittävän tarkalla tasolla. Jotkut käyttörajoituksia pohtineista vastaajista kokivat omistavansa omat terveystietonsa, minkä vuoksi heillä tulisi olla yksinoikeus päättää tietojensa kaikesta käsittelystä.

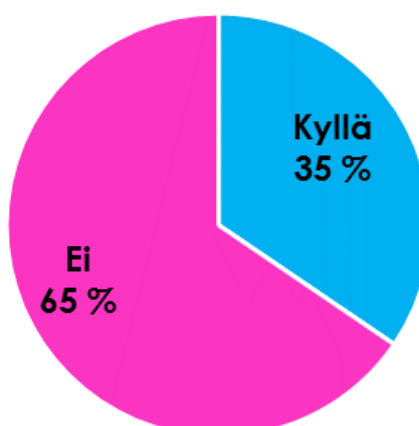
Kommenteissa toivottiin myös genomien keräyskampanjaa, joka järjestettäisiin samaan tyyliin kuin vaikkapa verenluovutus.

Osa 3: Suostumus

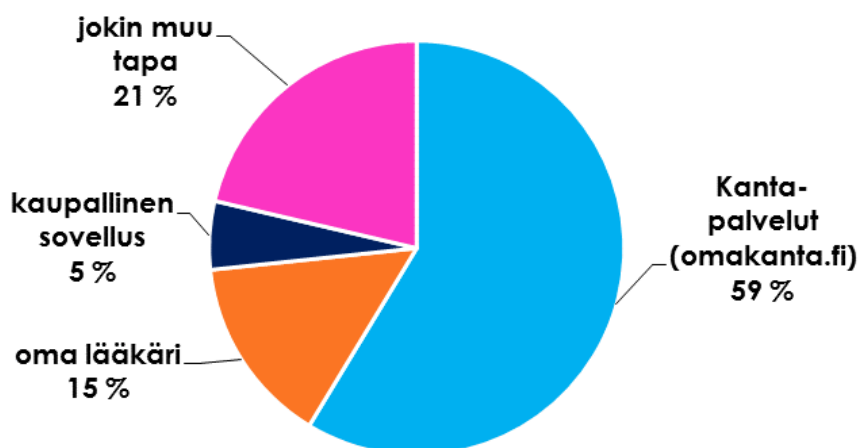
**Haluatko, että sinulta pyydetään lupa
genomitietojen tallentamiseen
Genomikeskukseen?**



**Hyväksyisitkö sen, että sinulta ei
etukäteen pyydetä lupaa, mutta tietosi
ovat automaattisesti käytettävissä ja
sinulla on mahdollisuus tarkistaa,
seurata ja kieltää tietojesi käyttöä?**



Mitä kautta haluaisit itse seurata genomitietojasi?



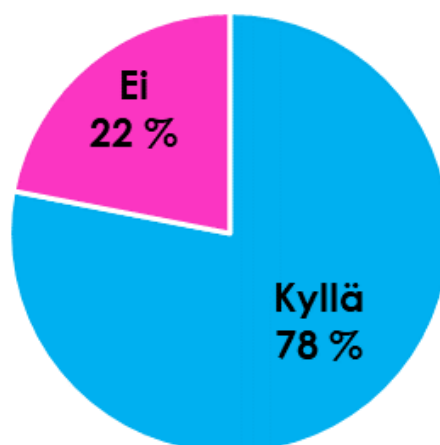
Avoim kysymys

Onko jokin muu tapa, jolla haluaisit seurata genomitietojasi?

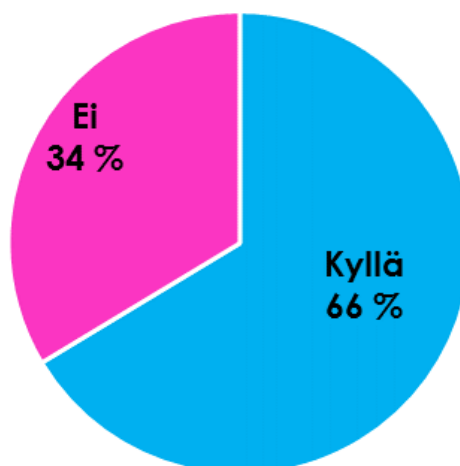
Yli yhdeksän kymmenestä (94%) vastanneesta haluaisi, että heiltä kysytään lupa tietojen tallentamiseksi Genomikeskukseen. Kolmannes (35%) vastanneista hyväksyisi, että heidän genomitietonsa olisivat automaattisesti käytettävissä terveyttä edistäviin tarkoituksiin ja heillä olisi mahdollisuus kieltää, seurata ja tarkastaa omien tietojensa käyttöä. Avoimissa vastauksissa toivottiin genomitietojen seuraamiseen Kanta-palvelua vastaavaa, mutta erillistä palvelua. Toisaalta pyydettiin kaikkien potilastietojen laittamista yhteen paikkaan, jotta tietojen ei enää joutuisi seuraamaan useiden eri palvelujen kautta. Seurantapalvelulta toivottiin helppokäyttöisyyttä. Seurantamahdollisuuden kohdalla ajatuksia herätti myös tietojen mahdollinen negatiivinen vaikutus potilaaseen, jos hän kävisi niitä läpi ilman asiantuntija-apua. Yksittäiset vastaajat toivoivat tietojen olevan vain heillä itsellään omassa säilytyksessä, esimerkiksi muistitikulla. Eräs vastaaja taas ei halunnut tietojen nettiin, vaan toivoi saavansa ne rekisteröitynä paperikirjeenä. Osa vastanneista ei halunnut minkäänlaista mahdollisuutta seurata omia genomitietojaan – vastaajat perustelivat tätä tietoturvariskillä.

Osa 4: Tietojen käyttö muiden hyväksi

**Hyväksyisitkö sen, että sinun
genomitietojasi voidaan käyttää
lähisukulaistesi hyväksi?**



**Saisiko genomitietojasi käyttää
muiden kuin lähisukulaisten hyväksi?**



Neljä viidestä (78%) vastanneesta hyväksyi genomitietojensa käytön lähisukulaistensa hyväksi. Genomitietojensa käytön muiden kuin lähisukulaisten hyväksi sallisi hieman harvempi vastanneista (66%).

Osa 5: Genomikeskuksen toiminta

Avoim kysymys

Millaisia palveluja sinä toivoisit Genomikeskuksen tuottavan?

Vastauksissa Genomikeskukselta toivottiin palveluita, jotka hyödyttäisivät potilaita terveydenhuollon kautta. Myös asiointi suoraan Genomikeskuksen kanssa haluttiin tehtävän kansalaisille mahdolliseksi. Vastaajat toivoivat voivansa saada keskuksesta selvityksen esimerkiksi perimästään ja riskisairauksistaan ja ylipäänsä yhtenäisen palvelun, jossa tällaisen selvityksen voisi teettää.

Yksi vastaajista toivoi Genomikeskuksen tuottavan tietoa nimenomaisesti traumojen ja muiden fyysisten altisteiden vaikutuksesta epigenetiikkaan, jotta saataisiin lisää ymmärrystä muun muassa päihteiden, home- ja muiden ympäristöaltisteiden vaikutuksesta esimerkiksi syövän tai astman puhkeamiseen.

Eräs kommentoija halusi myös nähdä, mihin omia tietoja on yhdistetty, ja onko tästä saatu joitain kansanterveydelle tai kansainvälisesti hyödyllisiä tuloksia. Genomikeskuksen haluttiin myös tarjoavan palveluna geenitestejä ja muita analyysejä. Lisäksi eri ammattilaisten yhteistyön edesauttaminen ja sen myötä lääkekehityksen edistäminen mainittiin. Usea vastaaja piti tärkeänä, että jokainen saisi kaikki keskukseen tallennetut omat tiedot käyttöönsä.

Osa 6: Vapaat kommentit

Sekä myönteisissä että kielteisissä kommenteissa peräänkuulutettiin korkeaa tietoturvaa ja tehokasta valvontaa. Myös tietojen väärinkäyttömahdollisuudet mietityttivät, ja esimerkiksi urkinnalle toivottiin hyvin ankariakin seuraamuksia. Kommenteissa ilmaistiin myös huoli tietojen päätymisestä tavalla tai toisella vakuutusyhtiöille, vaikka laki ei tällaista sallikaan. Sama huomio tehtiin myös rekrytointiprosessissa geenitestejä hyödyntävästä työnantajasta.

Vapaissa kommenteissa myös se, että potilaat itse tai heidän läheisensä väärinkäyttäisivät genomitietoa, nostettiin esille huolestuttavana seikkana. Esimerkiksi vanhempien ei haluta alkavan itselääkitsemään lapsiaan todetun sairastumisalttiuden vuoksi. Vastauksissa huomioitiin myös se, että jo pelkkä tieto mahdollisesta terveysuhasta saattaisi olla potilaalle raskas käsiteltäväksi ja vaikuttaisi negatiivisesti elämänlaatuun. Pohdittaessa tilannetta, jossa potilas sallii omien genomitietojensa käytön lähisukulaisten ja muiden kuin lähisukulaisten hyväksi, kysymysmerkiksi jäi, miten saadaan tarkempaa tietoa siitä, kenen hoitoon apu menee, ja mitä tietoja tämä henkilö saa tietojensa käytön sallineesta henkilöstä. Vastaja ei pitänyt mielekkäänä sitä, että muut saisivat tätä kautta kuulla hänen sairauksistaan.

Vastauksissa muistutettiin myös siitä, ettei genomitietoa tulisi mystifioida. Genomilain ydinideana on saada genomitiedot turvallisempaan säilytykseen, ja parantaa niiden käyttömahdollisuuksia sairauksien hoidossa. Kyselyvastauksissa haluttiinkin tuotavan genomikeskustoiminnan jo aloittaneen Viron onnistuneita esimerkkejä vahvemmin esille, jotta ymmärrettäisiin se, mitä tällainen hanke mahdollistaa. Tiedottamisen taso oli jättänyt vastaajien mielestä toivomisen varaa, ja siihen haluttiin jatkossa merkittävää parannusta.

-  Genomitietoa käytetään jo nyt - Suomen yleisin geenitutkimus on laktoosi-intoleranssitestit.
-  Genomitiedon hyödyntäminen potilaan hoidossa on lisääntymässä, ja genomitieto halutaan tallennettavaksi korkean tietoturvan ympäristöön, eikä esimerkiksi terveyskeskuksiin.
-  Tallennuspaikaksi tulisi genomilain myötä Genomikeskuksen genomitietorekisteri.
-  Keskitetty rekisteri palvelisi myös tietojen hyödyntämistä jokaisen meidän hyväksi.
-  Suomen väestörakenne on erityinen, minkä vuoksi on käytettävä suomalaisten tietoja oman terveytemme edistämiseksi.