

HALLITUKSEN ESITYS EDUSKUNNALLE GENOMILAIKSI

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ

Esityksessä ehdotetaan säädettäväksi genomilaki.

Lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi ja sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Ehdotetulla lailla perustetaan Suomen Genomikeskus, joka toimisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Genomikeskus ylläpitäisi kansallista genomitietorekisteriä, jonka sisältämän genomitiedon tietoturvallisen säilytyksen, hallinnan ja käsittelyn edellytyksistä säädettäisiin genomilaissa. Genomikeskus toimisi suomalaisena genomilääketieteen osaamiskeskuksena ja asiantuntijaresurssina. Genomilaki sisältäisi lisäksi säännökset geenitestien suorittamisen edellytyksistä, myös kuluttajille suunnattujen geneettisten palveluiden markkinoilla. Lakiehdotuksella säädetään geneettisten tietojen käsittelyä koskevista suoja-toimenpiteistä ja muusta genomitiedon vastuullisesta ja asianmukaisesta käytöstä ihmisten yhdenvertaisen ja syrjimättömän kohtelun turvaamiseksi.

Esitys toteuttaa terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiassa määriteltyjä tavoitteita ja sillä on kytkeä hallituksen työllisyyttä ja kilpailukykyä koskevaan kärkihankkeeseen. Esitys toteuttaa hallituksen vuosien 2017-2020 julkisen talouden suunnitelmaa, jonka osana on sovittu perustettavaksi genomikeskus Suomeen.

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2019.

Sisällys

ESITYKSEN PÄÄASIALLINEN SISÄLTÖ	1
YLEISPERUSTELUT	4
1 Johdanto4	
2 Nykytila 7	
2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö	7
2.1.1 Perustuslaki	7
2.1.2. Henkilötietolaki	13
2.1.3 Terveydenhuoltolaki	14
2.1.4 Laki potilaan asemasta ja oikeuksista	15
2.1.5 Sosiaali- ja terveysministeriön asetus potilasasiakirjoista	16
2.1.6 Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta.....	17
2.1.7 Laki ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisestä käytöstä	19
2.1.8 Biopankkilaki.....	20
2.1.9 Laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista	22
2.1.10 Laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä	22
2.1.11 Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä.....	26
2.1.12 Kuluttajansuojalaki	26
2.1.13 Laki sopimattomasta menettelystä elinkeinotoiminnassa	26
2.2 Kansainvälinen kehitys sekä ulkomaiden ja EU:n lainsäädäntö.....	27
2.2.1 Kansainvälinen kehitys eri maissa	27
2.2.2 Euroopan neuvosto	33
2.2.3 Euroopan unioni.....	37
3 Nykytilan arviointi, esityksen keskeiset ehdotukset ja tavoitteet	49
3.1 Kansallisen erityislainsäädännön ja suojatoimien tarve.....	49
3.1.1 Genomitiedon käsittelyä koskeva kansallinen erityislainsäädäntö	49
3.1.2 Käsittelyn oikeusperuste Genomikeskuksessa ja vaikutustenarviointi	49
3.1.3 Kyberturvariskit ja riskiperustainen lähestymistapa	51
3.2 Genomikeskus.....	53
3.2.1 Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät.....	54
3.2.2 Asiantuntijatehtävät	56
3.2.3 Palvelutehtävät.....	58
3.2.4 Hallinnollinen sijoituspaikka	59
3.2.5 ICT-palvelut.....	60
3.2.6 Alueellinen sijoituspaikka.....	62
3.3 Genomitiedon hallinta, säilytys ja käsittely	65
3.3.1 Genomitietorekisterin tarkoitus	65
3.3.2 Keskitetty rekisteri ja suhde perusoikeussuojaan.....	67
3.3.3 Genomitietojen käyttötarkoituksen muutos	68
3.3.4 Suostumus	69
3.3.5 Genomitiedon säilytysajat.....	70
3.3.6 Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessi.....	71
3.3.7 Tietoturvallinen käyttöympäristö.....	72
3.4 Geenitestiä suorittamisen edellytykset.....	73
4 Esityksen vaikutukset	75
4.1 Taloudelliset vaikutukset	75
4.1.1 Kansanterveys.....	75
4.1.2 Liiketoiminta.....	78
4.2 Vaikutukset kotitalouksien asemaan.....	79
4.3 Yritysvaikutukset.....	80
4.4 Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen.....	82
4.5 Yhteiskunnalliset vaikutukset	84
4.5.1 Yksilön näkökulma	84

4.5.2 Ammatilaisen näkökulma	89
4.5.3 Biopankkien ja tutkimuksen näkökulma.....	90
4.6 Vaikutukset viranomaistoimintaan	93
4.7 Sukupuolivaikutukset.....	94
4.8 Lapsivaikutukset	94
5 Asian valmistelu	95
5.1 Valmisteluvaiheet ja -aineisto.....	95
5.2 Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen.....	97
6 Riippuvuus muista esityksistä	98
YKSITYISKOHTAISET PERUSTELUT	99
1 Lakiehdotuksen perustelut.....	99
2 Tarkemmat säännökset ja määräykset	114
3 Voimaantulo	114
Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2019.....	114
4 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys (täydennetään lausuntokierroksen jälkeen)	114
4.1 Henkilötietojen suoja	114
4.2 Julkisen vallan velvollisuus edistää väestön terveyttä.....	117
4.3 Ahvenanmaan maakuntaa koskevia näkökohtia	117
4.4 Norminantovaltuudet	118
LAKIEHDOTUKSET	119

YLEISPERUSTELUT

1 Johdanto

Ihmisen perimään, genomiin, kohdistuvia tutkimuksia on sairauksien diagnosoimiseksi tehty jo 1950-luvun lopulta alkaen ihmisen perimän kromosomirakenteen selvittyä vuonna 1956. Monet tiedossa ja teknologioissa tapahtuneet muutokset ovat sen jälkeen edistäneet mahdollisuuksia genomitiedon käyttöön ihmisten ja koko ihmiskunnan terveyden hyväksi, erityisesti kansainvälinen Human Genome -projekti (HGP) ja sitä seurannut uusi sekvensointiteknologia. HGP:n kunnianhimoisena tavoitteena oli koko ihmisen genomien emäsrakenteen (sekvenssi) ja siinä olevien geenien selvittäminen. Projekti valmistui vuonna 2003.

Laajat koko ihmisen genomien kattavat tutkimukset mahdollistuivat, kun uusi sekvensointiteknologia, massiviinen rinnakkaissekvensointi (MPS), jota kutsutaan yleisesti nimellä uuden sukupolven sekvensointi (Next Generation Sequencing, NGS), kehitettiin. NGS teknologian mahdollistettua edullisen ja nopean sekvensoinnin, diagnostisten tutkimusten painopiste on siirtynyt yksittäisten geenien tutkimuksesta geenipaneelisiin ja eksomeihin (kaikki ihmisen proteiineja koodittavat geenialueet). Koko genomien kattavat tutkimukset (whole genome sequencing, WGS) ovat olleet pääosin tieteellisessä käytössä, mutta siirtymässä nopeasti kliiniseen käyttöön. Global Alliance of Genomics and Health (GA4GH) ennustaa, että kliinisiä sekvensointeja tehdään vuoteen 2025 mennessä ainakin 60 miljoonaa (Birney et al, Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022). Kun genomien sekvensointi on tähän mennessä ollut pääosin tutkimuspainotteista, terveydenhuollon tuottamat sekvenssit tulevat todennäköisesti lähitulevaisuudessa ohittamaan tutkimustarkoituksessa suoritettua sekvensointia.

Genomiset tutkimukset, joilla tässä tarkoitetaan laajoja, ei kohdennettuja genomien tutkimuksia, kuten eksomisekvensointi, ovat tulleet kliiniseen käyttöön, mutta samalla niiden käyttöön liittyy haasteita, jotka eivät liity kohdennettuihin geenitutkimuksiin. Tällaisia ovat mm. merkitykseltään epäselvät löydökset (variant of unknown significance, VUS), sekundaarilöydökset ja suostumuksen käyttö genomitutkimuksissa, joihin kaikkiin tulisi terveydenhuollossa ja tutkimuksessa olla eettiset kestävä toimintatavat. Huomioiden, että ihmisen genomi pysyy koko hänen elinikänsä lähtökohtaisesti samanlaisena, on odotettavissa, että genomitutkimuksen kiinnostuksen kohteet muuttuvat ajan myötä tietämyksen kasvaessa. Siten myös haasteet saattavat muuttua.

Genomitiedon soveltamisessa terveyteen korostuvat nykyhetkessä diagnostisten sovellusten lisäksi tautien ennaltaehkäisy. Suomi on ollut vuosikymmeniä ennaltaehkäisevän lääketieteen pioneereja ja tämä asema tulisi säilyttää.

Ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi ja pääministeri Sipilän hallitusohjelma

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti ajalle 1.9.2014-30.4.2015 työryhmän laatimaan kansallisen genomistrategian. Ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi (Raportteja ja muistioita (STM): 2015:24) valmistui vuonna 2015 ja sen vision, ”**Vuonna 2020 hyödynnämme genomitietoa tehokkaasti ihmisten terveyden hyväksi**”, tavoittelemiseksi työryhmä tunnisti seitsemän tavoitetta: genomitiedon käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö, Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät, terveydenhuollon henkilöstöllä on valmiudet genomitiedon käyttöön, genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan, genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien, genomiikassa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö ja 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 tulisi välttää tiedon pirstaloituminen. Strategiatyön johtopäätöksenä oli, että Suomeen tarvitaan kansallinen toimija, genomilääketieteen osaamiskeskus, joka tarjoaa terveydenhuollolle, tutkimukselle ja yrityksille yhden asiointipisteen genomiikkaan liittyvissä kysymyksissä.

Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin, että kansallinen toimija palvelisi ennen kaikkea terveydenhuoltoa yksilöiden terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi ja toimisi osana terveystieteen innovaatioekosysteemiä. Esimerkiksi potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin myös hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin. Kustannushyödyt olisivat odotusarvoisesti suuremmat kuin genomitietojen hyödyntämisestä aiheutuvat kustannukset. Kiinnostava innovaatioympäristö sekä laaja kansallinen tietopohja mahdollistaisivat palveluiden ja tuotteiden kehityksen. Huomioiden, että genomitutkimus perustuu huomattavin osin kansainväliseen yhteistyöhön, olisi huolehdittava saavutettujen hyötyjen ja tulosten konkreettisesta palautumisesta suomalaiseen yhteiskuntaan.

Genomistrategiaehdotuksessa tavoitteiden toteutumisen odotetaan konkretisoituvan hyötyinä yksilöille sekä kentän toimijoille vaikuttaen siten koko yhteiskunnan tasolla. Odotettuja hyötyjä olisivat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy, yksilön paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään, tuloksellisempaa tutkimusta ja tutkimustiedon hyödyntämistä potilaan hoidossa, sekä taloudellisen toimeliaisuuden lisääntyminen. Tavoitteiden saavuttaminen edellyttäisi kliinisen ja tutkimustoiminnan yhteistyötä ja integrointia.

Genomistrategiaehdotus toteuttaa Terveystieteen tutkimus- ja innovaatio toiminnan kasvustrategiassa (TEM raporteja 12/2014) omaksuttuja linjauksia ja päätöksiä. Strategiaehdotuksen jatkotyö eli genomilain valmistelu on keskeinen osa terveystieteen kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa. Lakiehdotus toteuttaa pääministeri Sipilän hallituksen vuosien 2017-2020 julkisen talouden suunnitelmaa, jonka yhteydessä hallitus päätti genomistrategiatyöryhmän ehdotusta vastaavasti perustaa Suomeen genomikeskuksen. Genomikeskuksen ohella hallitus on sopinut, että Suomeen perustetaan kansallinen syöpäkeskus. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, tehostetaan samalla myös julkisten biopankkien toimintoja ja varmistetaan tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Toimenpiteillä tavoitellaan Suomen jatkuvaa kehittymistä edelläkävijämaana ja kansainvälisesti haluttuna yhteistyökumppanina genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, tutkimukselle ja innovaatio toiminnalle.

Genomitietojen käyttö on osa sote-tietoaaineistojen käsittelyn laajempaa kokonaisuutta. Sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskeva lakiehdotus (HE 159/2017 vp) sekä sen myötä perustettavaksi ehdotettu sote-tiedon käyttölupaviranomainen ja palveluoperaattori ovat yhdessä genomitiedon käyttämisen ja ehdotetun Genomikeskuksen kanssa olennainen osa kokonaisuutta, joka vahvistaa sekä Suomen omia mahdollisuuksia hyödyntää näitä vahvuuksia sote-palvelujärjestelmässä ihmisten terveyden hyväksi terveydenhuollossa ja sen tietojohdantamisessa että parantaa toimintaympäristömme kykyä kilpailla kansainvälisistä tutkimusinvestoinneista, osaajista ja luo mahdollisuuksia tehdä korkean luokan tutkimusta ja synnyttää uusia yrityksiä.

Suomalaisen terveydenhuoltojärjestelmän kyky hyödyntää genomitiedon suomat uudet mahdollisuudet riippuvat juuri nyt ajankohtaisista tietoteknisistä ratkaisuista ja siitä, miten terveydenhuollon ammattilaisia koulutetaan genomitiedon tulkintaan ja muuhun käyttöön. Genomitiedon kulku hoitoympäristöön pitäisi tapahtua jo perusterveydenhuollon kautta, jolloin genomitiedon tulisi olla välittömästi lääkärin hyödynnettävissä ja valmiiksi tulkittuna. Siten genomitietoa koskevien ohjeiden ja suositusten sekä päätöksenteon tukijärjestelmien merkitys korostuisi.

Väestön luottamus on keskeinen edellytys genomistrategiaehdotuksen tavoitteiden saavuttamiseksi. Lainsäädännön puutteellisuus, epäselvyys tai vaihtelevat tulkinnat voivat osaltaan rajoittaa genomitiedon hyödyntämistä ja vähentää ihmisten valmiutta tukea täsmälääketieteen kehittymistä. Ehdotettua lakia käytännössä soveltavat henkilöt ovat useimmiten muita kuin oikeudellisen koulutuksen saaneita ja lainsoveltajille ei saisi jäädä epäselvyyttä siitä mitä ja minkä sisältöisiä säännöksiä heidän tulee soveltaa ja miten.

Oikeudelliset kysymykset

Oikeuskanslerinvirasto on lausunnossaan OKV/78/20/2017 todennut, että genomitiedon käsittely ja yhdistäminen muuhun sosiaali- ja terveydenhuollon tietoon ja mahdollisesti vielä muihin tietoihin on yhteiskunnassa hyvin merkittävä kysymys perus- ja ihmisoikeuksien toteuttamisen mutta myös sosiaali- ja terveydenhuollon sekä siihen kiinnittyvän tutkimuksen, kehittämistoiminnan ja liiketoiminnan kannalta. Perus- ja ihmisoikeuksien näkökulmasta genomitiedon sääntelyssä on kyse perustuslain 1 §:ssä tarkoitetun ihmisarvon loukkaamattomuuden, 6 §:ssä tarkoitetun yhdenvertaisuuden edistämisen ja syrjinnän estämisen, 7 §:ssä tarkoitetun koskemattomuuden ja 10 §:ssä tarkoitetun yksityiselämän suojan ja henkilötietojen suojan toteuttamisesta. Lisäksi lakiehdotuksella on yhtymäkohtia perustuslain 16 §:ssä tarkoitettuun tutkimuksen vapauteen ja 19 §:ssä tarkoitettujen sosiaali- ja terveystietojen toteuttamiseen ja turvaamiseen. Ehdotetussa laissa ja Genomikeskuksen toiminnassa on valtiosääntöoikeudellisesti merkittävää myös perustuslain 124 §:n tarkoittamien julkisten hallintotehtävien piirin määrittely suhteessa markkinaperusteisiin ja tutkimuksen alan asiantuntijapalveluihin sekä sosiaali- ja terveydenhuollon viranomaisohjauksen ja asiantuntijaohjauksen selkeyteen, jolla on merkitystä hyvän hallinnon ja toimivaltuuksien selkeyden kannalta. Vastaavasti Euroopan ihmisoikeussopimuksen (EIS) osalta kyse on erityisesti 8 artiklan ja siitä Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen (EIT) oikeuskäytännössä johdettujen oikeuksien toteuttamisesta. Euroopan neuvoston biolääketiedesopimus (SopS 24/2010) luo yhteistä eurooppalaista tulkintakehikkoa EIT:n oikeuskäytännössä kehitellyille periaatteille.

Edelleen hyvin merkityksellinen lähtökohta Suomen kansallisen lainsäädännön sisällölle ja soveltamisalan kohdentamiselle on Euroopan unionin perusoikeuskirja ja erityisesti sen merkitykselliset 1 artikla ihmisarvon suojelusta, 3 artikla oikeudesta henkilökohtaiseen koskemattomuuteen, 7 artikla yksityis- ja perhe-elämän kunnioittamisesta ja 8 artikla henkilötietojen suojasta, jotka monilta osin genomitiedon yhteydessä sivuavat toisiaan, mutta eivät ole samoja asioita. Tähän liittyen olennaista on myös Euroopan unionin tuomioistuimen (EUT) oikeuskäytännön huomioon ottaminen.

Genomitiedot ovat laajalti henkilötietoja, joten luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta annettu Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta (EU) 2016/679 (*yleinen tietosuojasetus*) tulee sovellettavaksi. Tietosuojasetuksen mukaan geneettisten tietojen käsittelyyn sovelletaan lähtökohtaisesti samoja tietosuojaperiaatteita kuin muihinkin terveyttä koskeviin henkilötietoihin. Geneettiset tiedot on tietosuojasetuksessa määritelty yhdeksi terveystietojen piiriin kuuluvaksi henkilötietojen lajiksi ja siten geneettisten tietojen tulisi aina katsoa olevan osa henkilön terveystietoja.

Lakiehdotus tarkoittaisi poikkeamista arkaluontoisina henkilötietoina pidettävien genomitietojen käsittelykiellosta ja toisaalta henkilötietojen peruseriaatteisiin kuuluvasta käyttötarkoitussidonnaisuudesta. Edellä sanottu ei poissulje tietosuojasetuksen 9 artiklan 4 kohdassa annettua mahdollisuutta ottaa kansallisesti käyttöön lisäehtoja tai rajoituksia, jotka koskevat geneettisten tietojen tai terveystietojen käsittelyä. Kansallinen sääntely on siis sallittua ja näistä erityisistä ja asianmukaisista toimenpiteistä olisi tarkoitus säätää ehdotetussa genomilaisissa siten, että henkilötietojen (ml. genomitietojen) vapaa kulku Unionissa ei vaikeutuisi.

Perustuslakivaliokunta on pitänyt tärkeänä, että siltä osin kuin Euroopan unionin lainsäädäntö edellyttää kansallista sääntelyä tai mahdollistaa sen, tätä kansallista liikkumavaraa käytettäessä otetaan huomioon perus- ja ihmisoikeuksista seuraavat vaatimukset (PeVL 49/2017 vp, PeVL 25/2005 vp). Koska kyseessä on korkean riskin tietojenkäsittely Genomikeskuksessa, tullaan tietosuojasetuksen edellyttämä vaikutustenarviointi toteuttamaan osana ehdotettua lainsäädäntöä valmistelun edetessä.

Genomilakiehdotus ei mahdollistaisi genomitiedon tallettamista ja käsittelyä genomikeskuksessa muihin kuin ihmisen terveyden edistämisen tarkoituksiin. Siten genomikeskuksen tallennetun genomitiedon käsittely esimerkiksi lainvalvonnan, rikostutkiminnan, vakuutustoiminnan, oikeuslääketieteen tai vanhemmuuden määrittämisen tarkoituksiin ei olisi ehdotetun lain säätämisen toiminnan piirissä sallittua.

2 Nykytila

2.1 Lainsäädäntö ja käytäntö

2.1.1 Perustuslaki

Ihmisarvon loukkaamattomuus

Suomen perustuslaki (731/1999) tuli voimaan 1.3.2000. Perustuslaissa vahvistetaan Suomen valtiosääntö, jonka arvoperusta on ilmaistu perustuslain 1 §:n 2 momentissa. Sen mukaan valtiosääntö turvaa ihmisarvon loukkaamattomuuden ja yksilön vapauden ja oikeudet sekä edistää oikeudenmukaisuutta yhteiskunnassa. Ihmisarvon loukkaamattomuuden vaatimuksella on ilmaistu perustavanlaatuisen oikeuksien yleisinhimillinen perusta ja viitattu kaikkien ihmisyyksilöiden periaatteelliseen yhdenvertaisuuteen. Yksilön oikeuksien ja vapauden turvaamisella korostetaan perusoikeuksien keskeistä asemaa ja viitataan yksilön itsemääräämisoikeuden perustavanlaatuisen lähtökohtaan monien muiden oikeuksien käytön perustana. Jokainen yksilö on lähtökohtaisesti vapaa määräämään itsestään ja toimistaan. Itsemääräämisoikeuden on lisäksi katsottu kiinnittyvän myös perustuslain 7 §:n säännöksiin henkilökohtaisesta vapaudesta ja koskemattomuudesta sekä 10 §:n säännöksiin yksityiselämän suojasta (ks. esim. PeVL 15/2015 vp, s. 3, PeVL 26/2017 vp, s. 36 ja PeVL 15/2018 vp). Oikeudenmukaisuudella viitataan yhdenvertaisuuteen sekä taloudellisiin, sosiaalisiin ja sivistyksellisiin oikeuksiin.

Yhdenvertaisuus ja syrjinnän kieltö

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

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

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

Yhdenvertaisuussääntelyllä edellytetään lähtökohtaisesti samanlaista kohtelua muun muassa asuinpaikkaan katsomatta. Perustuslakivaliokunta on kuitenkin pitänyt jonkinasteiseen erilaisuuteen johtavaa kokeilulainsäädäntöä sinänsä hyväksyttävänä yhdenvertaisuuden kannalta. Valiokunta on tällöin korostanut,

ettei yhdenvertaisuusperiaatteesta johdu tiukkoja rajoja lainsäätäjän harkinnalle pyrittäessä kulloisenkin yhteiskuntakehityksen vaatimaan sääntelyyn ja että kokeilu saattaa ainakin joissakin rajoissa muodostaa sellaisen hyväksyttävän perusteen, jonka nojalla muodollisesta yhdenvertaisuudesta voidaan tinkiä alueellisessa suhteessa.

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

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

Perustuslain 6 §:n 3 momentin säännöksillä lasten tasa-arvoisesta kohtelusta korostetaan, että lapsia tulee kohdella aikuisväestöön nähden tasa-arvoisina ihmisinä periaatteessa yhtäläisin perusoikeuksin sekä keskenään yhdenvertaisesti.

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

Oikeus elämään, oikeus henkilökohtaiseen vapauteen, koskemattomuuteen ja turvallisuuteen

Perustuslain 7 § sisältää säännöksen oikeudesta elämään samoin kuin säännökset oikeudesta henkilökohtaiseen vapauteen, koskemattomuuteen ja turvallisuuteen (1 momentti). Henkilökohtainen vapaus on luonteeltaan yleisperusoikeus, jolla suojataan ihmisen fyysisen vapauden ohella myös hänen tahdonvapauttaan ja itsemääräämisoikeuttaan. Oikeus henkilökohtaiseen koskemattomuuteen antaa suojaa esimerkiksi pakolla toteutettavia lääketieteellisiä ja vastaavia toimenpiteitä vastaan. Ruumiillisen koskemattomuuden lisäksi suojan piiriin kuuluu myös merkittävä puuttuminen yksilön henkiseen koskemattomuuteen. Henkilökohtaiseen koskemattomuuteen puuttuvina toimenpiteinä on perustuslakivaliokunnan käytännössä pidetty esimerkiksi DNA- tai verinäytteiden ottamista sekä geneettisiä tutkimuksia. Oikeudella henkilökohtaiseen turvallisuuteen korostetaan julkisen vallan positiivisia toimintavelvoitteita ihmisten suojaamiseksi rikoksilta ja muilta heihin kohdistuvilta oikeudenvastaisilta teoilta.

Yksityiselämän, kunnian ja kotirauhan suoja

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

Lainkohdan mukaan henkilötietojen suojasta säädetään tarkemmin lailla. Perustuslakivaliokunnan käytännön mukaan lainsäätäjän liikkumavaraa rajoittaa kyseisen säännöksen lisäksi myös se, että henkilötietojen suoja osittain sisältyy samassa momentissa turvattun yksityiselämän suojan piiriin (PeVL 28/2016 vp). Arkaluonteisten tietojen käsittely koskee yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 37/2013 vp). Kysymys on perustuslakivaliokunnan mukaan siitä, että lainsäätäjän tulee turvata tämä oikeus tavalla, jota voidaan pitää hyväksyttävänä perusoikeusjärjestelmän kokonaisuudessa. Valiokunta on aiemmin vakiintuneessa käytännössään pitänyt henkilötietojen suojan kannalta tärkeinä sääntelykohteina ainakin rekisteröinnin tavoitetta, rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä, niiden sallittuja käyttötarkoituksia mukaan luettuna tietojen luovutettavuus sekä tietojen säilytysaikaa henkilörekisterissä (PeVL 51/2006 vp, PeVL

25/2005 vp, PeVL 20/2006 vp) ja rekisteröidyn oikeusturvaa. Näiden seikkojen sääntelyn lain tasolla tulee lisäksi olla kattavaa ja yksityiskohtaista (PeVL 13/2016 vp, s. 3-4).

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

Perustuslakivaliokunta katsoi lähtökohtaisesti riittäväksi sen, että henkilötietojen suoja ja käsittelyä koskeva sääntely on yhteensopivaa tietosuoja-asetuksen kanssa. Valiokunnan käsityksen mukaan tietosuoja-asetuksen yksityiskohtainen sääntely mahdollistaa myös viranomaistoiminnan sääntelyn osalta nykyistä kansallista sääntelymallia huomattavasti yleisemmän, henkilötietojen suoja ja käsittelyn perusteita sääntelevän lakitasoisen sääntelyn. Valiokunta on arvioinut nykyisen henkilötietojen sääntelymallin varsin raskaaksi ja monimutkaiseksi ja viitannut siihen, että valiokunnan käytännön mukaan sääntelyn selkeyden on syytä kiinnittää erityistä huomiota perusoikeuskäytännössä, joka koskee luonnollisia henkilöitä heidän tavanomaiseen elämäänsä kuuluvissa toiminnoissa (ks. PeVL 31/2017 vp, PeVL 45/2016 vp, s. 3 ja PeVL 41/2006 vp, s. 4/II). Myös sääntelyn selkeyden vuoksi kansallisen erityislainsäädännön säätämiseen tulee jatkossa suhtautua pidättyvästi ja rajata sellaisen säätäminen vain välttämättömään tietosuoja-asetuksen antaman kansallisen liikkumavaran puitteissa. Perustuslakivaliokunnan mielestä on kuitenkin selvää, että erityislainsäädännön tarpeellisuutta on arvioitava myös tietosuoja-asetuksenkin edellyttämän riskiperustaisen lähestymistavan mukaisesti kiinnittämällä huomiota tietojen käsittelyn aiheuttamiin uhkiin ja riskeihin. Mitä korkeampi riski käsittelystä aiheutuu luonnollisen henkilön oikeuksille ja vapauksille, sitä perustellumpaa on yksityiskohtaisempi sääntely. Tällä seikalla on erityistä merkitystä arkaluonteisten tietojen käsittelyn kohdalla.

Perustuslakivaliokunta on kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että yksityiselämän suojaan kohdistuvia rajoituksia on arvioitava kulloisessakin sääntely-yhteydessä perusoikeuksien yleisten rajoitusedellytysten valossa (ks. PeVL 42/2016 vp, s. 2—3 ja siinä viitatu lausunnot). Valiokunta on arvioinut erityisesti arkaluonteisten tietojen käsittelyn sallimisen koskevan yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 37/2013 vp, s. 2/I), minkä johdosta esimerkiksi tällaisia tietoja sisältävien rekisterien perustamista on arvioitava perusoikeuksien rajoitusedellytysten, erityisesti rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden, kannalta (PeVL 29/2016 vp, s. 4—5 ja esimerkiksi PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp sekä PeVL 14/2009 vp). Valiokunta on antanut merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevan sääntelyn kattavuutta, täsmällisyyttä ja sisältöä (ks. esim. PeVL 38/2016 vp, s. 3).

Perustuslakivaliokunta on painottanut arkaluonteisten tietojen käsittelyn aiheuttamia uhkia. Valiokunnan mielestä arkaluonteisia tietoja sisältäviin laajoihin tietokantoihin liittyy tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat viime kädessä muodostaa uhan henkilön identiteetille (PeVL 13/2016 vp, s. 4, PeVL 14/2009 vp, s. 3/I). Myös EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen johdantokappaleessa 51 painotetaan, että asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuja erityisiä henkilötietoja, jotka ovat erityisen arkaluonteisia perusoikeuksien ja -vapauksien kannalta, on suojeltava erityisen tarkasti, koska niiden käsittelyn asiayhteys voisi aiheuttaa huomattavia riskejä perusoikeuksille ja -vapauksille. Valiokunta on tämän johdosta kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että arkaluonteisten tietojen käsittely on syytä rajata täsmällisillä ja tarkkarajaisilla säännöksillä vain välttämättömään (ks. esim. PeVL 3/2017 vp, s. 5). Perustuslakivaliokunnan mielestä arkaluonteisten tietojen käsittelyä koskevaa sääntelyä on sanotun johdosta, tietosuoja-asetuksen mahdollistamissa puitteissa, edelleen syytä arvioida myös aiemman sääntelyn lakitasoisuutta koskevan käytännön pohjalta. Yleistä tietosuoja-asetusta yksityiskohtaisemman lakitasoisen

sääntelyn tarve tulee kuitenkin perustella myös tietosuojasetuksen puitteissa tapauskohtaisesti. Sääntelyn tarpeen osalta on syytä kiinnittää huomiota myös asetuksessa omaksuttuun riskiperusteiseen lähestymistapaan. Valiokunta painottaa, että myös arkaluonteisten henkilötietojen käsittelyä koskevan sääntelyn kohdalla on syytä pyrkiä selkeään ja ymmärrettävään lainsäädäntöön.

Perustuslakivaliokunta painotti ratkaisussaan (14/2018 vp), että yksityiselämän ja henkilötietojen suoja tulee suhteuttaa toisiinsa perus- ja ihmisoikeuksiin sekä muihin painaviin yhteiskunnallisiin intresseihin, kuten esimerkiksi yleiseen turvallisuuteen liittyviin intresseihin, jotka voivat ääritapauksessa palautua henkilökohtaisen turvallisuuden perusoikeuteen (PeVL 5/1999 vp, s. 2/II). Lainsäätäjän tulisi turvata yksityiselämän ja henkilötietojen suoja tavalla, jota voidaan pitää hyväksyttävänä perusoikeusjärjestelmän kokonaisuudessa.

Perustuslakivaliokunta on käytännössään kiinnittänyt erityistä huomiota perustuslain 12 §:n 2 momentissa turvatus asiakirjajulkisuuden suhteeseen yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan (ks. esim. PeVL 43/1998 vp, s. 2/II ja PeVL 60/2017 vp, s. 3). Valiokunta on katsonut, että esimerkiksi arkaluonteisten tietojen salassapitoa voidaan pitää välttämättömänä perustuslain 10 §:n 1 momentissa turvatus yksityiselämän suojaamiseksi (PeVL 39/2009 vp, s. 2/I). Tällainen toisen perusoikeuden edistäminen on muodostanut sellaisen välttämättömän syyn, jonka vuoksi viranomaisen hallussa olevien asiakirjojen julkisuutta on ollut mahdollista perustuslain 12 §:n 2 momentin nojalla lailla erikseen rajoittaa (PeVL 2/2008 vp, s. 2, PeVL 40/2005 vp, s. 2/II).

Perustuslakivaliokunta painottaa, että yksityiselämän ja henkilötietojen suojalla ei ole etusijaa muihin perusoikeuksiin nähden. Arvioinnissa on kyse kahden tai useamman perusoikeussäännöksen yhteensovittamisesta ja punninnasta (ks. esim. PeVL 54/2014 vp, s. 2/II, PeVL 10/2014 vp, s. 4/II).

Väestön terveyden edistäminen

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

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

Perustuslain 19 §:n 3 momentissa mainitulle oikeudelle riittäviin sosiaali- ja terveystalvetuihin on vakiintunut tietty oikeudellinen sisältö ja arviointiperusteet. Palvelujen riittävyden 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 terveystalvetuihin

oikeutettuna edellyttää "viime kädessä yksilökohtaista arviointia palvelujen riittävydestä" (ks. PeVL 30/2013 vp, s. 3/I). Oikeus riittäviin terveystalouteihin turvaa vakavimmissa tilanteissa perustuslain 7 §:ssä perusoikeutena turvattua oikeutta elämään (ks. PeVL 65/2014 vp, s. 4/II).

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

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

Oikeusturva

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

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

Sitä vastoin ns. tosiasialliset hallintotoimet ovat sellaisia viranomaisen suoritettaviksi luonnehdittavia toimenpiteitä, joista ei tehdä valituskelpoista hallintopäätöstä ja joihin ei siten ole mahdollista hakea muutosta. Tosiasiallisia hallintotoimia koskevista muutoksenhakukielloista ei ole tarpeen eikä syytä ottaa säännöksiä lakiin. Tosiasialliset hallintotoimet rajautuvat muutoksenhaun ulkopuolelle ilman nimenomaista lain säännöstäkin (ks. esim. PeVL 32/2012 vp, s. 5/I, PeVL 51/2006 vp, s. 6 ja PeVL 52/2005 vp, s. 2/II).

Perusoikeuksien turvaaminen

Perustuslain 22 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien toteutuminen. Pääsäännön mukaan perusoikeudet suojaavat jokaista Suomen oikeudenkäyttöpiirissä olevaa ihmisyyksilöä (luonnollista henkilöä) hänen elinaikanaan. Ihmisen tulee täysimääräisesti perusoikeuksien haltijaksi

syntymänsä hetkellä ja on perusoikeuksien suojan piirissä kuolemaansa asti. Oikeushenkilöitä perusoikeudet suojaavat välillisesti, sillä oikeushenkilön aseman puuttuminen saattaa merkitä kajoamista oikeushenkilön taustalla olevan yksilön oikeuksiin. Perustuslakivaliokunnan lausunnon (PeVL 15/2018 vp) mukaan keskeisiin turvaamiskeinoihin kuuluu perusoikeuden käyttöä turvaavan ja täsmentävän lainsäädännön säätäminen (ks HE 309/1993 vp ja PeVL 26/2017 vp).

Ahvenanmaan erityisasema

Perustuslain 120 §:n mukaan Ahvenanmaan maakunnalla on itsehallinto sen mukaan kuin Ahvenanmaan itsehallintolaissa erikseen säädetään.

Ahvenanmaan itsehallintolaki (1144/1991) on eduskunnan säätämä laki, jonka voimaan tulemiselle Ahvenanmaan maakuntapäivät on antanut suostumuksensa. Itsehallintolaki ei muodollisesti ole perustuslaki, mutta se on säädetty samassa järjestyksessä kuin perustuslaki ja maakuntapäivien päätös on tehty määränemmistöllä. Itsehallintolakia ei voida kumota eikä sitä voida muuttaa ilman Ahvenanmaan maakuntapäivien suostumusta.

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

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

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

Hallintotehtävän antaminen muulle kuin viranomaiselle

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

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

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

Julkinen hallintotehtävä voidaan perustuslain 124 §:n mukaan antaa muulle kuin viranomaiselle vain, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi. Tarkoituksenmukaisuusarvioinnissa tulee hallinnon tehokkuuden ja muiden hallinnon sisäisiksi luonnehdittavien tarpeiden lisäksi kiinnittää erityistä huomiota yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin (HE 1/1998 vp, s. 179/II, PeVL 16/2016 vp, s. 3 ja PeVL 8/2014 vp, s. 3/II). Myös hallintotehtävän luonne on otettava huomioon (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. esim. PeVL 6/2013 vp, s. 2/II, PeVL 65/2010 vp, s. 2/II, PeVL 57/2010 vp, s. 5/I). Siten tarkoituksenmukaisuusvaatimus voi palveluiden tuottamiseen liittyvien tehtävien kohdalla täyttyä helpommin kuin esimerkiksi yksilön tai yhteisön keskeisiä oikeuksia koskevan päätöksenteon kohdalla (HE 1/1998 vp, s. 179/II, ks. myös PeVL 8/2014 vp, s. 4/I).

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

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

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

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

2.1.2. Henkilötietolaki

Henkilötietolaki (523/1999) tuli voimaan 1 päivänä kesäkuuta 1999. Sillä korvattiin vuoden 1987 henkilörekisterilaki. Henkilötietolailla saatettiin voimassa oleva henkilötietojen keräämistä, tallettamista, käyttöä ja luovuttamista koskeva yleislainsäädäntö vastaamaan yksilöiden suojelua henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaata liikkuvuutta koskevaa Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiiviä (95/46/EY, jäljempänä tietosuojadirektiivi) ja muita kansainvälisiä velvoitteita. Lakia valmisteltaessa otettiin huomioon myös vuonna 1995 voimaan tullut silloisen hallitusmuodon perusoikeussäännöksiä koskeva uudistus, jonka mukaan henkilötietojen suojasta säädetään tarkemmin lailla.

Henkilötietolain 3 §:ssä säädetään keskeisistä henkilötietoihin ja niiden käsittelyyn liittyvistä määritelmistä. Sen mukaan henkilötiedolla tarkoitetaan kaikenlaisia luonnollista henkilöä taikka hänen ominaisuuksiaan tai elinolosuhteitaan kuvaavia merkintöjä, jotka voidaan tunnistaa häntä tai hänen perhettään tai hänen kanssaan yhteisessä taloudessa eläviä koskeviksi. Henkilötietojen käsittelyllä tarkoitetaan henkilötietojen keräämistä, tallettamista, järjestämistä, käyttöä, siirtämistä, luovuttamista, säilyttämistä, muuttamista, yhdistämistä, suojaamista, poistamista, tuhoamista sekä muita henkilötietoihin kohdistuvia toimenpiteitä.

Henkilörekisteri on käyttötarkoituksensa vuoksi yhteenkuuluvista merkinnöistä muodostuva henkilötietoja sisältävä tietojoukko, jota käsitellään osin tai kokonaan automaattisen tietojenkäsittelyn avulla taikka joka on järjestetty kortistoksi, luetteloksi tai muulla näihin verrattavalla tavalla siten, että tiettyä henkilöä koskevat tiedot voidaan löytää helposti ja kohtuuttomitta kustannuksitta. Rekisterinpitäjällä tarkoitetaan yhtä tai useampaa henkilöä, yhteisöä, laitosta tai säätiötä, jonka käyttöä varten henkilörekisteri perustetaan ja jolla on oikeus määrätä henkilörekisterin käytöstä tai jonka tehtäväksi rekisterinpito on lailla säädetty. Rekisteröidyllä tarkoitetaan henkilöä, jota henkilötieto koskee.

Sivullisella tarkoitetaan henkilötietolaissa muuta henkilöä, yhteisöä, laitosta tai säätiötä kuin rekisteröityä, rekisterinpitäjää, henkilötietojen käsittelijää tai henkilötietoja kahden viimeksi mainitun lukuun käsittelevää ja suostumuksella kaikenlaista vapaaehtoista, yksilöityä ja tietoista tahdon ilmaisua, jolla rekisteröity hyväksyy henkilötietojensa käsittelyn. Suostumus on kaikenlaista vapaaehtoista, yksilöityä ja tietoista tahdon ilmaisua, jolla rekisteröity hyväksyy henkilötietojensa käsittelyn.

Henkilötietolaissa säädetään henkilötietojen käsittelyä koskevista yleisistä periaatteista. Näitä ovat muun muassa huolellisuusvelvoite henkilötietojen käsittelyssä, henkilötietojen käsittelyn suunnittelun periaate sekä tarkoitussidonnaisuuden periaate.

Arkaluonteisten tietojen käsittely on 11 §:n mukaan lähtökohtaisesti kielletty. Arkaluonteisina tietoina pidetään henkilötietoja, jotka kuvaavat tai on tarkoitettu kuvaamaan 1) rotua tai etnistä alkuperää 2) henkilön yhteiskunnallista, poliittista tai uskonnollista vakaumusta tai ammattiliittoon kuulumista, 3) rikollista tekoa, rangaistusta tai muuta rikoksen seuraamusta, 4) henkilön terveydentilaa, sairautta tai vammaisuutta taikka häneen kohdistettuja hoitotoimenpiteitä tai niihin verrattavia toimia, 5) henkilön seksuaalista suuntautumista tai käyttäytymistä taikka 6) henkilön sosiaalihuollon tarvetta tai hänen saamiaan sosiaalihuollon palveluja, tukitoimia ja muita sosiaalihuollon etuuksia.

Lain 12 §:ssä säädetään poikkeukset arkaluonteisten tietojen käsittelystä. Sen mukaan arkaluonteisten tietojen käsittelykielto ei estä terveydenhuollon toimintayksikköä tai terveydenhuollon ammattihenkilöä käsittelemästä näiden tässä toiminnassa saamia tietoja rekisteröidyn terveydentilasta, sairaudesta tai vammaisuudesta tai häneen kohdistetuista hoitotoimenpiteistä taikka muita rekisteröidyn hoidon kannalta välttämättömiä tietoja. Henkilötunnuksen käsittelyn edellytyksistä säädetään 13 §:ssä.

Rekisteröityä on informoitava häntä koskevien tietojen käsittelystä 24 – 25 §:n mukaisesti ja hänellä on omia tietojensa koskeva tarkastusoikeus (26 – 28 §). Lain 32 §:n mukaan rekisterinpitäjän on varmistettava tietoturvallisuus ja 33 §:ssä säädetään tietojenkäsittelijän vaitiolovelvollisuudesta. Lain 34 §:n mukaan rekisterinpitäjän kannalta tarpeeton henkilörekisteri on hävitettävä, jollei siihen talletettuja tietoja ole erikseen säädetty tai määrätty säilytettäväksi tai jollei rekisteriä siirretä 35 §:ssä tarkoitetulla tavalla arkistoon.

2.1.3 Terveydenhuoltolaki

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

Lain tarkoituksena on 2 §:n mukaan 1) edistää ja ylläpitää väestön terveyttä, hyvinvointia, työ- ja toimintakykyä sekä sosiaalista turvallisuutta; 2) kaventaa väestöryhmien välisiä terveyseroja; 3) toteuttaa

väestön tarvitsemien palvelujen yhdenvertaista saatavuutta, laatua ja potilasturvallisuutta; 4) vahvistaa terveydenhuollon palvelujen asiakaskeskeisyyttä; sekä 5) vahvistaa perusterveydenhuollon toimintaedellytyksiä ja parantaa terveydenhuollon toimijoiden, kunnan eri toimialojen välistä sekä muiden toimijoiden kanssa tehtävää yhteistyötä terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi sekä sosiaali- ja terveydenhuollon järjestämisessä.

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

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

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

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

2.1.4 Laki potilaan asemasta ja oikeuksista

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

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

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

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

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

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

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

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

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

2.1.5 Sosiaali- ja terveysministeriön asetus potilasasiakirjoista

Potilasasiakirjoja koskevan 2 §:n mukaan potilasasiakirjoihin kuuluvat potilaskertomus ja siihen liittyvät potilastiedot tai asiakirjat sekä lääketieteelliseen kuolemansyyn selvittämiseen liittyvät tiedot tai asiakirjat

samoin kuin muut potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen yhteydessä syntyneet tai muualta saadut tiedot ja asiakirjat.

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

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

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

Asetuksen liitteen mukaan esimerkiksi perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidossa muodostuvia asiakirjoja säilytetään pysyvästi arkistolaitoksen 16.2.2009 antaman päätöksen mukaisesti. Potilaan perustietoja ja keskeisiä hoitotietoja sisältäviä asiakirjoja säilytetään 12 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Sama aika koskee potilaan tutkimuksessa syntyntä tietoa. Diagnostiikkaan liittyviä tutkimustuloksia, teknisiä tallenteita ja niihin liittyviä lausuntoja säilytetään 12 vuotta kuvauksesta, ellei potilas ole alaikäinen, jolloin säilytysaika on 20 vuotta. Biologista materiaalia sisältäviä näytteitä säilytetään myös 12 vuotta potilaan kuolemasta tai, jos siitä ei ole tietoa, 120 vuotta potilaan syntymästä. Jos näytteiden edustavuus on merkityksellistä tieteellisen tutkimuksen kannalta, niitä voidaan säilyttää tämän tarpeen mukaisesti terveydenhuollon toimintayksikön terveydenhuollosta vastaavan johtajan päättämä, em. säilytysaikaa pidempi aika (sen lisäksi, että niitä muutoinkin voidaan säilyttää potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen edellyttämä em. säilytysaikaa pidempi aika).

2.1.6 Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta

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

Tutkimuslain 1 §:n 4 kohdan mukaan tutkijalla tarkoitetaan lääkäriä tai hammaslääkäriä taikka, kun kyseessä on muu lääketieteellinen, hoitotieteellinen tai terveystieteellinen tutkimus kuin kliininen lääketutkimus, myös muuta henkilöä, jolla on asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys ja joka vastaa tutkimuksen suorittamisesta tutkimuspaikassa; jos tutkimuksen jossakin tutkimuspaikassa suorittaa tutkimusryhmä, tutkijalla tarkoitetaan ryhmän johtajana toimivaa lääkäriä, hammaslääkäriä tai muuta henkilöä.

Lääketieteellisessä tutkimuksessa tulee lain 3 §:n 1 momentin mukaan kunnioittaa ihmisarvon loukkaamattomuuden periaatetta.

Tutkimuslain 3 §:n 2 momentin mukaan ennen lääketieteelliseen tutkimukseen ryhtymistä on tutkimussuunnitelmasta saatava eettisen toimikunnan myönteinen lausunto. Suomessa lääketieteellisiä tutkimuksia arvioivat alueelliset eettiset toimikunnat sekä valtakunnallinen lääketieteellinen tutkimuseettinen toimikunta (TUKIJA). Eettisistä toimikunnista säädetään tutkimuslain 4 luvussa. Tutkimuslain 17 §:n 2 momentin mukaan eettisen toimikunnan on lausuntoaan varten selvitettävä, onko tutkimussuunnitelmassa otettu huomioon tutkimuslaissa tai muussa laissa taikka lain nojalla annetut lääketieteellistä tutkimusta

koskevat säännökset tai määräykset. Lausunnossa on esitettävä perusteltu näkemys siitä, onko tutkimus eettisesti hyväksyttävä.

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

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

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

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

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

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

Tutkimuslain 8 §:n mukaan alaikäinen saa olla tutkimuksessa vain, jos samoja tieteellisiä tuloksia ei voida saavuttaa muilla tutkittavilla ja tutkimuksesta on vain vähäinen vahingon vaara tai rasitus alaikäiselle. Lisäksi tutkimuksesta on oltava odotettavissa suoraa hyötyä hänen terveydelleen tai erityistä hyötyä iältään tai terveydentilaltaan samaan ryhmään kuuluvien henkilöiden terveydelle. Henkilö, joka on täyttänyt 15 vuotta, joka ikäänsä, kehitystasoonsa sekä sairauden ja tutkimuksen laatuun nähden kykenee ymmärtämään tutkimuksen tai tutkimustoimenpiteen merkityksen, voi antaa itse tietoon perustuvan kirjallisen suostumuksensa. Poikkeus juontaa juurensa siihen, että esimerkiksi potilaslain nojalla alaikäinen voi tietyissä tapauksissa päättää häneen kohdistuvista toimenpiteistä ilman huoltajan tai uskotun miehen kuulemista tai suostumusta (HE 229/1998 vp, s. 15). Huoltajalle on kuitenkin ilmoitettava asiasta. Muussa tapauksessa alaikäisen osallistumisesta suostumuksen antaa hänen huoltajansa tai muu laillinen edustaja. Suostumuksen tulee edustaa alaikäisen oletettua tahtoa. Tutkimuksen aiheista sekä sen riskeistä ja hyödyistä on annettava alaikäisen ymmärtämiskykyä vastaavaa tietoa. Tietoja antaa alaikäisten parissa työskentelystä omaava henkilöstö. Mikäli alaikäinen tutkittava, joka ei voi olla tutkittavana ilman huoltajan tai muun laillisen edustajan suostumusta, kykenee ymmärtämään häneen kohdistuvan tutkimustoimenpiteen merkityksen, tulee myös tutkittavalta pyytää hänen kirjallinen suostumus. Alaikäisen ikä ja kehitystaso huomioiden on noudatettava tutkittavan vastustusta tutkimuksesta tai tutkimustoimenpiteen tekemisestä. Tutkimuslakia koskeva uudistus EU:n lääketutkimusasetuksen voimaantumisen vuoksi on parhaillaan vireillä.

2.1.7 Laki ihmisen elimien, kudoksien ja solujen lääketieteellisestä käytöstä

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

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

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

olennaisesti muutu. Tutkimus- ja opetustoimintaa ei saa harjoittaa, jos on syytä olettaa, että vainaja eläessään olisi vastustanut sitä.

Kudoslain 19 §:ssä säädetään elimen, kudoksen tai solun toisesta käyttötarkoituksesta. Sen mukaan elävästä ihmisestä irrotettu, talteen otettu tai varastoitu elin, kudoks tai solu, jota ei lääketieteellisen syyn vuoksi voida käyttää aiotuun tarkoitukseen, saadaan käyttää muuhun perusteltuun lääketieteelliseen tarkoitukseen, jos tähän saadaan luovuttajan suostumus. Jos elin, kudoks tai solut on irrotettu alaikäisestä tai vajaakykyisestä, käyttöön tarvitaan laillisen edustajan suostumus. Jos elimen, kudoksen tai solujen irrottaminen tai talteenotto edellyttää Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston lupaa, käyttötarkoituksen muutos edellyttää 1 momentissa säädetyn suostumuksen lisäksi, että toimintaan on Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston lupa taikka jos kyseessä on lääketieteellinen tutkimus tai näytteen siirto biopankkilaisessa tarkoitettuun biopankkiin, lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa tarkoitetun toimivaltaisen eettisen toimikunnan myönteinen lausunto. Kuolleesta ihmisestä irrotettu tai varastoitu elin, kudoks tai solu, jota ei lääketieteellisen syyn takia voida käyttää siihen tarkoitukseen, johon se on irrotettu, saadaan käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen ja siirtää biopankkiin, jos suunnitellusta käytöstä on saatu 2 momentissa tarkoitetun eettisen toimikunnan myönteinen lausunto tai muuhun lääketieteelliseen käyttöön Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto luvalla. Jos eettisen toimikunnan 2 tai 3 momentissa tarkoitettu lausunto on kielteinen, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto tekee hakemuksesta asiasta päätöksen.

Terveydenhuollossa otettujen näytteiden käytössä säädetään kudoslain 20 §:ssä, jonka mukaa hoidon tai taudinmäärityksen vuoksi otettuja kudoksenäytteitä saa luovuttaa ja käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen potilaan suostumuksella. Jos henkilö on alaikäinen tai vajaakykyinen, suostumus tulee saada hänen lailliselta edustajaltaan. Jos suostumusta henkilön kuoleman johdosta ei ole mahdollista hankkia, näytteitä voi käyttää lääketieteelliseen tutkimukseen tai siirtää biopankkilaisessa tarkoitettuun biopankkiin lääketieteellisestä tutkimuksesta annetussa laissa tarkoitetun eettisen toimikunnan annettua asiasta myönteisen lausunnon. Jos eettisen toimikunnan lausunto on kielteinen, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto tekee hakemuksesta asiasta päätöksen. Jos on syytä olettaa, että henkilö eläessään olisi vastustanut näytteidensä tutkimuksellista käyttöä, näytettä ei saa siirtää biopankkiin. Näytteiden siirtämisen ja käsittelyn edellytyksistä säädetään lisäksi biopankkilaisissa.

Korvauksista ja taloudellisen hyödyn tavoittelun kiellosta säädetään kudoslain 18 §:ssä. Kudoslaitos ei saa tavoitella laissa säädetystä toiminnasta taloudellista hyötyä. Laitos voi periä korvausta elimien, kudosten tai solujen käsittelystä, kuljettamisesta, turvallisuuden varmistamiseksi tarpeellisten tutkimusten suorittamisesta ja varastoinnista toiselta terveydenhuollon yksiköltä tai kudoslaitokselta. Maksu saa olla enintään palvelun tuottamisesta aiheutuvien kustannusten verran.

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

2.1.8 Biopankkilaki

Biopankkilaki (688/2012) astui voimaan 1.9.2013 ja loi suomalaiselle biopankkitoiminnalle globaalisti ainutlaatuisen oikeudellisen viitekehyksen, joka tasapainottaa tutkittavien ja tutkijoiden intressejä luoden samalla yhdenmukaiset puitteet laajamittaiselle tutkimustoiminnalle ja mahdollistaen pitkään rakennetun suomalaisen biolääketieteen tutkimusympäristön hyödyntämisen ja vahvistamisen. Biopankkilaki on antanut toisaalta uutta väljyyttä tutkimusasetelmiin samalla kun se on vahvistanut yksilön itsemääräämisoikeutta

sekä tietosuojaa. Vastineena lisääntyneestä joustosta, joutuu tutkija useimmiten toimimaan koodattujen näytteiden varassa.

Biopankkilain tarkoitus on lain 1 §:n mukaan tukea tutkimusta, jossa hyödynnetään ihmisperäisiä näytteitä, edistää näytteiden käytön avoimuutta sekä turvata yksityisyyden suoja ja itsemääräämisoikeus näytteitä käsiteltäessä. Se on siten luonteeltaan mahdollistavaa tutkimuslainsäädäntöä

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

Näytteen ja näytteeseen liittyvän tiedon käsittelyperusteista on biopankkilaisissa säädetty kolmessa eri lainkohdassa (11 §, 13 § sekä 14 §). Käsittelyperusteen ohella, kyseiset pykälät säätelevät myös sitä, missä laajuudessa näytteen antajaa koskevia henkilötietoja voidaan kerätä tai siirtää biopankkiin. Biopankkilain 11 § luo biopankille perusteen käsitellä näytteitä ja niihin liittyviä tietoja henkilön suostumuksella biopankkitutkimuksen edellyttämässä laajuudessa. Valvira sekä Tietosuojavaltuutettu ovat antaneet yhteisen ohjauksen siitä, mitä voidaan pitää näytteisiin liittyvinä tietoina. Näitä ovat muun muassa näytteistä määritetyt tiedot (kuten DNA, RNA ja proteiinianalyysit) sekä näytteistä analysoidut tutkimustulokset. Biopankkilain 13 §:n nojalla voidaan poiketa suostumuksen periaatteesta ja siirtää vanhoja näytteitä ja niihin liittyviä tietoja biopankkiin suoraan lain nojalla salassapitosäännösten estämättä, kun laissa säädetty siirron edellytykset täyttyvät. Koska 13 §:ssä säädetty siirto peruste on poikkeus siihen, että pyydetään suostumus, on näytteisiin liittyvien tietojen tietosisältöä tulkittava viranomaisohjeistuksen mukaan suppeasti. Biopankkilain 14 § täsmentää tietojen keruun laajuutta sekä käsittelyperustetta. Sen mukaan, kun näytteeseen ja niihin liittyviin tietoihin halutaan liittää laaja-alaisemmin rekisteröityä koskevia tietoja (esimeriksi rekisteröidyltä saatuja ja mahdollisesti omatietovarantoon tallennettuja hyvinvointitietoja), edellyttää tällainen laajempi tietojen keräys biopankkilain 11 §:n mukaista suostumusta, myös siirrettäessä näytteitä biopankkiin 13 §:n nojalla. Lisäksi tietojen tarpeellisuus biopankkitutkimuksen kannalta on tarvittaessa voitava perustella viranomaiselle.

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

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

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

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

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

2.1.9 Laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista

Terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista annetun lain (629/2010, jäljempänä TLT-laki) tarkoituksena on ylläpitää ja edistää terveydenhuollon laitteiden ja tarvikkeiden sekä niiden käytön turvallisuutta. Laissa säädetään terveydenhuollon laitteita koskevista vaatimuksista, valmistajan ja toiminnanharjoittajan velvollisuuksista, laitteiden valvonnasta ja sillä on pantu täytäntöön aktiivisia implantoitavia lääkinällisiä laitteita koskevan jäsenvaltioiden lainsäädännön lähentämisestä annettu neuvoston direktiivi 90/385/ETY, lääkinällisistä laitteista annettu neuvoston direktiivi 93/42/ETY ja in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinällisistä laitteista annettu Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 98/79/EY, sekä niihin myöhemmin tehdyt muutokset. Lisäksi TLT-lailla säädetään lääkinällisistä laitteista, direktiivin 2001/83/EY, asetuksen (EY) N:o 178/2002 ja asetuksen (EY) N:o 1223/2009 muuttamisesta sekä neuvoston direktiivien 90/385/ETY ja 93/42/ETY kumoamisesta annetun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2017/745, sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinällisistä laitteista sekä direktiivin 98/79/EY ja komission päätöksen 2010/227/EU kumoamisesta annetun Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksen (EU) 2017/746, kansalliseen täytäntöönpanoon liittyvistä asioista.

TLT-lakia sovelletaan terveydenhuollon laitteiden ja tarvikkeiden ja niiden lisälaitteiden suunnitteluun ja valmistukseen sekä toimenpidepakkausten ja järjestelmien kokoamiseen. Lisäksi lakia sovelletaan mainittujen tuotteiden markkinoille saattamiseen ja sitä varten sterilointiin, käyttöönnottoon, asennukseen, huoltoon, ammattimaiseen käyttöön, markkinointiin ja jakeluun. Terveydenhuollon laitteella tarkoitetaan TLT 5§:n 1 kohdan mukaan instrumenttia, laitteistoa, välinettä, ohjelmistoa, materiaalia tai muuta yksinään tai yhdistelmänä käytettävää laitetta tai tarviketta, jonka valmistaja on tarkoittanut käytettäväksi ihmisen: a) sairauden diagnosointiin, ehkäisyyn, tarkkailuun, hoitoon tai lievitykseen, b) vamman tai vajavuuden diagnosointiin, tarkkailuun, hoitoon, lievitykseen tai kompensointiin, c) anatomian tai fysiologisen toiminnon tutkimiseen, korvaamiseen tai muunteluun, taikka d) hedelmöittymisen säätelyyn. Terveydenhuollon laitteena pidetään myös sellaista laitteen tai tarvikkeen asianmukaiseen toimintaan tarvittavaa ohjelmistoa, jonka valmistaja on tarkoittanut yhteen tai useampaan edellä mainittuun tarkoitukseen. Terveydenhuollon laitteen toimintaa voidaan edistää farmakologisin, immunologisin ja metabolisin keinoin sillä edellytyksellä, ettei laitteen pääasiallista aiottua vaikutusta saada aikaan tällä tavalla.

TLT-lain 5 §:n 3-kohdan mukaan in vitro -diagnostiikkaan tarkoitettulla terveydenhuollon laitteella tarkoitetaan reagenssia, reagenssituotetta, kalibraattoria, vertailumateriaalia, testipakkausta, instrumenttia, laitetta, laitteistoa ja järjestelmää, jota käytetään joko yksin tai yhdessä muiden kanssa ja jonka valmistaja on tarkoittanut käytettäväksi ihmiskehon ulkopuolella (in vitro) suoritettavissa tutkimuksissa, joiden yksinomaisena tai pääasiallisena tarkoituksena on saada ihmisestä otettujen näytteiden perusteella tietoa ihmisen a) fysiologisesta tai patologisesta tilasta, b) synnynnäisestä epämuodostumasta, c) näytteiden turvallisuudesta ja niiden yhteensopivuudesta vastaanottajalle tai d) hoitotoimenpiteiden vaikutuksista.

2.1.10 Laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sähköisestä käsittelystä

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

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

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

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

Lain 5 §:ssä säädetään käytön ja luovutuksen seurannasta. Sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen antajan tulee pitää rekisteriä omien asiakastietojärjestelmiensä ja asiakasrekisteriensä käyttäjistä sekä näiden käyttöoikeuksista. Palvelujen antajan tulee kerätä asiakasrekisterikohtaisesti kaikista asiakastietojen käytöstä ja jokaisesta asiakastietojen luovutuksesta seurantaan varten lokitiedot lokirekisteriin. Käyttölokirekisteriin tallennetaan tieto käytetyistä asiakastiedoista, siitä palvelujen antajasta, jonka asiakastietoja käytetään, asiakastietojen käyttäjästä, tietojen käyttötarkoituksesta ja käyttöajankohdasta. Luovutuslokirekisteriin tallennetaan tieto luovutetuista asiakastiedoista, siitä palvelujen antajasta, jonka asiakastietoja luovutetaan, asiakastietojen luovuttajasta, tietojen luovutustarkoituksesta, luovutuksensaajasta ja luovutusajankohdasta. Kansaneläkelaitoksen tulee kerätä vastaavat tiedot potilaan tiedonhallintapalveluun tallennettujen ja sen kautta näytettyjen tietojen luovuttamisesta. Terveydenhuollon palvelujen antajien potilasasiakirjatietojen luovuttamista koskevat lokitiedot tallennetaan arkistointipalveluun. Asiakastietojen käyttäjien käyttöoikeustiedot ja lokitiedot tulee hävittää, kun ne eivät enää ole tarpeen asiakastietojen käytön ja luovutuksen lainmukaisuuden seuraamiseksi. Käyttöoikeus- ja lokitiedoista sekä tietojen vähimmäissäilytysajasta voidaan säätää tarkemmin sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella.

Potilastietojärjestelmien ja –asiakirjojen tietorakenteista säädetään lain 6 §:ssä. Terveydenhuollon potilastietojärjestelmien ja potilasasiakirjojen tietorakenteiden tulee mahdollistaa sähköisten potilasasiakirjojen käyttö, luovuttaminen, säilyttäminen ja suojaaminen valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla. Terveydenhuollon palvelujen antajan tulee luokitella erityistä suojausta edellyttävät potilasasiakirjat ja potilastiedot erillisellä vahvistuspyynnöllä suojattaviin potilastietoihin. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voidaan säätää tarkemmin siitä, mitkä potilasasiakirjat tulee luokitella erityistä suojausta edellyttäviksi. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos voi antaa tarkempia määräyksiä potilastietojärjestelmien ja potilasasiakirjojen tietorakenteista sekä muusta kuin edellä tarkoitettua tietojen luokittelusta.

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

8 §:n mukaan asiakastietojen sähköisessä käsittelyssä asiakas, sosiaalihuollon ja terveydenhuollon palvelujen antaja, muu asiakastietojen käsittelyn osapuoli ja näiden edustajat sekä tietotekniset laitteet tulee tunnistaa luotettavasti. Potilastietoja käsittelevien henkilöiden, palvelujen antajien, tietoteknisten laitteiden sekä valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen tunnistaminen edellyttää lisäksi todentamista. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voidaan säätää tarkemmin tunnistamisen ja todentamisen teknisistä keinoista. Ennen asetuksen antamista sosiaali- ja terveysministeriön tulee kuulla Väestörekisterikeskusta siltä osin kuin asiassa on kysymys Väestörekisterikeskukselle kuuluvasta tehtävästä.

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

Potilastietojen luovuttamisesta säädetään 10 §:ssä. Potilastietoja saa luovuttaa 14 §:ssä tarkoitettujen valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla ainoastaan toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden- ja sairaanhoidon järjestämiseksi ja toteuttamiseksi. Luovutuksen tulee perustua joko potilaan antamaan suostumukseen, potilaslain 13 §:n 3 momentin 3 kohtaan tai muuhun luovutuksen oikeuttavaan lain sääntöön. Sähköiseen luovutuspyyntöön perustuva potilastietojen sähköinen luovutus toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle toteutetaan valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla sen jälkeen, kun hoitosuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä on tietoteknisesti varmistettu. Muut potilastietojen sähköiset luovutukset toiselle terveydenhuollon palvelujen antajalle toteutetaan joko valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla tai terveydenhuollon palvelujen antajien välisenä luovutuksena. Sen estämättä, mitä 1 momentissa säädetään, voidaan valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla toteuttaa arkistointipalveluun liittyneiden terveydenhuollon palvelujen antajien lukuun terveydenhuollon valtakunnallisista henkilörekistereistä annetun lain ([556/1989](#)) ja sen nojalla annettujen säännösten mukainen tietojen luovutus terveydenhuollon valtakunnallisiin henkilörekistereihin. Valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla voidaan luovuttaa lisäksi todistukset ja lausunnot sille terveydenhuollon ulkopuoliselle toimijalle, jota varten asiakirja on laadittu. Todistukseen ja lausuntoon liitetty muu yksilöity asiakirja voidaan luovuttaa todistuksen mukana. Luovuttaminen toteutetaan valtakunnalliseen tietojärjestelmäpalveluun kuuluvan viestinvälitys- ja kyselypalvelun avulla, ja se edellyttää potilaan informoitua, yksilöityä suostumusta. Suostumuksen vastaanottajan on kirjattava tieto siitä osaksi luovutettavaa asiakirjaa. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos antaa määräykset siitä, mitkä asiakirjat saa luovuttaa viestinvälitys- ja kyselypalvelun avulla. Muusta kuin valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen avulla tapahtuvasta potilastietojen luovutuksesta säädetään potilaslain 4 luvussa. Lisäksi sähköiseen lääkemääräykseen sisältyvien tietojen luovutuksesta säädetään sähköisestä lääkemääräyksestä annetussa laissa ([61/2007](#)).

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

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

Sosiaali- ja terveysministeriö on vuoden 2016 aikana valmistellut luonnoksen uudeksi laiksi asiakastietojen sähköisestä käsittelystä sosiaali- ja terveydenhuollossa sekä tarvittavat muutokset muihin lakeihin. Lailla on tarkoitus kumota voimassa oleva asiakastietolaki. Lakiluonnos määrittää sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen valtakunnallisen käsittelyn sosiaali- ja terveydenhuollon prosessissa.

Lakiin ehdotettavat muutokset luovat edellytykset valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen käyttöönotolle sosiaalihuollossa sekä asiakastiedon joustavalle käsittelylle sosiaali- ja terveydenhuollossa. Lakiehdotus sisältää sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmäudistuksen kannalta tarpeelliset tiedonhallintaa koskevat säännökset.

Lakiluonnoksessa ehdotetaan sosiaali- ja terveydenhuollon asiakas- ja potilastietojen tallettamista yhteen ja samaan rekisteriin. Maakunta olisi rekisterinpitäjänä kaiken sen järjestämistä vastuulle (järjestämislaki) kuuluvan palvelutuotannon osalta. Palvelunjärjestäjän asiakasrekisteri muodostuisi sosiaalihuollon asiakasasiakirjoista, terveydenhuollon potilasasiakirjoista ja muista asiakasasiakirjoista, ja palvelunjärjestäjä vastaisi rekisterinpitäjänä rekisterinpitäjälle säädetyistä velvoitteista. Yhden rekisterin hyödyt on lakiehdotuksessa arvioitu moninaisiksi. Terveydenhuollon ammattihenkilöiden näkökulmasta tiedonhaku tehostuisi, mikä helpottaisi asiakkaan hoidon toteuttamista ja järjestämistä. Kun asiakkaan tiedot olisivat tallennettuna yhdessä asiakasrekisterissä, valtakunnallisesti yhdenmukaisella tavalla, myös asiakkaan saama palvelu oletettavasti tehostuisi. Tiedon nopealla saatavuudella olisi vaikutusta myös asiakasturvallisuuteen. Yhden rekisterin mallissa asiakasta koskevat tiedot olisivat saatavilla riippumatta palvelunantajan sijainnista, jolloin asiakkaiden tasapuolinen kohtelukin paranisi. Tämän lisäksi paranisi mahdollisuus vertailla palveluntuottajia.

Lakiluonnoksen keskeisimmät ehdotukset ovat suostumuksesta luopuminen potilasasiakirjojen käsittelyssä, kansalaisen omatietovaranto, sekä sosiaalihuollon asiakastiedon arkiston sisällyttäminen osaksi valtakunnallisten tietojärjestelmäpalveluiden kokonaisuutta.

Suostumuksesta luopuminen tarkoittaisi sitä, että ammattihenkilö voisi pääsääntöisesti käsitellä asiakastietoa ilman asiakkaan suostumusta, jolloin käsittely perustuisi joko asiakas- tai potilassuhteeseen tai lakiin. Käyttöoikeudet työssään tarvitsemiinsa välttämättömiin tietoihin ammattihenkilö saisi palvelunantajalta. Suostumusedellytyksen poistumisen lisäksi asiakkaalla ei myöskään olisi oikeutta kieltää asiakastietojensa luovuttaminen rekisterinpitäjän sisällä. Kielto-oikeus säilyisi kuitenkin silloin, kun tietoja luovutetaan sosiaali- ja/tai terveydenhuollon rekisteristä toiselle sosiaali- ja/tai terveydenhuollon rekisterinpitäjälle valtakunnallisten tietojärjestelmäpalvelujen välityksellä. Alaikäisen kohdalla lähtökohtana olisi, että huoltaja voisi kieltää tietojen luovuttamisen lapsen puolesta. Jos asiakas jättäisi kielto-oikeutensa käyttämättä, potilastiedot olisivat lähtökohtaisesti luovutettavissa muille rekisterinpitäjille. Kielto-oikeudessa kyse on kansallisesta, salassa pidettävien tietojen luovuttamisesta koskevasta erityissäännöksestä, jonka tarkoituksena on antaa kansalaisille rajattua itsemääräämisoikeutta heitä koskeviin salassa pidettäviin tietoihin niiden luovutustilanteissa. Rekisterinpitäjän sisällä tapahtuvassa tietojen antamisessa katsottaisiin kuitenkin olevan kyse tietojen käytöstä, ei luovuttamisesta, joten kielto-oikeus tietojen luovuttamiseen liittyvänä säännöksenä ei koskisi tietojen käyttöä rekisterinpitäjän sisällä. Muilta kuin edellä esitetyiltä osin salassa pidettävien asiakastietojen luovuttaminen perustuisi asiakkaan suostumukseen tai luovuttamiseen oikeuttavaan lainsäädäntöön.

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

Omien tietojen katselua varten asiakkaalle annettaisiin katseluyhteys, jonka avulla täysi-ikäinen potilas voisi nähdä omat, ajantasaiset hoitotietonsa ajasta, paikasta ja palveluntuottajasta riippumatta. Näin tulisi mahdolliseksi seurata oman hoitonsa kulkua, sekä tarkistaa esimerkiksi hoito-ohjeita tai diagnoosi- ja lääkitystietoja. Myös laboratoriotulosten saaminen nopeutuisi ja tulisi joustavammaksi. Katseluyhteys mahdollistaisi myös potilastietojen luovutuksia koskevien lokitietojen seuraamisen, kun tiedonsaantipyyntöä ei tarvitsisi erikseen esittää toimintayksikköön. Katseluyhteys ei olisi hoitoyksikkökohtainen, vaan

valtakunnallisesti keskitetty yhteys. Asiakkaan olisi mahdollista valtuuttaa toinen henkilö asioimaan puolestaan sähköisesti.

2.1.11 Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä

Terveydenhuollon ammattilaisesta annetun lain (559/1994) 1 §:ssä säädettyä tarkoituksena on edistää potilasturvallisuutta sekä terveydenhuollon palvelujen laatua varmistamalla muun muassa, että terveydenhuollon ammattihenkilöllä on ammattitoiminnan edellyttämä koulutus, pätevyys ja valmiudet sekä järjestämällä terveydenhuollon ammattihenkilön valvonta.

Terveydenhuollon ammattihenkilöllä tarkoitetaan 2 §:n mukaan mm. henkilöä, joka lain nojalla on saanut ammatinharjoittamisoikeuden (esimerkiksi laillistettu lääkäri). Laillistettu ammattihenkilö on oikeutettu toimimaan asianomaisessa ammatissa.

Lain 4 § säättää oikeudesta harjoittaa lääkärin ja erikoislääkärin ammattia. Sosiaali- ja terveystieteiden lupa- ja valvontavirasto (Valvira) myöntää hakemuksesta henkilölle, joka on suorittanut yliopistolaissa ([558/2009](#)) tarkoitettussa yliopistossa lääketieteen lisensiaatin tutkinnon, oikeuden harjoittaa lääkärin tai hammaslääkärin ammattia laillistettuna ammattihenkilönä. Valvira myöntää hakemuksesta oikeuden harjoittaa erikoislääkärin, kuten perinnöllisyyslääkärin, ammattia laillistettuna ammattihenkilönä henkilölle, joka on suorittanut 4 a §:ssä tarkoitetun erikoislääkärikoulutuksen.

2.1.12 Kuluttajansuojalaki

Kuluttajansuojalaki (38/1978, *KSL*) sovelletaan lain 1 luvun 1 §:n mukaan, kun kyse on kuluttajapalvelusta eli esimerkiksi silloin, kun geenitestiä teetettäessä kuluttaja hankkii palvelun elinkeinonharjoittajalta vastiketta vastaan. Siten *KSL*:n 2 luvun säännökset kulutushyödykkeiden markkinoinnista, 3 luvun säännökset sopimusehtojen sääntelystä, 4 luvun säännökset sopimuksen sovittelusta ja tulkinnasta sekä 6 luvun säännökset etämyynnistä koskevat myös geenitestien tarjoamista kuluttajille, ja palveluun liittyvissä ongelmatilanteissa kuluttajat olisivat ensisijaisesti yhteydessä kuluttajaneuvontaan ja kuluttajariitalautakuntaan.

2.1.13 Laki sopimattomasta menettelystä elinkeinotoiminnassa

Laissa sopimattomasta menettelystä elinkeinotoiminnassa (1061/1978) on kyse kilpailijan, ei kuluttajan suojaamisesta. Kuluttajansuojalain säännökset vertailevasta markkinoinnista on siirretty kyseisen lain 2 a §:ään. Säännökset ovat ehdotetun lain kannalta merkityksellisiä erityisesti geenitestien markkinointia koskevasta näkökulmasta. Lain 1 §:n mukaan elinkeinotoiminnassa ei saa käyttää hyvän liiketavan vastaista tai muutoin toisen elinkeinonharjoittajan kannalta sopimatonta menettelyä. Markkinoinnista on käytävä selkeästi ilmi sen kaupallinen tarkoitus sekä se, kenen lukuun markkinointi toteutetaan.

Lain 2 §:n mukaan elinkeinotoiminnassa ei saa käyttää totuudenvastaista tai harhaanjohtavaa ilmaisua, joka koskee omaa tai toisen elinkeinotoimintaa ja on omiaan vaikuttamaan hyödykkeen kysyntään tai tarjontaan taikka vahingoittamaan toisen elinkeinotoimintaa. Elinkeinotoiminnassa ei saa käyttää asiaan kuulumattomia seikkoja sisältävää eikä esitystavaltaan tai muodoltaan sopimatonta ilmaisua, joka on omiaan vahingoittamaan toisen elinkeinotoimintaa.

2 a § sallii markkinoinnin, josta voidaan suoraan tai epäsuorasti tunnistaa kilpailija tai kilpailijan markkinoima hyödyke (vertaileva markkinointi), jos:

- 1) se ei ole totuudenvastaista tai harhaanjohtavaa;
- 2) se koskee hyödykkeitä, joita käytetään samaan tarkoitukseen tai samoihin tarpeisiin;

3) siinä verrataan puolueettomasti hyödykkeiden yhtä tai useampaa olennaista, merkityksellistä, toteen näytettävissä olevaa ja edustavaa ominaisuutta tai hyödykkeiden hintoja;

4) se ei aiheuta sekaannuksen vaaraa mainostajan ja kilpailijan tai heidän tavaramerkkiensä, toiminimiensä tai muiden erottavien tunnustensa taikka hyödykkeittensä kesken;

5) siinä ei väheksytä eikä halvenneta kilpailijan tavaramerkkiä, toiminimeä tai muuta erottavaa tunnusta taikka hyödykettä, toimintaa tai oloja;

6) siinä ei käytetä sopimattomasti hyväksi kilpailijan tavaramerkin, toiminimen tai muun erottavan tunnuksen mainetta taikka kilpailijan markkinoiman hyödykkeen alkuperänimitystä;

7) siinä ei esitetä hyödykettä sellaisen hyödykkeen jäljitelmänä tai toisintona, jolla on suojattu tavaramerkki.

Erikoistarjousten vertailevassa markkinoinnissa on lisäksi selkeästi mainittava tarjouksen kesto ja, jos tarjous on voimassa niin kauan kuin hyödykkeitä riittää, maininta siitä.

Muuten kuin vertailun osalta vertailevaan markkinointiin sovelletaan, mitä muualla laissa säädetään mainonnasta ja muusta markkinoinnista.

2.2 Kansainvälinen kehitys sekä ulkomaiden ja EU:n lainsäädäntö

2.2.1 Kansainvälinen kehitys eri maissa

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

Kansainvälistä lainsäädäntövertailua on tehty maista, joissa tiedetään olevan lakiehdotuksen tavoitetta vastaavia institutionaalisia ratkaisuja tai joissa suunnitellaan väestön genomitiedon hyödyntämistä yksilöllistetyn lääketieteen tarpeisiin.

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

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

Norja

Norjassa julkaistiin 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 (Directorate of Health) vastaa kuudella työryhmällä kansallisesta koordinaatiosta sekä kansallisten suositusten antamisesta. Lisäksi se osallistuu kouluttamiseen ja viestintää ja tässä yhteydessä käy aktiivista dialogia mm. Iso-Britannian kanssa. Tutkimustoimikunta (Research council) tukee kansallista koordinaatiota luomalla kansallisen tutkimusstrategian yksilöllistetyn lääketieteen kokonaisuutta varten.

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

Tanska

Tanska on julkaissut kansallisen yksilöllistetyn lääketieteen strategian vuosille 2017-2020 ja allokoii infrastruktuuriin perustamista ja strategian toimeenpanoa varten 100 000 000 DKK (noin 13,5 miljoonaa euroa) siemenrahoituksen. Toiminnan rahoitukseen osallistuvat tulevaisuudessa myös yksityiset toimijat, kuten erityisesti Novo Nordisk ja muut säätiöt. Strategian toimeenpanosta vastaavat Tanskan terveysministeriö sekä Danish Regions, joka on alueita edustava poliittinen organisaatio. Tanskassa terveydenhuolto- ja sairaalajärjestelmää hallinnoidaan aluetasolla. Strategian toimeenpanoa varten on nimetty ohjausryhmä sekä kansainvälinen neuvoa antava toimikunta.

Yksilöllistetyn lääketieteen strategia osoittaa suuntaviivat yksilöllistetyn lääketieteen kehittämiseksi Tanskassa ja siinä suositetaan kansallisen, julkisrahoitteisen genomikeskuksen perustamista lailla vuoden 2018 alussa joko Kööpenhaminaan tai sen lähialueelle. Genomikeskuksen operatiivisen toiminnan olisi tarkoitus alkaa vuonna 2019. Joitakin genomikeskuksen toimintoja kilpailutetaan ja sijoitetaan Aarhusiin ja muille alueille. Genomikeskus palvelisi sekä hoito- että tutkimustarkoituksia. Toiminnot on tarkoitettu rakentaa olemassa olevan osaamisen ja asiantuntijuuden päälle hyödyntäen sidosryhmiä yliopistoista, sairaaloista ja teollisuudesta. Tulevan genomikeskuksen johtajaksi on nimetty Gert Sørensen, joka on Aarhusin yliopistollisen sairaalan entinen johtaja. Yksilöllistetyn lääketieteen infrastruktuuriin, kuten sekvensointikapasiteettiin, IT-ratkaisuihin ja biopankkeihin on lisäksi jo aiempina vuosina sijoitettu noin 500 000 000 DKK (noin 67 miljoonaa euroa). Vuonna 2016 viisi tanskalaista biopankkia yhdistivät toimintansa ja toimivat nyt yhdessä Tanskan bio- ja genomipankki -nimisen organisaation alaisuudessa. Genomikeskuksen keskeisin tehtävä liittyy kansalliseen koordinaatioon. Keskukseen henkilöstömäärä olisi noin 15-20 ihmistä. Työ perustuisi maanlaajuiseen verkostointiin ja yhteistyöhön.

Tanskan yksilöllistetyn lääketieteen strategian sekä tulevan genomikeskuksen tehtävien ytimessä on keskitetyn genomitietokannan luominen genomitiedon pitkäaikais säilytystä varten sekä genomitiedon integrointi sähköisten potilasasiakirjojen kautta osaksi potilaiden hoitoa. Strategia kohdistuu nimenomaisesti potilaiden hoitoon, ei terveisiin ihmisiin. Genomisekvensoinnit ja henkilötietojen käsittely suunnitellaan toteutettavaksi julkisella sektorilla ja tiedon tallentamiseen luodaan kansallisia tietoturvallisia pilviratkaisuja. Sekvensointialustoja tai bioinformatiikan työkaluja koskevia ratkaisuja ei ole vielä tehty. Yksityiset toimijat voivat rahoittaa tutkimusta ja kehitystyötä, mutta eivät saa sopimuksiin liittyvää itsenäistä oikeutta genomitiedon käyttöön. Genomitiedon käyttöön liittyvät viranomaistehtävät ja rekisterinpito ovat julkisen sektorin vastuulla. Suunnittelun aikajänne on noin viisi vuotta, mutta koko strategian toteuttamiseen on arvioitu kuluvan useampia vuosia.

Tanskan lakiehdotus paikallisen terveydenhuoltolain muuttamiseksi on ollut lausuntokierroksella ja sisältää strategian toimeenpanoa koskevia säännöksiä tulevasta genomikeskuksesta. Terveysministeriön alaisen genomikeskuksen tehtävänä olisi edistää henkilökohtaisen lääketieteen kehittämistä keskitetyllä hallintaratkaisulla. Genomikeskus tukisi yksilöllistetyn lääketieteen kehittämistä yhdessä Tanskan terveydenhuollon, tutkimuslaitosten ja potilasjärjestöjen kanssa. Kansallinen genomikeskus kehittäisi ja ylläpitäisi yhteistä valtakunnallista tietokantaa tietojen keräämiseksi ja säilyttämiseksi. Tietokannasta on tarkoitus luovuttaa tietoja pääasiassa potilaiden hoitotarkoituksiin, mutta geno- ja fenotyypidataa olisi käytettävissä myös tutkimustarkoituksia varten. Genomitietokannan sisältämiä tietoja olisi ehdotuksen mukaan mahdollista käsitellä vain, jos se olisi tarpeen ennalta ehkäisevän taudin torjunnan, lääketieteellisen diagnoosin, hoitotyön tai potilaan hoidon tai terveydenhuollon kannalta ja tietoja käsittelee salassapitovelvoitteen alainen terveydenhuollon ammattihenkilö. Käsittely olisi mahdollista myös

yhteiskunnallisesti merkittävässä tilastollisissa tai tieteellisissä tutkimustarkoituksissa, jotka kytkeytyvät potilaan hoitoon. Tanska on verrannut yksilöllistetyn lääketieteen ohjelmaansa Genomics Englandin vastaavaan, mutta pitää kansallisen implementoinnin kannalta pohjoismaiden etuna yhdenmukaisia IT-järjestelmiä.

Ruotsi

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

Ruotsissa on säädetty geneettistä integriteettiä koskeva laki vuonna 2006 (SFS 2006:351), jota sovelletaan muun ohella geenitutkimuksiin, -tietoon ja -terapiaan, geneettiseen tutkimukseen yleisen terveystutkimuksen osana, sikiödiagnostiikkaan ja preimplantoriseen geenidiagnostiikkaan ja toimenpiteisiin ihmisestä irrotetulla munasolulla tutkimus ja hoitotarkoituksessa. Laissa kielletään geenitutkimus ja geeniterapia, joka johtaisi periytyviin geneettisiin muutoksiin. Yleisissä terveydenhoidollisissa tutkimuksissa geneettistä tutkimusta voidaan käyttää ainoastaan sosiaalivaltion luvalla. Lupa voidaan myöntää, jos tutkimuksen tarkoituksena on tutkia vakavaa sairautta tai sillä voi olla erityistä merkitystä terveyden- ja sairaanhoidolle ja samalla on huomioitava, onko tutkimuksella tarkoitus näyttää toteen tai sulkea pois sairastumisriski tai voidaanko epäilty sairaus parantaa. Tutkimuksen suorittavalla on myös oltava vaadittava asiantuntemus ja tutkimuksen kohteiden geenitiedot on suojattava tyydyttävällä tavalla. Lisäksi ihmisen itsemääräämisoikeudesta säädetään potilaslaissa (2014:821) ja terveys- ja sairaanhoitolakia (2017:30). EU:n yleinen tietosuojasäätös voi tuoda joitain muutoksia näihin lakeihin.

Ranska

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

Saksa

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

Sveitsi

Sveitsissä luodaan tutkimuspainotteista yksilöllistetyn lääketieteen kansallista verkostoa (*The Swiss Personalized Health Network, SPHN*), jolle on allokoitu 40 000 000 CHF (noin 34 miljoonaa euroa) kolmivuotinen budjetti IT -ratkaisujen ja kliinisen datan yhteensopivuuden tukemiseksi vuosien 2017–2020 aikana. Lisäksi toiset 40 000 000 CHF on varattu biopankkitoimintaa ja tutkimushankkeita varten. Globaalistikin ainutlaatuisen aloitteen tavoitteena on luoda uusi kansallinen infrastruktuuri kliinisen tiedon (ml. genomitiedon) jakamista varten yliopistollisten sairaaloiden, tutkimuslaitosten ja muiden organisaatioiden välillä, jotka tekevät yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusta. Verkosto ja infrastruktuuri rakentuvat hajautetun mallin, alueellisesti vaihtelevan oikeudellisen sääntelyn sekä maan kolmen kansallisen kielen (saksa, ranska ja italia) varaan, mikä luo toteutukselle haasteita. Tavoitteena on luoda paikallisia tietoturvallisia tutkimusympäristöjä, jotka ovat pitkällä tähtäimellä omarahoitteisia. Verkostossa syntyvää genomitietoa tallennetaan alueellisiin kliinisen bioinformatiikan osaamiskeskuksiin, joilla on liityntä verkostoon osallistuviin tutkimussairaaloihin ja yliopistoihin. Verkoston datakoordinaatiokeskus tukee ja koordinoi kyseisiä osaamiskeskuksia muodostaen valtiollisen tutkimusinfrastruktuurin. Kokonaisuus palvelee viitekehystenä kansallisen tason tutkimushankkeille. Verkoston kautta syntyvää dataa voidaan tarjota tutkija-aloitteisiin tutkimushankkeisiin, jotka käyvät läpi eettisen ennakoarvioinnin prosessin. Sveitsi on lisäksi siirtymässä kohti kansallisesti harmonisoitua laajaa suostumusta, joka on julkaistu vuoden 2017 tammikuussa.

Viro

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

Virossa on käynnistynyt hanke, jonka ensimmäisessä vaiheessa 100 000 virolaiselle tarjotaan mahdollisuutta saada tietoa omasta geeniperimästään osana muuta terveystietoa. Tarton genomikeskus on jo välittänyt henkilökohtaista riskitietoa muun muassa rintasyövän ja sepelvaltimotaudin osalta samoin kuin myös joidenkin lääkeaineiden soveltuvuuden osalta. Hankkeessa pyritään aloittamaan genomitiedon laajamittainen käyttö terveydenhuollossa.

Iso-Britannia

Vuonna 2013 Iso-Britannian hallitus käynnisti yksilöllistettyä lääketiedettä toteuttavan *100 000 Genomes* -projektin, jonka tavoitteeksi asetettiin 100 000 genomia sisältävän tietovarannon luominen kansallisen terveyspalvelun (National Health Service, NHS) tarkasti valikoiduista asiakkaista ja heidän perheenjäsenistään harvinaissairauksien ja syöpäsairauksien alueelta. Tietovarantoa hallinnoi terveysministeriön perustama ja rahoittama *Genomics England* -niminen yritys. Genomics England toimii tiiviissä yhteistyössä NHS:n ja yliopistojen kanssa ja siinä työskentelee 175 henkilöä. Tavoitteena on sekvensoida 100 000 genomia 70 000 henkilöstä. Projektin tavoitteena, ja samalla sen merkittävimpana lyhyen aikavälin hyötynä, on perinnöllisten sairauksien nopea diagnosointi integroimalla genomitieto kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi siinä tavoitellaan eettisen ja läpinäkyvän suostumukseen pohjautuvan ohjelman luomista, tutkimuksen edistämistä sekä alan teollisuuden käynnistämistä.

Tietojen keruu perustuu projektissa vapaaehtoisesti annettuun suostumukseen. Suostumuksen potilas voisi antaa myös puhelimitse, sillä esimerkiksi syöpäpotilailta tarvitaan kasvaimen tuorekudosnäyte, jonka

keräämiseksi potilas tulee rekrytoida jo ennen leikkausta asettaen aikapaineita suostumusprosessille. Luovuttajilta pyydetään erikseen suostumus tietojen luovuttamiseen yritysten hyödynnettäväksi. Vakuutus- ja suoramarkkinointiyhtiöt on rajattu toteutuksen ulkopuolelle.

Korkea tietosuojaja -turva sekä kansallinen intressi ovat 100 000 Genomes -projektin toteutuksen ytimessä. Genomics England ei ole hankkinut sekvensointilaitteita eikä perustanut omaa laboratoriota. Näytteiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta analysoinnin on tapahduttava Iso-Britannian maaperällä. Näytteiden analysointi on tilattu Yhdysvaltalaiselta Illuminalta, jonka kanssa Genomics England solmi yhteistyösopimuksen vuonna 2016 ja joka rakensi työtä varten Englantiin uuden laitoksen Sanger-instituutin yhteyteen. Englannissa toteutetaan parhaillaan genetiikan laboratoriuudistusta, jonka yhteydessä muodostetaan 4-8 keskuslaboratoriota, joissa tehdään genomisia tutkimuksia. Kliinisellä puolella on 13 genomilääketieteen keskusta. Genomics England rahoittaa genomiset tutkimukset, mutta sen edellytyksenä on potilaan suostumus tiedon jakamiseen.

Genomitiedon tallennukseen ja hallintaan käytetään hallituksen tietoturvalaista keskusta. Genomitietoja voi käsitellä ja säilyttää vain pseudonymisoidussa (de-identified) muodossa suljetussa teknisessä käyttöympäristössä, ns. kallioluolassa. Tutkimusympäristö avattiin tutkijoiden käyttöön vuoden 2017 kesäkuussa ja sitä on toistaiseksi käyttänyt jo yli 500 tutkijaa sekä Iso-Britanniasta että kansainvälisistä tutkimuslaitoksista. Käyttöympäristössä on yli 5000 työkalua, joilla mahdollistetaan analyysien tekeminen genomitiedolla. Sen lisäksi on yksityinen pilviratkaisu tietojen tallennusta varten. Tietoa voi luvanvaraisesti käyttää tietoturvalisellä alustalla. Käytännössä tietoliikenne kulkee vain yhteen suuntaan eli genomitieto voi luovuttaa tekniseen käyttöympäristöön ja käsitellä sitä siellä, mutta tietoa ei saa ottaa sieltä ulos. Aineistosta voi tilata tarkasteluja, jolloin sitä käsittelee ja analysoi asiakkaan puolesta tietokone keskuksen suojissa. Asiakkaille luovutetaan vain tulkittuja tuloksia ja vastauksia kysymyksiin, ei koskaan yksilöllisiä raakasekvenssejä. Tavoitteena on edistää tieteellistä tutkimusta ja nopeuttaa tulosten viemistä terveydenhuoltoon.

Fenotyyppitieto kerätään terveydenhuollossa HPO (Human Phenotype Ontology) -termejä käyttäen ja se tallennetaan Genomics Englandin sovellusta käyttäen. Standardoitua lähestymistapaa pidetään Englannissa tärkeänä, ja sen osaltaan mahdollistaa yhden keskitetyn tietokannan käyttäminen. Ongelmalliseksi on osoittautunut kliinikoiden kiire, jonka vuoksi fenotyyppi-informaation koodaaminen on ajoittain hankalaa.

NHS:n toimintaan pyritään Iso-Britanniassa implementoimaan myös farmakogenomiset tutkimukset. Se miten tiedot saadaan osaksi jokaisen potilaan hoitoa, on edelleen suuri haaste.

Iso-Britanniassa on lisäksi biopankkitoimintaa. Biopankeista tunnetuin ja suurin on UK Biobank. Lisäksi on useita pienempiä biopankkeja. Iso-Britanniassa ei ole biopankkisektoria koskevaa erityislainsäädäntöä. Biopankkitoimintaa sääntelevät hoitoa koskevat normit. Kaikesta biopankkitutkimuksesta vähintään noin 50 % voidaan katsoa tapahtuvan tietokoneen sisällä. Esiin nousseet ongelmat liittyvät tietojenhallintaan.

Alankomaat

Alankomaissa ei ole varsinaista kansallista genomitutkimuksen infrastruktuuria, joskin maassa on käynnistetty terveystutkimusta koskeva aloite, joka rakentuu olemassa olevan infrastruktuurin päälle. Alankomaissa on potilaiden syöpägenomeihin keskittynyt ja voittoa-tavoittelemattoman *Hartwig Medical Foundation* -säätiön hallinnoima genomitietokanta ja sekvensointikeskus, joista tietoa luovutetaan myös tutkimuskäyttöön. Tavoitteena on sekvensoida potilaiden DNA-näytteet ja yhdistää tuotetut tiedot potilastietoihin. Tutkimuksesta palautuvan tiedon integroimiseen klinikkaan on kehitetty paikallisia ratkaisuja, joissa aloitteet ovat tulleet kentän toimijoilta eikä hallitukselta kuten joissakin maissa. Hanke toimii yhteistyössä Ranskan, Englannin ja Saksan vastaavien hankkeiden kanssa. Alankomaat on siirtymässä opt out -järjestelmästä kohti suostumukseen perustuvaa henkilötietojen käsittelyä.

Yhdysvallat

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

tavoitteena on luoda koko Yhdysvaltain väestöä edustava ja kaikki etniset ryhmät kattava biopankki. Onnistuessaan biopankki sisältäisi miljoonasta ihmisestä sekä verinäytteitä että niihin liitettäviä genomitietoja ja muita terveystietoja. Lisäksi biopankkiin olisi mahdollista liittää seurantatietoa fyysisestä aktiivisuudesta, pulssista ja verenpaineesta, joita osallistujilla olisi mahdollisuus tuottaa heille luovutettavien mittauslaitteiden avulla. Rekrytointi ohjelmaan alkaa keväällä 2018 ja sen tavoitteena on tuottaa tietoa siitä, kuka sairastuu ja miksi sekä kuinka ehkäistä ja hoitaa kroonisia sairauksia. Vuonna 2017 All of Us – ohjelman budjetti oli 230 miljoonaa dollaria ja kaiken kaikkiaan sille on allokoitu 1.455 miljardia dollaria kymmenen vuoden ajanjaksolla. Toistaiseksi ohjelman puitteissa ei ole tuotettu yhtäkään genomisekvensointia, mutta toteutusta on vaiheistettu pienemmän pilottihankkeen kautta, jossa on edustettuna 1.7 % suunnitellusta osallistujamäärästä. Pilottihankkeessa on kerätty veri- ja virtsanäytteitä sekä tehty mittauksia ja kyselytutkimuksia.

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

Kanada

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

Singapore

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

2.2.2 Euroopan neuvosto

Ihmisoikeussopimus

Yksityisyyden suoja on taattu Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa, jonka mukaan jokaisella on oikeus nauttia yksityis- ja perhe-elämäänsä, kotiinsa ja kirjeenvaihtoonsa kohdistuvaa kunnioitusta. Tätä oikeutta voidaan rajoittaa vain lain nojalla ja edellytyksellä, että tämä on välttämätöntä demokraattisessa yhteiskunnassa kansallisen ja yleisen turvallisuuden tai maan taloudellisen hyvinvoinnin vuoksi, tai epäjärjestyksen tai rikollisuuden estämiseksi, terveyden tai moraalien suojaamiseksi, tai muiden henkilöiden oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi.

Biolääketiedesopimus

Suomi allekirjoitti Euroopan neuvoston yleissopimuksen ihmisoikeuksien ja ihmisarvon suojaamiseksi biologian ja lääketieteen alalla (SopS 23-24/2010, jäljempänä biolääketiedesopimus) vuonna 1997. 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 tai 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. Niillä voi olla ihmisoikeussopimuksen tulkintaa ohjaavaa vaikutusta, mikä ilmenee Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen käytännöstä, jossa on viitattu biolääketiedesopimuksen standardeihin niidenkin valtioiden osalta, jotka eivät ole ratifioineet biolääketiedesopimusta.

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 rikoslain 11 luvun 11 §:ään. Yleissopimukseen sisältyy joitakin määräyksiä, joista Suomessa ei ole erikseen kansallisesti säädetty ja jotka tulevat suoraan sovellettaviksi erillislainsäädännön puuttuessa. Esimerkiksi ennustavia geenitestejä saa yleissopimuksen perusteella tehdä vain terveydellistä tarkoitusta tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten. Sosiaali- ja terveysvaliokunta totesi jo vuonna 2009 biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskevassa lausunnossaan (StVM 25/2009 vp), että yleissopimusta täsmentävää kansallista lainsäädäntöä on tarvittaessa lisättävä.

Biolääketiedesopimuksen 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.

Keskeisenä periaatteena sekä yleissopimuksessa että Suomen lainsäädännössä on, ettei toiminnassa saa tavoitella taloudellista hyötyä. Biolääketiedesopimuksen 21 artiklan mukaan ihmisruumista ja sen osia ei saa sellaisenaan käyttää taloudellisen hyödyn tavoittelemiseksi. Vastaava taloudellisen hyödyn kieltäminen on kirjattu muun muassa elimiä koskevaan yleissopimuksen lisäpöytäkirjan (ETS 186) 21 artiklaan sekä Euroopan unionin perusoikeuskirjan 3 artiklan 2 kohdan c -alakohtaan koskien viimeisimmässä lääketieteen ja biologian alaa kokonaisuudessaan. Taloudellisen hyödyn kieltämisen tavoitteena on edistää altruistiseen luovuttamiseen perustuvaa solidaarisuutta ja yhtenäisyyttä yhteiskunnassa. Kielto ei estä perimästä korvausta teknisistä toimenpiteistä, kuten näyteaineiston testaamisesta, puhdistamisesta, säilyttämisestä tai jalostamisesta. Biolääketiedesopimuksen 1 artiklassa määrätään sopimuksen tarkoituksesta ja päämäärästä. Artiklan mukaan yleissopimuksen sopimuspuolet suojelevat kaikkien ihmisarvoa ja identiteettiä ja takaavat ketään syrjimättä, että jokaisen koskemattomuutta ja muita oikeuksia ja 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 (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 geenitestiä 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.

Sopimuksen 5 ja 16 artiklojen mukaan terveyteen kohdistuva hoidollinen tai tutkimuksellinen toimenpide voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena kaikista asiaan vaikuttavista seikoista. Suostumusta koskeva vaatimus on sidottu intervention hetkeen ja koskee intervention hetkellä tiedossa olevat näytteiden ja näytteistä syntyvän datan käyttötarkoitukset. Hoitotarkoituksessa suostumus voi olla suullinen, kirjallinen tai oletettu. Suostumus on dokumentoitava, jos intervention tarkoituksena on tuottaa genomitietoa sairauden ennustamiseksi tai tietyn geenin kantajuuden tai alttiuden tutkimiseksi. Tutkimuksen osalta yleissopimuksen 16 artikla edellyttää nimenomaista, yksilöityä ja dokumentoitua suostumusta, joka annetaan tiettyä nimenomaista interventiota varten tutkimustarkoituksessa.

Yleissopimuksen 22 artikla sallii intervention yhteydessä irrotetun biologisen materiaalin säilyttämisen ja käyttämisen muuhun käyttötarkoitukseen kuin siihen, mihin se alun perin irrotettiin. Käyttötarkoituksen muutos edellyttää asianmukaisia tiedonanto- ja suostumusmenettelyjä, joiden toteutusta varten säännös antaa joustoa riippuen uuden käyttötarkoituksen luonteesta ja olosuhteista. Yksilöity ja nimenomainen suostumus on lähtökohtaisesti tarpeellinen silloin, kun näytteiden uudessa käyttötarkoituksessa käsitellään arkaluonteista tietoa tunnistettavissa olevista yksilöistä.

Yleissopimuksen 10 artiklassa vahvistetaan jokaisen oikeus yksityiselämänsä kunnioitukseen terveyttä koskevien tietojen osalta. Artiklassa vahvistetaan sekä potilaan yksityisyyden suoja että hänen terveyttään koskevien tietojen tiedollinen itsemääräämisoikeus. Artikla pohjautuu Euroopan neuvoston ihmisoikeussopimuksen 8 artiklaan sekä laajemmin Euroopan neuvoston henkilötietojen automaattista käsittelyä koskevaan yleissopimukseen.

Jokaisella on 10 artiklan mukaisesti oikeus saada tietoonsa terveydentilastaan kerätyt tiedot. Jos henkilö ei kuitenkaan halua näitä tietoja, hänen toivomuksensa tulee ottaa huomioon. Artiklassa tarkoitettujen oikeuksien käyttöä voidaan poikkeustapauksessa rajoittaa lailla, jos se on potilaan edun mukaista.

Sopimuksen 6 artiklan 1 kappaleen mukaan, jos henkilö ei voi antaa suostumustaan, toimenpide voidaan suorittaa vain, jos siitä on hänelle välitöntä hyötyä. Välittömän hyödyn käsitettä ei ole määritelty artiklassa tai sen selitysmuistiossa. Korkein oikeus on ratkaisussa KKO:2016:24 katsonut, että koska 6 artikla ei rajaa välitöntä hyötyä nimenomaisesti terveydelliseen hyötyyn (toisin kuin artikla 17), voisi se merkitä myös muuta kuin terveydellistä hyötyä, kuten esimerkiksi kulttuurista tai sosiaalista hyötyä.

Saman artiklan 2 kappaleen mukaan, jos alaikäinen ei lain mukaan voi antaa suostumustaan toimenpiteeseen, voidaan toimenpide suorittaa vain hänen laillisen edustajansa tai laissa määrätyn viranomaisen, henkilön tai muun tahon luvalla. Biolääketiedesopimuksen voimaansaattamista koskevassa hallituksen esityksessä on katsottu yleissopimuksen 6 artiklan 2 kohdan vastaavan potilaslain 7 §:n määräyksiä (HE 216/2008 vp).

Yleissopimus kattaa myös henkilöiden suojaamisen tutkimusyhteydessä. Yleissopimuksessa kodifioidaan aikaisemmat Euroopan neuvoston ihmisellä tehtävää tutkimusta koskevan suosituksen periaatteet (R (90) 3).

Tutkimuksella ei saa olla vastaavaa tehokkuutta omaavaa vaihtoehtoa eikä tutkittavalle saa koitua kohtuutonta riskiä suhteessa tutkimuksesta saatavaan hyötyyn.

Yleissopimuksen 16 artikla edellyttää, että tutkimuksen tieteellisyys ja eettisyys arvioidaan riippumattomasti ja monitieteisesti. Eettisessä arvioinnissa on arvioitava tutkimuksen tärkeys tieteelliseltä kannalta. Eettisen arvioinnin on oltava monitieteinen niin, että hanke voidaan arvioida juridisesta, eettisestä ja taloudellisesta näkökulmasta.

Yleissopimuksen sisältämille oikeuksille ja suojalle 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, 17 ja 20 artiklojen määräyksiä tutkimuksen kohteena olevan henkilön suojelusta.

Lääketieteellistä tutkimusta koskeva biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirja

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

Lisäpöytäkirjan mukaan tutkittavalle annettavan informaation tulee kattaa tutkimuksen tarkoituksen, tutkimussuunnitelman ja tutkimushankkeeseen osallistumisen mahdolliset riskit ja hyödyt sekä eettisen arvioinnin tuloksen. Ennen suostumuksen antamista tutkittavaa on informoitava hankkeeseen soveltuvin osin yksityiskohtaisesti lisäpöytäkirjassa mainituista asioista.

Tutkittavalle täytyy selvittää ne toimenpiteet, mihin on ryhdytty hänen yksityisyyden suojansa takaamiseksi ja sen turvaamiseksi, että hänen henkilötietonsa pysyvät salassa. Tutkittavalle on myös kerrottava, miten hänelle taataan pääsy hankkeen tuloksista syntyviin, tutkittavalle merkityksellisiin tietoihin.

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

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

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

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

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

Geenitestausta koskeva lisäpöytäkirja

Geenitestejä koskeva biolääketiedesopimuksen neljäs lisäpöytäkirja (ETS 203) hyväksyttiin 7 päivänä toukokuuta 2008 ja tulee kansainvälisesti voimaan heinäkuussa 2018. Suomi, Norja ja Islanti ovat ainoat pohjoismaat, jotka ovat allekirjoittaneet lisäpöytäkirjan. Suomi allekirjoitti lisäpöytäkirjan 27 päivänä 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 sekä 9 artiklan mukaisesta suostumuksesta on yleisellä tasolla säädetty potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain (785/1992) 3 ja 6 §:ssä. Lisäpöytäkirjan allekirjoittaminen on jo itsessään indikoinut sitä, että 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 pre-nataalisessa kehitysvaiheessa ennen syntymää hankittuja geneettisiä piirteitä. Oleellista tässä määritelmässä on, että geenitesti tehdään ihmisestä irrotetusta biologisesta materiaalista, jolloin geenitestissä on soveltuvin osin kyse henkilöön kohdistuvasta interventioista ja sitä kautta syntyvän geneettisen tiedon analyysistä. Lisäpöytäkirjan soveltamisala kattaa myös alun perin muuta tarkoitusta varten irrotetun biologisen materiaalin analyysin. 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.

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

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 informoimista asiasta.

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

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

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. Laissa on kuitenkin lisäpöytäkirjan 14 artiklaa vastaavasti otettava huomioon mahdollisuus, että alkuperäisen biologisen materiaalin luovuttanut henkilö on vastustanut biologisen materiaalin käyttöä tällaisen testin tekemiseen.

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

Potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain (785/1992) 6 §:n 2-3 momenttien ja 7 §:n edellytykset ovat lisäpöytäkirjan vaatimuksia väljemmät 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 (Liefwaard, Hendriks, Zlotnik. Leiden, 2017.)

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

2.2.3 Euroopan unioni

Perusoikeuskirja

Euroopan unionin perusoikeuskirjaan on koottu unionin kansalaisten ja kaikkien EU:n alueella asuvien henkilöiden kansalais-, poliittiset, taloudelliset ja sosiaaliset oikeudet. Sen on ensisijainen oikeuslähde arvioitaessa kansallisen lainsäädännön perusoikeuksien mukaisuutta. Perusoikeuskirja täydentää muita kansainvälisiä asiakirjoja, kuten Euroopan ihmisoikeussopimusta. Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen

oikeuskäytäntöä voidaan käyttää apuna tulkittaessa, onko tietty rajoitus perusoikeuskirjan mukainen. Perusoikeuskirja suojaa muun muassa ihmisarvoa (1 artikla), oikeutta elämään (2 artikla), oikeutta ruumiilliseen ja henkiseen koskemattomuuteen (3 artikla), oikeutta vapauteen ja henkilökohtaiseen turvallisuuteen (6 artikla), oikeutta yksityis- ja perhe-elämän kunnioittamiseen (7 artikla), oikeutta henkilötietojen suojaan (8 artikla) ja kieltää kidutuksen sekä epäinhimillisen tai halventavan rangaistuksen ja kohtelun (4 artikla).

Koskemattomuus

Perusoikeuskirjan 3 artiklassa määritellään genomitiedon hyödyntämisen kannalta keskeinen sisältö. Sen 1 kohdan mukaan jokaisella on oikeus ruumiilliseen ja henkiseen koskemattomuuteen. Artiklan 2 kohdan mukaan lääketieteen ja biologian alalla on noudatettava erityisesti seuraavia vaatimuksia ja kieltoja: a) asianomaisen henkilön vapaaehtoinen ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettu suostumus, joka on hankittu laissa säädettyjä menettelytapoja noudattaen; b) ihmisen geneettiseen jalostamiseen tähtäävien käytäntöjen kieltö, erityisesti sellaisten, joiden tavoitteena on ihmisten valikointi; c) kieltö hankkia taloudellista hyötyä ihmisruumiista ja sen osista sellaisenaan; d) ihmisten jäljentämistarkoituksessa tapahtuvan kloonauksen kieltö.

Yhteisöjen tuomioistuin vahvisti asiassa C-377/98, *Alankomaat v. Euroopan parlamentti ja neuvosto*, 9.10.2001 antamansa tuomion, Kok. 2001, s. I-7079, perusteluissa nro 70 ja 78–80, että ihmisarvo on unionin oikeuteen kuuluva perusoikeus, mikä lääketieteen ja biologian alalla edellyttää luovuttajan ja vastaanottajan vapaaehtoista ja asiaan vaikuttavista seikoista tietoisena annettua suostumusta.

Perusoikeuskirjan 3 artiklan periaatteet on esitetty Euroopan neuvoston puitteissa tehdyssä ihmisoikeuksia ja biolääketiedettä koskevassa yleissopimuksessa (ETS 164 ja lisäpöytäkirja ETS 168). Perusoikeuskirjassa ei ole tarkoitus poiketa näistä määräyksistä, ja näin ollen siinä kielletään ainoastaan lisääntymistarkoituksessa tapahtuva kloonaus. Muita kloonauksen muotoja ei sallita eikä kiellätä.

Oikeus henkilötietojen suojaan

Jokaisen oikeus henkilötietojen suojaan turvataan perusoikeuskirjan 8 artiklassa. Tällaisten tietojen käsittelyn on oltava asianmukaista ja sen on tapahduttava tiettyä tarkoitusta varten ja asianomaisen henkilön suostumuksella tai muun laissa säädetyn oikeuttavan perusteen nojalla. Jokaisella on oikeus tutustua niihin tietoihin, joita hänestä on kerätty, ja saada ne oikaistuksi. Riippumaton viranomainen valvoo näiden sääntöjen noudattamista.

Artikla perustuu Euroopan yhteisön perustamissopimuksen 286 artiklaan ja yksilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta annettuun Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiiviin 95/46/EY (EYVL L 281, 23.11.1995, s. 31) sekä Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklaan ja yksilöiden suojelusta henkilötietojen automaattisessa tietojenkäsittelyssä 28 päivänä tammikuuta 1981 tehtyyn Euroopan neuvoston yleissopimukseen, jonka kaikki jäsenvaltiot ovat ratifioineet. Euroopan yhteisön perustamissopimuksen 286 artikla on nyt korvattu Euroopan unionin toiminnasta tehdyn sopimuksen 16 artiklalla ja Euroopan unionista tehdyn sopimuksen 39 artiklalla. Olisi myös pantava merkille asetus (EY) N:o 45/2001 yksilöiden suojelusta yhteisöjen toimielinten ja elinten suorittamassa henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (EYVL L 8, 12.1.2001, s. 1). Edellä mainittu direktiivi ja asetus sisältävät henkilötietojen suojaa koskevan oikeuden käyttöön liittyviä edellytyksiä ja rajoituksia.

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

artiklassa ja Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa säädettyjen edellytysten mukaisia ja hyväksyttäviä Suomen perusoikeusjärjestelmässä.

Päätöksessä todettiin, että passin siruun talletettuja sormenjälkiä passin haltijan sormenjälkiin vertaamalla on mahdollista todeta, onko passin esittävä henkilö se, jonka passin hän esittää. Näin voidaan tehokkaasti ehkäistä passien väärinkäyttöä ja laitonta pääsyä unionin alueelle. Sormenjälkien tallettamisella passin ulkopuoliseen tietojärjestelmään turvataan yksityisyyden suojan toteutumista passiasetuksen mukaisia edellytyksiä laajemmin suojaamalla passiasiakirjan lisäksi passin haltijan todellista identiteettiä ja persoonaa.

Perustuslakivaliokunnan lausunnon (PeVL 14/2009 vp) mukaan tietojen käyttämiseen varsinaisen keräämis- ja tallettamistarkoituksen ulkopuolelle jääviin tarkoituksiin olisi kuitenkin syytä suhtautua hyvin varauksellisesti. Käyttötarkoitussidonnaisuudesta voidaan tehdä vain täsmällisiä ja vähäisiä luonnehdittavia poikkeuksia. Sääntely ei valiokunnan mukaan saisi johtaa siihen, että muu kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen liittyvä toiminta muodostuisi rekisterin pääasialliseksi tai edes merkittäväksi käyttötavaksi.

Syrjinnän kieltö

Syrjintää koskevassa 21 artiklassa kielletään kaikenlainen syrjintä, joka perustuu sukupuoleen, rotuun, ihonväriin tai etniseen taikka yhteiskunnalliseen alkuperään, geneettisiin ominaisuuksiin, kieleen, uskontoon tai vakaumukseen, poliittisiin tai muihin mielipiteisiin, kansalliseen vähemmistöön kuulumiseen, varallisuuteen, syntyperään, vammaisuuteen, ikään tai sukupuoliseen suuntautumiseen tai muuhun sellaiseen seikkaan.

Lasten oikeudet

EU:n perusoikeuskirjan lasten oikeuksia koskevan 24 artiklan 1 ja 2 kohdan mukaan lapsella on oikeus hänen hyvinvoinnilleen välttämättömään suojeluun ja huolenpitoon. Lapsen on saatava ilmaista vapaasti mielipiteensä. Lapsen mielipide on otettava huomioon häntä koskevissa asioissa hänen ikänsä ja kehitystasonsa mukaisesti. Kaikissa lasta koskevissa viranomaisten tai yksityisten laitosten toimissa on ensisijaisesti otettava huomioon lapsen etu.

Ehkäisevä terveydenhoito ja sairaanhoito

Perusoikeuskirjan 35 artikla säättää jokaisen oikeudesta saada ehkäisevää terveydenhoitoa ja sairaanhoitoa kansallisten lainsäädäntöjen ja käytäntöjen mukaisin edellytyksin.

Oikeuksien ja vapauksien rajoittaminen

Euroopan unionin perusoikeuskirjan 52 artiklan 1 kohdan mukaan perusoikeuskirjassa tunnustettujen oikeuksien ja vapauksien käyttämistä voidaan rajoittaa ainoastaan lailla sekä kyseisten oikeuksien ja vapauksien keskeistä sisältöä kunnioittaen. Suhteellisuusperiaatteen mukaisesti rajoituksia voidaan säätää ainoastaan, jos ne ovat välttämättömiä ja vastaavat tosiasiallisesti unionin tunnustamia yleisen edun mukaisia tavoitteita tai tarvetta suojella muiden henkilöiden oikeuksia ja vapauksia. Artiklan 3 kohdan mukaan siltä osin kuin tämän perusoikeuskirjan oikeudet vastaavat ihmisoikeuksien ja perusvapauksien suojaamiseksi tehdyssä yleissopimuksessa taattuja oikeuksia, niiden merkitys ja ulottuvuus ovat samat kuin mainitussa yleissopimuksessa. Tämä määräys ei estä unionia myöntämästä tätä laajempaa suojaa.

EU:n yleinen tietosuojasetus

Euroopan parlamentti ja neuvosto antoivat keväällä 2016 asetuksen luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta (EU 2016/679, jäljempänä *yleinen tietosuojasetus*). Suomessa suoraan sovellettavan tietosuojasetuksen kansallinen soveltaminen alkoi 25.5.2018. Yleisellä tietosuojasetuksella kumottiin Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 95/46/EY (jäljempänä *henkilötietodirektiivi*), joka on Suomessa pantu täytäntöön henkilötietolailla (523/1999). Vaikka

tietosuoja-asetus on kansallisesti suoraan sovellettava säädös, se ei kaikilta osin harmonisoi EU:n jäsenvaltioiden henkilötietojen suojaa koskevaa lainsäädäntöä, vaan jättää jäsenvaltioille jonkin verran kansallista, asetuksen säännöksiä täsmentävää ja täydentävää liikkumavaraa. Koska tietosuoja-asetuksen kansallinen soveltaminen on vielä tuoretta, ei sen soveltamisesta ole muodostunut kansallista tai Euroopan unionin tuomioistuimen käytäntöä.

Rekisterinpitäjä ja yhteisrekisterinpitäjä

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

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

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

Henkilötietojen käsittelyn periaatteet

Tietosuoja-asetuksen 5 artiklassa säädetään henkilötietojen käsittelyä koskevista periaatteista. Henkilötietoja on ensinnäkin käsiteltävä lainmukaisesti, asianmukaisesti ja rekisteröidyn kannalta läpinäkyvästi. Henkilötietojen on oltava asianmukaisia ja olennaisia ja rajoitettuja siihen, mikä on tarpeellista suhteessa niihin tarkoituksiin, joita varten niitä käsitellään ("tietojen minimointi"). Henkilötietojen on oltava täsmällisiä ja tarvittaessa päivitettyjä. Ne on säilytettävä muodossa, josta rekisteröity on tunnistettavissa ainoastaan niin kauan kuin on tarpeen tietojenkäsittelyn tarkoitusten toteuttamista varten. Henkilötietoja voidaan säilyttää kuitenkin pidempiä aikoja, jos henkilötietoja käsitellään tieteellisiä tutkimustarkoituksia varten edellyttäen, että tietosuoja-asetuksessa vaaditut asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet on pantu täytäntöön rekisteröidyn oikeuksien ja vapauksien turvaamiseksi. Henkilötietoja on käsiteltävä tavalla, jolla varmistetaan henkilötietojen asianmukainen turvallisuus, mukaan lukien suojaaminen luvattomalta ja lainvastaiselta käsittelyltä sekä vahingossa tapahtuvalta häviämiseltä, tuhoutumiselta tai vahingoittumiselta käyttäen asianmukaisia teknisiä tai organisatorisia toimia.

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

Henkilötietojen käsittelyn asianmukaisuudella tarkoitetaan käsittelyn kohtuullisuutta. Asianmukaisuuden on katsottu sisältävän intressipunnintaa siten, että yksittäistapauksessa tietyn käsittelyn voitaisiin katsoa olevan kohtuuton ja epälojaali rekisteröityä kohtaan, vaikka se perustuisikin 6 artiklassa tarkoitettulle lailliselle perustalle. Henkilötietojen tulee asetuksen mukaan olla asianmukaisia ja olennaisia ja rajoitettuja siihen, mikä on tarpeellista niihin tarkoituksiin, joita varten niitä käsitellään. Henkilötietojen minimointiperiaate

korostuu esimerkiksi asetuksen 89 artiklan 1 kohdassa käsiteltäessä henkilötietoja yleisen edun mukaista arkistointia, tieteellistä tutkimusta ja tilastollisia tarkoituksia varten.

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

Henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuus

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

- a) rekisteröity on antanut suostumuksensa henkilötietojensa käsittelyyn yhtä tai useampaa erityistä tarkoitusta varten;
- b) käsittely on tarpeen sellaisen sopimuksen täytäntöön panemiseksi, jossa rekisteröity on osapuolena, tai sopimuksen tekemistä edeltävien toimenpiteiden toteuttamiseksi rekisteröidyn pyynnöstä;
- c) käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi;
- d) käsittely on tarpeen rekisteröidyn tai toisen luonnollisen henkilön elintärkeiden etujen suojaamiseksi;
- e) käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi;
- f) käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän tai kolmannen osapuolen oikeutettujen etujen toteuttamiseksi, paitsi milloin henkilötietojen suojaa edellyttävät rekisteröidyn edut tai perusoikeudet ja -vapaudet syrjäyttävät tällaiset edut, erityisesti jos rekisteröity on lapsi.

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

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

Suostumus

Tietosuoja-asetuksen mukaan eräänä perusteena henkilötietojen käsittelylle on 6 ja 9 artiklan mukaan suostumus. Suostumuksen on asetuksen määritelmäsäännöksen mukaan oltava vapaaehtoinen, yksilöity, tietoinen ja yksiselitteinen. Suostumuksen edellytyksistä säädetään 7 artiklassa. Rekisteröidyllä on oikeus peruuttaa suostumuksensa milloin tahansa. Peruuttaminen ei vaikuta ennen peruuttamista suoritetun käsittelyn lainmukaisuuteen. Tästä on ilmoitettava rekisteröidylle ennen suostumuksen antamista. Peruuttamisen on oltava yhtä helppoa kuin sen antamisen. Suostumukseen ei liity kansallista sääntelyvaraa.

Henkilötietodirektiivin 29 artiklan nojalla toimii tietosuojatyöryhmä (WP29-ryhmä) on antanut vuonna 2011 näkemyksensä suostumuksen käsitteestä. (Opinion 15/2011 on the definition of consent, WP 187). Osana uuteen tietosuoja-asetukseen valmistautumista ryhmä on laatinut ohjeiston suostumuksen käsitteestä ("Guidelines on Consent under Regulation 2016/679" wp259), josta pidettiin julkinen kuuleminen vuodenvaihteessa 2017-2018. Tietosuojatyöryhmän suuntaviivat ja suositukset eivät ole oikeudellisesti sitovia. Koska niistä päättämässä on kuitenkin myös Suomen toimivaltainen tietosuojaviranomainen eli Tietosuojavaltuutettu, ja ne edustavat EU:n jäsenvaltioiden valvovien tietosuojaviranomaisten konsensusta, lienee selvää, että niihin tullaan tulevassa tulkinta- ja valvontakäytännössä viittaamaan.

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

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

Ohjeistossa on luettelo tiedoista, jotka WP29-ryhmän mukaan on ainakin annettava, jotta minimivaatimukset tietoisesta suostumuksesta hankkimiseen täyttyvät. Ohjeiston mukaan tietosuoja-asetuksesta ei seuraa tiettyä tiedon antamisen muotoa, jolloin tiedot voidaan antaa pätevästi eri tavoin, kuten kirjallisesti, suullisesti, audioviestien tai videoviestien välityksellä. Tiedon on oltava selkeää ja saatavilla olevaa, ja tiedon tulisi olla keskivertoihmisen, ei vain juristien ymmärrettävissä. Rekisterinpitäjän on selkeästi kuvailtava, mitä tarkoitusta varten suostumusta pyydetään. Myös suostumus voidaan antaa sähköisesti, jolloin pyynnön on oltava selkeä ja ytimekäs. Rekisterinpitäjän on arvioitava suostumuksen antajia, ja esimerkiksi alaikäisiltä suostumus pyydetään rekisterinpitäjän tulee varmistua, että alaikäinen ymmärtää tiedon. Jos suostumus pyydetään ennalta muotoilulla suostumuslomakkeella, pyyntö suostumuksen antamiseen tulee olla selvästi erotettavissa muista seikoista.

WP29-ryhmä käsittelee erikseen suostumuksen peruuttamisen vaikutuksia, myös tieteellisen tutkimuksen kontekstissa. Ohjeiston mukaan pääsääntö on, että kun suostumus peruutetaan, kaikki käsittely pitää lopettaa. Jos käsittelylle ei ole muuta perustetta, tieto tulee poistaa tai anonymisoida. Lisäksi ohjeessa katsotaan, että yhtä tarkoitusta varten suoritettua käsittelyä ei voi pääsääntöisesti olla useaa laillista perustetta. Jos kuitenkin tarkoituksia on useita, voi laillisia perusteita olla useita. Perustaa ei voi vaihtaa kesken käsittelyn, eli rekisterinpitäjä ei voi esimerkiksi perustella käsittelyä samaan tarkoitukseen yleisellä edulla, jos suostumus ei olekaan enää pätevä. Rekisterinpitäjän pitää ennen käsittelyä määrittellä käsittelyn laillinen perusta.

Rekisteröidyn oikeudet

Rekisteröidyn oikeuksista säädetään tietosuoja-asetuksen III luvussa. Luvussa säädetään toimitettavista tiedoista, kun henkilötietoja kerätään rekisteröidyltä (13 artikla), toimitettavista tiedoista, kun tietoja ei ole saatu rekisteröidyltä (14 artikla), rekisteröidyn oikeudesta päästä tietoihin (15 artikla), oikeudesta tietojen oikaisemiseen (16 artikla), oikeudesta tietojen poistamiseen (17 artikla, ”oikeus tulla unohdetuksi”), oikeudesta käsittelyn rajoittamiseen (18 artikla), rekisterinpitäjän velvoitteesta tehdä tiedon vastaanottajille ilmoitus henkilötietojen oikaisuista ja rajoituksesta (19 artikla), oikeudesta siirtää tiedot järjestelmästä toiseen (20 artikla), henkilötietojen käsittelyn vastustamisoikeudesta (21 artikla) ja oikeudesta olla joutumatta sellaisen päätöksen kohteeksi, joka perustuu pelkästään automaattiseen käsittelyyn, ja jolla on häntä koskevia merkittäviä vaikutuksia (22 artikla).

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

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

Suojatoimet

EU:n tietosuoja-asetus edellyttää tietyissä tilanteissa suojatoimia arkaluonteisten henkilötietojen käsittelemiseksi. Lakiehdotuksessa pohditaan, että mitä asianmukaiset suojatoimet tai toimenpiteet voisivat olla ehdotetussa genomilaissa.

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

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

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

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

Kaikki edellä mainitut perusteet edellyttävät lailla säättämisen lisäksi jonkinlaisia suojatoimia tai erityisiä toimenpiteitä rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi. Muiden kuin arkaluonteisten henkilötietojen käsittely ei sen sijaan edellytä suojatoimia (lukuun ottamatta eräitä tilanteita, joissa tietoja käsitellään muuhun kuin alkuperäiseen tarkoitukseen).

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

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

Suojatoimilla voidaan 24 artiklan mukaan estää väärinkäyttö tai lainvastainen pääsy tietoihin tai niiden siirtäminen. Siirrettäessä tietoja kolmansiin maihin 46 artiklan mukaan vastaanottavan rekisterinpitäjän tai henkilötietojen käsitelijän on toteutettava asianmukaiset suojatoimet. Niitä voivat olla mm. viranomaisten tai julkisten elinten välinen oikeudellisesti sitova ja täytäntöönpanokelpoinen väline, yritystä koskevat sitovat säännöt, tietyt tietosuojaa koskevat vakiolausekkeet tai hyväksytyt käytäntösäännöt. Suojatoimilla olisi varmistettava tietosuojavaatimusten noudattaminen ja rekisteröityjen oikeuksien kunnioittaminen, mukaan lukien rekisteröityjen täytäntöönpanokelpoisten oikeuksien ja tehokkaiden oikeussuojakeinojen, kuten tehokkaiden hallinnollisten ja oikeudellisten muutoksenhakukeinojen ja korvauksenvaatimisoikeuden, saatavuus.

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

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

Rekisteröidyn oikeuksien rajoittaminen

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

Tietosuoja-asetuksen 89 artiklan 2 kohdan mukaan tietyistä rekisteröidyn oikeuksista (15, 16, 18 ja 21 artikla) on mahdollista poiketa kansallisella lainsäädännöllä käsiteltäessä henkilötietoja esimerkiksi tieteellistä tutkimusta varten. Poikkeaminen on mahdollista siltä osin kuin rekisteröidyn oikeudet todennäköisesti estävät erityisten tarkoitusten saavuttamisen tai vaikeuttavat sitä suuresti ja tällaiset poikkeukset ovat tarpeen näiden tarkoitusten täyttämiseksi. Lisäksi poikkeaminen edellyttää, että sovelletaan artiklan 1 kohdassa tarkoitettuja edellytyksiä ja suojatoimia. Poikkeusten tulee olla tarpeellisia ja perusteltuja, ja lisäksi tulee huomioida edellytysten ja suojatoimien olemassaolo.

Kun henkilötietoja käsitellään tilastollisissa tarkoituksissa, tietosuoja-asetuksen 89 artiklan 2 kohta antaa jäsenvaltioille mahdollisuuden poiketa kansallisella lainsäädännöllä eräistä rekisteröidyn oikeuksista (15, 16, 18 ja 21 artiklat) siltä osin kuin tällaiset oikeudet todennäköisesti estävät erityisten tarkoitusten saavuttamisen tai vaikeuttavat sitä suuresti ja tällaiset poikkeukset ovat tarpeen näiden tarkoitusten täyttämiseksi. Lisäksi poikkeaminen edellyttää, että sovelletaan artiklan 1 kohdassa tarkoitettuja edellytyksiä ja suojatoimia. Rekisteröidyn perusoikeuksia ja tiedollista itsemääräämisoikeutta on kuitenkin kunnioitettava. Erityisesti tiedonsaantioikeutta on tärkeää korostaa, kun poiketaan rekisteröidyn oikeuksista. Tältä osin tietosuoja-asetuksen 13 ja 14 artikla turvaisivat rekisteröidyn tiedonsaantioikeutta. Henkilötietojen käsittelyyn osallistuva vaitiolovelvollisuutta on syytä korostaa varmistaen tilastollisen käsittelyn luottamuksellisuutta tietosuoja-asetuksen edellyttämällä tavalla.

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

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

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

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

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

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

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

Sisäänrakennettu ja oletusarvoinen tietosuoja

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

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

Tietosuojavastaava

Yleisen tietosuoja-asetuksen 27 artiklan 1 kohdan c-alakohdan mukaan tietosuojavastaava on nimitettävä aina, kun rekisterinpitäjän tai henkilötietojen käsittelijän ydintehtävät muodostuvat laajamittaisesta käsittelystä, joka kohdistuu 9 artiklan mukaisesti erityisiin henkilötietoryhmiin, joihin geneettiset tiedot kuuluvat. Näiden osalta velvollisuus nimetä tietosuojavastaava seuraa suoraan tietosuoja-asetuksen 37 artiklan 1 kohdan c-alakohdasta eikä kansallisella lailla voida erikseen säätää velvollisuudesta tietosuojavastaavan nimeämiseksi.

Tietosuojaa koskeva vaikutustenarviointi

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

Tietosuoja-asetuksen 35 artiklan 7 kohta määrittelee vaikutustenarvioinnin vähimmäissisällön. Sen mukaan arvioinnin on sisällettävä vähintään: a) järjestelmällinen kuvaus suunnitelluista käsittelytoimista, ja käsittelyn tarkoituksista, mukaan lukien tarvittaessa rekisterinpitäjän oikeutetut edut; b) arvio käsittelytoimien tarpeellisuudesta ja oikeasuhteisuudesta tarkoituksiin nähden; c) arvio 1 kohdassa tarkoitetuista

rekisteröityjen oikeuksia ja vapauksia koskevista riskeistä; ja d) suunnitellut toimenpiteet riskeihin puuttumiseksi, mukaan lukien suoja- ja turvallisuustoimet ja mekanismit, joilla varmistetaan henkilötietojen suoja ja osoitetaan, että asetusta on noudatettu ottaen huomioon rekisteröityjen ja muiden asianomaisten oikeudet ja oikeutetut edut.

Asetukset lääkinnällisistä laitteista sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinnällisistä laitteista

Euroopan unionin neuvosto ja parlamentti ovat hyväksyneet uudet asetukset lääkinnällisistä laitteista (Euroopan Parlamentin ja neuvoston asetukset (EU) 2017/45, annettu 5 päivänä huhtikuuta 2017, lääkinnällisistä laitteista, direktiivin 2001/83/EY, asetuksen (EY) N:o 178/2002 ja asetuksen (EY) N:o 1223/2009 muuttamisesta sekä neuvoston direktiivien 90/385/ETY ja 93/42/ETY kumoamisesta, jäljempänä *medical device-* eli *MD-asetus*) sekä in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinnällisistä laitteista (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetukset (EU) 2017/746, annettu 5 päivänä huhtikuuta 2017, in vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuista lääkinnällisistä laitteista sekä direktiivin 98/79/EY ja komission päätöksen 2010/227/EU kumoamisesta, jäljempänä *IVD-asetus*). Molempia asetuksia aletaan soveltaa tietyin poikkeuksin 26.5.2022 siirtymäajan päätyttyä.

IVD-asetus sääntelee aikaisempaa IVD-direktiiviä ja TLT-lakia tarkemmin geenitesteistä. Jo nykyisen sääntelyn nojalla geenitestejä pidetään ivd-laitteena, mutta asetusta laajentaa sääntelyä selkeämmin myös sellaisiin geenitesteihin, jotka ennustavat alttiutta sairastua ja jotka ennustavat lääkeaineiden vaikutusta (farmakogenomiikka). TLT-laki ja IVD-asetus sääntelevät sellaisista geenitesteistä, joita voidaan pitää ivd-laitteena eli laitteena, jolla voidaan tutkia ihmisestä otettua lääketieteellistä näytettä kehon ulkopuolella.

MD-asetus ja IVD-asetus sääntelevät erityisesti terveydenhuollossa käytettäville laitteille asetettavia vaatimuksia ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. Asetukset ovat monilta osin yhtenevät, mutta kaikkia MD-asetuksen säännöksiä ei sovelleta IVD-laitteisiin, ja IVD-laitteille on omassa asetuksessaan erityisiä säännöksiä, jonka vuoksi on säädetty kaksi erillistä asetusta.

Asetukset eivät lähtökohtaisesti säädä, miten laitteita tulee käyttää tai laitteiden käyttävien henkilöiden velvollisuuksia. Asiasta on säädetty 1 artikloissa, joiden mukaan asetusta ei vaikuta kansallisen lainsäädännön vaatimuksiin, jotka koskevat terveyspalvelujen ja sairaanhoidon järjestämistä, tarjoamista tai rahoittamista, kuten vaatimukseen, että tiettyjä laitteita voi toimittaa ainoastaan lääkärin määräyksen perusteella, vaatimukseen, että vain tietyt terveydenhuollon ammattihenkilöt tai terveydenhuollon toimintayksiköt saavat luovuttaa käyttöön tai käyttää tiettyjä laitteita tai että laitteiden käyttö edellyttää erityistä ammatillista neuvontaa.

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

In vitro -diagnostiikkaan tarkoitetuilla lääkinnällisillä laitteilla tarkoitetaan IVD-asetuksen 2 artiklan 2 kohdan mukaan sellaista lääkinnällistä laitetta, joka on esimerkiksi reagenssi, kalibraattori, vertailumateriaali, diagnostiikkasarja, instrumentti, 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 toiminnosta tai

tilasta, b) synnynnäisestä fyysisestä vammasta tai älyllisestä kehitysvammasta, c) alttiudesta sairaudelle tai taudille, d) turvallisuuden ja yhteensopivuuden määrittämiseksi mahdollisten vastaanottajien kannalta, e) hoitovasteen tai -reaktioiden ennustamiseksi, f) hoitotoimenpiteiden määrittelemiseksi tai tarkkailemiseksi. Tällaisia ovat esimerkiksi laitteet, jotka on tarkoitettu veriryhmän tai kudostyyppin määrittämiseen, syövän seulontaan, diagnosointiin tai vaiheiden määrittelyyn tai ihmisen geenitestaukseen.

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

IVD-asetus jaottelee IVD-laitteet riskiluokkiin, joita on neljä (A-D) ja joille on omat turvallisuus- ja suorituskykyvaatimukset. Geenitestit kuuluvat toiseksi korkeimpaan riskiluokkaan C ja näytteenottoastiat alimman riskin luokkaan A. Käytännössä kuluttajalle myytävät testit, jotka lähetetään kotiin, ovat näytteenottoastioita, ja itse geenitesti tehdään laboratoriossa. Geenitestit eivät ole itse suoritettavia testejä asetuksen määritelmän mukaisesti. Itse suoritettavasta testistä saisi vastauksen heti. Tällainen olisi esimerkiksi raskaustesti.

Tämän esityksen osalta keskeisin sääntely liittyy geenitestiin ja neuvontavelvollisuuteen. IVD-asetuksen 4 artiklassa on säännökset geenitesteistä, jotka tehdään Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivin 2011/24/EU (direktiivi potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävissä terveydenhuollossa, jäljempänä potilasdirektiivi) 3 artiklan a alakohdassa määritellyn terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin diagnoosia, hoidon parantamista, ennustavaa tai syntymää edeltävää testausta varten. Terveydenhuollolla tarkoitetaan potilasdirektiivin mukaan terveydenhuollon ammattihenkilön potilaalle antamia terveystalvueluita potilaan terveydentilan arvioimiseksi, ylläpitämiseksi tai palauttamiseksi, mukaan lukien lääkkeiden ja lääkinällisten 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 mahdottomina 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 lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävää laitetta. Jäsenvaltiot voivat kuitenkin hyväksyä ja sisällyttää kansallisia toimenpiteitä joilla potilaan 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 koskemaan 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.

Suomen lääkinällisistä laitteista ja tarvikkeista annettuun lakiin on tehty MD- ja IVD-asetusten ensi vaiheen kansallisen täytäntöönpanon muutokset loppuvuodesta 2017 (HE/165/2017 vp ja laki 936/2017). Asetukset ovat sovellettavissa sellaisenaan.

3 Nykytilan arviointi, esityksen keskeiset ehdotukset ja tavoitteet

3.1 Kansallisen erityislainsäädännön ja suojoimien tarve

3.1.1 Genomitiedon käsittelyä koskeva kansallinen erityislainsäädäntö

Yleisen tietosuoja-asetuksen kansallinen soveltaminen alkoi 25.5.2018 ja on suoraan sovellettavaa lainsäädäntöä. Asetus on henkilötietojen käsittelyn ensisijainen säädös ja edellyttää sitä, että kansallisesta erityislainsäädännöstä tulisi lähtökohtaisesti pidättäytyä. Asetus on vielä uusi ja siten sen soveltamisesta tai asetuksen kansalliseen sääntelyyn liittyvistä reunaehdoista ei ole vielä ehtinyt muodostua juurikaan tulkintakäytäntöä.

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

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

Perustuslakivaliokunnan mielestä on kuitenkin selvää, että erityislainsäädännön tarpeellisuutta on arvioitava myös tietosuoja-asetuksenkin edellyttämän riskiperustaisen lähestymistavan mukaisesti kiinnittämällä huomiota tietojen käsittelyn aiheuttamiin uhkiin ja riskeihin. Mitä korkeampi riski käsittelystä aiheutuu luonnollisen henkilön oikeuksille ja vapauksille, sitä perustellumpaa on yksityiskohtaisempi sääntely. Tällä seikalla on erityistä merkitystä arkaluonteisten tietojen käsittelyn kohdalla. Yhtäältä tavoitteena on välttää vähäriskisten toimien ylisääntelyä ja toisaalta varmistaa rekisteröidyn suoja korkean riskin toiminnassa. Riskinä on tietosuoja-asetuksen johdanto-osan kohdassa 75 mainittu muun muassa geneettisen tai terveyteen liittyvän tiedon käsittely, heikossa asemassa olevien yksilöiden, kuten lasten tiedon käsittely ja suuren henkilötietomäärän käsittely, joka koskee suurta määrää rekisteröityjä. Genomikeskuksen toiminnan voidaan henkilötietojen käsittelyä koskevin osin katsoa täyttävän korkean riskin toiminnan kriteerit jo edellä mainituilla perusteilla.

3.1.2 Käsittelyn oikeusperuste Genomikeskuksessa ja vaikutustenarviointi

Tietosuoja-asetuksessa on määritelty mitä tarkoitetaan geneettisellä tiedolla. Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että asetuksen tarkoittama geneettisen tiedon määritelmä on lähtökohtaisesti yhteensopiva

genomitiedon käsitteen kanssa. Yksityiskohtaisissa perusteluissa kohdassa määritelmät, on yksilöity käsitteiden eroja.

Henkilötietojen käsittely on lainmukaista vain, jos käsittelylle on yleisen tietosuoja-asetuksen 6 artiklan mukainen oikeudellinen peruste. Kansallinen asetusta tarkentava lainsäädäntö on mahdollista, kun henkilötietojen käsittely perustuu 6 artiklan 1 kohdan c tai e alakohtiin, eli silloin, kun käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi, tai kun käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi. Genomikeskuksen suunnitellussa toiminnassa voidaan katsoa kaikkien edellä mainittujen perusteiden täyttyvän. Genomitietojen käsittely on tarpeen lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi, käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai julkisen vallan käyttämiseksi.

Genomikeskuksen tehtävät on määritelty ehdotetun lain 6 §:ssä. Näihin henkilötietojen käsittelyyn liittyvät genomitietorekisterin luominen, hallinnointi ja ylläpitäminen. Rekisteriin tallennetaan lähtökohtaisesti kaikista Suomen asukkaista genomitietoa, jotka olisivat muuten tallennettuna yhteiskunnassa hajautetusti. Genomitietorekisteriä varten ei tuoteta ylimääräistä tai erillistä tietoa, vaan sitä tallennetaan sitä mukaan, kun tietoa syntyy biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa, tutkimuksessa tai yritystoiminnassa. Tietomäärä ei kasvaisi genomitietorekisteriin tehtävän tallennuksen vuoksi. Tietoa olisi pääsääntöisesti vain yksi alkuperäinen kappale, niitä ei olisi enää muissa rekistereissä. Varjorekistereitä ei ole tarkoitus synnyttää esimerkiksi tutkimustoiminnan tai kansainvälisten tietokantojen yhteyteen, vaan rakentaa tietojen saatavuutta koskevat yhteydet, joita käytetään myös kansainvälisessä yhteistyössä. Kenestäkään ei olisi tarpeen tallentaa genomitietoa kuin kerran. Jos tieto syntyy biopankkitoiminnassa, sitä ei olisi tarpeellista tuottaa uudestaan terveydenhuollossa. Tallentamiseen sisältyisi informointivelvollisuus. Genomikeskus vastaisi genomitietorekisteriin liittyvän informaation tuottamisesta, jota olisi annettavissa esimerkiksi biopankkitoimintaan osallistuvalla henkilöllä tai terveydenhuollossa. Henkilöstön käyttöoikeudet olisivat rajoitetut ja laissa tarkasti määritellyt. Käytöstä ja käyttöoikeuksista pidetään rekisteriä, joiden kautta suoritetaan valvontaa. Potilaan hoitoa varten voidaan luovuttaa yksittäistapauksessa genomitietoa, jolloin hoitosuhteen olemassaolo tarkistetaan. Genomikeskus ei luovuta genomiaineistoa TKI-tarkoituksiin, vaan tämä on biopankkitoimintaan kuuluvaa osaamisaluetta, jonka tukena Genomikeskus ja genomitietorekisteri toimivat. Tiedot pseudonymisoidaan, biopankkilaki edellyttää koodaamista. Henkilöllä on oikeus kieltää tietojensa käyttö. Käsittelyä varten luodaan korotetun tietoturvan käyttöympäristö. Genomitietojen käyttöä ja luovutusta seurataan.

Yleisen edun mukainen käsittelyn tarkoitus Genomikeskuksessa liittyisi genomistrategiaehdotuksessakin ilmaistuihin tavoitteisiin: Vuonna 2020 genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan, genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien, genomiikassa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö ja ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään. Genomitietojen käsittelyn tarkoitusta on arvioitu tarkemmin kohdassa 3.3.1 (Genomitietorekisterin tarkoitus).

Oikeasuhtaisuutta arvioitaessa olisi huomioitava odotetut hyödyt, joita ovat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy, yksilön paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään, tuloksellisempaa tutkimusta ja tutkimustiedon hyödyntämistä potilaan hoidossa sekä taloudellisen toimeliaisuuden lisääntyminen. Genomitietojen käsittelyn suhdetta perusoikeussuojaan on arvioitu kohdassa 3.3.2 (Keskitetty rekisteri ja suhde perusoikeussuojaan). Genomitietojen käyttötarkoituksen muutosta on arvioitu kohdassa 3.3.3. Suostumuksen roolia on arvioitu kohdassa 3.3.4. Yksilönäkökohtia arvioidaan kohdassa 4.5.1.

Arvioidut riskit ja suunnitellut toimet niiden ehkäisemiseksi tai riskeihin puuttumiseksi on kuvattu kohdissa 3.1.3. (kyberturvariskit), 3.2.1 (viranomaistehtävät), 3.2.5 (ICT-palvelut), 3.3.7 (tietoturallinen käyttöympäristö).

Asetuksen mukaan geneettiset tiedot ovat arkaluonteisia henkilötietoja. Niiden käsittelykiellosta säädetään tietosuoja-asetuksen 9 artiklassa. Käsittelykiellosta voidaan poiketa muun muassa seuraavalla perusteella, jota tässä lakiehdotuksessa esitetään Genomikeskuksen käsittelyperusteeksi:

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

Tallennusta genomitietorekisteriin ja Genomikeskuksen käsittelyoikeutta voidaan perustella tietosuojasetuksen 9 artiklan 2 kohdan g alakohdassa tarkoitettulla tarpeellisella ja tärkeällä kansanterveyteen, -talouteen ja tietoturvaan liittyvällä yleisellä edulla, josta säädetäisiin kansallisessa lainsäädännössä. Koska arkaluonteinen genomitieto koskee henkilön itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan edeltäviä ja tulevia sukupolvia myöten, on katsottava yleisen edun mukaiseksi se, että tiedot edellytetään tallennettavaksi korkean tietoturvan ympäristöön, jossa niiden ennakoitua ja ennakoimatonta käyttöä voidaan seurata ja valvoa tehokkaasti sekä säätää tietoturvan tasoa konkreettisen riskitason mukaisesti. Keskitetyn ratkaisun on kansainvälisesti todettu edustavan tehokkainta tapaa saavuttaa täsmälääketieteen tavoitteet.

Mainitun perusteen käyttäminen edellyttää lailla säätämisen lisäksi suojatoimia tai erityisiä toimenpiteitä rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi. Tietosuojasetuksessa on omaksuttu riskiperustainen lähestymistapa tarkoittaen sitä, että tietosuojasetuksen velvoitteet ja asianmukaiset suojatoimet on suhteutettava henkilötietojen käsittelyssä rekisteröidyn oikeuksille ja vapauksille aiheutuvaan riskiin. Korkean riskin toimintoja on arvioitava tietosuojaa koskevan vaikutustenarvioinnin kautta.

Sisäänrakennettu ja oletusarvoinen tietosuojaa on genomitietojen suojaamisessa keskeisessä roolissa. Lakiehdotuksessa korostetaan, että tässä tarkoitettuna tietosuojan turvaaminen alkaa jo prosessin alkupäässä eli silloin, kun genomitietoa syntyy esimerkiksi biopankkitoiminnassa, joka on strukturoitua, laissa säädettyä ja hyvin hallinnoitua ja valvottua. Ehdotettu genomilaki laissa säädettyine suojatoimenpiteineen lisää sisäänrakennettua ja oletusarvoista tietosuojaa.

3.1.3 Kyberturvariskit ja riskiperustainen lähestymistapa

Esityksessä on huomioitu se, että yhteiskunnassa on uudenlaisia henkilötietojen käsittelyyn ja ihmisten yksityisyydensuojaa vaarantavia kyberuhkia. Niiden tunnistamista sekä torjuntaa pyritään vahvistamaan lainvalmistelun edetessä yhteistyössä Kyberturvallisuuskeskuksen kanssa. Ehdotuksessa on tunnistettu myös se, että organisaatiot kuten Genomikeskus eivät voi kääntyä pois suunnitellun toiminnan arvioiduista hyödyistä vaan, että kyberturvallisuus tulee edellyttämään uudenlaista liittoa teknisen toteutuksen, kyberturvan ja liiketoiminnan välillä. Suomessa on säädetty tietosuojaa ja tietoturvallisuutta eri laeilla ja nykyisin myös suoraan sovellettavan tietosuojasetuksen kautta, joten perusasiat ja toimintatavat ovat hyvällä tasolla. Kyber-elementti tulisi Suomen kyberturvallisuusstrategian (Valtioneuvoston periaatepäätös 24.1.2013) mukaan kuitenkin sopeuttaa valmistella oleviin substanssilakeihin, kuten ehdotettuun genomilakiin, jolla voidaan varmistaa tehokkaan kyberturvallisuuden toteuttamisen edellytykset. Kansainvälisissä eri valtioiden kyberturvallisuuden tasoa mittaavissa indekseissä Suomi ei ole saanut kovin korkeita arvioita osakseen ja siksi lainsäädännön kehittäminen genomitietojen käsittelyn osalta olisi yksi tärkeä osakokonaisuus valtiollisen kyberturvallisuuden kehittämisessä ja vahventamisessa.

Valtioneuvoston kanslia on vastikään julkaissut raportin (Valtioneuvoston selvitys- ja tutkimustoiminnan julkaisu 30/2017), jonka tavoitteena oli selvittää, kuinka vuoden 2013 kyberturvallisuusstrategiassa asetettu tavoite ”Suomi on maailmanlaajuinen edelläkävijä kyberuhkiin varautumisessa ja niiden aiheuttamien häiriötilanteiden hallinnassa” on saavutettu ja millainen Suomen kyberturvallisuuden tavoitetilan tulisi olla vuonna 2020. Tutkimushankkeessa tehtiin turvallisuustilanneanalyysi kyberturvallisuuden megatrendeistä, selvitettiin kyberturvallisuuden nykytila ja kehittämistarpeet julkisella ja yksityisellä sektorilla, analysoitiin kuuden maan kyberturvallisuuden nykytilaa ja sen kehittämistä. Tutkimuksen perusteella raportissa todettiin, että Suomi ei ole Israeliin ja Yhdysvaltoihin verrattavissa oleva edelläkävijämaa kyberuhkiin varautumisessa ja niiden aiheuttamien häiriötilanteiden hallinnassa, mutta kuuluu kansainväliseen kärkikymmenikköön muun muassa Norjan, Ruotsin ja Alankomaiden rinnalla. Suomen kyberturvallisuuden edelläkävijyyden katsottiin olevan ennen kaikkea maan omissa käsissä. Suomen erityispiirteenä on se, että maamme ei pyri

olemaan kyberturvallisuuden huippumaa sinällään vaan edelläkävijä nimenomaan kyberuhkiin varautumisessa ja siinä kehityksessä Suomi on pitkällä. Suomella on pitkä perinne huoltovarmuudesta ja varautumiseen liittyvästä viranomaisyhteistyöstä, mitä pidetään vahvuutena. Suomessa on vahva kokonaisturvallisuuteen liittyvää viranomaisyhteistyötä ja huoltovarmuuteen liittyvää julkinen-yksityinen-yhteistyötä. Suomessa on kehittynyt yhteiskunta, jossa luotetaan sekä valtiovallantoon että verkkoympäristön toimivuuteen ja luotettavuuteen. Meillä on hyvää teknistä osaamista, vaikka osaamismassa onkin pieni. Etuna on myös innovatiivinen digiyhteiskunta ja kansainvälisesti verkottunut asema.

Edellä tarkoitettussa Valtioneuvoston raportissa todetaan, että viimeisten vuosien kuluessa on uutisoitu isoista tietovuodoista, joiden seurauksena miljoonia henkilötietoja on joutunut väärin käsiin hyvin kohdennettujen operaatioiden seurauksena. Monesta näistä suurista tietovuotohyökkäyksistä on pystytty kohdentamaan Kiinaan, mutta tutkimuksissa ei ole löytynyt viitteitä siitä, miten hyökkääjät olisivat pystyneet hyödyntämään varastamia suuria henkilötietomääriä. Terveystoimiala kuuluu eniten kyberhyökkäysten kohteeksi vuonna 2015 joutuneiden toimialojen joukkoon. Potilastiedot kiinnostavat rikollisia, koska niistä maksetaan pimeillä markkinoilla hyvin ja niitä voidaan käyttää tietojenkallastushyökkäyksissä, petoksissa sekä identiteettivarkauksissa. Kyberuhkan aiheuttaja voi rikollisten, hakkereiden, kybervakoojien, haktivistien, kybersotilaiden sekä kyberterroristien lisäksi olla organisaation sisäpiiri, johon kuuluvat muun muassa nykyiset ja entiset työntekijät, nykyiset sekä entiset palveluntarjoajat, sopimuskumppanit, konsultit, nykyiset sekä entiset toimittajakumppanit sekä liiketoimintakumppanit ja asiakkaat. Näiden osalta olisi tunnistettava, että kenellä on luottamuksellisia käyttöoikeuksia.

Valtioneuvoston raportissa todetaan, että kyberuhkien aiheuttajat kehittävät jatkuvasti uusia tapoja hyökätä organisaatioihin. Kuitenkin vaikka uudet palvelut tuovat mukanaan uudenlaisia kyberuhkia, organisaatiot eivät voi kääntyä pois verkkopalveluiden, mobiiliuden, Big Datan sekä pilvipalveluiden tuomista hyödyistä. Digitalisaatio on synnyttänyt työtä sekä elämää helpottavia uusia innovaatioita. Olisi sen sijaan lähdeittävä aivan uusilla tavoilla hakemaan IT:n, kyberturvan ja liiketoiminnan liittoa. Kyberrikosten torjuminen vaatii avoimuutta, aktiivista viestintää ja opiskelua sekä toimijoiden verkostoitumista.

Kyberuhkien torjuntaan esitetään viittä eri strategiaa. Kyberturvallisuuden pitäisi ensinnäkin olla organisaatioissa kulttuurinen pilari siten, että kyberturvallisuutta edistetään, harjoitetaan sekä arvostetaan organisaation kaikissa osissa. Koulutuksen tulisi olla riittävää, jotta tietoisuus kyberturvallisuuden uhkista tulee osaksi työntekijöiden kulttuuria. Toiseksi, liiketoiminnan tavoitteiden pitäisi olla linjattuna kyberturvallisuuden tavoitteiden kanssa siten, että kyberturvallisuus olisi aina osana teknologia- sekä liiketoimintapäätöksissä. Oleellinen osa päätöksentekoa ovat riskien hallinta sekä määräystenmukaisuus. Mitä aikaisemmin kyberturvallisuus on osana yrityksen liiketoiminnan suunnittelua, sitä parempaan lopputulokseen päästään. Kolmanneksi, organisaatioilla pitäisi olla ajan tasalla olevat palvelut sekä ratkaisut kyberhyökkäysten torjunnassa sekä organisaatioiden keskeisten varojen suojaamisessa. Organisaatioiden olisi säännöllisesti myös auditoitava luotettavan kumppanin toimesta koko tietoturvaratkaisu (esim. testaushyökkäykset sekä toimintatapojen testaukset). Neljänneksi, olisi mietittävä huolellisesti sopivat kumppanit kyberturvallisuudessa; keiden kanssa kyberturvallisuutta voidaan kehittää parhaiten kokonaisuutena, strategisena kumppanuutena ja minkälaisia muita kumppaneita pitäisi olla. Viidenneksi, investoinnit sekä kyberturvallisuuteen että tietoturvaluuteen tulisi turvata. Investoinneissa on otettava huomioon riskit, käytettävät kyberturvallisuusratkaisut, käytettävissä olevat tietolähteet sekä turvattava data/informaatio.

Strategisten tavoitteiden toimeenpanon yleiseksi haasteeksi on mainittu resurssien puute. Koska kyberturvallisuuden tulisi olla organisoituna jokapäiväiseen virkatyöhön, esitetään lakiehdotuksessa suojatoimena yhden henkilötyövuoden lisäresursointia Genomikeskuksen kyberturvallisuuden varmistamiseksi (ns. kyberturvallisuuden johtaja), jotta jatkuvasti uusia ratkaisuja vaativa kyberturvallisuusajattelu pysyisi ajankohtaisena. Jos Genomikeskuksen toimintaympäristössä ei kyettä havainnoimaan haitallista kyberturvallisuuteen liittyvää liikennettä tai tunkeutumisyrittäjiä, olisi niiden torjunta mahdotonta. Kyberturvallisuuden johtamisessa tulisi voimakkaammin ottaa elinkeinoelämä mukaan ja toimia enenevässä määrin julkinen-yksityinen –mallin mukaan. Toiminnan tulisi perustua varmuuteen ja luottamukseen, niin kansallisesti kuin erityisesti kansainvälisessä kentässä. Koko Genomikeskuksen toiminnan ja sen ekosysteemin toimijoiden tulisi luoda luottamusverkosto, jossa tietoa voidaan vaihtaa

sovitulla tavalla. Valtioneuvoston raportissa todetaan, että kyberturvallisuuden turvaaminen ei ole mahdollista vain kansallisin toimin, vaan sen tuottaminen alkaa Suomen ulkopuolelta, jonka osalta kansainvälinen yhteistyö on olennaista.

Lainsäädännön tarpeellisuutta ja välttämättömyyttä on lakiehdotuksessa arvioitu riskiperustaisen lähestymistavan kautta. Riskinä genomitietoja käsiteltäessä on tietojen väärinkäyttö ja esimerkiksi tietojen vuotaminen, minkä mahdollisuus tulisi minimoida. Tietoja itsessään on vaikea minimoida, koska on mahdotonta ennustaa, mitä genomitietoja yksittäisestä henkilöstä tulevaisuudessa tarvitaan. Genomitieto on luonteeltaan pääosin muuttumatonta ja nykytiedon valossa kiinnostus kohdistuu ennen kaikkea genomien noin 1 %:n luokkaa olevaan muuttuvaan osaan. Ajan kuluessa ja tietämyksen kasvaessa saattaa kiinnostus kohdistua muihin genomien osiin, joita olisi säilytettävä vertailutietona myös tulevia sukupolvia varten. Tietojen olisi oltava ajantasaisia sekä tarvittaessa saatavilla ja käytettävissä. Tämä kokonaisuus vaikuttaa myös genomitietojen säilytysaikaan. Genomikeskuksen yksi tärkeimmistä palveluista esimerkiksi biopankeille ja terveydenhuollolle olisi se, että koko tietoaineistoa päivitetään yhtäaikaaisesti ja yhdenmukaisesti.

Käyttöoikeushallinnalla, henkilöstön kouluttamisella ja muilla teknisillä ja organisatorisilla toimenpiteillä (esim. 17 §, 23 §, 29 §) estetään väärinkäyttö ja lainvastainen pääsy tietoihin. Näistä teknisistä ja organisatorisista toimenpiteistä on suomalaisilla yrityksillä vahvaa osaamista, jota tulisi hyödyntää Genomikeskuksen tietoturvaratkaisuissa. **Käyttöoikeudet** määritellään ehdotetussa genomilaissa kunkin henkilön työtehtävät huomioon ottaen. Luonnolliset henkilöt, organisaatiot ja tietotekniset laitteet on **tunnistettava** luotettavasti. Samalla estetään tietojen saattaminen rajoittamattoman henkilömäärän saataville ja varmistetaan, **että käsitellään vain kulloinkin tarpeellisia genomitietoja. Näin kyetään minimoimaan tieto tapauskohtaisesti** (esim. 23 §, 24 §, 30 §).

Rekisteröidyn oikeuksien turvaamiseksi yksilöllä on ehdotetun genomilain mukaan **informoitava** (22 §) tietojen käsittelystä valtakunnallisissa tietojärjestelmäpalveluissa. Yksilöllä on **oikeus kieltää** (26 §) määrittämiensä tietojen luovuttaminen genomitietorekisteristä. **Käyttö- ja luovutuslokiteitojen** (esim. 30 §) keräämisellä ja lokivalvonnalla varmistetaan, että rekisteröity tai muu lokivalvontaa suorittava henkilö voi jälkikäteen tarkastaa, kuka on katsonut hänen genomitietojaan ja puuttua mahdollisiin väärinkäytöksiin.

Edellä esitetyillä perusteilla, Genomitietojen käsittely Genomikeskuksessa perustuisi pääsääntöisesti lakiin. Genomitietoja saa luovuttaa muuhun käyttötarkoitukseen vain, jos sille on olemassa lakiperuste tai asiakkaan nimenomainen suostumus.

Riskien minimoimiseksi tekniikan kehitystä olisi seurattava, jotta genomitiedot voidaan suojata luotettavasti, ottaen kuitenkin huomioon uusimman tekniikan toteuttamiskustannukset. Ehdotetun genomilain mukaan tietojärjestelmien ja asiakasasiakirjojen tietorakenteiden on mahdollistettava tietojen suojaaminen. Järjestelmiä on seurattava ja arvioitava ja niiden on täytettävä tietyt olennaiset vaatimukset.

3.2 Genomikeskus

Lakiesityksessä ehdotetaan, että Suomeen perustetaan kansallinen genomikeskus, Suomen Genomikeskus, jonka toiminta alkaisi 1.1.2019 ja kattaisi koko Suomen maantieteellisen alueen. Suomen Genomikeskuksen englanninkielinen nimi olisi Genome Center Finland ja ruotsinkielinen Genom Center Finland.

Genomikeskuksen perustaminen on osa pääministeri Juha Sipilän hallitusohjelman täytäntöönpanoa. Hallitus päätti huhtikuussa 2017, että Suomeen perustetaan genomikeskus. Genomikeskuksen taustat ovat lisäksi kahdessa kansallisessa strategiassa. Hallituksen toimenpiteet 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. Genomikeskus toimisi tiiviissä, usean toimijan muodostamassa

toimintaympäristössä - ekosysteemissä, johon genomikeskus loisi lisäarvoa genomitietorekisterin ja siihen pohjautuvien asiantuntijapalveluiden kautta erityisesti terveyden- ja sairaanhoidon sekä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarpeisiin. Ekosysteemiin kuuluisivat olennaisesti biopankit, Suomen Biopankkiosuuskunta - FINBB, syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset, yliopistosairaalat, yliopistot, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL), Kansaneläkelaitos (Kela), THL:n käyttölupaviranomainen sekä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiosektorin toimijat. Genomikeskus lisäisi ekosysteemissä genomitiedon arvoa kokoamalla, harmonisoimalla ja yhdistämällä eri tiedon tuottajien, kuten biopankkien ja terveydenhuollon toimintayksiköiden toiminnassa syntyvää genomitietoa. Genomikeskuksen kokoaman genomitiedon arvo tiedon tuottajille, käyttäjille ja koko yhteiskunnalle ylittäisi moninkertaisesti alkuperäisten yksittäisten genomitietovarastojen arvon ja tulisi taloudellisesti edullisemmaksi kuin hajautetussa mallissa. Genomikeskuksen olisi mahdollista ylläpitää laadullisesti homogeenistä, yhtäläiset kriteerit täyttävää genomitietorekisteriä ja tehdä päivityksiä koko genomitietoaineistoon samanaikaisesti. Genomikeskus vakioisi genomitiedon hallinnan prosessit, tekisi kokoamaansa aineistoon laaduntarkastuksia ja tarjoaisi ekosysteemille genomitiedon asiantuntemuksen verkoston, joka tulkitseisi genomitietoa sitä tarvitsevalle asiakaskunnalle. Suomessa toimii jo nyt geenianalytiikka- ja bioinformatiikka-alan yrityksiä, joiden tietotaitoa lakiehdotuksessa esitetään hyödynnettäväksi Genomikeskuksen toimintojen rakentamisessa. Näistä yrityksistä monet kilpailevat globaaleilla markkinoilla ja niiden käyttämät teknologiat ovat kansainvälisesti katsoen huippuluokkaa.

Genomikeskuksen tehtävät jakautuisivat kahteen ydinalueeseen: kansallisen genomitietorekisterin luomiseen, hallintaan ja ylläpitämiseen, sekä genomilääketieteeseen ja genomitiedon käyttöön liittyviin asiantuntijapalveluihin. Tässä tarkoitettu Genomikeskuksen ydintehtävät olisi oikeudellisesti jaoteltava edelleen viranomaistehtäviin, julkisiin hallintotehtäviin sekä palvelutehtäviin.

3.2.1 Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät

Genomikeskuksen tärkein viranomaistehtävä liittyisi väestön genomitietoa sisältävän genomitietorekisterin luomiseen, ylläpitämiseen ja hallintointiin sekä genomitiedon käsittelyyn laissa säädettyä tarkoitusta varten. Näihin tehtäviin katsotaan liittyvän ehdotetun lain tarkoittamassa mittakaavassa osin jopa merkittävää julkisen vallan käyttöä, minkä vuoksi niiden hoitamista ei perustuslain 124 §:n mukaan antaa kuin viranomaisen tehtäväksi. Genomikeskuksen tulisi lisäksi luoda kansallisen genomitietorekisterin rinnalle aktiivisen prosessoinnin palvelut (genomitiedon käyttöpalvelut), joiden onnistuminen on kriittistä Genomikeskuksen toiminnan onnistumiselle. Aktiivisen prosessoinnin palveluihin sisältyy merkittäviä toimintoja, joiden ei lakiehdotuksessa lähtökohtaisesti arvioida edellyttävän viranomaistoteutusta.

Julkishallinnon toimintaan ja sitä ohjaavaan lainsäädäntöön on perinteisesti liittynyt korostettu puolueettomuuden, lainmukaisuuden ja riippumattomuuden vaatimus, mikä ilmenee mm. hallintolain (434/2003) 6 §:stä, jonka mukaan viranomaisten toimien on oltava puolueettomia. Kansallisen genomitietorekisterin ylläpidosta vastaavan tahon tulisi siten olla mahdollisimman neutraali suhteessa kaikkiin genomitiedon tuottajiin (mm. biopankkeihin) ja käyttäjiin (kuten terveydenhuoltoon), millä on huomattava merkitys arvioitaessa Genomikeskuksen ja sen myötä genomitietorekisterin hallinnollista sijoituspaikkaa. Hallintolaki ohjaa viranomaisen menettelyä siten, että kaikkien eri osapuolten etuja on tarkasteltava yhdenvertaisista lähtökohdista. Genomitietorekisterin ylläpitoa hoitavan yksikön tulisi nauttia erityisen suurta julkista luotettavuutta ja olla yleistä etua toteuttava siten, että erilaiset etuintressit eivät pääse vaikuttamaan tehtävän luotettavaan hoitamiseen. Sosiaali- ja terveysministeriön alaisista virastoista Genomikeskuksen ja genomitietorekisterin sijoituspaikaksi tulisi kyseeseen käytännössä vain Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Sen tehtäviin tai kyvykkyyksiin ei kuitenkaan sellaisenaan ilman merkittäviä uusia investointeja soveltuisi kaikkien nyt kyseessä olevien genomitietorekisterin infrastruktuuriin, tekniseen toteutukseen ja tietojärjestelmiin liittyvien tehtävien hoitaminen.

Perustuslain 124 § on merkityksellinen arvioitaessa genomitietorekisteriin liittyvien ICT-ratkaisujen teknistä toteutusta, jota koskevaa osaamista on jo muilla olemassa olevilla ekosysteemin julkisilla ja yksityisillä toimijoilla, kuten esimerkiksi Kansaneläkelaitoksella (Kela), CSC – tieteen tietotekniikan keskus Oy:llä, sairaanhoitopiireillä, korkeakouluilla, Suomen Molekyylilääketieteen Instituutilla (FIMM), BCPlatforms Oy:llä sekä Medisapiens Oy:llä. Lakiehdotuksen valmistelussa on arvioitu mahdollisuutta luoda

genomitietorekisteri monen ICT-toimittajan tuottamana, jolloin eri toimijat voisivat tuottaa eri osia genomikeskuksen suunniteltuun ICT-kokonaisuuteen. Näihin voisivat lukeutua esimerkiksi genomitiedon raakadatan säilytys, varianttikuvauksen säilytys, tilastotasoinen genomitiedon jakaminen tai genomitiedon kopioiden säilytys. Hajautetun toteutuksen etuna olisi, että uuden kehitystyön sijasta voitaisiin nojautua valmiiden olemassa olevien tuotteiden ja palvelujen hyödyntämiseen.

Perustuslain 124 §:n mukaan julkisen hallintotehtävän antaminen muulle kuin viranomaiselle on mahdollista vain lailla tai lain nojalla, jos se on tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi eikä vaaranna perusoikeuksia, oikeusturvaa tai muita hyvän hallinnon vaatimuksia. Tarkoituksenmukaisuuden arvioinnissa on perustuslain esitöiden (HE 1/1998) mukaan kiinnitettävä huomiota tehtävän luonteeseen sekä yksityisten henkilöiden ja yhteisöjen tarpeisiin. Vaikka genomitiedon tallentaminen on pääosin teknisluonteista toteutusta, kyse olisi ennen kaikkea potilasasiakirja-aineiston säilyttämiseen verrattavissa olevasta varsin mittavasta salassa pidettävän aineiston käsittelystä. Asiakastietolakia koskevassa hallituksen esityksessä (HE 253/2006 vp, s. 31) todetaan, että tällaisen tehtävän hoitajan tulisi nauttia suurta julkista luotettavuutta, kun kyse on kansalaisten yksityisyyden kannalta arkaluonteisten henkilötietojen säilyttämisen valtakunnallisesta hoitamisesta.

Kuten potilastietojen osalta, tulisi kansalaisten voida luottaa siihen, että heidän koko valtakunnan laajuudessa käsiteltävää genomitietoa säilytetään laillisin ja asianmukaisin menettelyin. Siltä osin kuin kyse on potilaan hoidosta, saattaa genomitietojen tallentamis- ja säilytystavalla olla lisäksi ratkaiseva merkitys henkilön hengen ja terveyden, ja siten potilasturvallisuuden kannalta. Yksityisyyden suojan ja potilasturvallisuuden näkökohdista tarkasteltuna tällaisten palvelujen hoitovastuu tulisi toteuttaa vakaan pitkäaikaisratkaisun pohjalta. Sosiaali- ja terveysministeriön hallinnon alalla tässä tarkoitettun pitkäaikaisratkaisun voisi tuottaa lähinnä Kansaneläkelaitos, jonka tehtäväksi on jo aiemmin säädetty potilastiedon arkistointi- ja luovutushallintapalvelujen ylläpito ja jolla on laaja kokemus arkaluonteisen asiakastiedon käsittelystä ja suurista tietomassoista. Kelalla on jo varsin mittavia teknologisia perusratkaisuja, joita genomitietorekisterin tekniseen toteutukseen tarvitaan ja jotka olisi mahdollista toteuttaa verrattain nopealla aikataululla genomikeskuksen toiminnan käynnistämisen yhteydessä. Käytännössä vastuu genomitietorekisterin luomisesta ja ylläpidosta olisi Genomikeskuksella, joka ohjeistaisi Kansaneläkelaitosta genomitiedon valtakunnallisen tallennuksen menetelmästä ja Kansaneläkelaitos vastaisi siitä, että tiedot ovat saatavilla Genomikeskuksen ja lain edellyttämällä tavalla. Genomikeskukselle kuuluva rekisterinpitäjän vastuu ei siirtyisi Kansaneläkelaitokselle, joka olisi oikeudellisesti henkilötietojen käsitelijä. Kansaneläkelaitos vastaisi kuitenkin tietojen säilyttämisestä, kiistämättömyydestä, eheydestä ja todistusvoimasta. Kansaneläkelaitos ei vastaisi genomitiedon oikeellisuudesta, minkä osalta vastuu olisi genomitiedon alkuperäisellä rekisterinpitäjällä eli esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittajalla. Genomitietorekisteriin liittyvät varmennepalvelut voisi hoitaa väestörekisterikeskus, jonne osaaminen on keskittynyt potilastietojärjestelmien osalta.

Genomitietorekisterin viranomaistoteutuksen arvioidaan tekevän teknisen ratkaisun tietoturvallisuuden ja muun kokonaisuuden hallinnasta asukkaiden oikeusturva huomioiden varmempaa yhden toimijan tuottamana kuin usean. Samalla varmistettaisiin genomitiedon eri versioiden, kuten alkuperäisen ja jäljennöksen, yhdenmukaisuus. fyysisesti keskitetty yhden toimijan tuottama ratkaisu olisi lisäksi kustannustehokkaampi ja laadukkaampi vaihtoehto genomitietorekisterin hallinnalle ja ylläpidolle. Osakokonaisuuksiin perustuvan genomitietorekisterin hajautetun toteutuksen vahingoksi saattaisi muodostua organisaatioiden erilaiset toiminta- ja tietoturvakulttuurit, fyysisesti hajautetun järjestelmän yhdenmukainen hallinta, terveydenhuollossa ja tutkimuksessa syntyvän genomitiedon siiloutuminen sekä genomitiedosta tuotettavien kopioiden tallentaminen useisiin eri paikkoihin. ICT-ratkaisujen toteuttamista koskevaan valintapäätökseen vaikuttavat lisäksi se, että lakiehdotuksen yhtenä strategisena tavoitteena olisi varmistaa, että terveydenhuollossa on vuonna 2020 edellytykset genomitiedon tehokkaaseen käyttöön. ICT-toimittajan kyvykkyyttä olisi tärkeää tarkastella nimenomaan tässä tarkoitettusta näkökulmasta. Esimerkiksi mahdollisuus kytkeä tekniset ratkaisut Kelan ylläpitämään Kanta-arkistoon, ympärivuorokautinen hälytysvalmius, potilasturvallisuus, yksilöiden oikeusturva, mahdollisuus tuottaa terveydenhuollolle asetettuja vaatimuksiakin korkeampi tietoturvan aste, kyberturvallisuusnäkökohdat, kansalaisten luottamus ja toiminnan pysyvyys ovat keskeisiä kriteereitä.

Vastaavanlaista valtakunnallisia tietorekistereitä luodaan Suomessa monella hallinnonalalla. Esimerkiksi valtiovarainministeriön hallinnonalalla on luotu tulorekisteri ja luottotietorekisteri. Näille kaikille tarvitaan erityisesti korkean kyberturvallisuuden ICT-järjestelmät (fyysinen sijainti Suomessa, luotettavat kansallisen edun varmistavat toimijat), reaaliaikaiset tietoliikenneyhteydet, ympärivuorokautinen ylläpitotaso sekä mahdollinen huoltovarmuus.

Kelan roolia Genomikeskuksen teknisen osuuden ja siten viranomaistehtävien toteutuksessa arvioitaessa nousee keskeiseen asemaan kysymys Kansaneläkelaitoksen ohjauksesta. Kansaneläkelaitosta koskevan lain (731/2001) 1 §:ssä säädetään, että Kela toimii itsenäisenä julkisoikeudellisena laitoksena. Perustuslain 36 §:n 1 momentin mukaan laitoksen hallinnon ja toiminnan valvonta kuuluu eduskunnan valitsemille valtuutetuille. Eduskunnan vaikutusmahdollisuudet Kansaneläkelaitoksessa ovat merkittävät. Heidän tehtäviinsä kuuluu mm. valvoa Kansaneläkelaitoksen toimintaa ottaen muun ohella huomioon laitoksen palvelujen laatu ja saatavuus. Tulevaisuudessa on mahdollista, että Kela tulisi eriyttämään ja laajentamaan ICT-toimintonsa, myös sosiaali- ja terveysministeriön toimialan ulkopuolelle. Genomilain jatkovalmistelussa tullaan täsmentämään, että mikä on Genomikeskuksen ohjausvastuuseen liittyvä STM:n rooli suhteessa eduskunnan ohjaukseen, kun kyse on Kansaneläkelaitokselle säädettävistä genomitietorekisterin teknisistä viranomaistehtävistä. Lakiehdotuksessa esitetään, että genomitietorekisteriin liittyvä ohjaus toteutettaisiin erillislainsäädännön, eli genomilain, ei Kansaneläkelaitosta koskevan kautta.

3.2.2 Asiantuntijatehtävät

Genomitietorekisteriin liittyvien ydintehtävien lisäksi Genomikeskuksen keskeisiin viranomaistehtäviin kuuluisi toimia suomalaisena genomilääketieteen osaamiskeskuksena ja asiantuntijaresurssina. Tässä tarkoitettuna tehtävänä myötä keskuksen tehtäviin kuuluisi erityistä asiantuntemusta vaativa genomitiedon käsittelyä (ml. kerääminen, tallentaminen ja muu käyttö) ja geenitestien käyttöä koskeva ohjeistaminen ja arviointi. Ohjeiden laatiminen toteutettaisiin koko maan asiantuntijoiden yhteistyönä yliopistosairaaloiden ja alan tutkimuslaitosten verkostomallina siten, että ohjeistukset olisivat näyttöön perustuvia ja alueellisesti tasapuolisia. Genomikeskuksen tulisi ohjeistaa eettisesti kestävien ja yksityisyyden suojan huomioivien toimintamallien rakentumista terveydenhuollossa erikoissairaanhoidon laajemmin myös siellä, missä genomitiedon käsittely ei ole toistaiseksi ollut ajankohtaista.

Genomikeskuksen tulisi palvella sekä asiantuntijoita (esim. lääkäreitä ja tutkijoita) että väestöä genomitietoon liittyvissä kysymyksissä. Genomikeskuksen ohjeiden ja suositusten on tarkoitus olla riippumattomia ja tutkimusnäyttöön perustuvia vahvoja kansallisia suosituksia genomitiedon käsittelystä tai geenitestien käytöstä. Ohjeet eivät ole oikeussääntöjä tai oikeudellisesti sitovia, mutta niillä voi olla yksilöiden ja yhteisöjen oikeuksiin tosiasiallisesti ulottuvia vaikutuksia. Genomikeskus ohjeistaisi esimerkiksi julkista ja yksityistä terveydenhuoltoa (ml. valinnanvapauden piirissä olevat yksityiset Sote-keskukset ja asiakaseteleillä hankittavat yksityisten yritysten palvelut) geenitesteistä ja niiden valinnasta. Tämä ei olisi palveluvalikoiman ohjeistamista, vaan olisi Genomikeskuksen itsenäinen tehtävä. Genomikeskus ohjeistaisi myös biopankkeja ja tutkijoita genomitutkimuksiin liittyvien sekundaarilöydösten palauttamisesta näytteen antajille, jotta ne voisivat täyttää lakisääteiset (esim. biopankkilaisissa) asetetut velvollisuudet. Ohjeistus yhdenmukaistaisi tutkimuskentän menettelytapoja, jotka ovat tällä hetkellä toisistaan poikkeavia. Ohjeilla olisi tätä kautta suoraan yksilöiden terveyteen ulottuvia vaikutuksia. Välillisesti genomikeskuksen suosituksilla voi olla vaikutusta kela-korvattavuuteen sikäli kuin ohjeistuksella olisi liityntä palveluvalikoimaan. Lisäksi olisi tärkeää, että genomikeskus loisi strategioita esimerkiksi farmakogenomiikan käytöstä julkisessa terveydenhuollossa.

Nykytilanteessa korkein asiantuntemus geneettisen tiedon soveltamisessa terveydenhuoltoon on julkisessa terveydenhuollossa eli erityisesti yliopistosairaloissa, joissa toimivat harvinaissairauksien yksiköt ja kliinisen genetiikan eli perinnöllisyyslääketieteen yksiköt. Ne edistävät ja toteuttavat geneettisen tiedon, mukaan lukien genomitiedon asianmukaista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä omilla alueillaan harvinaissairauksien kansallisen ohjelman ja erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä annetun valtioneuvoston asetuksen (582/2017, *keskittämisasetus*) mukaisen kliinisen genetiikan palveluiden järjestämisvastuun perusteella. Julkisrahoitteisessa terveydenhuollossa tavoitteena on mahdollisimman suuren terveyshyödyn saavuttaminen mahdollisimman vähillä kustannuksilla, jolloin

genomiikan tehokkaalla hyödyntämisellä tarkoitetaan sitä, että tutkimuksia tehdään vain lääketieteellisesti perustelluissa tilanteissa ja vain siinä laajuudessa, mikä kulloinkin on tarpeen, ja muiden kuin yksilöä ja kansanterveyttä hyödyttävien tavoitteiden puuttuessa yksilön oikeuksiin, autonomiaan, tietosuojaan ja esimerkiksi oikeuteen tietää tai olla tietämättä liittyvät kysymykset on mahdollista käsitellä asianmukaisesti ja riskit minimoiden.

Koska genomikeskuksen tehtävänä olisi edistää genomitiedon käsittelyä terveydenhuollon lisäksi myös tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa, on lainvalmistelussa tuotu esille huoli siitä, että tehtävät olisivat ristiriidassa edellä mainittujen terveydenhuollon tavoitteiden kanssa. Eturistiriitojen välttämiseksi ja puolueettomuuden turvaamiseksi Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät esitetään lakiehdotuksessa toteutettavaksi laaja-alaisen, valtakunnallisen yhteistyöverkoston kautta. Asiantuntijapalvelut tulisivat organisoida siten, että kaikkien viiden yliopistollisen sairaalan ja niiden yhteydessä toimivien yliopistojen ja mahdollisesti joidenkin muidenkin keskeisten toimijoiden näkemykset ja asiantuntemus huomioidaan genomitiedon tehokkaan ja asianmukaisen käytön edistämiseksi. Verkostomallilla turvattaisiin genomilääketieteen asianmukainen soveltaminen terveydenhuollossa, osaaminen kaikissa viidessä yliopistosairaalassa ja kunkin yhteistoiminta-alueen asiantuntijapalvelut alueen väestölle. Verkostomalli myös mahdollistaisi eri puolille Suomea sijoittuvan erityisasiantuntijuuden ja resurssien hyödyntämisen mahdollisimman tehokkaasti koko väestön hyväksi.

Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät eivät olisi ristiriidassa keskittämisasiasetuksen kanssa, jossa säädetään erikoissairaanhoidon työnjaosta. Keskittämisasiasetuksen 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. Asetuksen 3 §:n 6 kohdan mukaan Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirille kuuluu terveydenhuollon menetelmien (ml. terveydenhuollon laitteiden, geenitestien) arviointia sairaanhoitopiireissä koskevat koordinaatiotehtävät. Menetelmien arvioinnissa näkökulmana voi olla menetelmän kliininen vaikuttavuus, turvallisuus ja kustannukset sekä menetelmän käyttöön liittyvät sosiaaliset, eettiset, organisatoriset ja juridiset vaikutukset. Genomikeskus toimisi tässä tarkoitettussa tilanteessa genomiiikan osalta nimenomaan keskittämisasiasetusta täydentävänä asiantuntijaresurssina, jonka osaaminen ja asiantuntijuus perustuisi hallinnoimansa genomitietorekisterin hyödyntämiseen. Genomikeskus voisi koota ja yhdistää Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirille parhaan saatavilla olevan tiedon tukemaan genomiiikan osalta terveydenhuollon menetelmiä koskevia terveystieteellisiä ja kliinisiä päätöksiä. Genomikeskus voisi tuottaa erityisesti tietoa kansainvälisistä käytännöistä ja tarjota tietoa muissa maissa tehdyistä arviointitöistä.

Genomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita. Viranomainen voi laissa säädetyn tehtävänsä alalla antaa ohjeita ilman erityistä valtuutusta. Niiden laadinnassa olisi kuitenkin mahdollista ottaa huomioon sairauksien seulonnan diagnostiikan, hoidon ja seurannan muut menetelmät, joita kehitetään esimerkiksi Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin yhdessä erikoislääkäriyhdistyksen kanssa laatimissa Käypä hoito –suosituksissa sekä muissa, kuten yliopistosairaaloiden tuottamissa ohjeissa. 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. Suositusten tekemisestä voisi olla vastuussa Genomikeskuksen alaisuudessa toimiva (esim. yliopistosairaaloiden verkostomallinen) ryhmä, joka voisi toimia yhdessä Käypä hoito –suositusryhmien tai muiden, esimerkiksi yliopistosairaaloiden, kanssa hyödyntäen olemassa olevaa metodi-, teknistä ja implementaatio-osaamista, mukaan lukien suositusten viemistä potilaskertomukseen liitettävän päätöksentuen muotoon. Tässä tarkoitettuina osin Genomikeskuksen roolia tulisi tarkastella osana sosiaali- ja terveysministeriön vastuulla olevan ohjausjärjestelmän kokonaisuutta.

Genomikeskus olisi myös aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilääketieteen yhteistyössä. Genetiikka, kuten kaikki lääketiede, on kansainvälistä ja Genomikeskuksen tulisi asemoitua aktiiviseksi toimijaksi kansainvälisessä toimintaympäristössä. Samalla tulisi varmistaa, että väestön genomitiedon käytön hyödyt palautuvat Suomeen. Suomi allekirjoitti 10 huhtikuuta 2018 julistuksen, joka tavoitteena on tarjota Euroopan

unionin jäsenille rajat ylittävää, tiedosta johdettua terveyttä ja hoitoa. Suomi ja muut julistuksen allekirjoittaneet valtiot sitoutuvat rakentamaan tutkimuskohortin, joka rakentuu kansallisten genomstrategioiden ja –aloitteiden varaan, ja jonka toteuttamiseksi sekvensoidaan miljoonan ihmisen genomi. Genomikeskus voisi toimia tässä tarkoitettussa yhteistyössä asiantuntijaroolissa ja olla mukana varmistamassa, että genomitietoa käytetään Suomen lainsäädännön mukaisesti ja Suomea hyödyttävällä tavalla. Tässä tarkoituksessa genomitieto on kuvailtava siten, että se on tulevaisuudessa kansainvälisesti löydettävissä, saavutettavissa ja käytettävissä, sekä yhteen toimivaa kansainvälisten tietokantojen kanssa. Genomikeskuksen tehtäviin voisi kuulua valtakunnallinen ohjeistaminen siitä, että minkälaisessa kansainvälisen yhteistyön mahdollistavassa muodossa genomitieto tulisi kuvata.

Edellä mainitut tehtävät ovat kaikki perustuslain 124 §:ssä tarkoitettuja julkisia hallintotehtäviä, joihin sovelletaan hallinnon yleislakeja ja prosesseja, ja jotka kuuluvat muun muassa oikeusasiamiehen laillisuusvalvonnan piiriin. Julkista hallintotehtävää ei voi antaa muulle kuin viranomaiselle, ellei se ole tarpeen tehtävän tarkoituksenmukaiseksi hoitamiseksi eikä se vaaranna perusoikeuksia, oikeusturvaa tai muita hyvän hallinnon vaatimuksia, ja siitä on säädetty laissa tai lain nojalla. Valtion viranomaisten suoritteiden maksullisuuden ja suoritteista perittävien maksujen suuruuden yleisistä perusteista sekä maksujen muista perusteista säädetään valtion maksuperustelaisissa. Viranomaisen maksullinen palvelutoiminta ja maksullisen julkisoikeudellisten suoritteiden suuruus määritettäisiin genomikeskukselle myöhemmin erikseen säädettävässä maksuasetuksessa. Julkisoikeudellisista suoritteista perittävän maksun tulee vastata niiden tuottamisesta valtiolle aiheutuneita kustannuksia.

3.2.3 Palvelutehtävät

Edellä kuvattujen tehtävien lisäksi Genomikeskuksella olisi maksullisia palvelutehtäviä, jotka eivät välttämättä sisältäisi julkisen vallan käyttöä tai joissa julkisen vallan käytön osuus olisi vähäinen. Näitä palvelutehtäviä olisivat esimerkiksi genomitietorekisteriin kriittisesti liittyvät genomitiedon käyttöpalvelut, joiden toteuttamiseen olisi hyvät edellytykset esimerkiksi CSC:n, THL:n ja Kelan yhteistyössä.

Genomikeskuksella olisi myös muita palvelutehtäviä, esimerkiksi tilaustyönä toteutettavat tekniset analyysi- ja aineistopalvelut, laskentatehon välityspalvelut sekä genetiikkaan liittyvät maksulliset asiantuntija- ja koulutuspalvelut. Genomikeskuksen olisi lisäksi mahdollista tarjota palveluna genomitiedon hallinnan ja säilytyksen tietoturvallisia kokonaisratkaisuja muille maille. Pitkällä aikavälillä on tarkoitus, että genomikeskuksen kustannukset voidaan suurelta osin kattaa maksullisen palvelutoiminnan ja ulkoisen rahoituksen kautta. Palvelutehtävät olisivat sellaisia, että Genomikeskus voisi toimeksiannon kautta antaa tehtäviä esimerkiksi ekosysteemin muille toimijoille (esim. biopankeille sekä geenianalytiikka- ja bioinformatiikka-alan yrityksille, jotka voisivat hoitaa niitä Genomikeskuksen lukuun. Genomikeskuksen ansaintalogiikkaa ei tulisi arvioida pelkästään Genomikeskuksen vaan koko ekosysteemin näkökulmasta ja tiiviissä yhteistyössä toisiolaissa tarkoitettua käyttölupaviranomaisen ja palveluoperaattorin toimintojen käynnistämistä valmistelevan työryhmän kanssa.

Palvelutehtävien kustannukset olisi lähtökohtaisesti mahdollista kattaa maksuilla, joista säädettäisiin sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön asetuksella. Vaihtoehtoisesti palveluiden tarjoaminen voisi olla luonteeltaan kilpailullaista tarkoitettua taloudellista toimintaa. Viimeksi mainitun osalta palveluiden toteutuksen riippuvuus ulkopuolisesta rahoituksesta saattaisi muodostaa ongelman perustuslain 124 §:n, erityisesti puolueettomuuden ja tasapuolisuuden sekä luottamuksen kannalta. Lisäksi koska liiketoimintaa sisältyy riskejä, tulisi siihen liittyvät palvelut hoitaa erillisinä genomitiedon hallinnan ja säilyttämisen kansallisesta ratkaisusta. Siltä osin kuin Genomikeskuksen toiminnassa olisi kyse toimimisesta markkinoilla kilpailutilanteessa, tulisi varmistua siitä, että toiminnassa ei sovelleta menettelyä tai rakennetta, joka vääristäisi tai estäisi kilpailua markkinoilla. Kilpailuneutraaliteetin riittäväksi turvaamiseksi taloudellinen ja ei-taloudellinen toiminta tulisi erottaa kirjanpidollisesti ja toiminnallisesti toisistaan. Viranomaisen taloudellista toimintaa ei saisi tukea ei-taloudellisen toiminnan saamalla julkisella rahoituksella tai sen tuotoilla tavalla, joka olisi omiaan vääristämään tai estämään kilpailua.

Genomikeskus palvelisi ensisijaisesti ammattilaisia ja heidän hoidossaan olevia henkilöitä, mutta myös suoraan yksilöitä esimerkiksi siten, että heistä genomitietorekisteriin tallennettua genomitietoa käytettäisiin

sähköisissä omahoitopalveluissa. Lisäksi henkilöt voisivat tallentaa itseään koskevaa genomitietoa omatietovarantoon. Genomikeskuksessa ei olisi tarkoitus käsitellä palvelutoimintana näytteitä, joiden osalta asiantuntemusta ja osaamista olisi biopankkitoiminnassa. Genomikeskukselle ei olisi tarkoituksenmukaista hankkia myöskään sekvensointikapasiteettia tai luoda omaa tutkimus- tai palvelulaboratoriota, sillä Suomessa alan keskeiset toimijat ovat jo joko investoimassa sekvensointilaitteiden hankintaan tai selvittävät parhaillaan tarvetta siihen.

3.2.4 Hallinnollinen sijoituspaikka

Genomikeskuksen perustamiseen ja toimintaan liittyy merkittäviä tietohallinto- ja henkilöstöinvestointeja. Investointitarpeiden minimoiseksi esitetään, että Genomikeskus rakentuisi ekosysteemin eri toimijoiden eli olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Siten Suomeen ei lähtökohtaisesti olisi tarkoituksenmukaista perustaa kokonaan uutta organisaatiota, vaan tavoitteena olisi hyödyntää olemassa olevaa ekosysteemiä kokonaisuutena ja tarjota eri organisaatioille niiden vahvuuksien mukaisia tehtäviä Genomikeskuksen toiminnassa, kuten mm. edellä on Genomikeskuksen tehtävien osalta esitetty. Lakiehdotuksessa ehdotetaan Genomikeskuksen hallinnolliseksi sijoituspaikaksi Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta (THL) ja sen toiminnan kansallista ohjausta sosiaali- ja terveysministeriölle. Genomitiedon säilytykseen liittyvien ICT-ratkaisujen toimittajaksi esitetään Kansaneläkelaitosta. Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä olisi Genomikeskus. Fyysisen sijainnin osalta esitetään, että Genomikeskus sijaitisi toimintaympäristössä, jossa sen asiantuntijoilla olisi päivittäin mahdollisuus vuorovaikutukseen muiden genomilääketieteen ja –tutkimuksen asiantuntijoiden kanssa. Genomikeskuksen tulisi sijaita ympäristössä, jossa genomilääketiedettä harjoitetaan. Koska THL on monipaikkainen organisaatio, olisi genomikeskuksen fyysisestä sijoittautumisesta tehtävä erillinen alueellistamisselvitys. Genomikeskuksen alueellistamista koskevaa kysymystä on arvioitu kohdassa 3.2.6 ja asia käsitellään alueellistamisen koordinaatioryhmässä 14.6.2018. Esitystä täydennetään tältä osin lausuntokierroksen jälkeen.

Genomikeskuksen sijoittamista STM:n hallinnonalalle puoltavat erityisosaamisen tarve arvioitaessa genomitiedon tuottamista ja käyttöä terveydenhuollossa sekä terveysalan tieteellisessä tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa. Lain soveltamisalan piiriin kuuluvat terveydenhuollossa, biopankkitoiminnassa ja muussa lääketieteellisessä tutkimuksessa sekä yritystoiminnassa tuotetut ja tallennetut genomitiedot. Genomikeskuksen tehtävät palvelevat terveys- ja hyvinvointihyötyjen saavuttamista ja ovat siten kiinteässä yhteydessä sosiaali- ja terveydenhuollon toimintamallien uudistamiseen. Muista Pohjoismaista ainakin Norjassa ja Tanskassa paikallista genomikeskusta tai genomitiedon keskitettyjä hallintaratkaisuja valmistellaan kyseisten maiden terveysministeriöiden hallinnonalalla. Genomitiedon hyödyntämisessä ovat keskeisessä asemassa myös muut sosiaali- ja terveysministeriön hallinnonalan terveyttä koskevat rekisteritiedot, joista suuri osa on arkaluonteista ja jotka vaativat omia käsittelysäännöksiään. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi toimia läheisessä yhteistyössä sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa lakiehdotuksessa (HE 159/2017()) tarkoitettun kansallisen lupaviranomaisen kanssa, jota on ehdotettu sijoitettavaksi terveyden- ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen. Lupaviranomaisen olisi voitava hyödyntää lupapäätöksissään Genomikeskuksen asiantuntemusta genomitietorekisterin rekisterinpitäjänä.

Genomikeskus esitetään perustettavaksi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen hallinnolliseen yhteyteen ja huomioiden erityisesti puolueettomuus ja objektiivisuusvaatimukset. THL:n tehtäviin kuuluvat sosiaali- ja terveydenhuollon yleisten tutkimus-, seuranta-, arviointi-, kehittämis- ja ohjaustehtävien lisäksi eräitä lainsäädännössä erikseen säädettyjä tehtäviä. Tutkimukseen liittyvien tehtävien hoitamista varten THL:ssä on esimerkiksi kansallista biopankkitoimintaa (THL Biopankki) sekä Genomiikka ja biomarkerit –yksikkö, joka tekee tiivistä strategista yhteistyötä Suomen molekyyli- ja lääketieteen instituutin, FIMM:n kanssa. THL:llä on oma Tietovarantopalvelut –yksikkö, joka vastaa mm. käyttöilupäätöksistä ja käyttöluupiin liittyvistä tietotilinpäätöksistä. THL ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä. Lisäksi rekistereitä kootaan ja hyödynnetään THL:n tilastoviranomaistoiminnassa ja muissa THL:lle lailla säädettyissä tehtävissä. Tulevaisuudessa THL:n juridisessa yhteydessä, mutta erillisyyksikkönä, on esitetty olevan toisilain tarkoittama kansallinen käyttöilupaviranomainen.

Jotta epäilystä THL:n biopankin, Genomiikka- ja biomarkerit -yksikön, lupaviranomaistoiminnan ja Genomikeskuksen keskinäisestä riippuvuudesta ei syntyisi, Genomikeskus on perusteltua perustaa erillisessä THL:n yhteydessä olevassa yksikössä, jolla on oma operatiivinen ohjausryhmänsä ja strateginen ohjaus. Ohjausryhmässä olisivat edustettuina ainakin ne rekisterinpitäjät, joiden tuottamat genomitiedot tallennetaan genomikeskukseen. Genomikeskuksen strateginen ohjaus olisi perustamisvaiheessa osa sosiaali- ja terveysministeriön alaisuudessa tapahtuvaa täsmälääketieteen osahankkeiden yhteistä ohjausta, jota toteutetaan myös kansainvälisen strategisen neuvottelukunnan muodossa. Toiminnan vakiinnuttua on mahdollista siirtää ohjaus osaksi THL:n strategista tulosohtausprosessia.

THL:n yksikköjen erityisasemasta on aiemmin säädetty mm. valtion mielisairaaloiden, lastensuojeluyksiköiden ja vankiterveydenhuollon osalta, jotka ovat itsenäisiä, mutta toimivat THL:n alaisuudessa ja tulosohtauksessa. Lakiehdotuksessa esitetään, että Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen (ei ”alaisuuteen”) perustetaan itsenäinen Genomikeskus –niminen yksikkö, jolla on sen omia hallinnon palveluja tukeva henkilöstö. Genomikeskuksella tulisi olla riittävä oma henkilöstö genomitietorekisterin ja niihin liittyvien palvelujen ylläpitämiseksi. Genomikeskus olisi hallinnollisesti osa THL:n organisaatiota, jolloin esimerkiksi Genomikeskuksen henkilöstön olisi täydentävästi noudatettava THL:n toimintaohjeita. Genomikeskuksen tehtävät määriteltäisiin ehdotetulla genomilailla. Genomikeskuksen johtaja ratkaisisi yksikköä koskevat asiat, joita ei ole säädetty ohjausryhmän ratkaistavaksi taikka erikseen säädetty tai määrätty tai työjärjestyksessä tai taloussäännössä muun virkamiehen ratkaistavaksi. Toisin kuin THL:n muissa itsenäisissä yksiköissä, Genomikeskuksen tulosohtauksesta, yleisestä ohjauksesta, johdosta, kehittämisestä ja hallinnollisesta valvonnasta vastaisi ainakin alkuvaiheessa sosiaali- ja terveysministeriö. Lakiehdotuksen tarkoituksena on esittää Genomikeskukselle samanlaista rakennetta THL:n yhteyteen kuin mitä toisiolaissa on esitetty käyttöluovaviranomaisen asemasta THL:n osana.

3.2.5 ICT-palvelut

Genomitietorekisterin muodostamiseen tarvittavat ICT-palvelut ovat koko genomikeskuksen toiminnan keskeinen kivijalka, jonka pitää edustaa maailman huippua. Teknologia-alustan kyvykkyys, toimintavarmuus ja nopeus vaativat jatkuvaa innovaatiota ja investointeja. Lisäksi ajanmukaiseen tietoturva- ja sertifiointitasoon pääseminen ja sen jatkuva ylläpitäminen ja uudistaminen vaativat investointeja ja osaamista.

THL:n noin neljänkymmenen hengen organisaatio ei nykykapasiteetillaan pystyisi tuottamaan Genomikeskukselle genomitietorekisterin tarvitsemaa ICT-palvelua, mutta sitä olisi mahdollista ja olisi todennäköisesti tarve ostaa laitoksen ulkopuolelta. ICT-palveluihin olisi luettavissa ainakin säilytysjärjestelmän fyysiset järjestelmät, joita ovat konesali, tietoliikenneyhteydet, tallennuspalvelimet, tietokantapalvelin, käsittelypalvelimet, genomitietokannan määrittely ja ohjelmisto, genomitiedon vastaanotto-prosessi, metatietomalli, säilytysformaattit, laatu-kriteerit, laadunarviointi ja tiedon siirto säilytysjärjestelmään.

Lainvalmistelun yhteydessä on tuotu esille modernien, globaalien pilviteknologioihin perustuvien alustaratkaisujen edut. Pilvipalveluiden tallennus- ja laskentakapasiteetti olisivat käytännössä rajattomat ja kustannukset ennustettavia perustuen toteutuneeseen käyttöön. Nojautumalla jo vakiintuneisiin ratkaisuihin ja standardeihin olisi mahdollista varmistaa tiedon jatkojalostus, yhteismitallisuus sekä jakaminen sitä tarvitsevien ja käyttävien tahojen kanssa. Myös tekoälyn kehitys etenee kiihtyvää vauhtia. Sen hyödyntäminen vaatisi suurta laskenta ja tallennuskapasiteettia, jota monet globaalit alustaratkaisut pystyvät tarjoamaan.

Lakiehdotuksessa tunnustetaan, että toiminnan rakentamiseen ja ylläpitämiseen paikallisella ratkaisulla on erilaiset lähtökohdat kuin globaalilla isolla pilvitoimijalla. Kun huomioidaan lisäksi, että genomitietorekisterillä pitäisi olla liittymäpinnat terveydenhuollon rekistereihin ja muihin terveydenhuollon tietojärjestelmiin, kasvavat rekisterin toteutukselle asetetut vaatimuksetkin. Lakiehdotuksen tavoitteiden saavuttamisen ja kansallisen tietopääoman kartuttamisen kannalta keskeistä olisi, että genomitietoa ei saisi ajautua ylikansallisten toimijoiden hallintaan, jolloin Suomen lainsäädäntöä ei voida ulottaa koskemaan sitä.

Ehdotuksessa esitetään tässä sekä edellä kohdassa 'Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät' mainituin perustein ja perustuslain 124 §:ään nojautuen, että genomitietorekisteri toteutetaan paikallisesti ja maantieteellisesti Suomen rajojen sisäpuolella viranomaisvastuulla. Kela tuottaisi ICT-palveluista genomikeskukselle konesalit, palvelimet ja tietoliikenneyhteydet. Koska kyseessä on erittäin iso rekisterin luomishanke, tulisi se tehdä yhdessä genomialan asiantuntijoiden kanssa ja yhteistyössä jo olemassa olevien tietokantojen ylläpitäjien kanssa. Genomikeskus voisi itse määrittellä käyttämänsä tietojärjestelmät yhdessä THL:n ja muiden genomiosaajien kanssa. Alustavia vaatimuksia Genomikeskuksen tietojärjestelmiin liittyen ovat, että genomitieto säilytetään fyysisesti keskitetyssä järjestelmässä, säilytykselle asetetaan tavallista korkeammat tietoturva-vaatimukset (korkean riskin toiminta), ICT-toimintoihin sisältyy viranomaistehtäviä, järjestelmän on oltava yhteensopiva sekä tutkimuksesta että terveydenhuollosta tuotetulle genomitiedolle, Genomikeskus käsitelisi keskitetysti koko genomitietoaineistoa sekä yhteen toimivuus terveydenhuollon ja Kanta-järjestelmien kanssa.

Yhden henkilön koko genomi on suuruusluokaltaan 200 gigatavua (GB). Genomista johdetun yhden varianttiedoston suuruus on noin 100 GB henkilöä kohden. Sadantuhannen henkilön varianttikuvaukset edellyttäisivät siten tilaa noin 10 petatavua (PB). Kansaneläkelaitoksella on lainsäädäntöön pohjautuva Kanta-palvelu terveydenhuollossa syntyvien potilastietojen arkistointia varten ja noin 800 hengen ICT-osasto järjestelmän ylläpitämistä varten parhaiden ICT-alan käytäntöjen ja teknologioiden avulla. Kantassa on yli 5,5 miljoonan henkilön tiedot, mukaan lukien edesmenneiden tietoja. Potilastiedon keskitetyn tallennuksen tietoturvaratkaisuja on Kansaneläkelaitoksessa arvioitu ja kehitetty vuosikymmenien ajan. Tietoaineistoa säilytetään alueellisesti neutraalissa, kahdessa toisistaan maantieteellisesti erillään olevissa tallennuspaikoissa, joista toisessa on alkuperäinen aineisto ja toisessa sen kopio. Konesaleihin ei pääse kulkemaan omin avuin, ihmisten liikkumista valvotaan, tiloissa mitataan ilmankosteutta sekä lämpötilaa ja tiloissa on automaattinen palosammutusjärjestelmä ympärivuorokautisen hälytysvalmiuden lisäksi. Kaikki tietoliikenneyhteydet on kahdennettu, varavoimaa on siten, että tietoliikenne voi toimia puoli vuotta ilman ulkopuolista apua, jos valtakunnasta loppuu sähkö. Konesaleihin on rakennettu pitkälle integroidut ja automatisoidut yksityiset pilvipalvelimet tietojen tallennusta varten. Vuoden 2016 aikana potilastiedon arkisto ja OmaKanta siirrettiin uuteen yhteiseen ympäristöön ja myös sähköiset lääkeresepit on siirretty Kansaneläkelaitoksen sisäiseen pilveen, mikä on nostanut tietojen säilytyksen luotettavuutta ja parantanut vasteaikoja. Arkistointia ei ole katsottu voitavan luovuttaa alihankintana ulkopuolisen yksityisen tai ulkomaisen toimijan hoidettavaksi, kun kyseessä on ihmisten arkaluonteiset potilastiedot.

Kanta-järjestelmän kokonaisuutta säännellään tällä hetkellä kahdella lailla ja jatkossa sovellettaneen myös eduskunnassa hyväksyttävänä olevaa ehdotusta laiksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (HE 159/2017, toisiolakia). Tiedonhyödyntäjiä ovat kansalaisten lisäksi julkinen terveydenhuolto, yksityisen terveydenhuollon toimijat, terveyspalvelujen tuottajat ja apteekit. Tietoliikenneyhteydet on luotu kaikkiin tiedonhyödyntäjien suuntiin. Terveydenhuollon toimijat, joiden tuottamista tiedoista Kanta muodostuu, ovat sertifioituja ja tietoliikenneyhteydet ovat varmistettuja. Terveydenhuollon ammattihenkilöt tunnustetaan vrk-kortin kautta. Asiakastietolain muutosvalmistelun yhteydessä on pohdittu laajemmin sitä, että ketkä tai mitkä tahot voisivat olla Kanta-järjestelmässä olevan tiedon hyödyntäviä tahoja. Tulevaisuudessa Genomikeskus on alustavien keskustelujen perusteella mahdollista lisätä tiedonhyödyntäjien joukkoon.

Kanta-järjestelmässä on tällä hetkellä noin 1,5 PB tietoa, mikä on suuruusluokaltaan huomattavasti vähemmän kuin mitä genomitiedon tallennus edellyttäisi. Kantaan olisi kuitenkin mahdollista tallentaa myös genomitietoa, mutta tallennustekniikkaan tulisi käyttää eri teknologiaa kuin Kanta-palveluissa ja pakatun tiedon avaamiseen tarvittaisiin algoritmeja. Kustannustason ei odoteta genomitiedon tallennuksen myötä nousevan, sillä kustannusten arvioidaan pienenevän samassa suhteessa, kun tiedon määrä kasvaa. Levytekniikka halpenee nykytiedon valossa noin 40 % vuodessa. Koska monenlaisten arkkitehtuurien ylläpitäminen on kallista, tulisi niille pyrkiä luomaan mahdollisimman monia yhteisiä toimintoja kustannusten hillitsemiseksi. Esimerkiksi 24/7 hälytysvalmius kriittisen tietoturvan palvelujen turvaamiseksi on kallista ja se olisi järkevää toteuttaa yhteisesti esimerkiksi Kanta ja genomitietorekisterin osalta.

Kelalla on Kanta-järjestelmän kautta kokemusta hyvin vaativista suostumuskäytännöistä ja kaikki luovutukset toissijaiseen käyttötarkoitukseen on tähän asti toteutettu suostumusten kautta. Tietosuoja-

asetuksen kansallisen soveltamisen alkaessa kansalaiset voivat ohjata tiedon liikkumista kielloilla ja näin on ehdotettu tehtäväksi asiakastietolakia koskevassa muutosesityksessä. Tieto kulkee aina keskitettyjen tietovarantojen kautta, kun tietoja luovutetaan rekisterinpitäjältä toiselle. Alueellinen neutraliteetti on turvattu ja tietoja ei jaeta Suomen ulkopuolelle. Kelan kokemusten mukaan ihmiset ovat kiinnostuneita omien tietojensa hallinnasta ja siitä, että kuka tietoja katselee. Kansalaisluottamuksen näkökulmasta on koettu tärkeäksi, että pilviratkaisu sijaitsisi Suomessa.

ICT-palvelujen tuottamisen näkökulmasta on tärkeä huomata, että Genomikeskuksen toiminnan alussa painopiste tulisi olemaan tutkimuksessa tuotettuun genomitietoon perustuvasta toiminnasta. Genomitiedon hallinnassa tulisi lisäksi huomioida, että moderni innovointi- ja tutkimustoiminta on lähtökohtaisesti kansainvälistä ja siten olisi pystyttävä ratkaisemaan, miten voidaan taata aito ja avoin kansainvälinen yhteistyö. Genomitiedon ICT-ratkaisuissa tulisi muun muassa ratkaista se, että miten genomitieto saadaan käyttöön suurteholaskenta-alustalle. Tutkijat tarvitsevat genomiaineistoa käsiteltäväksi yhdessä muiden maiden ja kansainvälisten aineistojen kanssa samalla alustalla. Tässä tarkoitettua kehitystyötä jatketaan lainvalmistelun edetessä ja lakiehdotusta täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

Jatkovalmistelussa selvitetään myös genomitietorekisterin rajapinnat kansainvälisiin tietokantoihin. Genomikeskuksen toiminnassa olisi tarkoitus toimia yhteistyössä kansainvälisten tietokantojen toimittajien kanssa tutkimustulosten tiedonvaihtamiseksi. Kansainvälisissä tietokannoissa on kyse julkisista tai avoimista tietokannoista, jotka eivät sisällä henkilötasoaista tietoa. Tällaisia ovat esimerkiksi tutkimusjulkaisijoiden vaatimat geenilöydösten säilytykseen tarkoitettut tietokannat. Samoin Genomikeskuksen suunniteltu kliininen variaatitietokanta vastaa kansainvälisiä tietokantoja, joissa on kuvattu yhteyksiä sairauksien ja geenien välillä. Genomikeskuksen toimintojen aloittamisen yhteydessä tulisi arvioida mitkä kansainväliset tietokannat olisivat käyttökelpoisia Genomikeskuksen toiminnassa.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirillä (HUS) ja Helsingin yliopistolla on yhteisesti rakenteilla tehokas sekvensointilaboratorio, joka tulevaisuudessa tulee tuottamaan sekä terveydenhuollolle että tutkimukselle sekvensointeja kansallisella tasolla. Siten tulevaisuudessa Genomikeskuksen tallennetuista genomitiedoista suuri osa tulee olemaan terveydenhuollossa tuotettua tietoa. Genomitietorekisteri voisi näin muodostaa loogisesti Kantaan kuva-arkistoa vastaavan laajennoksen. Olennainen ero olisi se, että Genomikeskus käsittelee säännöllisesti koko genomitietorekisteriä ja terveydenhuollon käytävissä olisi siten säännöllisesti tarkentuvaa genomitietoa hoidettavana olevasta potilaasta.

3.2.6 Alueellinen sijoituspaikka

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

Lääketiede, genomituotantoteknologiat, bioinformatiikka ja muu tietämys kehittyvät erittäin nopeasti ja vailla oikeaa toimintaympäristöä osaaminen vastaavasti vanhenee nopeasti. Genomikeskuksen ydintehtävät vaativat kapeaa erityisosaamista. Alan huippuosaajista on valtava kansainvälinen kilpailu. Osajien rekrytoinnin kannalta on oleellista, että Genomikeskus sijaitsee 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 genomilääketieteen klinisen yksikön ja akateemisten genomitutkimusyksiköiden kanssa.

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

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

Genomikeskus tulisi tarvitsemaan myös vahvaa kansantautien epidemiologian osaamista, joka on Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen Helsingin toimintojen vahva osaamisalue. THL:n Helsingin yksiköllä ja FIMMilla 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) ainutlaatuista Suomessa. Helsingin yliopistossa on Suomen ainoa farmakogenetiikan oppituoli sekä hyvin aktiivinen ja kansainvälistä huippua olevaa alan tutkimusta. Farmakogenetiikkaa pidetään yhtenä ensimmäisenä käytännön sovelluksista, joista odotetaan laajasti hyötyä potilaille.

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

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

HUS on lisäksi vastikään hyväksynyt uuden suurtehoskvensaattorin investoinnin Meilahden kampuksella sijaitsevaan HUSLABiin vuodelle 2018. Samassa yhteydessä HUSLABin Genetiikan linjaan perustettiin uusi Genomiyksikkö uusien laajojen genomitason tutkimusten tuottajaksi. HUSLABin Genomiyksikkö on HUSin ja FIMMin yhteisyksikkö, jossa FIMMin teknistä genomiosaamista yhdistetään HUSLABin akkreditoituun genetiikan palvelulaboratorioon ja uusimpaan genomitiedon tuotanto- ja käsittelylaitteistoon, jolloin syntyy valtakunnallisestikin katsoen selkeästi suurin ja merkittävin klinisen genomitiedon tuotantoyksikkö. Sekvensointilaitteen kapasiteetti tulee riittämään nykysuunnitelmien mukaiseen diagnostiseen eksomi- ja osin jopa genomitason sekvensointipalveluun tarvittaessa koko Suomen tarpeeseen. Hyvin toimivan laboratorioinfrastruktuurin ja riittävän tehokkaiden tiedonsiirto- ja käsittelyjärjestelmien varaan voidaan helposti kasvattaa tuotantokapasiteettia tarpeiden mukaan.

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

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

Genomikeskuksen alueellinen eriyttäminen genetiikan suurtehoskvensaattorin 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 keskuksen on yli 300 asiantuntijan organisaatio. CSC on valtion erityistehtävayhtiö, jolla on kyvykkyys tukea genomitiedon hallintaa valtakunnallisesti. CSC johtaa mm. Suomen ELIXIR life science osakeskusta (Valtiosopimus 7/2015) ja koordinoi tietokantojen, työkalujen, koulutusmateriaalien, tallennuspalvelujen ja suurteholaskennan resursseja Suomessa. CSC:llä, FIMMillä ja THL:n Helsingin Meilahden toimipisteellä on jo nyt vahva genomitiedon hallinnan infrastruktuuri, joka perustuu näiden kolmen organisaatioiden määrätietoisesti rakennettuun kansainvälisesti näkyvään asiantuntijoiden väliseen yhteistyöhön. Yhteistyötä tukemaan on mm. rakennettu yksityiset ja suuritehoiset tietoliikenneyhteydet organisaatioiden välille.

Lisäksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lakiehdotuksen (HE 159/2017 vp, toisiolaki) tarkoittama käyttöluovutuslainomainen ja palveluoperaattori sijaitsisivat Helsingissä, mikä voi helpottaa näiden saumatonta yhteistyötä Tiivis yhteistyö toisiolaissa tarkoitettujen toimijoiden kanssa olisi erittäin tärkeää, sillä genomitiedon ollessa kyseessä, tietojen yhdistäminen tapahtuisi aina genomilain tarkoittamassa korkeamman tietoturvan ympäristössä käyttäen Genomikeskuksen osaajien asiantuntija-apua.

Suuri osa genomitiedon huippuosajista 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 sekä kansainvälisten asiantuntijoiden suoraviivaista vierailua Genomikeskuksen asiantuntijoiden luona ja tilaisuuksissa, ja säästämällä Genomikeskuksen asiantuntijoiden aikaa matkustaessa.

Koska THL on monipaikkainen organisaatio ja sillä on toimipisteitä useissa Suomen eri kaupungeissa, 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 muuhun THL:n toimipisteen läheisyyteen, kuten Ouluun, Tampereelle ja Kuopioon. Näiden osalta lakiesityksessä on tunnustettu, 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 genomilääketieteen osaamisen ja Genomikeskuksen ympärille muodostuvan tutkimus- ja yritystoiminnan tasapainoista alueellista kehitystä Suomessa.

Fyysisen etäisyyden ei ole arvioinnissa lähtökohtaisesti katsottu muodostavan estettä valtakunnalliselle yhteistyölle, tiedonsiirrolle ja tiedon tallentamiselle taikka genomitietorekisterin ja tietoturvallisten käyttöympäristön luontiin, hallintoihin tai ylläpitoon. On kuitenkin syytä muistaa, että nyt siirrettävät genomitietomäärät ovat kertalukuja suurempia kuin mihin nykyisin on totuttu. Väestölle suunnatun

tiedottamisen, oppimateriaalin laatiminen ja julkaiseminen, viestintä kansalaisvuoropuhelun aktivoimiseksi sekä viestinnän seuraaminen tai kansalaismielipiteen kerääminen voisivat olla paikasta riippumatonta toimintaa, johon Genomikeskuksen fyysisellä sijaintipaikalla 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 ja meta-analyysseihin. Tampereelle on juuri perustettu TKI-keskus, joka tarjoaa tutkimushallintoon, tietosuojaan, eettisiin kysymyksiin/lausuntoihin ja innovaatio (IPR) toimintoihin liittyviä palveluja virtaviivaistettuina yhdestä paikasta. Tampereella tarjotaan myös genotyypaus- ja sekvensointipalveluita sekä tarjoaa erinomaiset puitteet modernille lääkekehitykselle.

Oulussa olisi suuren siirtokapasiteetin yhdysliikennepisteitä, jollaiseen liittyttyään Genomikeskuksella olisi vähintäänkin riittävä tiedonsiirtokapasiteetti esimerkiksi Kansaneläkelaitoksen fyysisesti hallinnoimien genomitiedon tallennuspalvelimien ylläpitoon, niillä tapahtuvaan kehitystyöhön ja muihin etäyhteyksiin. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin (PPSHP) vastuulle on valtioneuvoston asetuksessa (582/2017) annettu koordinaatiovastuu terveydenhuollon menetelmien arvioinnista, joka sisältää myös geneettisten tutkimusten arvioinnin. THL:n toimipiste Oulussa sijaitsee Kontinkankaan kampuksella, jonne sijoitettuna Genomikeskus sijoittuisi Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiriin (PPSHP) Oulun yliopistollisen sairaalan (OYS) ja Oulun yliopiston (OY) lääketieteellisen tiedekunnan (LTK) sekä biokemian ja molekyyli lääketieteen tiedekunnan (BMTK) välittömään yhteyteen.

Kuopion eduksi voidaan lukea, että Itä-Suomen yliopisto on Suomen laajin terveystieteen kouluttaja. Kuopiossa toimii kansallisia tai merkittäviä terveystieteen kokonaisuuksia, kuten Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus (Fimea), kansallisen neurokeskuksen koordinoitihanke, Itä-Suomen Biopankki, Kuopion yliopistollinen sairaala, Itä-Suomen genomikeskus (UEF infrastruktuuri), Bioinformatiikkakeskus (UEF infrastruktuuri), Kuopion kaupungin ja KYSin terveystiedon tietoaallas, lukuisia tekoälyä terveystiedon käsittelyssä hyödyntäviä hankkeita sekä vaikuttavuusosaamista (Vaikuttavuuden talo). Savilahti-hankkeessa Kuopion kaupungin tavoitteena on rakentaa merkittävä kokonaisuus KYS-UEF-Savonia –kampukselle, jossa on nykyisin 9 000 opiskelijaa ja 10 000 työpaikkaa. 2020-luvulla tavoitteena on saavuttaa 15 000 opiskelijaa ja 13 000 työpaikkaa.

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

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

3.3 Genomitiedon hallinta, säilytys ja käsittely

3.3.1 Genomitietorekisterin tarkoitus

Genomitietorekisterin luominen on genomikeskuksen toiminnan tärkein asia. Rekisterin tietosisältö muodostuisi pääsääntöisesti Suomen asukkaista saaduista genomitiedoista ja niihin liittyvästä metatiedosta. Genomitietorekisteriin tallennettavalla genomitiedolla tarkoitetaan aina salassa pidettävää, tietosuojasetuksen 4 artiklan 13 kohdassa tarkoitettua arkaluonteista henkilötietoa, joka kuvaa ihmisen koko genomirakennetta tai ihmisen genomia kokonaan tai osittain. Metatiedolla tarkoitetaan tietoa esimerkiksi genomitiedon löydettävyydestä ja saatavuudesta (mistä ja mitä tietoa löytyy), pääsynhallinnasta (kuka voi päättää tiedon luovutuksesta käyttäjille), yhteen toimivuudesta (miten varmistetaan yhteiset tiedostomuodot

ja tiedonsiirtoprotokollat) sekä uudelleen käytettävyydestä (millä ehdoilla tiedon voi saada esimerkiksi toisilaisissa tarkoitettuun käyttötarkoitukseen).

Rekisterin muodostamisen tarkoitus liittyy vahvasti yleisen edun mukaiseen perusteeseen tukea Suomen asukkaiden terveyden edistämistä sekä sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista integroimalla eri puolilla tuotettu Suomen asukkaita koskeva genomitieto osaksi terveydenhuoltojärjestelmää. Tällaista terveydenhuoltojärjestelmässä hyödynnettävää genomitietoa syntyy yhteiskunnassa useilla eri tahoilla ja vaihtelevin perustein. Näitä tahoja ovat ainakin biopankkitoiminta, biolääketieteelliset tutkimusprojektit, julkinen ja yksityinen terveydenhuolto sekä yritystoiminta, joissa genomitietoa tuotetaan ihmisestä saadusta näytteestä joko nimenomaisella suostumuksella tai lainsäännöksellä tiettyä erikseen määriteltyä käyttötarkoitusta varten. Genomitieto tuotetaan vielä huomattavasti suuremmassa määrässä erilaisia laboratorioita eri puolilla maailmaa. Osa laboratorioista on tutkimuslaboratorioita, osa eri tavoin laatusertifioituja diagnostisia laboratorioita.

Missään ei nykytilanteessa ole kokonaiskuvaa siitä, että kenestä on jo genomitietoa olemassa, mihin tallennettuna, minkälaisiin käyttötarkoituksiin ja minkälaisin tietosuojaja- ja -turvaratkaisuin. Suomen Molekyylilääketieteen Instituutin (FIMM) hallinnoima eSISU (Sequencing Initiative Suomi) on esimerkki suomalaisten genomitietoa sisältävästä tietokannasta, joka sisältää asukkaiden variantti- ja viitetietoa. Sen ensimmäisessä versiossa on tallennettuna tiedot 10 490 suomalaisen geenimuunnoksista (www.sisuproject.fi). Jo 9 000 suomalaisen genomit on luettu jo läpi ja kymmenientuhansien genomit luetaan projektissa läpi lähivuosina. Tietokantaan suunnitellaan tallennettavaksi 30 000 suomalaisen geenitiedot ja 30 miljoonaa geenimuunnosta.

Genomikeskuksen toiminnan kannalta on aivan keskeistä, että kerääntyvä genomitieto tallennetaan tulevaisuudessa genomikeskukseen, jotta olisi mahdollista saavuttaa lakiehdotuksessa esitetyt tavoitteet ja varmistaa yhä lisääntyvän genomitiedon vastuullinen käyttö yhteiskunnassa. Erityisen tärkeää olisi alkuun biopankkitoiminnassa syntyvän tiedon tallennus Genomikeskukseen, koska lähivuosina suuri osa Suomen asukkaiden genomitiedosta tuotetaan nimenomaan biopankkitutkimuksessa eikä sen tallentamiseen tai käyttämiseen terveyden edistämiseksi ole yhtenäisiä säännöksiä. Kokonaisuuden kannalta olisi ratkaisevan tärkeää, että tallennusta kohtaan syntyisi positiivinen asenne ja että tallennus kansalliseen keskukseen nähtäisiin merkittävä etuna eikä uhkana.

Keskittämällä genomitietojen tallennus ja säilytys Genomikeskuksen genomitietorekisteriin voidaan aikaansaada laadukas ja riittävän homogeeninen asukkaiden geneettistä variaatiota kuvaava tietokanta, joka edistäisi täsmälääketieteen kehittymistä Suomessa ja olisi myös kansainvälisesti kiinnostava uuden tietämyksen lisäämiseksi. Keskitetyssä ratkaisussa kaikelle genomitiedolle olisi mahdollista tarjota yhdenmukainen, korkea-asteinen tietoturva eli käytännössä valmiiksi rakennettu tietoturvallinen arkkitehtuuri. Genomikeskus voisi ylläpitää tietoaineistoa ja tarjota bioinformatiikkaosaamista. Tietoaineistojen säilyminen ajantasaisena on suuri haaste genomitiedon nopean kehityksen vuoksi. Genomikeskukseen tallennettu tieto voidaan keskitetysti pitää ajantasaisena ja siten on mahdollista tehokkaasti harmonisoida, yhdistää ja hyödyntää eri aikoina ja eri tavoin kerättyä genomitietoa.

Esitystä keskitetystä genomitietorekisteristä on genomikeskustyöryhmän arviomuistiota koskevalla lausuntokierroksella pidetty kannatettavana muun muassa henkilötietojen turvaamisen, henkilötietojen käyttöön liittyvien riskien sekä tietojen hallitun käsittelyn sekä keskitetyn tiedonhallinnan näkökulmasta. Huolia on esitetty siitä, että voisiko tutkija enää hallinnoida itse keräämänsä genomiaineiston käyttöä, valuisivatko aineistosta saatavat hyödyt alkuperäisen tutkimusryhmän ulkopuolelle, jäisivätkö tutkijat julkaisujen ulkopuolelle tai menettäisivätkö tutkijat rahallisia hyötyjä, jos kilpaileva tutkimus kohdistuu tutkijan aineistoon. Tässä tarkoitettuihin huoliin tulisi proaktiivisesti tarjota ratkaisu ja suunnitella genomikeskuksen toiminta siten, että se nähdään tutkimusta tukevana ja edistävänä, huomattavasti entistä parempia tutkimusmahdollisuuksia tarjoavana toimijana, kuten tarkoitus on.

3.3.2 Keskitetty rekisteri ja suhde perusoikeussuojaan

Genomitiedon tallentamisessa genomitietorekisteriin olisi oikeudellisesti kyse tietosuoja-asetuksen ja henkilötietolain (tulevan tietosuojalain) tarkoittamasta henkilötietojen käsittelystä, joka kuuluu unionin oikeuden soveltamisalaan. Asiassa tulisi siten ratkaista, että olisivatko ehdotetun genomilain tallentamista, säilytystä ja muuta käsittelyä koskevat säännökset sopusoinnussa Euroopan unionin perusoikeuskirjan, Euroopan ihmisoikeussopimuksen ja Suomen perustuslain turvaamien yksityiselämän ja henkilötietojen suojaa koskevien oikeuksien kanssa ja ovatko näiden oikeuksien rajoittamista tarkoittavat ehdotetun genomilain säännökset Euroopan unionin perusoikeuskirjan 52 artiklassa ja Euroopan ihmisoikeussopimuksen 8 artiklassa säädettyjen edellytysten mukaisia ja hyväksyttäviä Suomen perusoikeusjärjestelmässä.

Genomitiedon tallentamista keskitettyyn rekisteriin olisi arvioitava perustuslain 10 §:n kannalta koskien yksityiselämän ja henkilötietojen suojaa. Perustuslakivaliokunta on lausunnoissaan pitänyt henkilötietojen suojan kannalta tärkeinä sääntelykohteina ainakin rekisteröinnin tavoitetta, rekisteröitävien henkilötietojen sisältöä, niiden sallittuja käyttötarkoituksia mukaan luettuna tietojen luovutettavuus sekä tietojen säilytysaikaa henkilörekisterissä ja rekisteröidyn oikeusturvaa. Näiden seikkojen sääntelyn lain tasolla tulee lisäksi olla kattavaa ja yksityiskohtaista (ks. esim. PeVL 13/2016 vp ja PeVL 29/2016 vp).

Lausunnossaan PeVL 29/2016 perustuslakivaliokunta ilmoitti, että sen mielestä valtioneuvoston olisi syytä suhtautua torjuvasti ehdotuksiin keskitetyn rekisterin perustamisesta. Valiokunta katsoi sormenjälkien sisältävän yksilöistä sellaista informaatiota, joka mahdollistaisi hänen tarkan tunnistamisensa hyvin erilaisissa yhteyksissä (ks. esimerkiksi Euroopan ihmisoikeustuomioistuimen tuomio *S. and Marper v. the United Kingdom*, 4.12.2008, kohta 84). Perustuslakivaliokunta arvioi lausunnossaan, että tällaiset biometriset tunnistetiedot ovat monin tavoin rinnastettavissa arkaluonteisiin tietoihin. Arkaluonteisten tietojen käsittelyn salliminen koskee yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 27/2013 vp, s. 2/I). Tämän johdosta jo sormenjälkitietojen tallentaminen tällaiseen rekisteriin voi antaa aihetta huoleen yksityiselämän suojan kannalta (ks. myös *S. and Marper v. the United Kingdom*, kohta 85). Myös EU:n tuomioistuin on katsonut, että sormenjälkien ottaminen ja tallentaminen puuttuu perusoikeuskirjan 7 ja 8 artiklassa tarkoitettuun yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan (*Schwarz vastaan Stadt Bochum C- 291/12*, tuomion kohta 30).

Perustuslakivaliokunnan ilmaiseman käsityksen mukaan laajoihin tietokantoihin saattaa liittyä tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat viime kädessä muodostaa uhan henkilön identiteetille (PeVL 13/2016 vp, s. 4, PeVL 14/2009 vp, s. 3/I). Valiokunta on katsonut, että tällaisten rekisterien perustamista on arvioitava perusoikeuksien rajoitusedellytysten, erityisesti rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden kannalta (PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp ja PeVL 14/2009 vp). Valiokunnan mielestä keskitettyyn ja automatisoituun järjestelmään siirtyminen merkitsisi aiempaa ehdotusta selvästi syvällekyvämpää puuttumista henkilötietojen suojaan. Valiokunnan mielestä keskitetty järjestelmä merkitsee erityistä tarvetta huolehtia järjestelmään talletettavien henkilötietojen suojaamisesta väärinkäytön vaaroilta ja kaikenlaiselta tietojen laittomalta saannilta ja käytöltä (ks. myös *Schrems C-362/14*, kohta 91, *Digital Rights Ireland C-293/12* ja *C-594/12*, kohdat 54 ja 55). Perustuslakivaliokunnan mielestä oli lisäksi epäselvää, voidaanko keskitettyä järjestelmää pitää välttämättömänä.

Lausunnossaan PeVL 38/2016 vp valiokunta antoi merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyn kattavuutta, täsmällisyyttä ja sisältöä. Arkaluonteisten tietojen luovuttaminen on perustuslakivaliokunnan käytännössä sidottu joko tietojen käytön välttämättömysedellytykseen niitä vastaanottavan tahon toiminnalle taikka henkilön antamaan nimenomaiseen suostumukseen.

Perustuslakivaliokunta on lausunnoissaan korostanut tarvetta varmistaa käyttötarkoitussidonnaisuuden periaatteen toteutuminen henkilötietojen käsittelystä (PeVL 20/2016 vp, PeVL 13/2016 vp, PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp ja PeVL 25/2009 vp). Yksityiselämän ja henkilötietojen suojaan puuttumisen on oltava välttämätöntä hyväksyttävän päämäärän toteuttamiseksi. Perustuslakivaliokunta on aiemmin arvioinut rekistereihin talletettavien arkaluonteisten henkilötietojen käyttöä alkuperäisestä tarkoituksesta poikkeaviin tarkoituksiin (PeVL 14/2009 vp ja PeVL 47/2010 vp) ja katsoi, että tietojen käyttämiseen varsinaisen

keräämis- ja tallettamistarkoituksen ulkopuolelle jääviin tarkoituksiin on syytä suhtautua kielteisesti. Käyttötarkoitussidonnaisuudesta voidaan tällöin tehdä vain täsmällisiä ja vähäisiksi luonnehdittavia poikkeuksia.

Genomitiedon tallentamista voidaan arvioida analogisesti perustuslakivaliokunnan tässä kuvatun käytännön kanssa ja todeta, että genomitiedot sisältävät informaatiota, joka mahdollistaa yksilön tarkan tunnistamisen ja siten jo pelkkä genomitiedon tallentaminen genomitietorekisteriin voi aiheuttaa huolta yksityiselämän suojan kannalta. Näitä huolia ja niiden vaikutuksia on arvioitu kohdassa 4.5.1 (Yksilön näkökulma).

Lakiehdotuksessa on tunnistettu keskitettyyn tietokantaan liittyvät riskit ja arvioitu siihen liittyvää lainsäädännön välttämättömyyttä riskiperustaisen lähestymistavan kautta (ks. kohta 3.1.3 Kyberturvariskit ja riskiperustainen lähestymistapa). Genomitietorekisterin perustamista olisi edellä mainittujen lisäksi arvioitava sen hyväksyttävyyden, oikeasuhtaisuuden ja välttämättömyyden kannalta yksilön perusoikeuksiin nähden. Genomitietojen luovuttamiseen varsinaisen keräämis- ja tallettamistarkoituksen ulkopuolisiin tarkoituksiin olisi lähtökohtaisesti suhtauduttava kielteisesti tehden vain täsmällisiä ja vähäisiksi luonnehdittavia poikkeuksia.

Lakiehdotuksessa toistetaan tältä osin jo alussa ilmaistu näkemys, että keskitetyn genomitietorekisterin luominen on Genomikeskuksen toiminnan tärkein asia. Genomikeskus joko seisoo tai kaatuu genomitietorekisterin mukana. Jos keskitettyä genomitietorekisteriä ei luoda, genomitiedoista uhkaa muodostua useita rinnakkaisia biopankki- ja tutkimustietokantoja sekä terveydenhuollon erillisiä genomitietokantoja, jotka eivät keskustele keskenään eivätkä joko lainsäädännöllisistä tai teknisistä syistä ole yhteydessä terveydenhuollon potilastietojärjestelmiin ja muuhun sähköiseen rekisteritietoon. Samalla menetetään laajan homogeenisen tietoaineiston tuoma etu, jota on kuvattu edellä. Terveydenhuollon kustannukset arvioidusti kasvaisivat, jos asukkaista tuotettua genomitietoa ei päästä yhdenmukaisesti käyttämään potilaiden hoidossa, vaan terveydenhuolto joutuisi toteuttamaan genomitiedon hallinnan prosessit itse. Biopankkitoiminnassa tai muussa tutkimustoiminnassa tuotettu genomitieto ei olisi lähtökohtaisesti käytettävissä terveydenhuollossa eikä olisi osa kansallisen tilastotasaisen viitetiedon muodostamisessa. Lisäksi vastuut genomitiedon hallinnan infrastruktuurien rakentamisesta eriytyisivät opetus- ja kulttuuriministeriön sekä sosiaali- ja terveysministeriön välillä.

3.3.3 Genomitietojen käyttötarkoituksen muutos

Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin merkitsisi oikeudellisesti arkaluonteisten tietojen käyttötarkoituksen muutosta, joka kohdistuisi erittäin laajaan tietojoukkoon. Tallentaminen koskisi niin terveydenhuoltoa, biopankkitoimintaa, muuta tutkimusta kuin yritystoimintaakin.

Toisaalta lakiehdotuksessa on kyse olemassa olevan sääntelyn yhtenäistämisestä ja henkilötietojen käsittelyyn liittyvän henkilötietojen suojan parantamisesta sekä tietosuojan että tietoturvan keinoin. Genomitiedon tallentamisella genomitietorekisteriin ei suojataisi ainoastaan sitä, josta genomitieto on saatu, vaan myös muiden henkilöiden, kuten sukulaisten, oikeutta omiin genomitietoihinsa ja niiden asianmukaiseen käyttöön. Kyse olisi sekä yksilöiden, heidän sukulaistensa, että yhteiskunnan turvallisuuden varmistamisesta. Lakiehdotuksessa korostetaan, että genomitiedon tallentamisella genomitietorekisteriin edistetään kansalaisten oikeusturvaa, koska potilaiden diagnoosit olisivat genomitietojen avulla saatavissa nopeammin, jolloin hoito voitaisiin aloittaa aikaisemmin. Lisäksi olisi mahdollista saada tehokkaampi taudinmääritys, kohdennettuja seulontoja, turvallisempaa ja vaikuttavampaa lääkitystä, yksilöllistettyä hoitoa sekä tehokkaampaa sairauksien ehkäisyä.

Genomikeskuksen oikeus käyttää genomitietoa muuhun kuin genomitiedon alkuperäiseen käyttötarkoitukseen olisi täsmällisesti ja tarkkarajaisesti rajoitettu ehdotetulla genomilailla.

Käyttötarkoitukset liittyisivät muun muassa variaatiotietojen luomiseen, sen luovuttamiseen yksittäisen potilaan hoitotarkoitukseen, tilastotasaisen viitetiedon muodostamiseen, viranomaisohjeiden ja –suositusten antamiseen sekä osaamisen kehittämiseen eli yleisen edun mukaisesti tarkoituksiin. Ehdotetussa laissa mahdollistettaisiin esimerkiksi potilaan hoidon osalta se, että genomitieto tallennettaisiin genomitietorekisteriin ja luovutettaisiin sieltä tulkittua variaatiotieto terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten. Genomitietoja olisi mahdollista käyttää vain hoidon tai tutkimuksen edellyttämän ajan eikä niitä saisi

erikseen tallentaa potilastietojärjestelmään, jonne tulisi viedä vain tieto genomitiedon käytöstä ja sen mahdollisesta tulkinnasta potilaan hoidon kannalta. Genomitiedon käyttäminen muuhun kuin tietojen varsinaiseen keräämis- ja tallettamistarkoitukseen olisi siten mahdollista vain terveydenhuollon palvelujen antajan suorittaessa sellaista yksittäistä tehtävää, joka välttämättä edellyttäisi genomitiedon käyttämistä. Oikeus tiedon käyttöön olisi vain sillä, jonka työtehtävien hoitaminen tiedonkäyttöä välttämättä edellyttää. Käytännössä kysymys olisi lain nojalla tapahtuvasta terveydenhuollon ammattihenkilön suorittamasta potilaan hoidosta tai tutkimuksesta, joka edellyttäisi genomitiedon selvittämistä.

Genomikeskuksella ei olisi oikeutta itsenäisesti luovuttaa biopankkitoiminnassa syntyneitä genomitietoa tai siitä johdettua variaatiotietoa tieteellisen tutkimuksen taikka kehittämis- ja innovaatio toiminnan tarkoituksiin, vaan lupaviranomaisena toimisi toisiolaissa tarkoitettu käyttö lupaviranomainen. Sääntely ei johtaisi siihen, että muu kuin alkuperäiseen käyttötarkoitukseen liittyvä toiminta muodostuisi alkuperäisen rekisterin pääasialliseksi tai edes merkittäväksi käyttötavaksi.

Käyttötarkoituksen muutosta olisi arvioitava lisäksi tietosuoja-asetuksen säännösten valossa. Muuttuneen tarkoituksen käsittelyn olisi oltava tietosuoja-asetuksen 5 artiklan mukaisesti yhteensopivaa alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa. Tietosuoja-asetuksen 5 artiklan 1 b kohdan mukaan henkilötiedot on sinänsä kerättävä tiettyä, nimenomaista ja laillista tarkoitusta varten eikä näin kerättyjä henkilötietoja saa käsitellä myöhemmin näiden tarkoitusten kanssa yhteensopimattomalla tavalla. Artiklan mukaan myöhempiä käsittelyä yleisen edun mukaisia arkistointitarkoituksia taikka tieteellisiä tai historiallisia tutkimustarkoituksia tai tilastollisia tarkoituksia varten ei kuitenkaan katsota yhteensopimattomaksi alkuperäisten tarkoitusten kanssa. Siten esimerkiksi terveydenhuollossa syntyvien genomitietojen käsittelyn voidaan katsoa olevan yhdenmukaista alkuperäisen käsittelyperusteen kanssa, kun niitä käytetään tieteelliseen tutkimukseen toisiolaissa tarkoitettuna käyttölupaviranomaisen käyttöluvalla.

Tietojen jatkokäsittelystä voidaan 6 artiklan 4 kohdan mukaan säätää jäsenvaltion lainsäädännössä, joka muodostaa demokraattisessa yhteiskunnassa välttämättömän ja oikeasuhteisen toimenpiteen asetuksen 23 artiklassa tarkoitettujen tavoitteiden turvaamiseksi. Käsittelyn välttämättömyyttä ja oikeasuhtaisuutta on kuvattu erityisesti kohdissa 3.1.1, 3.1.2, 3.3.1 sekä 3.3.2. Edellä tarkoitettuja 23 artiklassa säädettyjä tavoitteita ovat muun muassa yleiseen etuun liittyvät tärkeät tavoitteet, kuten kansanterveys sekä rekisteröidyn suojeleminen tai muille kuuluvat oikeudet ja vapaudet. Ehdotetussa genomilaissa voidaan arvioida kaikkien edellä mainittujen tavoitteiden täyttyvän.

3.3.4 Suostumus

Sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevaa lakiehdotusta arvioivassa asiantuntijalausunnossa (Tuomas Ojanen 1.12.2017) todettiin, että perustuslakivaliokunta on katsonut henkilön suostumuksella voivan sinänsä olla merkitystä valtiosääntöoikeudellisessa arvioinnissa. Valiokunta on kuitenkin käytännössään pitänyt suostumukseen perustuvaa sääntelytapaa ongelmallisena ja korostanut suurta pidättyväisyyttä suostumuksen käyttämisessä perusoikeuksiin puuttumisen oikeutusperusteena. Valiokunnan mukaan tällainen sääntelytapa ei ole helposti sovitettavissa yhteen perustuslain 2 §:n 3 momentissa vahvistettuun oikeusvaltioperiaatteeseen sisältyvän vaatimuksen kanssa, jonka mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin. Toimivallasta puuttua yksilön perusoikeuksiin on lisäksi aina säädettävä riittävän tarkkarajaisella ja soveltamisalaltaan täsmällisellä lailla (PeVL 30/2010 vp, s. 6/II).

Perustuslakivaliokunta onkin pitänyt selvänä, että perusoikeussuoja ei voi oikeudellisenä kysymyksenä menettää aina merkitystään pelkästään siksi, että laissa säädetään jonkin toimenpiteen vaativan kohdehenkilön suostumusta. Perusoikeussuojaa ei voida millaisessa asiassa tahansa jättää riippumaan asianomaisen suostumuksesta. Valiokunta on pitänyt tässä suhteessa oleellisena sitä, mitä voidaan pitää oikeudellisesti relevanttina suostumuksena tietyssä tilanteessa, ja edellyttänyt suostumuksenvaraisesti perusoikeussuojaan puuttuvalta lailla muun muassa tarkkuutta ja täsmällisyyttä, säännöksiä suostumuksen antamisen ja sen peruuttamisen tavasta, suostumuksen aitouden ja vapaaseen tahtoon perustuvuuden varmistamista sekä sääntelyn välttämättömyyttä (PeVL 19/2000 vp, s. 3/II, PeVL 27/1998 vp, s. 2/II sekä PeVL 19/2000 vp, s. 3/II).

Lakiehdotuksessa esitetään edellä kuvattuun perustuen sekä lisäksi kohdissa 3.1.2 ja 3.1.3 selvitetyin perustein, että tallentaminen genomitietorekisteriin perustuisi suostumuksen sijasta yleiseen edun mukaiseen

syöhyn laissa tarkemmin säädetyllä tavalla turvaten ylimääräiset suojaustoimenpiteet genomitietojen ja yksityisyyden suojaksi.

Edellä tarkoitettussa toisiolakia koskevassa asiantuntijalausunnossa korostettiin, että tieteellistä tutkimus- ja kehittämistoimintaa koskeva Euroopan Neuvoston biolääketiedesopimuksen biolääketiedesopimuksen 16 artikla edellyttää, että tieteelliseen tutkimukseen hankitaan tutkittavan suostumus. Perustuslakivaliokunta myös totesi biopankkilakia koskevassa lausunnossaan, että biopankkilakiehdotuksen 12 §:n sääntely ns. laajasta suostumuksesta oli merkityksellistä yksilön itsemääräämisoikeuden kannalta. Itsemääräämisoikeus kiinnittyy useisiin perusoikeuksiin, erityisesti perustuslain 7 §:n säännöksiin henkilökohtaisesta vapaudesta ja koskemattomuudesta sekä 10 §:n säännöksiin yksityiselämän suojasta (HE 309/1993 vp, s. 46/II, PeVL 59/2002 vp, s. 3/II, PeVL 17/2006 vp, s. 2—3, PeVL 24/2010 vp, s. 3/I). Valiokunta piti itsemääräämisoikeuden kannalta muun muassa tärkeänä, että ehdotetun sääntelyn lähtökohtana on henkilön nimenomaisesti ja kirjallisesti antama suostumus hänestä otettujen näytteiden säilyttämiseen biopankissa ja käyttämiseen biopankkitutkimuksessa. Pelkkä suostumusvaatimus ei tällaisessa yhteydessä kuitenkaan olisi riittävä. Suostumuksen on perustuttava riittävää tietoon näytteiden käyttötarkoituksesta ja muista näytteiden antajan kannalta merkityksellisistä yksityisyyden suojaan liittyvistä seikoista. Lisäksi on välttämätöntä, että suostumuksen antaja voi rajoittaa suostumuksensa sisältöä ja halutessaan peruuttaa antamansa suostumuksen (PeVL 10/2012 vp).

Riittävän tiedon vaatimus yksityisyyden suojaan liittyvistä seikoista tarkoittaisi sitä, että henkilölle olisi sekä biopankkitoiminnassa että tutkimuksessa annettava ennen suostumuksen pyytämistä tietoa genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin ja sen perustumisesta suoraan lakiin yleisen edun mukaisesta syystä.

Myös tutkimustoiminnan ulkopuolella, geenitestin ja genomitutkimuksen on geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan mukaan aina perustuttava vapaasti annettuun, tietoon pohjautuvaan suostumukseen. Siten niin terveydenhuollossa kuin kuluttajamarkkinoilla suoritettavissa geneettisissä tutkimuksissa on tutkimustoimintaa vastaavasti annettava kohdehenkilölle informaatiota genomitiedon tallentamisesta genomikeskukseen suostumuksen antamisen ja vastaanottamisen edellytyksenä.

Alaikäisten osalta lisäpöytäkirja lähtökohtaisesti edellyttää, että geenitestistä on oltava testattavalle välitöntä hyötyä, jotta sellaiseen voidaan pyytää suostumus ja suorittaa hänelle. Lasten testaamisesta tulisi pidättyä siihen asti, kunnes heillä on lainmukainen kyky antaa suostumus ellei viivyttelemisestä ole negatiivista vaikutusta lapsen terveydelle tai hyvinvoinnille. Ehdotetussa genomilaissa esitetään suostumuksen antamiselle asetettavia ikärajoja, joiden puitteissa lapsi voi antaa suostumuksen. Näissä tapauksissa hänelle tulisi antaa informaatio myös genomitiedon tallentamisesta genomikeskukseen.

3.3.5 Genomitiedon säilytysajat

Tietosuojaa koskevan perusoikeuden näkökulmasta genomitietojen säilyttämisajat olisi syytä minimoida. Yleisen tietosuojaa-asetuksen 5 artiklan 1 kohdan e alakohdan mukaan henkilötiedot saisi säilyttää muodossa, josta rekisteröity on tunnistettavissa ainoastaan niin kauan, kuin on tarpeen tietojenkäsittelyn tarkoitusten toteuttamista varten. Perustuslakivaliokunta on useissa lausunnoissaan katsonut, ettei tietojen pysyvä säilyttäminen ole henkilötietojen suojan mukaista, ellei siihen ole tietojärjestelmän luonteeseen tai tarkoitukseen liittyviä perusteita (PeVL 22/2014 vp, PeVL 54/2010 vp, s. 2—3, PeVL 3/2009 vp, s. 3/I ja PeVL 51/2002 vp, s. 3/II).

Ehdotetussa laissa esitetään kuitenkin pitkäaikaista, jopa pysyvää säilytystä genomitietorekisteriin sisällytyville genomitiedoille, sillä tietojen tarpeellisuudelle ei ole määritettävissä olevaa takarajaa. Edellä on todettu, että genomitietorekisterissä olevia genomitietoja on haastavaa minimoida, koska nykytilassa on mahdotonta arvioida, mitä genomitietoja yksittäisestä henkilöstä tarvitaan tulevaisuudessa.

Tietojen pysyvä säilyttäminen on katsottu perustuslakivaliokunnan käytännössä perustelluksi hyvin harvoin kuten silloin, kun tiedot ovat osin muuttumattomia tai hitaasti muuttuvia eikä niitä päivitetä pelkän ajan kulumisen vuoksi ja niiden pysyvä säilyttäminen on tarpeellista tehtävien hoitamiseksi (PeVL 54/2010 vp). Tältä osin todetaan, että genomitieto ei ole muuttuvaa muuten kuin syöpien kohdalla eli se ei pääsääntöisesti

mitenkään muutu elämän aikana. Jos genomissa tapahtuisi muutoksia, olisi erittäin tärkeää kohdehenkilön osalta, että hänestä on olemassa esimerkiksi lapsena tuotettua genomitietoa vertailupohjana sairautensa hoidon osana aikuisena. Genomitietoja olisi säilytettävä vertailutietona myös tulevia sukupolvia varten. Variaatiotietojen päivittäminen edellyttää niiden vertaamista genomitietorekistereissä oleviin alkuperäisiin genomitietoihin. Tietojen olisi oltava ajantasaisia sekä tarvittaessa saatavilla ja käytettävissä vielä viiden sukupolven jälkeen, mikä vaikuttaa genomitietojen säilytysaikaan.

Oikeusjärjestyksemme tuntee tilanteita, joissa pysyvä säilyttäminen on katsottu hyväksyttäväksi ja välttämättömäksi sen tavoitteen saavuttamiseksi, jonka vuoksi tiedot on järjestelmään tallennettu. Esimerkiksi potilasasiakirja-asetuksen liitteen (N:o 298) mukaan perinnöllisyyslääketieteellisten yksiköiden tutkimuksissa ja hoidoissa muodostuvat asiakirjat säilytetään pysyvästi arkistolaitoksen 16.2.2009 antaman päätöksen mukaisesti.

Ehdotetun lain tarkoituksen toteuttaminen erityisesti tulevien sukupolvien terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi edellyttäisi genomitietojen pysyvää säilyttämistä ja siten esitetään, että säilytys toteutettaisiin yhdenmukaisesti perinnöllisyyslääketieteen tutkimuksessa ja hoidossa syntyvien genomitietojen kanssa.

Säilytysaikaa koskevaa valmistelua jatketaan lausuntokierroksen aikana ja esitystä täydennetään tältä osin lausuntokierroksen jälkeen.

3.3.6 Genomitiedon hallinnan ja käsittelyn prosessi

Kansallisen genomitietorekisterin perustamiseksi Genomikeskukseen tulisi alkuun perustaa tiedonhallinnan alusta Suomen asukkaiden genomitiedon tallennusta ja käsittelyä varten. Kyseessä on varsin mittava tehtävä, sillä yhden sukupolven genomitiedon tallennuskoko on useita petatavuja (10^{15}). Koska genomitiedon tallennuksen olisi välttämätöntä olla lakiehdotuksessa erikseen perustelluin syin pysyvää, tulisi tallennusalueen olla skaalautuva. Ajan myötä kehittyvät IT-alan ja genetiikan innovaatiot tulisivat todennäköisesti tarjoamaan tähän uusia ratkaisuja. Tallennuksen haastavuutta lisää siihen liittyvä korkean tason tietoturva vaatimus.

Kun tahot, joiden kautta genomitietoa synnytetään ovat hyvin erilaisia ja niitä koskee eri lainsäädäntö ja tiedon hallintamenettely, tulisi genomidatan siirto genomitietorekisteriin ohjeistaa siten, että mahdolliset eri lähteet on huomioitu. Tieto genomikeskukseen tulisi kertymään useiden lähteiden lisäksi mahdollisesti eri teknologioilla tuotettuna, joten sen laatu sekä virhelähteet ovat vaihtelevia.

Siirtämällä suoraan eri lähteistä tuotettua sekvenssitietoa genomitietorekisteriin, ei synny käyttökelpoista rekisteriä eikä se olisi vertailukelpoinen muiden, ulkomaisten organisaatioiden genomitietorekistereihin. Tieteellistä tutkimusta ja diagnostiikkaa varten tehdyt määritykset ovat laadultaan hyvin erilaisia. Tällä ei ole suurta merkitystä tieteellisessä tutkimuksessa, jossa käsitellään yksilöiden sijasta ryhmiä. Potilaan hoidon kannalta asialla on puolestaan suuri merkitys.

Käyttökelpoisen genomitietorekisterin synnyttäminen eri puolilta tulevasta sekvenssidatasta edellyttäisi, että genomikeskuksella olisi genomitiedon käsittelyä varten prosessi, jonka kautta sekvenssitieto siirtyisi genomitietorekisteriin. Genomitiedon käsittelyssä tulisi käyttää kansainvälisesti hyväksytyjä laatustandardeja ja korkeatasoisia genomidatan käsittelyyn kehitettyjä menetelmiä, joita tulisi päivittää asianmukaisesti. Vain näin toimien on mahdollista saavuttaa hallituksen strategisia tavoitteita. Kansainvälisesti on kehitteillä useita arkaluonteisen genomitiedon tallennus-, säilytys- ja hallintapalveluita, joista voisi lain jatkovalmistelussa ottaa mallia ehdotetun genomitietorekisterin luomisessa.

Genomitietorekisteriin siirrettävän tiedon tulisi läpäistä laatuvalvonta, jonka jälkeen raakadata tallennettaisiin genomikeskuksen alustalle. Genomikeskus määritteli tietoaaineistojen kuvauksen, jonka tiedon tallentaja tuottaisi omasta rekisteriaineistostaan. Kullekin rekisterinpitäjälle olisi mahdollista luoda alusta genomitiedon tallennusta varten ja lisäksi olisi mahdollista tehdä tallentamaansa tietoon kohdistuvaa analysointia ja laskentaa. Alkuperäinen rekisterinpitäjä ei tarvitsisi tallentamansa genomitiedon käsittelyyn erillistä

lupamenettelyä, vaan oikeus käsitellä kyseisiä tietoja määräytyisi erillislainsäädännön, kuten biopankkilain tai potilaslain kautta.

Genomikeskus tuottaisi raakadatasta yhdenmukaisen varianttikuvauksen. Varianttikuvaus on tiedosto, joka avulla voidaan kuvailla genomista ne kohdat eli variaatiot, jotka eroavat ihmisten vertailugenomista, ns. normaaligenomista. Variaatiokuvauksista genomikeskus tuottaisi edelleen tilastotasoiset viitetiedot, jotka sisältäisivät tiedon kunkin variantin yleisyydestä Suomen asukkaissa ja tiedon sen lääketieteellisestä merkityksestä, mikäli se on tiedossa. Viitetiedot olisivat tilastotasoisia ja julkisia, eikä niistä voisi pääsääntöisesti tunnistaa yksittäistä henkilöä. Viitetietokannasta tulisi mahdollisuuksien mukaan luoda yhteys kansainvälisiin viitetietokantoihin. Alkuperäisen raakadatan tulisi Genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseksi olla tallennettuna aina henkilötunnisteellisena, kun taas varianttikuvausta olisi mahdollista käyttää joko henkilötunnukseen yhdistettynä (hoidossa), koodattuna eli pseudonymisoituna (biopankkitutkimuksessa) tai tilastotasoisena.

Kun keskus on toiminnassa ja genomitietoa alkaa kertyä, pitäisi tallennettua genomitietoa pystyä tuomaan laskennallisesti saataville analyysiympäristöön. Kun genomeja analysoidaan, yksittäinen genomi siirretään prosessointiympäristöön ja analyysin suorittamisen aikana se vie väliaikaisesti jopa 1000 gigatavua tilaa prosessointitehon lisäksi eli moninkertaisen määrän tallennettuun rakenteelliseen tietoon verrattuna. Tiedon tallennuksen ja kuratoinnin palvelu ja sen oheen rakennettava analyysipalvelu ovat kaksi isoa tiedonhallinnan alustan osaa. Suomella ei toistaiseksi ole ollut tarjota tässä tarkoitettua kansallista ratkaisua suurten genomiaineistojen tallentamiseksi ja hallinnoimiseksi.

3.3.7 Tietoturvallinen käyttöympäristö

Lakiehdotuksessa vaadittu tietoturvan taso on esityksessä nostettu korkealle. Genomikeskuksen tietoturvaratkaisut vaikuttavat suoraan myös tietojen käytettävyyteen, jota ehdotetun lain on tarkoitus edistää. Kun käsitellään arkaluonteisia henkilötietoja, tietosuoja-asetuksessa edellytetään riittäviä suoja-toimia. Tietoturvallinen käyttöympäristö on lakiehdotukseen kirjoitettu keskeinen toimi, joka suojaa yksilön geneettisten tietojen suojaa. Jos tästä vaatimuksesta luovuttaisiin, putoaisi lainsäädännöltä sen keskeinen pohja. Tietoturvalisella käyttöympäristöllä on merkittävä rooli väärinkäytösten estämisessä ja kyberturvallisuuden ylläpidossa. Se on myös kilpailuetu Suomelle, koska pystymme osoittamaan, että Suomessa on vahvasti huolehdittu henkilötietojen tietoturvallisuudesta.

Tietoturva liittyy vahvasti teknologiseen kehitykseen ja digitalisaation syventymiseen ja niiden myötä digitaalisen toimintaympäristön turvallisuuden, kyberturvallisuuden merkityksen korostumiseen. Olennaista on säilyttää luottamus digitalisaation ja teknologian kehityksen myönteisiin kehityspiirteisiin. Tiedon määrä kasvaa räjähdysmäisesti, kun genomitiedon lisäksi myös muuta tietoa kerätään maailmassa yhä moninaisemmin ja tehokkaammin. Turvallisuuteen liittyvät kysymykset nousevat yhä merkityksellisemmiksi.

Suomi on yksi maailman digitalisoituneimmista yhteiskunnista. ”Suomen kyberturvallisuuden nykytila, tavoitetila ja tarvittavat toimenpiteet tavoitetilan saavuttamiseksi” -tutkimuksessa nostettiin juuri terveydenhuoltoala erityiseksi vaikuttamisen kohteeksi tulevaisuudessa Suomen kyberturvallisuudessa. On tärkeää, että kaikessa suomalaisen yhteiskunnan digitaalisen tiedon turvaamisessa kyetään jatkuvaan ymmärrykseen eri uhkatekijöiden toimintatapojen kehityksestä, että tiedon turvaamisen muuttuvista sekä kehittyvistä tavoista. Laaja kansallinen sekä myös kansainvälinen yhteistyö on välttämätöntä. Kyse on tietoturvallisuuden jatkuvasta ja aktiivisesta kehittämisestä niin ratkaisuiden, toimintatapojen kuin osaamisen kehittämisen osalta. Suomen asukkaiden genomitietoaineistojen turvallisuudesta huolehtiminen on koko yhteiskunnan näkökulmasta merkittävä asia. Tietoturvallisuudesta huolehtiminen edellyttää tietoturvallisuuden huomioimista kaikessa toiminnassa ja toiminnan tasoilla. Esimerkiksi, kun genomitietoa siirretään keskitettyyn genomitietorekisteriin, tieto liikkuu verkossa, jolloin pitää varmistaa siirron turvallisuus. Siirtoa edeltävästi genomitieto on tuotettu sekvensoimalla näytteitä. Tiedon säilyttämisen turvallisuus tulee varmistaa myös silloin, kun sekvensoinnin toteuttaneelle organisaatiolle jää jäljennös genomitiedosta. Lisäksi tietoa käytetään, jolloin tulee varmistua siitä, että käyttötarkoitus on lainmukainen ja ettei tietoa luovuteta liikaa. Tämän takia on erittäin merkityksellistä, että on määritelty selkeästi

tietoturvallisuuden osoittamisen vaatimukset sekä noudatettavat menettelyt. On myös tärkeää, että valvontaviranomaisilla on mahdollisuus tehdä tarkastuksia tietoturvallisuuden tason konkreettiseksi toteamiseksi ja sen kehittämiseksi.

Toisiolaissa on omaksuttu ratkaisu, jonka mukaan tietoturvallista käyttöympäristöä ei olisi tarpeen luoda erikseen yksittäisiin organisaatioihin tai esimerkiksi yliopistoihin, vaikkakin laki mahdollistaisi sen. Toisiolakia vastaavasti olisi myös genomilain puolella mahdollista käyttää käyttö lupaviranomaisen tai genomikeskuksen tarjoamaa etäyhteyttä, tarpeesta ja käsiteltävästä genomitietoaineistosta riippuen. Genomikeskuksen tietoturvallista käyttöympäristöä koskevalta palvelulta edellytettäisiin molemmissa laeissa, että se olisi mm. tutkimusta varten käyttökelpoinen ja toimisi myös laajojen aineistojen käsittelyssä. Genomikeskuksen tietoturvalliseen käyttöympäristöön olisi oltava pääsy eri paikoista, vähintään tietoturvallisella etäyhteydessä sekä fyysisestä tilasta, jossa on käytettävä palveluntarjoajan laitteistoja ja ohjelmistoja. Palveluntarjoajan laitteiden ja ohjelmistojen käyttäminen on välttämätöntä muun muassa, jotta tietojen käyttöä olisi mahdollista valvoa mm. lokitietojen avulla.

3.4 Geenitestien suorittamisen edellytykset

Kuluttajille suunnatut geenitestimarkkinat ovat monipuolistuneet ja laajentuneet. Kuluttajille suunnatut geneettiset palvelut voidaan yleisellä tasolla jakaa testeihin, jotka tuottavat DNA:sta laboratorioanalyysin kautta genotyyppitietoa sekä tulkintapalveluihin, joilla kyseisestä genomitiedosta saadaan merkityksellistä, joskin useimmiten vain suuntaa-antavaa tietoa. Genomitiedolla voi olla merkitystä niin lääketieteellisessä, terveyttä koskevassa tarkoituksessa tai muussa, esimerkiksi yksilön harrastus-, sukututkimus-, oppimis- tai elintapataroituksissa. Luonteenomaista tässä tarkoitetuille markkinoille on, että geneettisten palvelujen jakelukanavana toimii lähes yksinomaan internet, markkinoinnin kohteena ovat tavalliset kuluttajat ja että tuotteiden tilaus ja raportointi tapahtuvat verkkopohjaisesti ilman kytkentää terveydenhuoltojärjestelmään tai terveydenhuollon ammattihenkilöihin. Palveluihin sisältyy usein tulosten jakamiseen kannustavia sosiaalisen median toimintoja. Avainasemassa tässä tarkoitetuissa palveluissa on nimenomaan genomitieto, jota yritykset pyrkivät keräämään mahdollisimman laajasti esimerkiksi myydäkseen ja luovuttaakseen sitä eteenpäin tutkimuksen ja lääkekehityksen tarpeisiin. Yritysten ansaintalogiikan arvioidaan perustuvan genomitiedon korkean käyttöarvon oletukseen. Vaikka testin alkuperäinen käyttötarkoitus ei olisikaan liittynyt henkilön terveyteen tai sairauteen on mahdollista, että testin kautta saatua genomitietoa luovutetaan maksua vastaan kolmansille osapuolille terveyteen liittyvän tiedon analysoimiseksi. Tosin huomattava on, ettei kolmannelle luovutetun genomitiedon laatu ole välttämättä kovinkaan hyvää tai aiottuun tarkoitukseen sopivaa.

Suomessa on tällä hetkellä epäselvää, miten terveydenhuollon ulkopuolella suoraan kuluttajille suunnattujen geenitestien tarjontaa tai laatua voidaan valvoa. Arkaluonteisen henkilötiedon käyttöä säännellään monin tavoin henkilön yksityisyyden suojaamiseksi. Vaikka genomitietoa pidetään nimenomaan arkaluontoisena henkilötietona, jolla on vaikutusta paitsi henkilöön myös hänen sukulaisiinsa edeltäviä ja tulevia sukupolvia myöten, ei henkilön terveyteen liittyvää neuvontaa ei ole tarkemmin säännelty, vaan kyseistä neuvontaa on käytännössä saattanut antaa kuka tahansa esimerkiksi internetin kautta. Lakiehdotuksessa esitetään näille palveluille mm. laatuvaatimuksia, jotta kuluttajien olisi mahdollista arvioida millaisella tietämyksellä ja koulutustaustalla heille tarjotaan terveyteen liittyvää neuvontaa.

Lisäksi geenitestien määrän lisääntyessä ja testien sisällön laajentuessa, olisi tarvetta asiantuntijaneuvonnalle siitä, mikä testi on kulloinkin riittävän kustannustehokas julkisessa terveydenhuollossa tehtäväksi. Jo nyt perusterveydenhuollossa toimiville lääkäreille mainostetaan aktiivisesti erilaisia geenitestejä. Genomikeskuksen yksi keskeisimmistä tehtävistä terveydenhuoltoon nähden tulisi olemaan geenitestaukseen liittyvä ohjeistus, jonka avulla voidaan välttää turhia testejä ja toisaalta vahvistaa väestön tasa-arvoista mahdollisuutta genomitiedon käyttöön.

Suomessa geneettiseen tutkimukseen osallistuminen ja näytteen antaminen tällaiseen geneettiseen tutkimukseen edellyttää osallistujan nimenomaista kirjallista suostumusta. Terveydenhuollossa suostumusta ei ole käytännössä edellytetty geneettisissä tutkimuksissa, vaan hoito on toteutettu yleisesti yhteisymmärryksessä potilaan kanssa. Kansainvälinen toimintatapa on tästä poikkeavaa ja terveydenhuollon tutkimusten siirtyessä

laajoihin genomisiin tutkimuksiin, on käytännön muuttaminen katsottu ajankohtaiseksi. Erityisesti tulisi huomioida alaikäiset ja vajaavaltaiset ja heidän oikeutensa.

Kuluttajille suunnattuja geenitestejä koskeva lainsäädäntö puuttui Euroopasta pitkään, mutta vuoden 2008 toukokuussa hyväksyttiin biolääketiedesopimuksen säännöksiä täsmentävä ja tarkentava geenitestausta koskeva lisäpöytäkirja, jonka Suomi allekirjoitti saman vuoden lopussa. Lisäpöytäkirja tulee kansainvälisesti voimaan heinäkuussa 2018. Suomi valmistelee lisäpöytäkirjan ratifiointia, jolloin kaikessa uudessa kansallisessa lainsäädännössä tulee pidättäytyä lisäpöytäkirjan kanssa ristiriitaisten säännösten laatimisesta. Lisäpöytäkirjaa sovelletaan terveydellisiin perustein tehtäviin geenitesteihin ja se asettaa geneettisille palveluille tietyt laatustandardit. Yksilölle on etukäteen annettava asianmukainen tieto testin tarkoituksesta ja luonteesta sekä tulosten mahdollisista vaikutuksista hänen terveyteensä. Ennustavien geenitestien osalta lisäpöytäkirja edellyttää geneettisen neuvonnan antamista. Yksilön itsemääräämisoikeutta on kunnioitettava ja testin tekemisen edellytyksenä vaaditaan lisäpöytäkirjan säännöksissä vapaata ja tietoista suostumusta, joka on dokumentoitava.

Geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan lisäksi Suomessa aletaan soveltaa EU:n IVD-asetusta 26.5.2022. Asetus koskee sellaisia geenitestejä, jotka ennustavat alttiutta sairastua ja jotka ennustavat lääkeaineiden vaikutusta eli ulottuu myös farmakogeneettisiin tutkimuksiin. IVD-asetus sääntelee erityisesti terveydenhuollossa käytettäville laitteille asetettavia vaatimuksia, standardinmukaisuutta ja laitteiden valvontaan liittyviä seikkoja. Asetus ei sääntele kuluttajille suunnattuja geenitestejä, joissa ei ole terveyteen liittyvää komponenttia. Tässä tarkoitettujen kuluttajille suunnattujen terveyteen kohdistumattomien geenitestien osalta on kuitenkin huomioitava, että vaikka alkuperäinen käyttötarkoitus ei olisi liittynyt henkilön terveyteen tai sairauteen, on testiä varten saatu genomitieto mahdollista luovuttaa kolmannelle osapuolelle, joka voi analysoida datasta terveyteen liittyvää tietoa. IVD-asetus sisältää yleisen maininnan jäsenvaltioiden velvollisuudesta varmistaa mm. asianmukaisen neuvonnan antaminen, mutta neuvonnalle ei ole määritelty tarkempia vaatimuksia esimerkiksi siitä, että kenellä on vastuu neuvonnan antamisesta. Asianmukaisen neuvonnan vaatimusta ei asetuksen mukaan sovelleta, jos sellaisen sairauden ja/tai taudin diagnoosi, joka testattavalla henkilöllä tiedetään jo olevan, vahvistetaan geenitestillä tai jos käytetään lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävää laitetta. Asetus ei aseta esteitä sille, että jäsenvaltiot hyväksyvät tai säilyttävät kansallisia toimenpiteitä, joilla potilaat saavat parempaa suojelua, jotka ovat yksityiskohtaisempia tai jotka koskevat tietoon perustuvaa suostumusta.

Lisäksi IVD-direktiivissä laitteen olennaisia vaatimuksia määrittävässä liitteessä I, on laitteiden käyttöohjeiden osalta erikseen vaadittu, että itse suoritettavien testien osalta, joita myös Suomessa myydään, kuluttajalle toimitettavan tiedon on sisällettävä maininta, jolla selvästi neuvotaan käyttäjää olemaan tekemättä mitään hoitoon liittyvää päätöstä ennen kuin hän on neuvotellut hoitavan lääkärinsä kanssa.

Geneettisen neuvonnan antamistapa (muoto) ja laajuus voivat vaihdella sairaudesta ja käytettävästä tutkimuksesta riippuen, jolloin vaikutusta voi olla esimerkiksi mahdollisten tulosten kliinisellä merkittävyydellä sekä sairauden vakavuudella ja yleisyydellä. Geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan säännökset on kirjoitettu aikana, jolloin geenitestejä oli vain joihinkin monogeenisiin ja usein vakaviin tauteihin. Sittemmin esimerkiksi Suomessa yleisimmäksi geenitestiksi on noussut laktoosi-intoleranssitesti. Geenitestien yleistymisen jälkeen lisäpöytäkirjan 8 artiklaan kirjattiin edellytys, jonka mukaan ennustavien tutkimusten osalta geneettistä neuvontaa pitäisi olla haluttaessa saatavilla ja että neuvonnan muoto ja laajuus määrittäisivät tulosten merkityksen kautta. Neuvonta olisi joissakin tapauksissa mahdollista toteuttaa jopa informaatiolehtisen tai internetsivujen kautta. Niissä tapauksissa, joissa tutkimus ei ole ennustava, riittäisi tieto tutkimuksen tarkoituksesta, luonteesta ja tulosten merkityksestä. Genomikeskuksen tulisi viranomaisena ohjeistaa, että mikä on riittävää neuvontaa.

Ehdotetussa genomilaissa erityisesti kiellettäisiin kaikenlainen ihmisen tai ryhmän syrjintä perimän perusteella. Yhdysvalloissa laki geneettiseen tietoon perustuvan syrjinnän kieltämiseksi (Genetic Information Nondiscrimination Act, *GINA*) säädettiin v. 2008 erityisesti huomioiden syrjintä liittyen terveyteen, vakuutuksen saamiseen ja työelämään. Geneettisessä kirjallisuudessa on kuvattu, kuinka jopa kuolemaan johtavissa sairauksissa, joihin on olemassa hoito, kuten kardiomyopia, ihmiset saattavat kieltäytyvät

geenitestistä siihen liittyvän sosiaalisen stigman vuoksi ja pelätessään joutuvansa muita huonompaan asemaan vakuutusta haettaessa. Vastaava pelko syrjinnästä on näiden henkilöiden kohdalla ulottunut myös lähiomaisiin, erityisesti lapsiin. Ehdotetun syrjinnän kieltoa koskevan nimenomaisen lainkohdan avulla pyrittäisiin estämään näiden uhkien toteutuminen.

4 Esityksen vaikutukset

4.1 Taloudelliset vaikutukset

4.1.1 Kansanterveys

2000-luvun aikana genetiikka on noussut merkittäväksi tekijäksi lääketieteen kehityksessä. Tämän taustalla on lisääntynyt tieto ihmisen perimän muutosten, variaatioiden, merkityksestä sairauksien synnyssä ja mahdollisuus kyseisen tiedon hyödyntämiseen paitsi sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa, myös sairausriskien tunnistamisessa. Genomitiedon tehokkaan käytön edut on jo voitu todeta harvinaisten sairauksien kohdalla, jossa pitkiä, potilaille raskaita ja terveydenhuoltoa kuormittavia diagnostisia prosesseja on voitu olennaisesti lyhentää. Myös syövän hoidossa genomitietoa käytetään jo nyt hoidon valinnassa ja seurannassa. Genomitiedon uskotaan kuitenkin muuttavan kaikkea lääketiedettä yksilöllistetyimmäksi ja tuottavan pitkällä aikavälillä merkittäviä hyötyjä kansanterveydelle. Moniin potilaan hoitoon liittyviin tilanteisiin tarvitaan kansallista ohjeistamista, johon genomikeskuksen asiantuntijapalvelulla olisi mahdollista vastata.

Arvioitaessa terveyshyötyjä, geneettisen tiedon käyttö voidaan jakaa viiteen ryhmään: 1) perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät sairaudet, 2) korkean riskin perinnölliset alttiudet, 3) väestössä yleiset alttiudet, 4) riskiprofilointi yleisissä sairauksissa sekä 5) genomini hankitut muutokset, joka sisältää syöpägenetiikan. Ituradanmuutoksia tarkasteltaessa neljä ensimmäistä ryhmää muodostavat omat kokonaisuutensa sairausriskin suuruuden ja riskin taustalla olevien muutosten yleisyyden perusteella (kuva 1). Tässä tarkastelussa käytetään esimerkkinä molekyylogeneettisiä, sekvensointiteknologiaan pohjautuvia tutkimuksia, todellisuudessa diagnostiikka tapahtuu monilla eri menetelmillä.

Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät sairaudet.

Suurin geneettisistä tutkimuksista saatava hyöty on toistaiseksi osoitettu yksilöillä tai perheissä, joissa on todettu perinnöllinen sairaus tai alttius, joita arvioidaan olevan noin 7000-8000. Vaikka yksittäiset perinnölliset sairaudet ovat väestössä harvinaisia, niitä arvioidaan sairastavan noin 6 % väestöstä. Näille henkilölle ja perheille täsmällisen diagnoosin saaminen on ensiarvoisen tärkeää ja geneettisten tutkimusten käyttö kustannustehokasta, sillä monissa sairauksissa diagnoosi voidaan asettaa vain geenitutkimuksen avulla. Täsmällinen diagnoosi lopettaa turhat ja ohjaa tarpeelliset tutkimukset, mahdollistaa perheenjäsenten riskin määrittämisen ja perheenperustamisen vaihtoehtojen pohdinnan. Harvinaisten sairauksien diagnostiikan tehostamiseen on kiinnitetty huomiota myös EU:n tasolla osana eri maiden kansallista Harvinaisten sairauksien ohjelmaa. Äskettäin tehdyssä selvityksessä todettiin, että harvinaisen sairauden diagnoosia edelsi keskimäärin 7.3 eri lääkärin vastaanotto ja diagnoosin saaminen kesti keskimäärin 4.8 vuotta (0-20 v.). Jos harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaa halutaan tehostaa, tämä edellyttää nykyistä aktiivisempaa genomisten tutkimusten käyttöä. Kalliidenkin tutkimusten käyttö on kustannustehokasta, mutta tarvitsee ohjeistusta.

Korkean riskin perinnöllinen alttius

Korkean riskin perinnölliset alttiudet koskevat erityisesti monia perheittäin esiintyviä, mutta väestössä yleisiä syöpiä kuten rintaja munasarjasyöpä ja suolistosyöpä. Nämä eroavat perinnöllisistä sairauksista sairastumisriskin suhteen, joka vaihtelee, ollen esimerkiksi BRCA1-geeniin liittyvässä rintasyövän alttiudessa 50-80% elinikäiseksi riskiksi muutettuna. Näissä alttiuksissa voidaan geenitutkimusten avulla tunnistaa riskiryhmiä, mutta ei ennustaa sitä, kuka tulee sairastumaan. Korkean riskin perinnöllisessä alttiudessa seuranta- ja ehkäisevät toimenpiteet ovat perusteltuja ja geenitestit tarpeellisia. Testaus kohdistuu sairastuneisiin henkilöihin ja heidän perheisiinsä. Nämä geenitestit tehdään yleensä erikoissairaanhoidossa,

sillä korkean riskin alttiuden toteamisella on laajamittaiset vaikutukset henkilön perheessä ja usein laajemminkin suvussa.

Yleiset alttiudet väestössä

Väestössä yleisistä alttiuksista tavallisimpia ovat laskimotukoksille altistava faktori V (Leiden) mutaatio ja laktoosi-intoleranssi. Näiden alttiuksien kantajia on väestössä huomattava määrä, Leiden mutaatio todetaan 2-3%:lla ja laktoosi-intoleranssi noin 18%:lla aikuisväestöstä Suomessa. Tutkimukset tehdään perusterveydenhuollossa, jonne ne luonteensa puolesta kuuluvat ja jossa asianmukainen neuvonta voidaan järjestää. Näissäkin tutkimuksissa saatetaan tarvita ohjeistusta esimerkiksi siitä, tuleeko perheenjäsenille järjestää tutkimuksia ja miten.

Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa

Koko genomien kattavien tutkimusten tultua mahdolliseksi, ensimmäiset laajat sairauksien etiologiaa koskevat tutkimukset olivat koko genomien kattavia assosiaatiotutkimuksia (genome -wide association studies, GWAS). Näiden tutkimusten kohteena on ollut useita satoja erilaisia yleisiä sairauksia, alttiuksia ja ihmisen ominaisuuksia. GWAS-tutkimusten tavoite oli tutkittujen sairauksien ja ominaisuuksien geneettisen taustan selvittäminen ja edelleen mahdollisten uusien kohteiden tunnistaminen kehittyvälle hoidolle. Tutkimusten myötä on selvinnyt, että vaikka tutkittuihin tauteihin liittyy perinnöllinen alttius, geneettinen tausta on vaihteleva ja koostuu suuresta määrästä genomien variaatioita. Myös väestökohtaisesti geneettinen tausta voi vaihdella. Riskiprofiloinnin avulla voidaan arvioida yleisten sairauksien sairastumisriskiä ja se on todennäköisesti hyödyllinen myös riskistratifiointissa erilaisia seulontoja ajatellen.

Käytännössä suurin osa riskin arviointiin perustuvista kliinisistä päätöksistä olisi mahdollista tehdä ilman genomitietoa, mutta päätöksenteko ei perustuisi kaikkeen saatavilla olevaan tietoon. Niissä tilanteissa, joissa potilaan lähtöriski 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 mm. 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, mm. 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 alentamiseen eli taudin puhkeamisen todennäköisyyden laskemiseen.

GWAS-tutkimusten kautta on listattu satoja tilastollisesti erittäin merkittäviä geneettisiä assosiaatioita, mutta niiden osoitettu populaatiotason ennustearvo on jäänyt vaatimattomaksi eikä ennustearvoja ole siten otettu kliiniseen käyttöön. Tähän ovat vaikuttaneet mm. riskisuhdelukujen pienuus ja vähäinen tuntemus yhdistelmien vaikutuksista. Kun ajan myötä on ymmärretty siirtyä tuhansien, jopa kymmenien tuhansien geenimerkkien käyttöön, ovat samalla ennustearvot parantuneet. Jos tuhannet tai kymmenet tuhannet geenimerkit yhdistetään algoritmeihin, parantaa geenitieto selvästi ennustearvoa ja tunnistaa alaryhmiä. Siten tieteellistä näyttöä on olemassa siitä, että genomivariantit assosioituvat sydän- ja verisuonitautiriskiin ja että niillä on ennustearvoa, erityisesti kun ne yhdistetään perinteisiin riskitekijöihin. Nykykäsitöksen mukaan, kun Finriski-laskurin riskiarvioita on verrattu toteutuneisiin sydän- ja verisuonitapahtumiin riskiarvion jälkeisessä kymmenen vuoden seurannassa, noin reilu 50 % sydän- ja verisuonitautiin sairastuneista

riskiarvot eivät ole hälyttäneet henkilöiden kuulumisesta riskiryhmiin. (eli vain alle 50 % :lla riskiarvo on hälyttänyt korkeasta riskistä). Erityisen puutteellisesti riskiarvio on ennakoanut riskiä nuorilla aikuisilla ja yleisemmin naisilla.

Kun näihin on jälkikäteen sovellettu perimänlaajuista varianttianalyysiä ja on saatu tieto riskialleeleista ja erityisesti niiden yhteenlaskuun perustuvista riskipistemääristä, on ennustearvo selkeästi parantunut. Genominen riski mittaa tasapuolisesti kaikkia sydän- ja verisuonitaudeille 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.

UK Biobankin tekemässä 500 000 hengen tutkimuksessa osoitettiin, että korkeimpaan 2,5 % geneettiseen riskiluokkaan kuuluvien riski oli nelinkertainen suhteessa kaikkiin muihin, eli samaa kuin perinnällisen hyperkolesterolemian mutaation kantajilla. Suomalaiset tulokset ovat olleet linjassa UK Biobankin tulosten kanssa.

Riskiprofiloinnin käyttö vaatii kuitenkin tieteellisiä jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laajasti terveydenhuollossa. Suomessa olisi ainutlaatuiset edellytykset tällaisille satunnaistetuille kliinisille tutkimuksille. FinnGen-hankkeen myötä tullaan määrittämään genominen riski yli 500 000 ihmiselle. Tieto palautuu ajan myötä biopankkeihin ja biopankeilla olisi 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 tällaisen tehtävän voitaisiin katsoa kuuluvan genomikeskuksen asiantuntijuuden piiriin. Ennen riskitiedon implementoimista rutiinimaisesti osaksi terveydenhuoltoa, tarvitaan kuitenkin kokemusta ja kliinisesti tutkittua tietoa riskitiedon vaikuttavuudesta. Monitekijäisten tautien ollessa kyseessä olisi lisäksi tärkeää, että riskinarvioinnissa huomioidaan genomitiedon lisäksi kaikkia muuta riskiin vaikuttavia tekijöitä mahdollisimman kattavasti. Genomitiedon rutiinikäytöllä muiden tekijöiden rinnalla kansantautien ehkäisyssä tulee olemaan selvä tilaus ja asema sairauksien ehkäisyssä ja väestön terveyden edistämisessä. Rajalliset resurssit tulisi kuitenkin käyttää niihin interventioihin, joista saa korkeimman marginaalisen terveyshyödyn.

Farmakogenetiikka

Lääkehoitoihin käytetään nykytilanteessa Suomessa vajaat 3 miljardia euroa vuodessa. Vaikka lääkehoidolla on keskeinen osuus kansalaisten terveyden ja hyvinvoinnin edistäjänä, liittyy siihen myös monia komplikaatioita ja haittavaikutuksia. Noin joka kymmenes päivystykseen ajautuva potilas tulee sinne lääkehoidon ongelmien takia. Vuonna 2015 julkaistun ruotsalaistutkimuksen mukaan lääkehoidon komplikaatioiden hoitokustannusten osuus terveydenhuollon suorista kokonasukustannuksista on 9,5%. Kun kokonaiskustannukset ovat Suomessa n. 16 miljardia euroa, voidaan laskennallisesti arvioida lääkehoidon komplikaatioiden hoitoon kuluvan n. 1,5 miljardia vuosittain eli vajaa 300 euroa/kansalainen/vuosi. Kun tiedetään, että 10% potilaista aiheuttaa 80% terveydenhuollon kustannuksista, voidaan laskennallisesti arvioida, että näillä 10%:lla lääkehaittojen kustannukset ovat keskimäärin 2800 euroa potilasta kohden. Luvut eivät sisällä niitä tilanteita, joissa potilas käyttää hänelle tehotonta lääkettä, koska silloin ei usein tule komplikaatioitakaan.

Farmakogenetiikan tutkimus on viimeisen kymmenen vuoden aikana tunnistanut useita geenejä, joihin liittyy yksilöiden välistä vaihtelua. Nämä vaihtelut puolestaan johtavat merkittäviin eroihin yksilöllisessä reaktiossa lääkeaineille, minkä takia potilaan farmakogeneettisen profiilin avulla olisi mahdollista ennakoita mahdollisia lääkeongelmia. onkin arvioitu, että 25-40% lääkekomplikaatioista liittyy potilaan yksilölliseen reaktioon yksittäiselle lääkkeelle tai niiden yhdistelmään.

Farmakogenetiikka tulee muuttamaan lääkehoidon turvallisuutta merkittävästi ja sitä voidaan hyvällä syyllä verrata veriryhmien käyttöönottoon verensiirroissa vajaa sata vuotta sitten.

Farmakogenetiikka tutkii perintötekijöiden yksilöerojen vaikutusta lääkevasteeseen sekä lääkkeiden hyödyllisiin ja haitallisiin vaikutuksiin. Perintötekijöiden erot voivat vaikuttaa lääkeaineiden farmakokinetiikkaan (imeytyminen, jakautuminen, aineenvaihdunta, erittyminen) tai farmakodynamiikkaan (lääkkeen vaikutukset elimistöön), tai ne voivat suoraan altistaa lääkkeen aiheuttamalle haittavaikutukselle. Nykyään tunnetaan kymmeniä kliinisesti merkityksellisiä geeni-lääke-yhteisvaikutuksia, mutta farmakogeneettisiä geenimuunnoksia tutkitaan kliinisessä työssä muutamaa poikkeusta lukuun ottamatta vain harvoin. Näitä muunnoksia tutkitaan yleensä yhtä lääkehoitoa varten kerrallaan, mutta tulevaisuudessa voisi olla järkevää tutkia ennakoivasti 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.

Lääkehoitoihin vaikuttavia geenimuunnosten testaamista voidaan käyttää hyödyksi valittaessa lääkehoitoja, lääkehoitojen haittavaikutusten riskin vähentämiseksi tai hoitojen tehon parantamiseksi. Sosiaali- ja terveysministeriön rahoittamassa farmakogeneettisen tiedon hyödynnettävyyttä arvioivassa tutkimuksessa todettiin, että yli 95 % Suomen asukkaista sekä yliopistosairaaloiden potilaista oli vähintään yhdessä geenissä sellainen geenimuoto, joka kansainvälisten hoitosuosituksen mukaan toimittaessa johtaisi tietyn lääkehoidon kohdalla vaihtoehdoisen lääkityksen tai lääkeannoksen valintaan. Tällaiset lääkehoidot ovat yleisiä. Tutkimuksessa lisäksi todettiin, että lähes 20 % potilaiden sairaalahoitojaksoista johtui sairaudesta, jonka hoidossa yleisesti käytetään lääkehoitoja, joiden valintaan farmakogenettisellä tiedolla olisi hoitosuosituksen mukaan toimittaessa vaikutusta. Merkittävä osa potilaista siis potentiaalisesti hyötyisi farmakogeneettisestä tiedosta, mikäli tieto olisi käytettävissä lääkehoitoa määrättäessä. Tulisikin harkita ennakoivan farmakogeneettisen testauksen laajamittaista käyttöönottoa terveydenhuollossa. Ennakoiva testaus kuitenkin edellyttäisi, että geneettisen tutkimuksen tulokset ovat lääkettä määrävään lääkärin käytössä hoitoyksiköstä riippumatta. Tulosten tallentamista ja jakelua varten tarvitaan kansallinen ratkaisu ja kansalliset ohjeet tulosten tulkinnasta. Ehdotetun genomikeskuksen tehtäviksi sopisivat farmakogenetiikan hyödyntämiseen liittyen luontevasti farmakogeneettisen tiedon tietoturvallinen tallentaminen ja jakelu terveydenhuollon käyttöön, farmakogeneettisten testien sisällön ja tulkinnan suositusten laatiminen sekä ennakoivan farmakogeneettisen testauksen strategian ja suositusten laatiminen.

Genomin hankitut muutokset

Syöpä syntyy solujen genomissa tapahtuvien muutosten pohjalta ja siten syöpägenomi eroaa peritystä genomista. Tunnistamalla syöpägenomin muutoksia voidaan tunnistaa mahdollisia kohteita täsmähoidolle, kuten jo tapahtuukin. Monien syöpien luokittelu ja hoidon valinta määräytyy geneettisten tutkimusten perusteella ja geneettiset tutkimukset ovat välttämättömiä monien syöpien diagnostiikassa, hoidon valinnassa ja seurannassa. Genomikeskus tulee toimimaan läheisessä yhteistyössä valtakunnallisten syöpäkeskusten kanssa ja pyrkii osaltaan edesauttamaan syöpähoitojen kehittymistä Suomessa.

4.1.2 Liiketoiminta

Varsin suuria odotuksia on asetettu siihen, että genomitiedon avulla syntyy merkittäviä lääketieteellisiä havaintoja ja liiketoimintaan johtavia innovaatioita. Toimintaympäristönä Suomen vahvuuksien nähdään liittyvän uniikkiin tutkimusympäristöön (Suomen geneettisesti eristäytynyt populaatio yhdistettynä kehittyneisiin tietojärjestelmiin ja kattaviin rekisteriaineistoihin), aktiiviseen biopankkitoimintaan sekä terveystiedon määrään ja laatuun, tietojen saatavuuteen uuden ja edistyksellisen lainsäädännön myötä, laajaan kokemukseen diagnostiikkateollisuuden toimintaympäristössä, mahdollisuuteen tehdä laajoja retrospektiivisiä tutkimuksia, korkeatasoiseen lääketieteen erityisosaamiseen, toimivaan ICT-infrastruktuuriin, ihmisten tutkimus- ja hoitomyönteisyyteen, kilpailukykyisiin palkkakustannuksiin sekä rohkeaan ja nuoreen yrittäjäsukupolveen.

Liiketoimintanäkökulmasta suomalaisella genomitiedolla ei yksinään ole arvioitu olevan merkittävää arvoa, vaan kaupallinen arvo muodostuisi massaluonteisesta koodatusta, pitkäikäisestä sekä valikoimattomasta terveys- ja sairaustiedosta, johon on liitettävissä saman yksilön genomitietoa. Suomessa on syntynyt laaja yhteisymmärrys siitä, että tarvitaan keskitettyjä tietovarastoja (esim. genomitietorekisteri) ja palveluita,

joiden kautta terveyteen ja hyvinvointiin liittyvää tietoa saadaan hyötykäyttöön. Keskitettyjen tietovarastojen lisäksi olisi tarvetta keskitetyille palveluille, jotka mahdollistaisivat tietojen toissijaiseen käyttöön liittyvät prosessit. Lisäksi tarvittaisiin edellisiin liittyvää lainsäädäntöä. Keskitettyihin palveluihin sisältyvät myös osaamiskeskukset (Genomikeskus, syöpäkeskus, neurokeskus, biopankkien osuuskunta, lääkekehityskeskus), jotka tarjoaisivat tutkimusorganisaatioille ja yrityksille mm. tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita esimerkiksi yhteisen palveluoperaattorin kautta. Suomessa nähdään olevan erityisen hyvät mahdollisuudet liiketoiminnalle ja tämän mahdollisuuden odotetaan edelleen parantuvan sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lakiehdotuksen (HE 159/2017 vp) sekä ehdotetun genomilain myötä.

Genomitiedon käyttöön pohjautuvien liiketoimintamallien nähdään jakautuvan kahteen osa-alueeseen. On uusia liiketoiminta-alueita, joissa genomitieto on keskeisessä roolissa. Näitä ovat kuluttajille suoraan myytävät genomitietopalvelut, yksilöllinen terveydenhoito ja terveystieteiden sekä kliinisen hoidon tuki genomitiedolla. Sitten on myös vakiintuneita liiketoiminta-alueita, joissa genomitiedolla voisi olla merkittävä lisäarvo. Esimerkiksi lääkekehityksen kumppanina, bioinformatiikassa, big datassa sekä diagnostiikassa.

Genomitiedon käyttäminen on lopulta aina myös osa laajempaa kokonaisuutta, jonka eri tasojen keskinäiseen integrointiin ja palvelujen kysynnän lisäämiseen tarvitaan ekosysteemiä eli toimijoiden muodostamaa innovaatio- ja liiketoimintaympäristöä. Suomessa on terveystietojen (ml. genomitietojen) aineistojen infrastruktuurin, vahvojen teknologia-alan yritysten ja kliinisen ja ICT-osaamisen vuoksi hyvä pohja ekosysteemin rakentamiselle. Lisäarvon tuottamiseksi tarvitaan pelisäännöt tiedon tallentamiseen yhteismitallisessa muodossa, tietopalvelun tuottavia toimijoita, regulaatiota, tietoturva, lainsäädäntö, riittävää rahoituspohjaa, sijoittajia, yrittäjille tukea sekä Suomi-brändin kehittämistä julkisten toimijoiden avustuksella.

4.2 Vaikutukset kotitalouksien asemaan

Lakiehdotuksessa tunnustetaan se, että esityksellä saattaisi olla vaikutuksia kotitalouksien asemaan useammasta eri näkökulmasta. Genomikeskukseen tallennetun tiedon sujuva ja tarkoituksenmukainen käyttö parantaisi kansalaisten ja kotitalouksien asemaa monin tavoin, sekä sujuvoittaisi palvelujen kehittämiseen liittyvää työtä. Samalla se nopeuttaisi kansalaisten pääsyä palveluihin ja siirtymistä palvelujärjestelmän sisällä muun muassa helpottamalla diagnoosin määrittämistä sekä lääkehoidon kohdentamista optimaalisella tavalla.

Toisaalta, vakavasti terveyteen vaikuttavan genomimuutokset löytyminen yksilöstä voi vaikuttaa koko perheeseen ja myös myöhempään perhesuunnitteluun. Tältä osin on huomattava, että ehdotetun lain tavoitteena on varhentaa diagnostiikkaa ja hoidon aloittamista, jolloin vaikutukset tulevat yhdenvertaisesti kaikkien kotitalouksien eduksi eivätkä vain valistuneiden tai varakkaiden kalliita yksityisiä palveluja käyttävien ulottuville. Yhdenvertaisuuden toteutumisen kannalta on ensiarvoisen tärkeää, että kotitalouksilla on käytettävissään laadukkaita ja vaikuttaviksi osoitettuja palveluita.

Genomitiedon tehokkaan käytön ennakoitaan pitkällä aikajänteellä laskevan diagnostiikan ja lääkehoidon hintaa. Toteutuessaan tämä heijastuisi kotitalouksien asemaan mahdollisina laskeneina lääkekustannuksina. Varsinkin paljon palveluja tarvitseville asukkaille muutos voisi tuoda merkittäviä vuosittaisia säästöjä. Kotitalouksien taloudellisen aseman ei kuitenkaan voida arvioida paranevan, mikäli julkinen terveydenhuolto ei osaltaan pysty vastaamaan kasvavaan palvelujen kysyntään ja järjestämään asiakkaille tarvittava neuvontaa, hoitoa ja ohjausta. Tähän tarpeeseen Genomikeskus tarjoaisi vastauksen, toimimalla asiantuntijaresurssina ja antamalla julkiselle ja yksityiselle terveydenhuollolle ohjeita ja suosituksia erilaisista menettelytavoista, jotka liittyvät esimerkiksi geneettiseen neuvontaan tai geenitestien suorittamiseen.

Genomitiedon käytön yleisen laajenemisen arvioidaan auttavan sen ymmärtämisessä, että jokaisen ihmisen genomissa on yksilöllisiä tekijöitä, jotka vaikuttavat sairastumisriskiin. Tiedon lisääntymisellä voidaan ehkäistä syyllisyyden tunteita sairauksista, jotka ilmenevät esimerkiksi lapsilla tai lastenlapsilla.

Genomitiedon käyttämisessä sukulaisten terveyden hyväksi tulee varautua tilanteisiin, joissa odottamattomasti voi paljastua yllättäviä asioita perhesuhteista. Esimerkiksi että henkilön oletettu isä ei olisikaan biologinen isä. Lakiehdotus ei kuitenkaan mahdollistaisi genomitietorekisteriin tallennetun tiedon käsittelyä yksinomaan lainvalvonnan, rikostutkinnan, vakuutustoiminnan eikä vanhemmuuden määrittämistä varten. Perinnöllisissä sairauksissa ja sukulaisia tutkittaessa pakollisesti tulee esiin vanhemmuus ja sitä hyödynnetään diagnoosissa.

4.3 Yritysvaikutukset

Liiketoiminnassa terveysala on jo noussut hyvin merkittäväksi sektoriksi globaalisti ja tällä alalla Suomessa on vahvaa osaamista ja merkittävää kasvupotentiaalia. Yritysten mahdollisuus käyttää genomitietoa joustavasti ja tehokkaasti kehitystoiminnassaan parantaisi Suomen kiinnostavuutta terveysalan investointien kohteena ja edistäisi kotimaisten yritysten asemaa kiihtyvässä globaalissa kilpailussa.

Suomen terveysteknologia-alan nykytilaa ja haasteita kuvaavassa Tekesin raportissa (Katsaus 340/2017) todetaan, että useat suomalaiset terveysteknologia-alan yritykset näkevät, että pelkästään kotimaan markkinoilla toimiminen ei pitkällä tähtäimellä mahdollista riittävää tulovirtaa. Yritysten olisi haettava tuotteelleen kasvua kansainvälisiltä markkinoilta ja toisaalta myös pyrittävä kehittämään uusia tuotteita ja laajentamaan tuoteportfolioitaan, jotta ne voivat pärjätä kilpailussa alan suuria toimijoita vastaan. Suurten miljardiluokan kansainvälisten toimijoiden asettamaan haasteeseen on kotimaisten yritysten mukaan mahdollista vastata olemalla fiksumpi, nopeampi ja ketterämpi kuin ne. Toisin sanoen yritysten on tarkasteltava maailmanlaajuisia perspektiivejä ja pystyttävä tuomaan nopeasti uusia tuotteita markkinoille täyttämään asiakatarpeita

Genomilakiehdotus kuuluu rakenteilla olevaan terveysalan innovaatioekosysteemiin, jonka tarkoituksena on luoda yrityksille ja muille toimijoille uudenlaisia mahdollisuuksia ja kasvuedellytyksiä genomiikan sekä koko terveysalan alueella. Business Finland on genomikeskustyöryhmän arviomuistiota koskevassa lausunnossaan 31.1.2018 katsonut, että Genomikeskuksen perustaminen ja sen lainsäädännöllisen pohjan rakentaminen on erittäin tärkeää terveysalan tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiotoiminnan (TKI) yritystoiminnan kehittymisen kannalta. Genomikeskus nähdään yhtenä merkittävänä TKI-infrastruktuurin osana, mikä vahvistaa Suomen asemaa kansainvälisesti terveysalan edelläkävijänä etenkin biolääketieteen alalla, mutta myös kansallisen SOTE-palvelujärjestelmän uudistajana. Genomikeskuksen rooli ja välilliset vaikutukset yritysten liiketoiminnan kehittämisessä sekä investointien houkuttelussa nähdään näin ollen erittäin tärkeänä. Terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemi mahdollistaisi muun muassa yritysten verkottumisen, yhteistyökumppaneiden, asiakkaiden, rahoituksen ja asiantuntija-avun löytämisen, pilottihankkeiden aloittamisen, kansainvälisen liiketoimintamentoroinnin sekä sijoitusten keskittymisen ja Suomen näkyvyyden kasvattamisen.

Yrityksistä suuri osa suuntaa kansainvälisille markkinoille. Siten kaikki kansainvälinen yhteistyö ja avoimuus globaaliin suuntaan on yrityksille tärkeää. Biopankkilain ja eduskunnassa olevan toisiolain (HE 159/2017) ansiosta suomalaisilla yrityksillä on hyvät lähtökohdat menestymiseen kansainvälisessä kilpailussa. Ehdotettu Genomikeskus auttaisi tärkeän Suomi-kuvan luomisessa ja näkyvyyden lisäämisessä ulkomaiden suuntaan. Genomikeskuksen harmonisoivat toiminnot ja laatuarviointi tukisivat entisestään yritysten kansainvälistä yhteistyötä. Järjestelmä on suunniteltu toteutettavaksi siten, että se toimii tehokkaasti ja palvelee tasapuolisesti kaikkia tietoa tarvitsevia tahoja.

Suomessa on olemassa ja perusteilla useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä keskuksia ja toimijoita, kuten syöpäkeskus, neurokeskus, lääkekehityskeskus sekä terveysalan tutkimusinfrastruktuurit kuten ELIXIR, BBMRI ja EATRIS). Näiden yhteistyö ja synergia Genomikeskuksen toiminnan ja kehittämisen kanssa olisi varmistettava. Yhteistyötä voisi toteuttaa esimerkiksi sellaisissa toiminnoissa, jotka ovat kaikille toimijoille yhteisiä.

Lakiehdotuksen arvioidaan vaikuttavan positiivisesti yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin. Selkeät kansalliset rakenteet, vastuut, koordinoitupalvelu sekä selkeä lainsäädäntö tekevät investoinnit Suomeen helpommaksi. Tämän arvioidaan edistävän niin tutkimustoimintaa kuin yritysten suoria investointeja. Tästä

on hyvä esimerkki FinnGen-hanke, joka osoittaa, että Suomi nähdään kiinnostavana investointikohteena myös kansainväliselle lääketieteellisyydelle. Hanke tuo toteutuessaan kymmeniä miljoonia euroja ulkomaista investointia Suomeen. Genomikeskuksen suunnitellut toiminnot tukevat vahvasti tulevia suurien ja pienempienkin tutkimusinvestointien tuomista Suomeen. Genomikeskuksen tarjoama yhden luokun periaate tulee arvioidusti olemaan erittäin houkutteleva yrityksille etenkin, kun huomioidaan Suomen asukkaiden historiallinen geneettinen eristyneisyys, suomalaisten rekisterien korkealuokkaisuus ja kattavuus sekä Suomen korkealaatuinen terveydenhuolto ja sen edistynyt digitalisaatio. Positiiviset investointivaikutukset voivat syntyä myös, mikäli palveluekosysteemin tasapuolisuus, toimivuus ja kansainvälisten standardien noudattaminen toteutuvat. Suomesta voi pienestä markkinakoostaan huolimatta tulla houkutteleva kohdema, mikäli muualla kehitettyjä menetelmiä voisi soveltaa myös suomalaiseen tutkimusdataan ja Suomen asukkaiden genomitiedon käyttömahdollisuudet ja –kehykset ovat selkeästi määriteltynä.

Lakiehdotus vaikuttaisi positiivisesti yritysten pääsyyn markkinoille luomalla innovaatioekosysteemistä yhtenäistä Suomi-kuvaa ja, kun käyttöluvut genomitiedon käsittelyyn myönnetään tasapuolisesti ja avointen kriteerien pohjalta. Genomitietorekisterin perustaminen luo tarvetta genomitiedon ja kliinisen potilaskertomustiedon yhdistämiseen ja käytettävyyteen. Samalla se toisi liiketoimintamahdollisuuksia kehitystyössä mukana oleville yrityksille. Yritykset voivat lisäksi esimerkiksi tarjota henkilökohtaista tulkintaa henkilöille, joiden genomitieto on tallennettuna genomitietorekisteriin tai toisaalta toimia analyysipalvelujen suorittajana Genomikeskuksen lukuun. Genomitiedon tuominen alustaksi yritystoiminnalle edellyttäisi, että genomitieto on laadukkaasti prosessoitu. Genomikeskuksen toiminnan tiedottaminen ja yleisen tietoisuuden nostaminen voi herättää kiinnostusta kuluttajille tarjottavia geenitestejä ja niitä tarjoavia yrityksiä kohtaan.

Genomikeskus voisi asiantuntijatoiminnallaan myös estää uusien tieteelliseen näyttöön perustumattomien geneettisiä tutkimuksia tarjoavien yritysten toimintaa. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi arvioida yritysten palveluiden laatua, jotta yksilöt voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi. Yritykset voisivat mainostaa täyttävänsä Genomikeskuksen asettamat kriteerit. Alan laatusääntelyä tulisi kehittää myös Genomikeskuksen ja toimijoiden välisenä yhteistyönä.

Ehdotukset edistäisivät innovaatiotoimintaa. Suomen Genomikeskus, yhdistäessään hoidossa ja tutkimustarkoituksessa tuotettua genomitietoa kansallisella tasolla loisi jopa ainutlaatuisen ekosysteemin, jota voidaan käyttää tutkimuksessa luomaan tuotteita ja palveluja kansanterveyden tueksi. Tulisi arvioidusti olemaan huomattavasti helpompaa ja kustannustehokkaampaa rakentaa yhteistyökuvioita, kun saadaan yhtenäiset säännökset ja kriteerit toiminnalle. Erityisesti start-up ja pk-yrityksille vahvojen kumppaneiden löytäminen on tärkeää. Toisaalta esimerkiksi suuret lääkeyhtiöt hyötyisivät yhteistyöstä pienten innovatiivisten yritysten kanssa, mm. uusien biomarkkereiden etsimisessä ja kliinisten tutkimusten toteuttamisessa.

Lakiehdotuksesta aiheutuu myös huolia sen vaikutuksesta yritysten väliseen kilpailuun. Genomikeskuksen liiketoimintaa, ansaintalogiikkaa ja rahoitusmallia koskevassa selvityshenkilön raportissa (Deloitte 28.2.2018) on arvioitu Genomikeskuksen tehtäviä kilpailluilla markkinoilla. Raportin mukaan Genomikeskuksen toiminnalle on nähtävissä ydintehtävien lisäksi eri tehtäviä ja palveluita, joille osin löytyy vaihtoehtoisia tuottajia markkinoilta. Markkinoilla toimivien tuottajien määrä riippuu esimerkiksi asetettavista tietoturva vaatimuksista. Alueella, jossa Genomikeskuksen toiminnan ydin on eli yhteiskunnallisissa tehtävissä, kuten suositusten ja ohjeistusten antaminen, on vähiten kilpailua markkinoilla. Kilpailu lisääntyy, kun Genomikeskuksen ydintehtäviin lisätään genetiikkaan liittyvien asiantuntijapalvelujen antaminen joko toisiolaissa tarkoitetun käyttöluopaviranomaisen kautta tai suoraan asiakkaalle. Variaatio- ja viitetietokantojen muodostamisen osalta eri genomitietoaineistot kooten olisi jo huomattavasti enemmän kilpailua markkinoilla. Ja lopuksi, eniten kilpailijoita esiintyy genomitietokantojen luomiseen, tallentamiseen ja laskentapalveluiden yms. liittyvien toimintojen alueella.

Mikäli kilpailuneutraliteettiin liittyvää näkökulmaa ei huomioida riittävästi, saattaa siitä aiheutua muutoksia esimerkiksi yritysten kustannusrakenteeseen ja kansainväliseen kilpailukykyyn. Globaalisti on esimerkiksi lukuisia genomitiedon tulkitsemiseen suuntautuneita yrityksiä. Jos genomikeskus alkaisi merkittävästi

tuottaa IT-ratkaisuja tässä tarkoitettulle toimintakentälle, saattaisi se vääristää kilpailua. Todennäköisempää kuitenkin olisi, että Genomikeskus itse asiassa toimisi asiakkaana tämän alan yrityksille ja ostaisi niiden tarjoamia palveluja. Lakiehdotuksesta ei aiheutuisi esteitä tai rajoituksia yritysten väliseen kilpailuun, jos kaikilla toimijoilla, jotka täyttävät asianmukaiset oikeudelliset ja eettiset edellytykset, on yhdenvertainen pääsy Genomikeskuksen tietoihin ja palveluihin. Genomikeskuksen viranomais- ja kaupalliset funktiot tulotaisiin erottamaan selkeästi toisistaan. Kaupalliset toiminnot olisivat parhaiten toteutettavissa toisiolaissa tarkoitettun palveluoperaattorin kautta.

Mikäli palvelulaboratorioiden toivotaan siirtävän analysoimaansa genomitietoa genomitietorekisteriin, edellyttäisi tämä infrastruktuuri-investointeja, joiden kokoluokkaa arvioidaan lakiehdotuksen jatkovalmistelun aikana.

4.4 Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

Genomikeskuksen puitteissa suunnitellaan toteutettavaksi suuria määriä eri luonteisia ja kokoisia tehtäviä, joiden vaikutusten arvioidaan olevan kansantaloudelle ja julkiselle taloudelle pitkällä aikavälillä positiivisia.

Genomikeskuksen olemassaolon merkityksen arvioidaan syntyvän osana terveyttä ja kansantaloutta edistäviä arvoketjuja. Ehdotetun genomilain olennaisten taloudellisten vaikutusten arvioidaan syntyvän ennen kaikkea terveydenhuollossa, jonka osuus bruttokansantuotteesta on kokonaisuudessaan (julkinen ja yksityinen) merkittävä.

Terveydenhuollossa ehdotusten arvioidaan tuottavan kustannussäästöä ja lisääntynyttä tuottavuutta, jos genomitiedon asiallista ja lääketieteellisesti perusteltua käyttöä terveydenhuollon eri sektoreilla pystyttäisiin lainsäädännössä täydentävillä rajoituksilla ja asiantuntijaverkoston yhteistyön päälle rakentuvalla ohjeistuksella edistämään.

Lainvalmistelun yhteydessä on tehty alustavia arvioita Genomikeskuksen kustannuksista, tuloista ja hyötypotentialista. Vuosikustannusten on arvioitu karkeasti olevan noin 2,5-3 miljoonan euron luokkaa. Lisäksi ICT-toiminnot tulisivat edellyttämään noin 10-15 miljoonan euron alkuinvestoinnit hajautettuna vuosille 2018-2021. ICT-toimintojen alkuinvestointien on arvioitu sisältävän ensimmäisen vaiheen järjestelmäelementtejä, joita ovat kansallinen genomitietorekisteri, väestön viitetietorekisteri, kliininen variaatiotietokanta, genomitiedon tallennusjärjestelmä, asukkaiden genomivariaatioiden esiintyvyyden laskenta ja asukkaiden referenssigenomin luominen, variaatioiden ja viitetiedon laskentaohjelmisto. Toisen vaiheen tietojärjestelmiin kuuluisivat genomiportaali, aineistokatalogi, tietoturallinen käyttöympäristö ja analysointityökalut.

Genomikeskuksen toimintoihin arvioidaan tarvittavan vuonna 2020 yhteensä 25 henkilöä useista eri ammattiryhmistä. Genomikeskus tarvitsisi johtajan, yleishallinnon tukihenkilöstöä, juristin, tietokantojen luomiseen ja ylläpitämiseen liittyvää osaamista (bioinformaatikkoja, IT-asiantuntijoita, tietoturva- ja kyberturva-asiantuntijoita), viestintäammattilaisen ja useita muita asiantuntijoita. Yhden henkilön vuosikustannusten on arvioitu olevan keskimäärin 100 000 euroa sisältäen muun muassa palkat, sivukulut, vuokrat ja tietokoneet. Muita käynnistysvaiheen kuluja aiheutuisi markkinoinnista, viestinnästä, ulkoisten asiantuntijoiden käyttämisestä sekä tietojärjestelmien kehittämisestä.

Jotta lakiesityksessä ehdotetut toimenpiteet saadaan väestö- ja yhteiskuntatasolla tuottamaan tavoiteltuja hyötyjä, tulisi genomitiedon hyödyntämisessä pyrkiä taloudellisesti panostamaan kaikkiin kokonaisprosessin osa-alueisiin genomitiedon tuottamisesta itse toimintaan. Kustannuksia tulisi siten alussa syntymään esimerkiksi genomitiedon tuottamisesta, kuratoimisesta, jatkojalostamisesta, säilyttämisestä, viestinnästä, kouluttamisesta ja erilaisten päätöksenteon tukijärjestelmien kehittämisestä. Kaikki panostukset olisi kuitenkin mahdollista saada takaisin väestön terveyden- ja hyvinvoinnin edistymisenä.

Suurista investoinneista huolimatta Genomikeskuksen hyötypotentialin on arvioitu painavan vaakakupissa enemmän kuin kustannukset. Hyötypotentialiaa on tarkasteltu sekä kansanterveyden että kansantalouden edistämisen arvoketjuissa. Terveyttä edistävään arvoketjuun voidaan lukea hyödyt, joita on saavutettavissa erityisesti farmakogenetiikan sekä syöpätutkimuksen ja harvinaisten sairauksien hoidon kehittymisen kautta.

Kustannussäästöjen on genomistategiaehdotuksessa (2015) arvioitu asettuvan 28-70 miljoonan euron vuositasoon. Kansantaloutta edistäviin arvoketjuihin vaikuttavat puolestaan hyödyt, joita saadaan erityisesti lääketieteen kehityksen ja lisääntyneen innovaatiotoiminnan myötä.

Genomikeskuksen toimintamallin arvioidaan todennäköisesti muodostuvan vaihtoehtoisten ansaintalogiikkojen yhdistelmästä. Realistisimmaksi vaihtoehdoksi on arvioitu se, että Genomikeskus veloittaisi genomitietorekisterin tallennus- ja käyttöpalveluista kaikkia käyttäjiä. Genomikeskus perisi maksun myös silloin, kun toisiolaissa tarkoitettu käyttöluovutusmainen myöntäisi käyttöluvan genomitietorekisterin variaatiotietoihin. Genomikeskukselle tehdyt tilaustyöt asiantuntijapalveluista olisivat maksullisia kaikille. Tässä tarkoitettun vaihtoehdon hyötyjä olisivat, että julkiselle sektorille suoritettavat maksut lisäävät julkisen rahankäytön läpinäkyvyyttä, eri toimijat olisi mahdollista huomioida eri maksuluokissa, maksut olisivat linjassa Kanta-palveluiden käytön kanssa, toiminnan maksullisuus tehostaisi maksajatahojen etuja Genomikeskuksen palveluiden saajana ja että toiminta ei olisi täysin valtion rahoittamaa vaan myös kysynnän edistämää. Haittapuolena olisi se, että maksut saattaisivat houkutellessa markkinoille maksullisia palveluita tarjoavia kansainvälisiä toimijoita, jotka hyötyisivät toiminnastaan genomitiedosta, hinnoittelu ei välttämättä olisi kilpailukykyinen markkinoilla ja että hinnoittelu voisi estää tai hidastaa Genomikeskuksen palveluiden käyttöä verrattuna tilanteisiin, joissa palvelut ovat maksuttomia.

Genomi- ja terveystietopalveluiden kysynnän arvioidaan kasvavan tiedon lisääntyessä. Siten terveydenhuollon järjestelmien ja palveluiden tulisi kehittyä ajan myötä, mikä vaatisi investointeja ja osaamista. 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.

Kun arvioidaan lakiehdotuksessa esitettyjen toimenpiteiden ja genomitiedon hyödyntämisen kannattavuutta sekä keskeisintä taloudellista merkitystä, syntyviä kustannuksia tulisi verrata kansantalouden määrällisiin ja laadullisiin pitkäaikaishyötyihin. Yhteiskunnan tasolla genomitiedon keskitetyn tallentamisen hyödyt liittyisivät terveydenhuollon tehostumiseen ja säästöihin, laadun parantumiseen sekä paremman ja helpommin saatavilla olevan tiedon lisääntymiseen. Kansalliseen genomirekisteriin yhdenmukaisesti tallennetut tiedot vahvistaisivat terveydenhuollon tietopohjaa ja yhdenmukaista informaatiota sekä edistäisivät osaltaan terveydenhuollon tiedonvaihtoa ja yhteistyötä. Lisäksi genomitietoa olisi aiempaa helpompi hyödyntää toissijaisessa käyttötarkoituksessa tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa.

Pitkän aikavälin hyötyjen toteutumisen aikajänteen on arvioitu olevan noin 10-20 vuotta. Pääpainona olisi uusien hoitojen sekä ennaltaehkäisykehittämisen kansansairauksiin. Riippuu osaltaan myös siitä, missä määrin maakunnat kykenevät palveluntuottajille asettamallaan ehdoilla ja korvausmenettelyillä ohjaamaan tuottajia toteuttamaan hyvinvoinnin ja terveyden edistämistehtävää ja velvoittamaan ne yhteistyöhön muiden toimijoiden kanssa (valinnanvapaus, vaikutukset). Maakuntien olisi kyettävä seuraamaan asukkaidensa hyvinvoinnin ja terveyden tilannetta sekä tuottajien toimintaa. Tämä edellyttäisi käytännössä tarkoitukseen sopivia tietojärjestelmiä. Hyvinvoinnin ja terveyden pitkäjänteinen edistäminen vaatii asiakastyössä syntyvän yhteisen tietopohjan sekä kaikkien toimijoiden sitoutumisen tehtävään. Olisi olennaista, ettei yksittäisiä ongelmia ratkaista vain yksilötasolla. Vastuu asukkaiden kokonais hyvinvoinnin ja terveyden edistämisestä kuuluu sekä maakunnalle että kunnille.

Vaikka ennaltaehkäisevien vaikutusten tutkiminen ja toimeenpano ovat käytännössä haastavaa ja aikaa vievää, on genomitiedon hyödyntäminen nähty kiistattomaksi osaksi tulevaisuutta eikä Suomella ole varaa jättää panostamatta siihen. Genomilaista aiheutuvat taloudelliset vaikutukset heijastuvat erityisesti terveydenhuollon odotettujen säästöjen kuten esimerkiksi diagnostiikka-aikojen lyhentymisen ja hoitojen tarkemman kohdistumisen sekä tehostumisen kautta. Mikäli hoidot saadaan kohdennettua paremmin, on mahdollinen suhteellinen säästöpotentiaali arvioidusti 5-100 miljoonaa per tautiryhmä (ICD-luokituksen

tautiryhmä). Tautiryhmillä viitataan tässä suurin kansansairauksiin kuten sydän- ja verisuonitauteihin. Kansantaloudellisesti ei välttämättä olisi merkitystä sillä, että kuka kehittää ja missä, taikka kuka keksii tai myy jotain. Tulokset ovat tyypillisesti julkista ja julkaistavaa tietoa.

Genomitiedon hyödyntämisen muu kansantaloudellinen potentiaali ja tavoite liittyvät terveysalan ekosysteemin muodostumiseen ja ns. spill-over -tiedon kerääntymiseen Suomeen. Keskeinen tavoite olisi houkutella Suomeen yrityksiä, joilla on ensinnäkin halua hyödyntää suomalaista genomi- ja muuta rekisteritietoa esimerkiksi osana kliinisiä tutkimuksia ja toiseksi joilla on pidempiaikaista intressiä asettua Suomeen tuoden maahan uutta infrastruktuuria, kliinisiä lääketutkimuksia, osaamista ja asiantuntemusta. Kaupallista potentiaalia voi syntyä tiedon arvoketjujen eri osista. Toimivan ekosysteemin muodostaminen edellyttäisi yhden kansallisen asiointipisteen eli genomikeskuksen luomista erityisesti sinne, missä osaaminen ja asiantuntemus sekä tietoaaineistot ovat jo ennestään. Systemaattiset panostukset koko terveysalaan näkyvät jo nyt terveysalan kasvuna. Yritysassiakkaiden näkökulmasta olisi tärkeää löytää suomalaisia yhteistyökumppaneita. Samalla keskitetyt ratkaisut ja selkeät oikeudelliset toimintatavat helpottavat räätelöityjen pakettien tarjoamisen ulkomaisille asiakkaille.

Taloukasvua odotetaan toisaalta syntyvän, kun suomalaiset yritykset menestyvät. Menestyvä yritys luo työpaikkoja, ostaa palveluita muilta yrityksiltä, maksaa tuloksen kasvun myötä enemmän veroja ja synnyttää lisäinvestointeja. Lainvalmistelun yhteydessä on esitetty huolia erityisesti Genomikeskuksen palvelutoiminnasta ja sen mahdollisista haittavaikutuksista. Genomikeskuksen on toivottu viranomaistoimijana keskittyvän vahvuuksiinsa oikeudenmukaisen ja yhtenäisen toimintakentän rakentamiseksi 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.

4.5 Yhteiskunnalliset vaikutukset

4.5.1 Yksilön näkökulma

Ihmislähtöisyys

Genomilakia koskevan ehdotuksen lähtökohta on ihmislähtöisyys eli ihmisillä on oikeus tietää ja päättää, mihin hänestä saatua genomitietoa käytetään. Samoin hänellä on EU:n tietosuojasetuksessa määritelty oikeus saada tietoa itselleen sekä muut asetuksesta suoraan johtuvat rekisteröidyn oikeudet käytettävinaan. Lakiehdotuksessa on tunnustettu myös se tosiasia, että genomitieto koskee ihmisen itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan ja että kaikki genomitiedon käsittelyyn liittyvä toiminta ei välttämättä ole yksilöiden tai yhteiskunnan kannalta toivottavaa taikka lakiehdotuksessa esitettyjen tavoitteiden mukaista. Sen vuoksi ihmislähtöiselle lähestymistavalle on esitetty myös ehdotuksessa erikseen perusteltuja rajoituksia.

EU:n yleisen tietosuojasetuksen 12-22 artiklat määrittelevät kattavasti rekisteröidyn oikeudet, joiden tarkempi sisältö täsmentyy valitun henkilötietojen käsittelyn oikeudellisen perusteen mukaisesti. Asetuksen 9 artiklan 4 kohdan mukaan jäsenvaltiot voivat pitää voimassa tai ottaa käyttöön lisäehtoja, mukaan lukien rajoituksia, jotka koskevat muun muassa geneettisten tietojen käsittelyä. Lisäksi useat 9 artiklan 2 kohdan käsittelyperusteista edellyttävät, että kansallisessa lainsäädännössä on huolehdittu asianmukaisista suojatakeista rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi.

EU:n yleinen tietosuojasetus tukee MyData –periaatetta, joka takaa itseään koskevien tietojen tarkastelu-oikeuden (oikeus saada nähdä), hallintaoikeuden (oikeus ladata tiedot itselleen), jälleenkäyttöoikeuden (välittäminen kolmansille osapuolille) sekä poisto-oikeuden sellaisista rekistereistä, joita ei ole lailla säädetty ylläpidettäväksi ja joissa ei halua itseään koskevia tietojaan säilytettävän. Asetus mahdollistaa myös sen, että lailla voidaan säätää poikkeuksia oikeuteen saada tietoa tai siirtää tiedot järjestelmästä toiseen. Mahdollisuus rajoittaa rekisteröidyn oikeuksia on yhteydessä genomitietojen käsittelytarkoitukseen ja –perusteeseen.

Esimerkiksi, kun genomitietoja käsitellään tilastollisessa tarkoituksessa väestötasoisien viitetiedon muodostamiseksi, antaa tietosuoja-asetuksen 89 artiklan 2 kohta mahdollisuuden poiketa lainsäädännöllä eräistä rekisteröidyn oikeuksista (15, 16, 18 ja 21 artiklat) siltä osin kuin tällaiset oikeudet todennäköisesti estävät erityisten tarkoitusten saavuttamisen tai vaikeuttavat sitä suuresti ja tällaiset poikkeukset ovat tarpeen näiden tarkoitusten täyttämiseksi.

Lakiesityksessä korostetaan, että genomitieto on luonteeltaan universaalia ja myös muita ihmisiä koskevaa tietoa, jota yksilön ei katsota voivan itse omistaa. Siten lakiehdotuksessa, kuten myöskään tietosuoja-asetuksessa, ei käytetä terminologiaa, joka viittaisi siihen, että kyse olisi yksilön ”omasta” tiedosta. Genomitietoa saadaan yksittäisistä henkilöistä, mutta se voi koskea hänen itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan tulevia ja menneitä sukupolvia myöten. Koska genomitieto on tässä tarkoitettulla tavalla arkaluonteista ja koskee myös muiden ihmisten yksityisyyttä, ei yksilöiden katsota ehdotetun genomilain tai Genomikeskuksen toiminnan puitteissa voivan määrätä yksin sen käytöstä puhtaasti vain MyData –periaatteita noudattaen. Ehdotetun genomilain nimenomainen tavoite on edistää genomitietojen vastuullista käyttöä kaikkien ihmisten oikeudet huomioiden sekä lisätä geneettisten tietojen käsittelyyn lisäsuojatoimenpiteitä, kun niitä kerätään keskitettyyn kansalliseen genomitietorekisteriin. Koska lainsäädännöllä ei voida ennakoita kaikkia tulevaisuuden tarpeita, käyttötarkoituksia tai riskejä, on perusteltua, että genomitietojen suojasta ja käytön edellytyksistä säädetään ehdotetussa genomilaissa. Esitetyn lain tavoitteena on tukea laaja-alaisesti ja joustavasti terveydenhuoltoa, tutkimusta sekä kehittämis- ja innovaatio toimintaa siltä osin kuin käyttötarkoituksen voidaan katsoa liittyvän terveyteen. Lakiehdotuksella ei olisi tarkoitus kattaa kaikkia mahdollisia käyttötarkoituksia eikä estää niitä, mutta kaikkien mahdollisten käyttötarkoitusten tukeminen ei lähtökohtaisesti kuuluisi Genomikeskuksen tehtäviin.

Genomilakia koskeva ehdotus tukee ihmislähtöistä periaatetta mahdollistamalla kuluttajille suunnattujen geenitestien kautta yksilöstä saadun genomitiedon tallentamisen genomitietorekisterissä olevalla tallennusalueelle ja tiedon kontrolloinnin sekä luovutuksen erilaisiin käyttötarkoituksiin genomitietorekisterin omatietovarannon kautta. Suoraan kuluttajille tarjottavat hyvinvointisovellukset ja tulkintapalvelut ovat potentiaalinen genomiikan liiketoiminta-alue ja omatietovaranto mahdollistaisi ihmisten ja yritysten kohdata toisensa tietoturvalisessä käyttöympäristössä. Yleisesti hyvinvointisovellusten ongelmana on kuitenkin se, että ne jäävät erillisiksi ratkaisuksi, eivätkä liity terveydenhuollon tietojärjestelmiin ja hoitoprosesseihin. Ehdotettu genomilaki toisi tähän parannuksen ja mahdollistaisi tiedon siirtymisen tarpeellisin osin myös Kantaan genomitiedon liittyessä potilaan hoitoon tai tutkimukseen. Ratkaisu mahdollistaisi genomitiedon liittämisen Genomikeskuksen omatietovarantoon siten, että terveydenhuollon ammattilaiset pääsisivät kansalaisen suostumuksella näkemään esimerkiksi asiakkaan itsensä tilaamien geenitestien tuloksia.

Itsemääräämisoikeus

Esitetty genomilaki ja Genomikeskus palvelisi ennen kaikkea terveydenhuoltoa yksilöiden terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi. Lakiehdotuksen tavoitteiden toteutumisen odotetaan konkretisoituvan hyötyinä yksilöille sekä kentän toimijoille vaikuttaen siten koko yhteiskunnan tasolla. Odotettuja hyötyjä olisivat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy sekä yksilön paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään.

Lakiehdotus merkitsisi poikkeusta suostumukseen perustuvasta genomitietojen käsittelystä sitomalla genomitietojen käsittely Genomikeskuksessa lakiin, tärkeän yleisen edun mukaiseen perusteeseen sekä välttämättömyysvaatimukseen. Näitä on perusteellisesti käsitelty edellä kohdassa 3 (Nykytilan arviointi, esityksen keskeiset ehdotukset ja tavoitteet).

Tallennusta genomitietorekisteriin ja Genomikeskuksen käsittelyoikeutta perustellaan esityksessä tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 2 kohdan g alakohdassa tarkoitettulla tarpeellisella ja tärkeällä kansanterveyteen, -talouteen ja tietoturvaan liittyvällä yleisellä edulla, josta säädetäisiin kansallisessa lainsäädännössä. Koska arkaluonteinen genomitieto koskee henkilön itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan edeltäviä ja tulevia sukupolvia myöten, on katsottava yleisen edun mukaiseksi se, että tiedot edellytetään tallennettavaksi korkean tietoturvan ympäristöön, jossa niiden ennakoitua ja ennakoimatonta käyttöä voidaan seurata ja valvoa

tehokkaasti sekä säätää tietoturvan tasoa konkreettisen riskitason mukaisesti. Keskitetyn ratkaisun on kansainvälisesti todettu edustavan tehokkainta tapaa saavuttaa täsmälääketieteen tavoitteet.

Genomitietojen käsittelyä pidetään Genomikeskuksessa välttämättömänä väestötasoisena variaatio- ja viitetietokannan luomista varten, jotta voidaan täysimääräisesti integroida lisääntyvä tietous genomien rakenteesta, toiminnasta ja tulkinnasta osaksi potilaiden hoitoa ja laajemmin väestön terveyden edistämiseksi. Genomikeskuksen asiantuntijatehtävät pohjautuisivat olennaisesti genomitietojen käsittelyn kautta muodostuvaan uuteen tietoon ja ymmärrykseen. Kun kyseessä on viranomaisen laissa säädetty tehtävät ja julkisen vallan käyttö, on perustuslakivaliokunta suhtautunut pidättyvästi suostumuksen käyttämiseen tällaisen toiminnan perustana. Itsemääräämisoikeuden kunnioittaminen turvataan kuitenkin siten, että ihmiseltä pyydetään suostumus aina ennen geneettisen tutkimuksen tekemistä, jolloin hänelle olisi myös annettava tieto genomitiedon tallentamisesta Genomikeskukseen.

Genomikeskuksen yhtenä tehtävänä olisi parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa omassa elämässään. Genomikeskuksella olisi tehtävänsä varten väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Genomikeskuksen tehtävänä olisi luoda verkkoon väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskuksen tehtävänä olisi myös tuottaa tietoa genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuudesta ryhmiteltyinä esimerkiksi alueittain ja toimialoittain. Sitä väestön osaa varten, jolle verkkopalvelut eivät ole käytettävissä, Genomikeskuksen tulisi perustaa perinnöllisyshoitoja-tasoinen asiantuntijan puhelinpalvelu. Genomikeskuksen tehtäviin sisältyisi geenitestejä, niiden luonnetta ja mahdollisia vaikutuksia koskeva yleinen ja objektiivinen tiedottaminen esimerkiksi verkkopalvelun, erilaisten tiedotuskampanjoiden tai kouluttamisen kautta. Genomitiedon käytön edellytysten parantamiseksi ihmisille annettaisiin tietoa muun ohella geenitestien eri tyypeistä, niiden käytöstä terveyden edistämiseksi sekä myös niiden kyvystä tuottaa ihmisen terveyden kannalta merkittävää tietoa. Annettava informaatio vaikuttaisi välittömästi geenitestaukseen liittyvään stigmatisoinnin vähentämiseen. Velvollisuus lisätä väestölle suunnattua tiedotusta pitäisi sisällään myös sellaisten geenitestien 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 ja edistäisi asukkaiden tiedollisen itsemääräämisoikeuden käyttämistä.

Yksityisyydensuoja

Lakiehdotus tuo esiin arkaluontoisina henkilötietoina pidettävien genomitietojen käsittelyyn liittyviä kysymyksiä. Lakiehdotus tarkoittaisi poikkeamista genomitietojen käsittelykiellosta ja toisaalta henkilötietojen peruseräisiin kuuluvasta käyttötarkoitussidonnaisuudesta. Lakiehdotusta on siten edellä tarkasteltu yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta.

Genomitietojen käsittely koskee perustuslain 10 §:ssä turvattuun yksityiselämän ja myös henkilötietojen suojan ydintä. Säännös edellyttää valtiolta aktiivisia toimenpiteitä yksityiselämän suojaamiseksi toisten yksilöiden loukkauksia vastaan. Perustuslakivaliokunnan näkemyksen mukaan henkilötietojen suoja tulee jatkossa turvata ensisijaisesti yleisen tietosuoja-asetuksen ja säädettävän kansallisen yleislainsäädännön nojalla (PeVL 14/2018 vp). Perustuslakivaliokunta on kuitenkin katsonut selväksi, että erityislainsäädännön tarpeellisuutta olisi arvioitava myös tietosuoja-asetuksenkin edellyttämän riskiperusteisen lähestymistavan mukaisesti kiinnittämällä huomiota tietojen käsittelyn aiheuttamiin uhkiin ja riskeihin. Näitä uhkia ja riskejä sekä niihin liittyviä suojaustoimenpiteitä on arvioitu edellä kohdassa 3.1.3.

Lakiehdotuksen tavoitteena on parantaa yksilöiden oikeusturvaa ja yksityisyydensuojaa siitä, mitä se olisi kansallisen tallennusratkaisun puuttuessa. Ehdotetun genomilain valmistelun aikana on ollut havaittavissa, että yksityisyyden suojaa koskevaa keskustelua leimaa kaksijakoisuus. Toisaalta halutaan edistää hallitusohjelman tavoitteita ja toisaalta ollaan huolissaan yksityisyydensuojan menettämisestä.

Lainvalmistelun yhteydessä on kyberturvallisuuteen liittyen esitetty epäilyjä siitä, että lakiehdotus heikentäisi yksityisyyden suojaan niiden osalta, joiden genomitieto olisi tallennettuna Genomikeskukseen verrattuna

siihen, että tietoja ei olisi tallennettu minnekään tai olisi tallennettu esimerkiksi julkisessa terveydenhuollossa ilman toissijaisen käytön mahdollisuutta. Lakiehdotuksessa kuitenkin esitetään tähän vastauksena, että ehdotuksen vaikutukset yksityisyydensuojan turvaamiseen nähdään ennen kaikkea positiivisina. Lakiehdotus yhdenmukaistaisi tiedon luovutusoikeuksiin liittyvää normistoa, toimintatapoja sekä ohjeita suhteessa muun muassa eduskunnassa käsiteltävänä olevaan sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevaan lakiehdotukseen (HE 159/2017 vp). Valtioneuvoston raportissa esitettiin tarve 24/7 –ympäri vuorokautisen toiminnon toteuttamiseen, jotta voitaisiin reagoida nopeasti ja tehokkaasti ICT-järjestelmän häiriötilanteisiin. Tällainen toiminto on olemassa Kansaneläkelaitoksella (Kela), jonka vastuulle genomitietorekisterin teknistä toteutusta esitetään. Lakiehdotuksessa Kelalle esitettyjen tehtävien myötä Kelan mahdollisuudet lisätä häiriötilannevalmiuttaan myös muiden potilastietojen osalta paranisivat.

Ainoa ajateltavissa oleva mahdollisuus siihen, että genomitietoja ei olisi tallennettuna minnekään on se, että yksilöstä ei ole olemassa genomitietoa lainkaan esimerkiksi biopankkitoiminnan, terveydenhuollon, kuluttajapalveluiden tai muun tutkimuksen kautta. Tämän varmistukseksi, yksilöiden olisi tehtävä se ratkaisu, että osallistuvatko vai eivät sanottuun toimintaan. Siltä osin kuin genomitieto on jo nyt olemassa esimerkiksi biopankkilain kautta tai sitä syntyy tulevaisuudessa, on se aina tallennettava johonkin. Ilman genomitietorekisteriä, tietoa olisi esimerkiksi tutkimushankkeissa tai kuluttajille suunnatuissa yritystoiminnan tarjoamissa palveluissa mahdollista tallentaa globaaleihin pilviteknologioihin pohjautuviin kolmansien osapuolien tuottamiin alustaratkaisuihin Suomen lainsäädännön ja valvonnan ulottumattomiin. Yritykset ovat viime aikoina olleet kiinnostuneita pilvipalveluista ja siirtävät pilveen yhä enemmän tietoa sekä palveluja, mikä edellyttäisi sitä, että käytetään turvallisia ja valvottuja verkkoyhteyksiä. Pilvipalveluissa sijaitsee hyvin paljon yrityksen liiketoiminnan kannalta kriittistä tietoa: taloudellista tietoa, innovaatioihin liittyvää tietoa, asiakkuuksiin liittyvää tietoa, luottamuksellisia tietoja jne. Siksi myös sekä tietoturvatutkijat että kyberrikolliset ovat alkaneet yhä enemmän kiinnostua pilvipalveluista.

Kun genomitiedon käyttämistä pyritään hallitusohjelmassa edistämään, niin samalla olisi pystyttävä osoittamaan yksilöiden eli kaikkien Suomen asukkaiden oikeuksien kannalta turvallisia kotimaisia ratkaisuja, joiden tietoturva rakennetaan kansainvälisessä yhteistyössä. Siten erityisesti suurten julkisin varoin tuettujen genomitietoaineistojen osalta pidetään välttämättömänä, että edellytettäisiin tällaisen tiedon tallentamista kansallisiin tietoturvallesiin ratkaisuihin. Genomitietorekisterin perustaminen parantaisi huomattavasti suomalaisen genomitutkimuksen edellytyksiä ja kilpailukykyä ja helpottaisi merkittävästi suurten väestöpohjaisten tutkimusten eettistä ja tietoturvallista toteuttamista varsinkin sen vuoksi, että tutkijoilla olisi käytettävissään kotimainen ratkaisu tiedon tallentamiseen.

Pienemmässä mittakaavassa genomitietoa voi olla ihmisillä tallennettuna erilaisiin kaupallisiin sovelluksiin tai kotikoneille. Tätä vaihtoehtoa ei voi poissulkea ehdotetun genomilain kautta eikä se ole tarkoituksenmukaistakaan. Genomitieto ei olisi kuitenkaan strukturoidusti terveydenhuollon käytettävissä silloin, kun sitä tarvitaan osana kyseisen henkilön tai hänen perheenjäsenensä hoidossa. Lakiehdotuksessa tarjotaan ihmisille mahdollisuutta käyttää genomitietorekisteriin liitännäistä omatietovarantopalvelua, jotta jokainen kokisi itsellään olevan vaihtoehtoja genomitiedon säilyttämisessä ja käytössä omaa terveyttään koskeviin käyttötarkoituksiin ja tarpeisiin.

Siltä osin kuin genomitietoa syntyy osana terveydenhuollon toimintaa, myös terveydenhuolto on velvoitettu tallentamaan tieto johonkin. Genomikeskus tarjoaa siihen tietoturvalleisen kansallisen ratkaisun. Terveydenhuollossa syntyvät terveystiedot ovat toisiolakiehdotuksen (HE 159/2017 vp) kautta käytettävissä lakiehdotuksessa tarkemmin määritellyin perustein toissijaisiin käyttötarkoituksiin, ellei henkilö sitä kiellä. Genomitieto on lähtökohtaisesti osa terveystietojen koko kirjoa ja kuuluu sellaisenaan myös toisilain soveltamisalaan. Genomilakiehdotus kuitenkin rajaisi genomitiedon käytön vain terveyteen liittyviin tarkoituksiin, tarjoaisi toisiolakia korkeamman tietoturvaratkaisun ja siten lisäsuojatoimenpiteitä genomitietojen vastuullista käsittelyä varten.

Vaikutukset asukkaiden käyttäytymiseen

Kun yksilön genomitiedot olisivat kansallisessa genomirekisterissä tallennettuna valtakunnallisesti muiden potilastietojen kanssa yhdenmukaisella tavalla, voidaan olettaa, että myös yksilön mahdollisuudet vaikuttaa

omaan hyvinvointikäyttäytymiseen tehostuisi. Suomen asukkaiden on biopankkitoiminnan piirissä osoitettu pitävän genomitiedon palauttamista tärkeänä. Genomitiedon positiivinen vaikutus terveystietäytymiseen ei kuitenkaan ole itsestään selvää. Tieto voi vaikuttaa myös haitallisesti. Lakiehdotuksessa esitetään, että Genomikeskuksen yksi tehtävä olisi parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa sekä aktivoida kansalaisvuoropuhelua. Kansalaisten terveydenlukutaitoa tulisi vahvistaa, jotta ymmärretään laajasti, mitä tarkoitetaan geneettisellä riskillä ja miten ihmiset voisivat hyödyntää genomitietoa omassa elämässään. Genomitiedon vaikutus asukkaiden käyttäytymiseen vaatisi tieteellistä tutkimusta myös Suomessa ja tällaisia tutkimushankkeita on vastikään maassamme käynnistetty.

On esitetty huolia, että osa ihmisistä ei todennäköisesti suostuisi diagnostiin tutkimuksiin terveydenhuollossa, jos genomitieto tallennettaisiin genomitietorekisteriin ja että heidän hoitonsa siten huonontuisi. Tältä osin lakiehdotuksessa korostetaan, että jokaista Suomen asukasta hoidetaan parhaan käytettävissä olevan tiedon valossa. Lain tavoitteena on lisätä asukkaiden yhdenvertaisuutta siten, että genomitiedon käyttö olisi jokaisen asukkaan etuoikeus eikä vain niiden, joiden asuinpaikka on suurten genomiosaamiskeskusten läheisyydessä. Jokaisella on oikeus kieltäytyä geneettisistä tutkimuksista, kuten tähänkin asti esimerkiksi biopankkitoiminnassa tai terveydenhuollossa, ja sillä ei olisi vaikutuksia hoidon laatuun. Kyse olisi yksinomaan siitä, että mitä kaikkea tietoa käytetään potilaan hoidon ja koko väestön terveyden edistämisen tueksi. On kuitenkin huomattava, että terveydenhuollossa syntyvä genomitieto olisi aina tallennettava johonkin paikkaan kuten potilastiedot yleensäkin. Nykytilanteessa tuo tallennuspaikka on lähtökohtaisesti asiakastietolaissa tarkoitettu potilastietojärjestelmä, Kanta. Lakiehdotuksessa on perusteltu kattavasti, että miksi niitä ei tulisi tallentaa Kanta-järjestelmän yhteyteen. Sen sijaan ehdotetaan, että genomitietojen tallennusta varten luodaan Genomikeskukseen genomitietorekisteri.

Tällä hetkellä terveydenhuolto on rakentanut ja ylläpitää omia genomitiedon analysointi- ja tallennusjärjestelmiänsä, mutta Genomikeskuksen valmistuessa ei olisi taloudellisesti rationaalista ylläpitää useita genomitiedon rinnakkaista tallennusjärjestelmiä, joista yksi olisi keskitetty genomitietorekisteri, ja muut terveydenhuoltoyksiköiden omia, joissa olisivat muut genomitiedot. Onkin syytä selkeästi rajata mitä tietoja säilytetään Genomikeskuksessa ja mitkä jäävät terveydenhuollon omiin tietojärjestelmiin ja varmistaa, että siirtyminen tapahtuu potilaiden hoitoa häiritsemässä. Suurten tietomassojen aikakaudella on tosiasia, että molemmissa tapauksissa tulee syntymään isoja tietorekistereitä, joiden käyttö voi olla myös ennakoimatonta ja sisältää riskejä, joita nykytilanteessa ei tunneta. Näitä riskejä erityisesti asukkaiden yksityisyydensuojan näkökulmasta on arvioitu edellä.

Juuri tämän syyn vuoksi otetaan askeleita kansallisen genomitietorekisterin luomiseen, jotta tiedon ennakoimatonta käyttöä voidaan hallita ja valvoa sekä mukauttaa tietoturvan tasoja ajan myötä ilmenevien riskien ja uhkien edellyttämän suojatason mukaisiksi. Vastaavia huolia on esitetty ihmisten asennoitumisessa genomitiedon tutkimuskäyttöön.

Yhdenvertaisuus ja syrjintä

Ehdotukset genomikeskuksesta ja genomitietorekisteristä sekä genomitiedon käsittelyn edellytyksistä tukevat eriarvoistumisen estämistä. Nykytilanteessa genomitiedon käyttö terveyden edistämistä taikka sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista koskevissa tarkoituksissa on vain harvojen ihmisten etuoikeus ja lakiehdotuksen olisi tarkoitus saattaa ihmiset perustuslain 6 §:n 1 momentissa tarkoitettuun yhdenvertaiseen asemaan palvelujen tarjoamisen ja saatavuuden osalta. Genomitiedosta pääsevät nykytilanteessa yleisemmin hyötymään ne ihmiset, jotka tilaavat itsenäisesti geneettisiä tutkimuksia ulkomailta tai ovat osa sellaista potilaan hoitopolkua, johon geneettinen tutkimus kuuluu, kuten esimerkiksi syöpähoidoissa tai perinnöllisten geneettisten sairauksien hoidossa. Lakiehdotuksen tavoitteena on tuoda genomitieto yhdenvertaisesti kaikkien Suomen asukkaiden saataville siten, että myös perusterveydenhuollossa eri puolilla maata genomitieto on Genomikeskuksen kautta ymmärrettävässä muodossa lääkärin saatavilla käytettäväksi potilaan hoidossa. Tähän tullaan tarvitsemaan teknisiä päätöksenteon tukijärjestelmiä, mutta myös lääkäreiden kouluttamista ja genomikeskuksen palvelutoimintaa. Kuluttajille lakiehdotus luo yhdenvertaiset edellytykset saada lisää ymmärrystä genomitiedosta ja sen vaikutuksesta omaan tai perheenjäsentensä terveyteen.

Perustuslain yhdenvertaisuussäännöksellä ei kuitenkaan edellytetä kaikkien ihmisten kaikissa suhteissa samanlaista kohtelua, elleivät asiaan vaikuttavat olosuhteet ole samanlaisia. Siten lakiehdotus toisaalta mahdollistaa sen, että henkilöitä asetetaan palvelujen saatavuuden osalta eri asemaan genomitietonsa perusteella siten, että seulomalla tiettyjä taudinkantajia, voidaan heille aloittaa ajoissa ennalta ehkäisevät toimenpiteet. Olennaista on, että tällainen erottelu ei saa olla mielivaltaista eikä saa muodostua kohtuuttomaksi. Usein terveydenhuollon valintoja tehdään hyöty-kustannusarviointien jälkeen, jolloin tavalla tai toisella on pystyttävä osoittamaan mahdollisten hyötyjen suurempi painoarvo. Genomikeskuksen asiantuntijaresurssi olisi käytettävissä nimenomaan niissä tilanteissa, joissa tietyn tautiperimän kantajien seulonta olisi katsottavissa näyttöön ja tutkimustietoon pohjautuen perustelluksi ja oikeutetuksi. Kun otetaan huomioon julkisen vallan velvollisuus edistää väestön terveyttä, ei lakiehdotusta olisi pidettävä tältä osin perustuslainvastaisena, vaan yksilöiden yhdenvertaisuutta lisäävänä ratkaisuna.

Yleistä yhdenvertaisuuslauseketta täydentää perustuslain 6 §:n 2 momentin syrjintäkieltolauseke, joka sisältää kiellon syrjiä yksilöä terveydentilan tai muun henkilöön liittyvän syyn kuten perhesuhteen perusteella. Lakiehdotuksen tarkoittamassa kokonaisuudessa syrjintäkielto viittaa siihen, että ihmisiä ei saisi syrjiä geneettisten tekijöiden perusteella. Siksi ehdotetussa laissa kielletään ihmisten syrjintä perimän perusteella. Yksilöitä ei saa siten syrjiä sen perusteella, että heillä on geneettinen sairaus tai sairastuvat tulevaisuudessa sellaiseen. Lakiehdotuksessa kielletään kokonaan genomitietorekisterissä olevien tietojen käyttö työhön tai vakuuttamiseen liittyvin perustein. Terveydenhuollossa geneettisen syrjinnän tunnusmerkit saattavat täytyä sillä, että yksilöä hoidetaan pelkästään genomitiedon eikä muun relevantin terveyttä koskevan tiedon perusteella. Tätä pyritään ehkäisemään genomikeskuksen asiantuntijatehtävien kautta siten, että genomikeskus antaisi ohjeita ja suosituksia sellaisen genomitiedon käytöstä, jonka hyöty yksilölle on osoitettu kliinisin kokein.

Syrjintäsäännöksellä ei kuitenkaan kiellätä kaikkea ihmisten erottelua, vaan olennaista on perustella se perusoikeusjärjestelmän kannalta hyväksyttävällä tavalla. Siten esimerkiksi yhtäläisten palvelujen tarjoaminen erikseen eri väestöryhmille on sallittua, jos sitä voidaan hyväksyttävän syyn perusteella pitää oikeutettuna. Esimerkkinä tässä tarkoitettusta erottelusta on naisille tarkoitettu PSA-seula, jonka hyötyä miehillä ei ole pystytty riittävästi osoittamaan. Perustuslaissa kielletään myös sellaiset toimenpiteet, joiden vaikutukset tosiasiallisesti johtaisivat syrjivään lopputulokseen. Suosinta tai jonkin yksilön tai ryhmän asettaminen etuoikeutettuun asemaan on niin ikään kiellettyä, jos se asiallisesti merkitsisi toisiin kohdistuvaa syrjintää.

4.5.2 Ammattilaisen näkökulma

Lääkäriliitto on 2.2.2018 antamassa lausunnossa genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta todennut suhtautuvansa myönteisesti Genomikeskuksen ja genomitietorekisterin perustamiseksi. Liitto katsoi, että genomitieto ja geneettisen tiedon hyödyntäminen kuuluvat tulevaisuudessa useimpien lääkärien työhön jollakin tasolla ja että potilastietojen nykyistä parempi ja kattavampi hyödyntäminen on tärkeää tutkimuksessa ja terveydenhuollon kehittämisessä. Potilaan hoito edellyttäisi tiedon saatavilla oloa sellaisessa muodossa, että lääkäri voisi tehdä tiedosta päätelmiä.

Lääkäriliiton lisäksi myös muiden lausunnonantajien huomioissa pyydettiin selventämään, että riittääkö tallennus Genomikeskuksen rekisteriin terveydenhuollon toimijalta edellytettäväksi potilastiedon tallennusmuodoksi ja että tarvitsisiko genetiikan laboratorion säilyttää kyseistä tietoa omissa tietojärjestelmissään. Lisäksi pyydettiin täsmentämään, että mitä tietoa siirretään potilastietoihin. Huomiota olisi kiinnitettävä erityisesti siihen, että kaikesta genomitiedosta ei ole nykytiedon valossa hyötyä potilaan hoidossa eikä siten ole tarpeellista potilaan hoidon kannalta sillä hetkellä, kun tietoa syntyy.

Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että genomitieto on potilaan hoidossa syntyessään osa potilaslain (785/1992) 12 §:ssä ja potilasasiakirjoista annetun asetuksen 2 §:ssä tarkoitettua potilaan hoidon järjestämisen ja toteuttamisen yhteydessä syntyneiden asiakirjojen kokonaisuutta. Potilasasiakirjoja tallennetaan nykytilanteessa asiakastietolain (159/2007) nojalla yhteen ja samaan rekisteriin eli Kanta-järjestelmään. Lakiehdotuksen myötä genomitiedon tallentamista varten syntyy toinen, potilasjärjestelmälle rinnakkainen rekisteri eli genomitietorekisteri, jonne olisi tarkoitus tallentaa vain kerran ja vain yhteen

paikkaan eri paikoissa ja yhteyksissä, mukaan lukien genetiikan laboratorioissa tuotettua genomitietoa. Genomitietoa ei ole mielekästä eikä tarpeellista siirtää kokonaisuudessaan potilastietojärjestelmään. Siten hoidosta vastaava lääkäri ei näkisi potilastietojärjestelmästä potilaan genomitietoa. Lääkäri ei myöskään pystyisi omatoimisesti etsimään genomitietokannasta potilaan hoidon kannalta merkittäviä variantteja tai tulkitsemaan niitä. Genomikeskus sen sijaan tuottaisi tiedon tulkintaan valmisaineiston.

Tallennusta genomitietorekisteriin pidetään perustellumpana kuin tallennusta potilastietojärjestelmään muun muassa genomitiedon suuren koon sekä tietoturvaan liittyvien näkökohtien vuoksi. Potilastietojärjestelmään olisi tarkoitus siirtää vain tarpeellinen tieto siitä, että potilaasta on olemassa genomianalytiikkatietoa, genomitietoa on käytetty osana potilaan hoitoa ja mahdollisesti siihen liittyvä tulkinta. Hoitava lääkäri olisi tietoinen tällaisen tiedon näkymisestä Kanta-järjestelmässä. Olennaista olisi jo toiminnan alkuvaiheessa suunnitella genomitiedon asianmukainen integrointi osaksi potilastietojärjestelmää. Genomitietorekisterin olisi tarkoitus olla yhteensopiva Kanta-järjestelmän kanssa ja lakiehdotuksessa esitetty tekninen toteutus Kansaneläkelaitoksen tehtävänä edesauttaisi tätä. Järjestelmien teknistä yhteensopivuutta kehitetään lainvalmistelun edetessä kokonaisarkkitehtuurityössä.

Lakiehdotuksessa esitetään, että terveydenhuollon ammattihenkilöt hyötyisivät genomitiedon keskitetystä tallennusratkaisusta, koska tiedonhaku tehostuisi. Asiakkaan genomitiedon hyödyntäminen osana hänen hoitoaan olisi helpompaa ja joustavampaa, kun tarpeelliset ja ajantasaiset tiedot olisivat helposti ja oikea-aikaisesti käytettävissä ja yhdistettävissä muihin potilasasiakirjatietoihin. Kun ammattihenkilö saisi käyttöoikeutensa perusteella työssään tarvitsemansa tiedon genomirekisteristä, olisi tiedon nopealla ja joustavalla saatavuudella myös merkitystä potilasturvallisuuteen.

Haasteena on ammattilaisten osaamisen vieminen sille tasolle, että genomitiedon käyttö olisi osa jokapäiväistä toimintaa. Tällä hetkellä Suomessa on vain vähän perinnöllisyyslääketieteeseen tai kliiniseen genetiikkaan erikoistuneita lääkäreitä. Lääkärit tarvitsisivat systemaattista koulutusta ja tietojen päivitystä osana perus- ja jatkokoulusta sekä myöhemmin urallaan kehittäessään osaamistaan. Lakiehdotuksessa esitetään, että yksi Genomikeskuksen laissa säädettyistä tehtävistä olisi terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittämisen edistäminen. Genomikeskus osallistuisi esimerkiksi genetiikan alan ammattilaisten koulutuksen suunnitteluun ja toteutukseen genomilääketieteen asiantuntijaresurssina. Genomikeskus ei kuitenkaan itse tarjoaisi tutkintoon johtavaa koulutusta.

4.5.3 Biopankkien ja tutkimuksen näkökulma

Suomi on perinteisesti ollut hyvin vahva toimija genomitietoon liittyvässä perustutkimuksessa ja kansainvälinen maine on erinomainen. Genomitiedon esteetön ja hyvin hallittu hyödyntäminen ja siihen liittyvät lainsäädännölliset tukitoimet ovat tärkeitä suomalaisen genomitutkimuksen menestymiselle myös tulevaisuudessa. Suomen tutkijat saavat merkittävän kilpailuedun kansainvälisesti ja heistä tulee entistä halutumpia kumppaneita kansainvälisissä verkostoissa.

Biopankkitoiminta

Biopankeilla on nykyään ja tulevaisuudessa keskeinen rooli genomitiedon tuottamisessa ja ne ovat siten merkittävä tekijä täsmälääketieteen kehityksessä. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, päätti hallitus julkisen talouden suunnitelmassaan, että julkisten biopankkien toimintoja tehostetaan ja varmistetaan tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Genomikeskuksen tulisi tukea biopankkitoimintaa erityisesti genomitiedon pitkäaikaistallennukseen soveltuvan alustan avulla. Lisäksi Genomikeskus voisi tukea biopankkitoimintaa tarjoamalla asiantuntemusta ja ohjeistusta, siltä osin kuin sitä esimerkiksi sekundaarilöydösten palautuksen osalta tarvitaan. Genomikeskus loisi biopankeille lisäksi mahdollisuuksia uuteen palvelutoimintaan, joka perustuisi genomikeskukseen tallennettuun tietoon. Genomikeskus voisi tuottaa genomitietoaineistoon liittyviä palveluja biopankin lukuun osana biopankkitoiminnan harjoittajan laajempaa palvelutoimintaa.

Genomikeskuksen toiminta tulisi edellyttämään tiivistä yhteistyötä biopankkisektorin kanssa. Lakiehdotuksessa korostetaan, että Genomikeskus ei kilpailisi biopankkien kanssa tutkimusprojekteista eikä

olisi uusi tutkimusorganisaatio. Päinvastoin, sen tehtävänä olisi tukea biopankkitoimintaa tekemällä genomitiedon tallennus turvalliseksi ja kustannuksiltaan edulliseksi. Biopankkitoiminnan kannalta olisi olennaista havaita, että asiakas, joka haluaisi käyttöönsä yhdistelmätietoa, joka sisältää kliinistä potilastietoa, rekisteritietoa ja genomitietoa, ottaisi aina yhteyttä toisiolaissa tarkoitettuun käyttöluovutuksenantajaan. Genomikeskuksen tehtäviin ei kuuluisi luovuttaa biopankkitoiminnassa syntyneitä genomitietoja, vaan toimia tiedon säilytyspaikkana ja jalostaa tietoa alkuperäisten rekisterinpitäjien lukuun.

Biopankkitoiminnan näkökulmasta Genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä olisi geneettistä tietoa koskevan rekisterin luominen ja ylläpitäminen, asiantuntijuuden tarjoaminen ja tulevaisuuden lisäarvopalvelujen kehittäminen esimerkiksi tietojen ja aineistojen etsimiselle ja muodostamiselle analysointipalveluille ja –alustoille. Genomikeskuksen organisoituminen voisi tarjota myös mallin muun uudentyyppisen yksilöiden terveyteen liittyvän tiedon tallentamiseen ja käyttöön. Tämän tyyppistä dataa voisi olla esimerkiksi digitaalinen patologia tai muu kuvantamistieto, metabolomiikka ja epigenomitieto, joka voi osin olla terveydenhuollon toimintayksiköiden tuottamaa, biopankkien tuottamaa tai yksittäisten tutkimusprojektien tuottamaa.

Biopankeilla ja niiden omistajaorganisaatioilla on jo nykypäivänä yksittäisiä toimivia konsepteja, joita genomikeskus voisi hyödyntää. Biopankeissa on esimerkiksi toteutettu onnistuneesti potilas- ja hyvinvointitietojen yhdistämistä biopankkinäytteisiin hyödyntämällä suostumusta, sairaaloiden tietoaallarakenteita ja kaupallisia sovelluksia. Lakiesityksen ja muiden vireillä olevien lakiehdotusten (sote-toisiolaki, asiakastietolaki) myötä olisi tarkoitus siirtyä kohti kansallisia, keskitettyjä ratkaisuja siltä osin kuin olisi tarve yhdistää useamman rekisterinpitäjän tietoja joko ensisijaisiin tai toissijaisiin käyttötarkoituksiin.

Genomikeskustyöryhmän arviomuistioon saapuneissa lausunnoissa tuotiin toistuvasti esille kysymys biopankkiosuuskunnan mahdollisesta roolista Genomikeskuksen sijoittautumista koskevassa asiassa sekä sen tehtävien toteuttamisessa. Lakiehdotuksessa todetaan, että Genomikeskuksen hallinnollista sijoituspaikkaa arvioitaessa kiinnitettiin erityistä huomiota biopankkiosuuskunnan rakenteen ja toiminnan vaikutukseen Genomikeskuksen viranomaistehtävien hoitamisessa erityisesti liittyen väestön suurta luottamusta edellyttävään genomitiedon arkistointitehtävään, julkisen vallan käyttämiseen, terveydenhuollon ohjeistamiseen sekä kilpailuun ja sen tasapuolisuuteen. Tässä suhteessa ongelmallista olisi erityisesti se, että biopankkiosuuskunta ei ole viranomainen eivätkä kaikki biopankkitoiminnan harjoittajat välttämättä ole osuuskunnan jäseniä. Osuuskunnalle on lisäksi biopankkilain kokonaisuudistuksessa esitetty biopankkien toimintojen keskittämistä, jolloin esille nousisi kysymys toiminnan objektiivisuudesta ja riippumattomuudesta suhteessa tässä lakiehdotuksessa esitettyihin Genomikeskuksen tehtäviin. Kilpailu- ja kuluttajavirasto on biopankkilain kokonaisuudistusta koskevassa launnonossaan (KKV/389/03.02/2018) todennut, että osuuskunnan muodossa harjoitettu taloudellinen yhteistyö toisilleen kilpailuasetelmassa olevien biopankkitoiminnan harjoittajien kautta voi jo itsessään muodostaa kilpailulaissa kielletyn kilpailurajoituksen, mikä aiheuttaisi Genomikeskuksen tehtävien toteuttamisessa ongelmia. Kaikilla Suomen biopankeilla ja osuuskunnalla on kuitenkin merkittävää osaamista ja tietotaitoa, jota on aivan välttämätöntä hyödyntää Genomikeskuksen toiminnassa.

Lakiehdotuksella tulisi olemaan vaikutuksia biopankkitoiminnan kustannuksiin ja tuottoihin. Luonnollisesti biopankkitoiminnan harjoittajat joutuisivat investoimaan esityksen ja tietojärjestelmien edellyttämiin teknisiin ICT-ratkaisuihin. Lisäksi tiedon tallentamisesta perittäisiin laissa määritelty maksu, jonka olisi kuitenkin tarkoitus olla varsin kilpailukykyinen suhteessa niihin kustannuksiin, joita biopankit joutuvat jo nykyisin tai joutuisivat tulevaisuudessa käyttämään genomitiedon tallennuksen erillisratkaisuihin. Toisaalta innovaatioekosysteemin systemaattinen kehittäminen tähtää siihen, että biopankkitoiminta saisi investoinneilleen myös tavoittelemansa lisäarvoa.

Kansainvälinen tutkimusyhteistyö

Ehdotuksilla on vaikutuksia myös kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön. Lakiehdotuksen tavoitteena on, että genomitietorekisteristä olisi mahdollista luoda yhteys kansainvälisiin tietokantoihin. Tämä on erittäin tärkeää, koska esimerkiksi harvinaisten sairauksien ja syövän tutkimuksessa pelkkä Suomen asukkaiden

genomitietoaineisto ei riitä, jolloin yhteistyö muun tutkimusmaailman ja kansainvälisen vertailutiedon kanssa on välttämätöntä. Suomalaisen tutkimustoiminnan kilpailukyvyyn ja houkuttelevuuden kannalta on tärkeää, että kansainvälisen yhteistyön toimintamahdollisuudet eivät kavennu. Lakiehdotuksessa pyritään edistämään kansainvälistä tutkimusyhteistyötä menettämättä kuitenkaan genomitietoa kansainvälisten toimijoiden haltuun ja turvaten Suomen asukkaiden oikeudet. Siten genomitietoa ei tulisi luovuttaa esimerkiksi sellaiseen käyttöympäristöön, jossa tiedon käyttöä ei voisi valvoa tai hallinnoida Suomen lainsäädännön keinoin ja jossa tietoturvan taso olisi kansallista vaatimustasoa alempi. Lakiehdotuksen ensisijainen keino tämän varmistamiseksi on Genomikeskukseen rakennettava korotetun tietoturvan tietoturallinen käyttöympäristö.

Lainvalmistelun yhteydessä on tuotu esille, että useissa kansainvälisissä tutkimuskonsortioissa tutkimustietoa kerätään yhteen keskusvarastoon tutkimuksen ajaksi. Huolia on herännyt siitä, että olisiko tämä tulevaisuudessa mahdollista Suomen asukkaiden terveystietojen, mukaan lukien genomitiedon osalta. Lakiehdotuksessa esitetään, että genomitiedosta tulisi lähtökohtaisesti olla vain yksi alkuperäinen kappale, joka olisi tallennettuna kansalliseen genomitietorekisteriin. Lakiehdotus mahdollistaisi kuitenkin sen, että perustellusta syystä alkuperäisestä genomitiedosta voidaan ottaa jäljennös, josta tulisi kuitenkin ilmetä, että kyse on genomitiedon jäljennös eikä alkuperäinen kappale.

Lainvalmistelussa on lisäksi esitetty huolia siitä, että miten avoimen datan periaate sopii yhteen Genomikeskuksen toiminnan kanssa. Jos esimerkiksi tutkimusryhmä julkaisisi biopankkitoiminnan kautta saadun aineiston avulla uusia tutkimustuloksia, ja tiedejulkaisu vaatii lähdeaineiston avoimeksi, miten se tehtäisiin genomitiedon osalta. Tältä osin korostetaan, että terveystiedot ovat aina lähtökohdiltaan salassa pidettäviä eikä niitä voi avoimesti jakaa. Terveystietojen käyttöön liittyy kaikissa tilanteissa suojaustoimenpiteitä, joita ovat esimerkiksi anonymisointi ja pseudonymisointi, käyttöluvamenettelyä, käsittelyn sitomista tietoturvaliseen käyttöympäristöön ja muita vastaavia toimenpiteitä. Genomitiedon osalta mahdollisuus käyttää edellä mainittuja tekniikoita yksilöiden suojaamiseksi on asetettava korostettuun tarkasteluun. Lakiehdotus mahdollistaa lähdeaineiston saatavuuden, mutta edellyttää että menettelyyn sovelletaan ehdotetussa genomilaissa säädettyjä periaatteita.

Genomikeskuksella olisi erinomaiset edellytykset edistää genomitiedon tutkimuskäyttöä ja parantaa käytettävän genomitiedon laatua ja harmonisointia. Lakiehdotus mahdollistaisi genomitiedon käsittelyn biopankkitoiminnassa ja tutkimustoiminnassa entistä paremmin. Lainvalmistelussa on huomioitu myös, ettei genomitiedon tutkimuskäytön tulisi olla liian raskaasti säänneltyä ja että lupaprosessien tulisi olla nykyistä nopeampia, selkeämpiä ja yhdenmukaisempia.

Genomitiedon arvo tutkimukselle on mitattavissa vain, kun se on yhdistettävissä muuhun rekisteritietoon. Lakiehdotuksella luodaan mahdollisuudet tässä tarkoitettulle tutkimukselle huomioiden, että myös muihin tietokantoihin liittyvät rajapinnat tulisi määritellä tarkasti. Näihin kuuluvat kansalliset keskuskeskukset (syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset), biopankit ja erityisesti myös terveydenhuollon toimintaan liittyvät tietoaltaat.

Genomitiedon hyödyntäminen lääkekehityksessä

Genomitieto voi tuoda monenlaista hyötyä lääkekehitykseen. Genomitieto auttaa selvittämään sairauksien taustalla olevia sairausmekanismeja ja tunnistamaan vaikutuskohtia, jotka voivat olla lähtökohtia uusien lääkkeiden kehittämiseksi. Genetiikkaa voidaan käyttää lääkekehityksen alussa karsimaan pois lääkeaihoita, joista on odotettavissa merkittäviä sivuvaikutuksia tai muita ongelmia, ja sen avulla voidaan löytää myös potentiaalisia lääkeaihoita. Sen avulla voidaan löytää myös yhteyksiä yksilöllisten geneettisten eroavaisuuksien, sairauksien ja lääkeainevasteiden välillä ja kehittää ihmisten biologisten ominaisuuksien mukaan räätälöityjä täsmähoitoja. Genomitieto voi myös auttaa ennustamaan jo lääkekehityksen varhaisessa vaiheessa uuden lääke-ehdokkaan (lääkeaineen) tehoa ja turvallisuutta. Genomitiedon hyödyntämiseen lääkekehityksessä liittyy kuitenkin monia haasteita, sillä genomitiedon lisäksi lääkkeen vaikutukseen ja tehoon vaikuttavat erilaiset solun toimintaan ja ympäristöön liittyvät tekijät sekä yksittäisten geenivariaatioiden ja mutaatioiden vaikutukset.

Verrattuna perinteiseen lääkekehitykseen, vielä ei kehitetä kovinkaan paljon genomitietoon perustuvia lääkkeitä. Lääketutkimus ja -kehitys on hidasta ja kallista, mikä heijastuu myös markkinoille tuotujen lääkkeiden korkeina hintoina. Genomitiedon merkitys lääkekehityksessä nähdään kuitenkin selvästi lisääntyvän, ja yhtenä merkittävänä syynä on farmakogenetiikka, jonka avulla on mahdollista kartoittaa lääkeaineiden aineenvaihduntaan osallistuvia geenejä. Näin lääkkeitä voitaisiin kehittää huomioon ottaen yksilöllinen aineenvaihdunta ja lääkeaineen yksilöllinen vaikutus elimistössä, jolloin myös niiden mahdollisia haittavaikutuksia pystyttäisiin ennakoimaan aiempaa tehokkaammin (on arvioitu, että jopa 40% lääkekomplikaatioista liittyy potilaan yksilölliseen reaktioon yksittäiselle lääkeaineelle tai niiden yhdistelmälle). Tällä hetkellä lääkekehityksessä käytettävää geneettistä tietoa kerätään lähinnä yksittäisiin tutkimuksiin tutkittavilta kerättyinä näytteinä tai sitä tehdään biopankkinäytteistä.

Avoim tiede

Avoim tiede on noussut kansainvälisesti merkittäväksi tavaksi edistää tieteen laatua ja toisaalta myös lisätä tieteen vaikuttavuutta yhteiskunnassa. Avointa ja laadukasta datanhallintapolitiikkaa toteuttavat tutkimusinfrastruktuurit / palvelukeskukset ovat yksi keino avoimen tieteen tavoitteiden toteuttamiseksi. Niillä voi olla erilaisia käyttöpolitiikkoja suunnattuna eri käyttäjäryhmien tarpeisiin ja vaateisiin. Genomitiedon käsittelyssä avoimuus asettaa haasteita arkaluonteisen aineiston suhteen. Tilastotasaisen genomitiedon avoin saatavuus viitetietokannan kautta tukisi avoimen tieteen edistämistä. Genomikeskus tulisi kehittämään tutkimuskäyttöön liittyvän genomitiedon hallinnassa sovittavia yhteisiä periaatteita ja käytäntöjä, joilla varmistetaan myös tutkimuseettisten periaatteiden ja juridisen toimintaympäristön edellytyksien noudattaminen. Genomitiedon käsittelyssä varmistetaan nk. FAIR-periaatteiden noudattaminen (Findable, Accessible, Interoperable and Re-usable Data), jotka takaavat tutkimustiedon löydettävyyden, saavutettavuuden, yhteentoimivuuden ja uudelleenkäytettävyyden.

Yksittäiset tutkimushankkeet

Lainvalmistelun yhteydessä on esitetty huoli siitä, että genomitiedon saatavuuteen ja yhdisteltävyyteen muuhun rekisteritietoon toisilakia koskevassa ehdotuksessa kuvatun lupaviranomaisen kautta olisi tutkimuksen kannalta ongelmallista siten, että kaikkien tutkijoiden omissa tutkimushankkeissaan tuottama tieto muuttuisi yhteiskäyttöiseksi. Lakiesityksessä korostetaan tältä osin, että Genomikeskuksen genomitietorekisteri ei korvaisi biopankkien tai muun tutkimuksen tutkimusrekistereitä eikä pidennä lakisääteisiä säilytysaikoja niiden osalta. Kyseessä on yksinomaan genomitiedon tallentamiseen ja käyttöön liittyvästä keskitetystä, valvotusta ja tietoturvallisesta ratkaisusta. Siten vaara siitä, että kilpailijat voisivat korjata tutkijoiden pitkäkestoiseen asiantuntemukseen perustuvan työn tulokset ei esityksessä arvioida todennäköiseksi. Sen sijaan esityksessä arvioidaan, että ehdotukset saattavat avata tutkimukselle uusia taloudellisia tukimuotoja ja samalla uusia tutkimusresursseja, joilla voi kuvitella olevan suotuisat vaikutukset niin tieteen kuin talouden saralla. Kaikki tutkimustyö ja tiede on viime kädessä kansainvälistä, joten resurssien kohdentaminen vaikuttaisi arvioidusti suotuisasti tieteelliseen yhteistyöhön ja resursointiin.

4.6 Vaikutukset viranomaistoimintaan

Esityksessä ehdotetaan perustettavaksi uutta viranomaistoimintaa, joka keskittyisi genomitietokannan luomiseen ja ylläpitoon sekä siihen liittyviin asiantuntijatehtäviin. Genomikeskuksen hallinnolliseksi sijaintipaikaksi on ehdotettu Terveiden ja hyvinvoinnin laitosta (THL). THL:n omaan toimintaan vaikuttavat suuresti Genomikeskuksen sijoittuminen, toisaalta THL:n toimintaan liittyvän liiketoiminnan järjestämisestä lähiaikoina tehtävät ratkaisut. Nämä ratkaisut vaikuttavat merkittävästi THL:n toiminnan kustannuksiin ja tuottoihin.

Genomikeskuksen fyysistä sijaintipaikkaa ja sen myötä ilmeneviä viranomaisvaikutuksia käsitellään alueellistamisen koordinaatioryhmässä 14.6.2018. Esitystä täydennetään tältä osin käsittelyn jälkeen.

Lakiehdotus tulisi edellyttämään sitä, että Genomikeskuksen toimintaa arvioidaan ja valvotaan säännöllisesti mm. viranomaisten toimesta. Valvonnan tulisi sisältää muun muassa omavalvontaa, toiminnan kattavia auditointeja ja lokitietojen seuranta. Lisäksi toimivaltaisen viranomaisen suorittamalla riippumattomilla

valvontatoimilla tulisi varmistua säädöstenmukaisesta toiminnasta. Siltä osin kuin kyse on henkilötietojen käsittelystä Genomikeskuksen toiminnassa, olisi tietosuojavaltuutetun toimistolla laaja-alaiset, suoraan tietosuoja-asetuksesta seuraavat toimivaltuudet valvoa henkilötietojen käsittelyä. Lisäksi kyberturvallisuuteen liittyvä asiantuntemuksen ja valvonnan tarve tulisi arvioidusti lisääntymään siihen erikoistuneessa Viestintäviraston kyberturvallisuuskeskuksessa.

Muilta osin Genomikeskuksen valvontaa koskevia kysymyksiä arvioidaan lainvalmistelun edetessä ja esitystä täydennetään tältä osin selvitysten valmistuttua. Olennaista valvonnan näkökulmasta olisi huomioida, että Genomikeskus ei tarjoaisi terveydenhuollon palveluja, joten sen toimintaan ei sovelleta esimerkiksi yksityisestä terveydenhuollosta annetun lain (152/1990) 13 §:ssä tarkoitettua valvontaa aluehallintoviraston tai Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston toimesta. Genomikeskuksen toiminnassa ei myöskään olisi kyse terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitetusta kunnan järjestämisvastuuseen kuuluvan terveydenhuollon toteuttamiseen ja sisältöön kuuluvasta tehtävästä. Toisaalta ehdotetun lain tavoitteilla on vahva liityntä terveydenhuoltolaissa tarkoitetun terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen. Terveydenhuoltolaissa tarkoitetulla terveyden edistämisellä tarkoitetaan yksilöön, väestöön, yhteisöihin ja elinympäristöön kohdistuvaa toimintaa, jonka tavoitteena on terveyden, työ- ja toimintakyvyn ylläpitäminen ja parantaminen sekä terveyden taustatekijöihin vaikuttaminen, sairauksien, tapaturmien ja muiden terveysongelmien ehkäiseminen ja mielenterveyden vahvistaminen sekä väestöryhmien välisten terveyserojen kaventaminen sekä suunnitelmallista voimavarojen kohdentamista terveyttä edistävällä tavalla.

Genomikeskuksen yleinen ohjaus ja valvonta kuuluisi Sosiaali- ja terveysministeriölle, alkuvaiheessa itsenäisenä ohjaus- ja valvontakohteena, mutta jatkossa se olisi tarkoitus integroida osaksi THL:n tulosoajasta ja valvontaa.

4.7 Sukupuolivaikutukset

Esityksen säännökset genomitiedon hyödyntämisestä ovat pääosin sukupuolineutraaleja.

4.8 Lapsivaikutukset

Genomitietorekisteriin kerääntyisi ja siellä säilytettäisiin genomitietoa Genomikeskuksen laissa säädettyjä tehtäviä varten. Näihin kuuluvat terveydenhuollon, tieteellisen tutkimuksen sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnan edistäminen mm. luomalla keskitetyn kansallisen genomitietorekisterin, jota Genomikeskus hallinnoisi ja ylläpitäisi. Genomitiedon käyttöä varten Genomikeskukseen luotaisiin toisiolaissa tarkoitettua tietoturvallista käyttöympäristöä vastaava käyttöympäristö, jossa olisi korotetun tietoturvan vaatimus. Genomikeskus tuottaisi genomitietorekisterissä olevasta raakadatasta varianttikuvauksia ja luovuttaisi kyseistä tietoa potilaan, myös lasten hoitotarkoituksia varten. Genomitiedon luovuttaminen TKI-tarkoituksiin olisi aina sidoksissa toisiolaissa tarkoitetun käyttöluovutuksen toimintaan eikä Genomikeskus luovuttaisi genomitietorekisterin tietoja kyseisiin käyttötarkoituksiin. Variaatiotiedoista tuotettaisiin myös tilastotasoista tietoa Suomen asukkaissa esiintyvistä genomien variaatioista. Genomitietorekisterissä olevaa genomitietoa käsittelemällä, Genomikeskuksen olisi mahdollista tuottaa asiantuntijaohjeistuksia ja –suosituksia terveydenhuollolle ja siinä huomioida erityisesti lasten tarpeet. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi lisäksi parantaa yksilöiden itsensä, myös alaikäisten edellytyksiä käyttää itseään koskevaa genomitietoa. Yhteys luonnolliseen henkilöön olisi genomitiedon ollessa kyseessä lähtökohtaisesti aina selvitettävissä, ellei kyse olisi tilastotasoisesta viitetiedosta. Tietosuojasta ja tietoturvasta huolehtiminen on ratkaisevan tärkeää toiminnassa, jossa käsitellään massaluonteisesti arkaluonteisiksi luokiteltavia genomitietoja. Lasten genomitiedon ollessa kyseessä tämän vaatimuksen voidaan nähdä korostuvan erityisesti.

Perustuslain yhdenvertaisuusperiaate ulottuu myös alaikäisiin, sillä perustuslain 6 §:n 3 momentti velvoittaa kohtelemaan lapsia aikuisväestöön nähden tasa-arvoisina ihmisinä ja yksilöinä periaatteessa yhtäläisin perusoikeuksin sekä keskenään yhdenvertaisesti. Alaikäisten tulee saada vaikuttaa itseään koskeviin asioihin kehitystään vastaavasti. Toisaalta lapset tarvitsevat vajaanlaisina ja aikuisia heikompana ryhmänä erityistä suojelua ja huolenpitoa. Käytännössä kysymys palautuu usein siihen, että kuka käyttää lapsen puhevaltaa.

Perustuslakivaliokunnan käytännössä on katsottu, että lainsäädäntöön voi sisältyä perusoikeuksien osalta erilaisia järjestysluonteisia, lapsia koskevia säännöksiä. Rajoitukset on voitava perustella perusoikeuksien kannalta hyväksyttävällä tavalla.

Lapsen oikeuksista säädetään kansainvälisesti YK:n lapsen oikeuksien yleissopimuksessa. YK:n lapsen oikeuksien sopimuksen 16 artiklassa säädetään lapsen yksityisyyden suojasta ja 17 artiklassa oikeudesta tiedon saantiin. EU:n yleinen tietosuoja-asetus säätelee tietoyhteiskunnan palveluihin liittyvästä lapsen suostumukseen sovellettavista ehdoista.

Biolääketiedesopimus sekä lisäpöytäkirjan säännökset asettavat lapsiin kohdistuvan geneettisen tutkimuksen edellytyksenä ja suojatoimenpiteenä runsaasti painoarvoa lapsen laillisen edustajan antamalle suostumukselle sekä lapsen oman mielipiteen selvittämiseksi huomioiden hänen ikänsä ja kehitystasonsa. Suostumuksen painottamisen ei ole katsottu riittävästi huomioivan sitä, että usein alaikäiset pystyvät kypsyideltään ja kehitystasoltaan harkitsemaan sekä tutkimukseen osallistumista että muita tutkimusta koskevia ratkaisuja kuten tutkimuksesta kieltäytymistä tai siitä vetäytymistä. Siten lapsen kuulemiselle ja mielipiteen selvittämiseksi tulisi asettaa entistä suurempaa painoarvoa tutkimuksen kaikissa vaiheissa. Lakiehdotuksessa esitetään, että genomikeskus voisi laatia ohjeistuksia siitä, miten lapsen kuuleminen, mielipiteen selvittäminen sekä vastustuksen huomioiminen käytännössä toteutetaan pyydetessä lasta osallistumaan geneettiseen tutkimukseen. Samoin genomikeskus voisi osallistua lapsille suunnatun tutkimusdokumentaation laatimiseen antaen sitä koskevia ohjeistuksia ja suosituksia.

Geenitestausta koskevan biolääketiedesopimuksen lisäpöytäkirjan 10 artikla rakentuu lapsen edun periaatteelle ja heijastaa huolta siitä, että lapsia saatetaan seuloa sellaisten parantumattomien sairauksien osalta, joiden merkitystä tai seurauksia heillä ei ole kykyä ymmärtää. Kuten tutkimuksen osalta, on myös kliinisessä ympäristössä tarpeen suhteuttaa lapsen suojelutavoitteita lapsen itsemääräämisoikeuden asteittaiseen kehittymiseen sekä lasten kykyyn vastaanottaa geenitesteistä syntyvää terveyttä koskevaa tietoa. Ehdotettu genomilaki ei itsessään toisi uutta sääntelyä lapsen kehityksen tai kypsyystason määrittämistä varten eikä sen arvioimiseksi minkä ikäinen lapsi voisi hyödyntää tai muuten käsitellä itseään koskevaa genomitietoa. Lakiehdotuksessa esitetään, että genomilailla mahdollistetaan alaikäisen suostumuksen pyytämistä ja antamista koskeva ohjeistaminen ja valvonta genomikeskuksessa. Lapsen itsemääräämisoikeuden huomioiminen mahdollistaisi myös ikärajoja koskevien ohjeiden antamisen kuitenkin siten, että arviointi tehtäisiin aina lapsikohtaisesti ja että käytännön testaustilanteissa huomioitaisiin jokaisen yksilön tarpeet, kypsyystaso sekä kyseessä olevan geenitestin tyyppi. Olisi huomioitava, että lapset muodostavat kaikissa tapauksissa erityistä suojelua tarvitsevan ryhmän, jolle kohdennetun informaation olisi vastattava heidän ikäänsä ja kehitystasoansa lapsiystävällisessä muodossa annettuna.

Lapsivaikutusten arviointia jatketaan ehdotetun lain lausuntokierroksen aikana ja sitä tehdään rinnakkain biopankkilain kokonaisuudistusta koskevan esityksen kanssa. Esitystä täydennetään tältä osin lainvalmistelun edetessä.

5 Asian valmistelu

5.1 Valmisteluvaiheet ja -aineisto

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 terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategian tiekartan toimeenpanoa, jonka osana Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön (STM) asettama työryhmä (STM098:00/2014)

laati ehdotuksen kansalliseksi genomistrategiaksi. Genomistrategiaehdotuksessa esitettiin keskeiset toimenpiteet, joilla tulisi valmistautua genomitiedon tehokkaaseen hyödyntämiseen terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa sekä tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Näihin toimenpiteisiin sisältyi ehdotus genomikeskuksen perustamiseksi. Lailla perustettavan genomikeskuksen tehtäväksi esitettiin mm. kansallisen genomitietokannan luominen ja kehittäminen. Genomitiedon luonteen vuoksi sen käytölle esitettiin vahvistettavaksi tiedon asianmukaista käyttöä turvaava lainsäädäntö suojaustoimenpiteineen.

Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö 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 toimintoille, joilla mahdollistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa ja tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa. Työryhmän ensimmäinen toimikausi päättyi 31.12.2017 ja se on asetettu jatkokaudelle 1.1.2017–1.1.2019 väliselle ajalle.

Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

Genomikeskustyöryhmä laati ensimmäisen kauden työstään arviomuistion, joka lähetettiin lausuntokierrokselle 22.12.2017. Arviomuistiossa esiteltiin työryhmän keskeiset ehdotukset, joita olivat ehdotus uudeksi genomilaksi, genomikeskuksen perustamiseksi, genomitietokannan luomiseksi ja menettelytavoiksi tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi yksilöille. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja hallituksen esityksen valmistelua. Arviomuistion tarkoituksena oli kuulla sidosryhmiä ja muita tahoja heidän näkemystensä huomioon ottamiseksi. Arviomuistiosta saatua palautetta käsitellään kohdassa 5.2 Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen.

Sidosryhmätilaisuudet

Genomikeskushanketta, genomitietokannan luomista ja genomilainsäädäntöä on valmisteltu avoimesti ja vuorovaikutuksessa alan toimijoiden kanssa. Työryhmä järjesti vuosina 2017 ja 2018 sidosryhmätilaisuuksia tutkimustoimijoille, terveydenhuollon ammattilaisille, eettisten toimikuntien edustajille, järjestöille, biopankki- ja syöpäkeskushankkeiden sidosryhmille ja yrityksille. Lisäksi STM järjesti Helsingissä ja Oulussa kaksi väestölle suunnattua keskustelutilaisuutta. Genomikeskushanketta on esitelty mm. Kuopiossa Itä-Suomen lääkäripäivillä 26.-27.9.2017. Genomikeskushanketta on esitelty myös yksittäisissä sidosryhmien itse järjestämissä tilaisuuksissa.

Selvitystyöt

Genomikeskuksen keskeisiä tehtäviä ja toimintamalleja suunnittelemaan kiinnitettiin valtionavustuksella asiantuntija, professori Kristiina Aittomäki. Selvityshenkilö antoi raporttinsa genomikeskuksen perustamisesta 28.2.2018. 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 (Snell, 2018). Raportissa selvitetään miten suomalaiset ja suomalaisia terveystalvijoita 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.

Genomikeskustyöryhmä on käynnistänyt pilottitutkimuksia, joilla arvioidaan olevan hyötyä genomikeskuksen erilaisten toimintojen käytännön järjestämisen kannalta sekä tuomaan tietoa genomitiedon kliinisestä hyödyntämisestä. Tutkimuksia on järjestetty eri yhteistyötahojen kanssa. Farmakogeneettisen tiedon hyödynnettävyyttä suomalaisessa terveydenhuollossa tutkittiin HUSLAB:n, CSC:n ja THL:n yhteistutkimuksessa. Huomiota kohdistettiin erityisesti kliinisesti merkittävien, lääkehoitoihin vaikuttavien geenimuunnosten esiintyvyyteen suomalaisilla ja suomalaisen yliopistosairaalan potilailla sekä sellaisten lääkehoitojen käyttöön, jonka valintaan farmakogeneettisellä tiedolla voisi olla vaikutusta. Tutkimushankkeella pyrittiin luomaan työnkulku genomitiedon tietoturvalliseen käsittelyyn ja siirtoon biopankista tutkimusryhmälle sekä genomitiedon yhdistämiseen potilasasiakirjatietoon. Tutkimushankkeella pyrittiin toteuttamaan samanlaista kokonaiskuvaa kuin mitä genomikeskuksen suunnittelussa on hahmoteltu.

5.2 Lausunnot ja niiden huomioon ottaminen

Lakiehdotusta pohjustavista genomikeskustyöryhmän ehdotuksista on järjestetty kaksi lausuntokierrosta. Sosiaali- ja terveysministeriö pyysi lausuntoa genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta 22.12.2017 ja lausuntoaika loppui suomenkielisten osalta 2.2.2018 ja ruotsinkielisten osalta 12.3.2018. Lausuntoja saapui 50 kappaletta ja niistä julkaistiin tiivistelmä 6.4.2018. Kaikki lausunnot ovat nähtävillä valtioneuvoston hankeikkunassa (Genomikeskustyöryhmä, diarinumero STM086:00/2016). Lausuntopalveluun jätetyt lausunnot löytyvät myös lausuntopalvelu.fi –sivustolta. Arviomuistiossa esiteltiin ehdotukset genomilaiksi, genomikeskuksen perustamiseksi ja genomitietokannan luomiseksi sekä menettelytavat tutkimuksessa tuotetun sekundaaritiedon ja geenitestien tulosten palauttamiseksi yksilöille. Muistio sisälsi myös alustavaa vaikutusten arviointia. Ehdotukset olivat osaltaan yleisluontoisia ja niiden tarkoituksena oli ohjata genomikeskustyöryhmän jatkotyötä ja valmistelua hallituksen esitystä varten.

Ehdotetun genomilain säätäminen nähtiin tarpeellisena. Genomitiedon hallinta, säilyttäminen ja muu käsittely arviomuistiossa ehdotetulla tavalla edellyttäisi tietosuoja-asetusta ja kansallista lainsäädäntöä täydentävää sääntelyä. Ehdotettu soveltamisala ja käyttötarkoitukset saivat pääosin kannatusta, joskin esille nostettiin mahdollisuus tallentaa kuolleena syntyneen lapsen tai ennen syntymää alkioista tai sikiöstä tuotettu genomitieto ja genomitiedon käyttö oikeuslääketieteellisten kysymysten selvittämiseksi.

Lausunnoissa nähtiin tärkeänä määritellä genomitieto siten, että sen tulkinta olisi yhdenmukaista. Osassa lausuntoja haluttiin, että määritelmä olisi väljä ja osassa katsottiin, että sen tulisi olla mahdollisimman tarkka. Määritelmässä tulisi huomioida tietosuoja-asetuksen määritelmä geneettisistä tiedoista.

Lausunnoissa kannatettiin arviomuistion ehdotusta geenitestejä koskevasta sääntelystä osana ehdotettua genomilakia. Lausunnoissa korostettiin perinnöllisyysneuvonnan antamista geenitestin suorittamisen edellytyksenä ja osittain myös ankarampaa sääntelyä kuluttajille suunnattujen geenitestien osalta. Ehdotettiin myös, että geenitestin suorittamiseen ei tarvittaisi henkilön suostumusta silloin, kun testi tehdään perheenjäsenen hyväksi, eikä henkilö itse ole tavoitettavissa.

Genomikeskuksen osalta lausunnoissa kannatettiin genomitietokannan perustamista. Genomikeskuksen viranomaistehtävät nähtiin tarpeellisina, mutta samalla useassa lausunnossa todettiin, että asiantuntijuus tulisi rakentua olemassa olevan osaamisen, aineistojen ja rakenteiden varaan. Hajontaa syntyi genomikeskuksen asiantuntijatehtävien sisällöstä sekä siitä, millaisia muita palveluita genomikeskus tulisi tarjoamaan. Tehtäviä toivottiin tarkennettavan ja tarkasteltavan erityisesti viranomaisen puolueettomuusvaatimuksen ja toiminnan rahoituksen osalta. Muita kysymyksiä nousi tallennettavan datan varmistamisesta, eri toimijoiden tasapuolisesta huomioimisesta ja sekundaarilöydöksestä informoimisesta.

Annetuissa lausunnoissa arvioitiin, että genomitiedon käytöllä ja sairastumisriskiä koskevalla tiedolla voisi olla vaikutuksia sekä potilaiden hoitoon, että myös terveiden yksilöiden elintapavalintoihin. Esimerkiksi lääkehoidon soveltuvuuden arvioinnilla ja annostuksen täsmäntämisellä olisi mahdollisuus parantaa hoidon tuloksia. Lausunnoissa arvioitiin yleisellä tasolla, että genomitiedon hyödyntäminen voisi tulevaisuudessa tuoda säästöjä julkiseen talouteen, kun diagnostiset polut lyhentyisivät ja riskiryhmään kuuluvat henkilöt

tunnistettaisiin ennen vakavien sairauksien puhkeamista. Lausunnoissa korostettiin itsemääräämisoikeutta, suostumusta, tarkastusoikeutta sekä yksilöiden oikeutta määrätä itseään koskevien tietojen käytöstä. Keskeinen osa yksilöiden oikeuksien toteutumista on riittävän perinnöllisyysneuvonnan antaminen. Lausunnonantajat painottivat valmistelun avoimuuden ja tiedottamisen merkitystä kansalaisten luottamuksen vahvistamisessa ja ylläpitämisessä. Kansalaisille ehdotettiin mahdollisuutta ottaa käyttöön oma liittymä genomitiedon käsittelyä varten.

Lausunnoissa nähtiin tärkeäksi rakentaa genomikeskuksen toiminta toimivaksi kokonaisuudeksi erityisesti sairaanhoitopiirien, biopankkien ja muiden osaamiskeskusten kanssa. Yritysten tulisi voida liittyä ekosysteemiin ja hyödyntää sitä. Lausuntopalautteessa korostettiin myös, että kansallinen lainsäädäntö ei saisi asettaa esteitä tutkimusyhteistyölle. Lausunnoissa nähtiin ehdotusten tukevan Suomen hyvää mainetta ja houkuttelevuutta yhteistyökumppanina kansainvälisissä tutkimuksissa. Tärkeää olisi luoda toimiva kokonaisuus yhdessä sote-tiedon toisiokäytöstä annetun lakiehdotuksen ja biopankkilain kanssa siten, että toimijoilla olisi selkeä kuva siitä, miten tulee toimia.

Arviomuistioon tullutta palautetta käsiteltiin genomikeskustyöryhmässä, yksilöllistetyn lääketieteen hankkeen yhteistilaisuudessa sekä tutkimustoimijoille, eettisille toimikunnille, SOSTelle, terveydenhuollon ammattilaisille, genomiteollisuudelle ja vakuutusyhtiöille suunnatuissa yksittäisissä tilaisuuksissa. Saadut lausunnot on täysimääräisesti huomioitu genomikeskustyöryhmän jatkotyössä ja lainvalmistelussa.

Toinen lausuntokierros pidettiin luonnoksesta hallituksen esitykseksi xx. (Täydentyy lausuntokierroksen jälkeen)

6 Riippuvuus muista esityksistä

Eduskunnan käsittelyssä on hallituksen esitys laiksi sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (HE 159/2017 vp, *Toisiolaki*). Esityksen tarkoituksena on luoda ajanmukaiset ja yhdenmukaiset edellytykset sosiaali- ja terveydenhuollon palvelutoiminnassa syntyvien henkilötasojen asiakastietojen sekä muiden terveyteen ja hyvinvointiin liittyvien henkilötietojen hyödyntämiselle tilastointiin, tutkimukseen, kehittämis- ja innovaatiotoimintaan, opetukseen, tietojohdantamiseen, viranomaisohjaukseen ja -valvontaan sekä viranomaisten suunnittelu- ja selvitystehtäviin.

Esityksellä on tarkoitus yhtenäistää sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen sekä muiden terveyteen ja hyvinvointiin liittyvien henkilötietojen hyödyntämistä ohjaava lainsäädäntökokonaisuus. Genomitietorekisteri olisi tarkoitus olla yhteensopiva tässä tarkoitettun kokonaisuuden kanssa. Toisiolakia koskevassa esityksessä ehdotetaan, että tällaisten tietojen, kuten myös genomitietojen käyttöluvat myöntäisi jatkossa useamman rekisterinpitäjän sijaan keskitetysti yksi lupaviranomainen, että lupakäsittelyä varten luotaisiin sähköinen lupaportaali ja että luvan nojalla luovutettaville tiedoille luotaisiin tietoturvalliset sähköiset käyttöympäristöt ja käyttöyhteydet. Genomitietojen käsittelylle esitetään luotavaksi edellä tarkoitettua korkeamman tietoturvan käyttöympäristö. Lupaviranomainen myöntäisi keskitetysti rekisteritietojen käyttöluvat, jos lupaa tarvittaisiin samaan tiedonhyödyntämissuunnitelmaan perustuvaan käyttötarkoitukseen usealta rekisterinpitäjältä. Tämä olisi sovellettavissa myös ehdotettun genomilain tarkoituksiin silloin, kun asiakas olisi kiinnostunut esimerkiksi useamman biopankin tuottamasta genomitiedosta muodostetuista varianttikuvauksista. Lupaviranomainen toimisi Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä, samoin kuin Genomikeskus, molemmat erillisissä yksiköissä.

Lupaviranomainen ylläpitäisi sähköistä lupaportaalia, jonka välityksellä käyttöluvahakemukset ja siihen liittyvät selvitykset toimitetaan lupaviranomaiselle. Portaali toimisi lupahakemusten asianhallintajärjestelmänä sekä lupaviranomaisen ja hakijan välisenä viestintäkanavana. Päätökset annettaisiin tiedoksi lupaportaalin välityksellä. Lupaviranomainen vastaisi myös myöntämäänsä lupaan liittyvästä eettisestä ennakoarvioinnista, jos käyttölupa lain mukaan sellaista edellyttää.

Lupaviranomainen kokoaisi myönnettyssä käyttöluvassa tarkoitettut, eri rekistereihin (kuten genomitietorekisteriin) tallennetut tiedot, yhdistelisi ne ja luovuttaisi luvan saajan käsiteltäväksi ylläpitämäänsä tietoturvalliseen sähköiseen käyttöympäristöön. Lupaviranomainen voisi, sikäli kuin se on

tekniisesti mahdollista, poimia tässä tarkoituksessa keskitetyksi tiedot THL:n, Kelan, Tilastokeskuksen, Väestörekisterikeskuksen ja Eläketurvakeskuksen rekistereistä sekä Kanta-palveluihin tallennetuista rekistereistä. Tämän nähdään lyhentävän lupaprosessin kestoja. Genomilakia koskevassa ehdotuksessa esitetään, että toisiolaissa tarkoitettujen rekistereiden joukkoon lisättäisiin genomitietorekisteri. Biopankkilainsäädännössä puolestaan on tarkoitus lisätä biopankkitoiminnan harjoittajien rekisterit toisiolaissa tarkoitettujen rekistereiden joukkoon.

Lupaviranomaiselle esitetään säädettäväksi oikeus saada ja yhdistellä eri henkilörekistereihin sisältyviä tietoja ja luovuttaa ne pyytäjälle ilman lupamenettelyä, jos tiedot pyydetään ja luovutetaan anonymisti aggregaattitasoisena. Genomitietojen osalta tämä ei lähtökohtaisesti olisi mahdollista, sillä genomitietoja voi hyvin harvoin muuttaa anonymiksi.

Laissa tarkoitetuilla rekisterinpitäjillä olisi velvollisuus tarjota tietoa omien rekistereidensä sisällöstä ja niiden hyödyntämistä koskevista käytännön rajoituksista käyttö lupahakemuksen ja tiedonhyödyntämissuunnitelman laatimiseksi.

Sosiaali- ja terveydenhuollon palvelunantajalle esitetään säädettäväksi oikeus hyödyntää ja yhdistellä omissa eri rekistereissään olevia tietoja tietojohdamisen tarpeisiin. Genomilakia koskevassa ehdotuksessa käyttötarkoitukset on rajattu vain terveyden edistämistä, sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista koskeviin tarkoituksiin. Laissa myös säädettäisiin oikeudesta hyödyntää sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietoja opetukseen sekä oppimateriaalin valmistukseen. Asiasta ei ole aiemmin ollut säännöksiä.

Lain myötä esitetään kumottavaksi potilaslain 13 § 5 momentti sekä sosiaalihuollon asiakaslain 18 § 5 momentti. Lisäksi muutoksia ehdotetaan tehtävän myös Terveyden- ja hyvinvoinnin laitoksesta annettuun lakiin. Sosiaali- ja terveydenhuollon asiakastietojen tai THL:n rekisteritietojen luovuttamiseen ehdotetussa laissa säädettyihin tarkoituksiin ei lain voimaan tultua sovellettaisi enää julkisuuslain 28 §:ää.

YKSITYISKOHTAISET PERUSTELUT

1 Lakiehdotuksen perustelut

1 luku Yleiset säännökset

1 § Lain tarkoitus. Ehdotetussa lainkohdassa todetaan laissa säännellyn toiminnan tarkoitus. Lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Vastuullisuudella viitataan eettisesti ja oikeudellisesti kestävään genomitiedon käyttöön, jossa huomioidaan erityisesti asukkaiden perusoikeudet ja genomitiedon tietoturvallinen käyttö. Kyseessä on tavoitesäännös, joka ei ole velvoittava.

2 § Soveltamisala. Lain soveltamisalaan kuuluisivat säännökset koskien Genomikeskusta, sen tehtäviä ja toiminnan organisointia (*1 kohta*), genomitiedon hallintaa ja säilytystä (*2 kohta*), genomitiedon käsittelyn, mukaan lukien luovuttamisen, edellytyksiä Genomikeskuksessa (*3 kohta*) ja geenitestien suorittamisen edellytyksiä (*4 kohta*).

3 § Määritelmät. Pykälän *1 kohdassa* on laissa tarkoitettujen genomitiedon määritelmä. Genomitiedolla tarkoitetaan tietosuojasetuksen 4 artiklan 13 kohdassa tarkoitettua geneettistä tietoa eli henkilötietoa, joka koskee luonnollisen henkilön perittyjä tai hankittuja geneettisiä ominaisuuksia, joista selviää yksilöllistä tietoa kyseisen luonnollisen henkilön fysiologiasta tai terveydentilasta ja joka on saatu erityisesti kyseisen luonnollisen henkilön biologisesta näytteestä analysoimalla. Geneettinen tieto on yläkäsite, jonka alaisuuteen genomitieto kuuluu. Kaikesta genomitiedosta ei välttämättä selviä yksilöllistä tietoa luonnollisen henkilön terveydentilasta eikä ole siten tulkittavissa henkilötiedoksi. Tällaista genomien rakennetta ja toimintaa osittain kuvaavaa tietoa sanotaan variaatio- tai viitetiedoksi, joista lakiehdotukseen on katsottu tarpeelliseksi sisällyttää omat määritelmät. Variaatio- ja viitetieto ovat genomitiedon alalajeja.

Ehdotetun pykälän 2 *kohdassa* variaatitiedolla tarkoitetaan luonnollisen henkilön perimässä tunnistettujen muutosten kokonaisuutta kuvaavaa henkilötietoa.

Pykälän 3 *kohdassa* viitetiedolla tarkoitetaan tietokannassa olevaa tunnettua tietoa ihmisen perimän muutoksesta, sen tilastollisesta yleisyydestä väestötasolla ja sen merkityksestä. Viitetieto ei yleensä ole liitettävissä yksittäiseen luonnolliseen henkilöön, eikä ole henkilötietoa, ellei kyse ole harvinaisesta perimän muutoksesta.

Pykälän 4 *kohdassa* geenitestillä laboratoriotutkimusta, jossa analysoidaan DNA:n rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla. Geenitesti on arkikielessä yleisnimitys erilaisille geneettisille tutkimuksille.

Terveyden edistämisellä tarkoitetaan 5 *kohdassa* terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitettua terveyden edistämistä eli yksilöön, väestöön, yhteisöihin ja elinympäristöön kohdistuvaa toimintaa, jonka tavoitteena on terveyden, työ- ja toimintakyvyn ylläpitäminen ja parantaminen sekä terveyden taustatekijöihin vaikuttaminen, sairauksien, tapaturmien ja muiden terveysongelmien ehkäiseminen ja mielenterveyden vahvistaminen sekä väestöryhmien välisten terveyserojen kaventaminen sekä suunnitelmallista voimavarojen kohdentamista terveyttä edistävällä tavalla.

Terveydenhuollolla tarkoitetaan 6 *kohdassa* terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitettua perusterveydenhuoltoa ja erikoissairaanhoidtoa sekä laissa yksityisestä terveydenhuollosta (152/1990) tarkoitettua terveydenhuollon palvelua. Terveydenhuollolla tarkoitetaan myös seulontoja sekä lääkkeen määräämistä ja toimittamista.

Kehittämisen- ja innovaatiotoiminnalla tarkoitetaan 7 *kohdassa* sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa laissa (159/2017, jäljempänä *toisiolaki*) tarkoitettua kehittämissä- ja innovaatiotoimintaa.

4 § *Suhde muuhun lainsäädäntöön.* Ehdotetussa genomilaissa annettaisiin 1 *momentin* mukaan EU:n tietosuojaa-asetusta sekä kansallista tietosuojalakeja täydentävät ja täsmentävät erityissäännökset, kun genomitietoja käsitellään Genomikeskuksessa, vaikka niitä ei olisi alun perin kerätty ja tallennettu mainitussa tarkoituksessa.

Ehdotetun 2 *momentin* mukaan genomitietojen yhdistämisestä toisiolaissa tarkoitettuihin rekisteritietoihin ja sanotun aineiston luovuttamisesta tieteelliseen tutkimukseen tai kehittämissä- ja innovaatiotoimintaan sovelletaan, mitä toisiolaissa on säädetty toissijaisen käytön perusteista ja edellytyksistä sekä käyttöluvapahakemuksen käsittelystä.

5 § *Genomikeskus.* Ehdotetun 1 *momentin* mukaan Suomen Genomikeskus perustettaisiin Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteyteen. Genomikeskus –yksikön tehtävät olisivat puolueettomuus- ja objektiivisuusvaatimusten vuoksi eriytettyjä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädettyistä tehtävistä. Genomikeskuksen tehtävät eivät suoraan palvelisi THL:n lakisääteisten tehtävien toteuttamista, vaan lain §:ssä tarkoitettuja tavoitteita, joiden on kuitenkin katsottu olevan yhdenmukaisia myös THL:n muiden strategisten ja operatiivisten tavoitteiden kanssa. Genomikeskuksen hallinnollinen sijoittautuminen THL:n yhteyteen olisi tarkoitus toteuttaa samalla tavoin kuin käyttöluvapahaviranomaisen osalta on suunniteltu toisiolaissa.

Lainkohdan 2 *momentin* mukaan genomikeskus toimisi ainakin alkuun sosiaali- ja terveysministeriön suorassa tulosohjauksessa, ja sillä olisi erillinen ohjausryhmä, jonka tehtävistä säädettäisiin erikseen 9 §:ssä. Ohjausryhmän tarkoituksena olisi tukea genomikeskuksen operatiivista toimintaa ja päättää keskuksen yleisistä toimintalinjoista. Tulosohjaus olisi toiminnan käynnistyttyä mahdollista siirtää osaksi sosiaali- ja terveysministeriön muuta THL:ää koskevaa ohjausta. Genomikeskuksella olisi lisäksi perustamisvaiheessa sosiaali- ja terveysministeriön alaisuudessa koottu täsmälääketieteen osahankkeiden yhteinen ohjausryhmä, jota toteutetaan myös kansainvälisen strategisen neuvottelukunnan muodossa.

6 § *Tehtävät.* Ehdotetussa pykälässä säädettäisiin genomikeskuksen tehtävistä. *1 momentissa* luetellut tehtävät olisivat kaikki genomikeskuksen viranomaistehtäviä, joihin sovellettaisiin hallinnon yleislakeja ja prosesseja sekä valtion maksuperustelakia.

Ehdotetun 1 momentin *1) kohdan* mukaan genomikeskuksen tehtävänä olisi edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Genomikeskus tarjoaisi terveydenhuollossa, tutkimukselle ja yrityksille yhden asiointipisteen genomiikkaan liittyvissä kysymyksissä. Keskus huomioisi toiminnassaan koko Suomen maantieteellisen alueen ja eri alueiden eri toimijoiden mahdolliset erilaiset tarpeet. Genomikeskus palvelisi tässä tarkoitettussa tehtävässä muita asiantuntijoita ja soveltuvin tavoin myös yksilöitä. Keskus ei toimisi itse tutkimuslaitoksena.

Edellä 1 kohdassa tarkoitettujen tehtävien toteuttamiseksi genomikeskuksen on *2) kohdan* mukaan luotava kansallinen genomitietorekisteri ja sille kriittiset genomitiedon käyttöpalvelut, joita sen tulisi hallinnoida ja ylläpitää. Genomitietorekisterin ja käyttöpalvelujen arvo ja välttämättömyys on kiinteässä yhteydessä tässä 4) - 7) kohdissa tarkoitettuihin Genomikeskuksen tehtäviin. Genomitietorekisterin perustamiseksi tarvitaan skaalautuva alusta ihmisten genomitiedon tallennusta ja käsittelyä varten. Genomitietorekisterin ja käyttöpalvelujen teknisen toteutuksen hoitaisi lakisääteisesti Kansaneläkelaitos noudattaen Genomikeskuksen sitä varten antamia ohjeita, kansainvälisesti hyväksytyjä laatustandardeja sekä korkeatasoisia genomitiedon käsittelyyn kehitettyjä menetelmiä. Näistä on vahvaa osaamista Suomessa myös THL:llä ja CSC:llä, joiden välistä yhteistyötä genomitietorekisterin teknisen toteutuksen jatkovalmistelussa selvitetään. Genomikeskus määritteli tietoaaineistojen kuvauksen ja valvoisi tallennettavan tiedon laatua asettamiensa kriteereiden perusteella.

Genomitiedon turvallista käsittelyä varten genomikeskuksen tulee *3) kohdan* mukaan luoda ja ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä Genomikeskukseen tallennettujen genomitietojen käsittelyä varten. Tässä tarkoitettu käyttöympäristö sijaitsisi Genomikeskuksen suojattujen säilytys- ja muiden ICT-järjestelmien yhteydessä, jotta tietoja ei tarvitsisi siirtää Genomikeskuksen suojattujen tietojärjestelmien ulkopuolelle. Tietoturvalliseen käyttöympäristöön tulisi voida tuoda Genomitietoon yhdistettävää muuta tietoa. Genomitietojen anonyymit analyysien tulokset olisi mahdollista siirtää Genomikeskuksen ulkopuolelle ja saada tiedonhyödyntäjän käyttöön esimerkiksi yritystoiminnan tarkoituksia varten, tai tieteellisen tutkimuksen osalta julkaistavaksi ja tieteellisten artikkelien pohjaksi. Terveydenhuollossa analyysien tulokset tai esimerkiksi farmakogeneettiset variantit luovutettaisiin tunnistettuna tietoturvallisen käyttöympäristön ulkopuolelle terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten. Hoitosuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä tulisi ensin varmistaa.

Ehdotetun *4) kohdan* mukaan genomikeskus muodostaisi genomitiedoista variaatitiedot 1 kohdassa tarkoitettuihin tieteellisen tutkimuksen ja kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin. Genomikeskuksen ei olisi tarkoitus itse välittömästi asioida tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tahojen kanssa, vaan palvelisi heitä joko alkuperäisten rekisterinpitäjien tai käyttöluovaviranomaisen kautta. Genomikeskus ei siten itsenäisesti luovuttaisi variaatitietoja TKI-tarkoituksiin. Tässä tarkoitettua tehtävää varten Genomikeskuksen tulisi tuottaa genomitietorekisteriin tallennetusta genomitiedosta yhdenmukainen varianttikuvaus, joka olisi välittömästi myös alkuperäisten rekisterinpitäjien käytössä ilman erillistä käyttöluovapäätöstä. Esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittaja saisi käyttää variaatitietoa omassa toiminnassaan, mikäli biopankkilaki (688/2012) sen sallisi. Toisiolaissa tarkoitettu käyttöluovaviranomainen voisi myöntää variaatitietoihin käyttöluvan, mikäli lakisääteiset edellytykset täyttyvät ja tarkoitus on edellä 1 §:ssä tarkoitettujen genomilain tavoitteen mukaista. Lähtökohtaisesti kaikki sellaiset käyttöluvat, jotka koskevat genomitietorekisterissä olevaa usean eri rekisterinpitäjän (esim. kahden eri biopankin, tai biopankin ja terveydenhuollon toimintayksikön) genomitietoa myöntäisi toisiolaissa tarkoitettu käyttöluovaviranomainen. Jos käyttöluovapäätös koskisi vain yhden rekisterinpitäjän aineistoa, voisi kyseinen rekisterinpitäjä itse myöntää käyttöluvan hallitsemaansa aineistoon, mutta menettely voi muodostua helpommaksi käyttämällä suoraan käyttöluovaviranomaisen palveluja. Genomitiedon ja muiden rekisteritietojen yhdistäminen ja käsittely tapahtuisi edellä 3) kohdassa tarkoitettussa Genomikeskuksen vahvasti suojatussa käyttöympäristössä, vaikka käyttöluovapäätös koskisi vain yhden rekisterinpitäjän tuottamia genomitietoja. Kaikki luovutukset tieteelliseen tutkimukseen sekä kehittämis- ja

innovaatiotoimintaan tehdään ensisijaisesti anonyyminä, mikäli mahdollista. Jos tämä ei ole mahdollista, niin luovutukset tehdään pseudonymisoituina. Biopankkitoiminnassa noudatetaan biopankkilain säännöksiä. Anonymisointi- ja pseudonymisointitekniikan osalta osaaminen on tarkoitus keskittää toisiolaissa tarkoitettuun käyttöluovaviranomaiseen. Lakiehdotuksessa on huomioitu, että organisaatorajat ylittävää yhteistyö vaatii tiedonsiirtoa ja luvitusta ehdotetun lainkohdan 2 kohdassa tarkoitettua käyttöpalvelun luotetulla ja auditoidulla alustalla eli toisin sanoen Kansaneläkelaitoksen primaarikäytön järjestelmän ulkopuolella. Lainvalmistelussa on esitetty, että genomitietoa koskevien käyttöoikeuksien tulisi sijaita keskitetyssä tietokannassa, jossa on koneluettava rajapinta ja joka tukee käyttöluovaviranomaisen ja esimerkiksi biopankkien päätöksentekoprosesseja. Genomitietojen kehitys- ja innovaatiotoimintaa koskevat päätökset tulisi tallentaa keskitettyyn koneluettavaan tietokantaan, jota ylläpidetään erillään genomitietoaineistosta.

Ehdotetun 5) kohdan mukaan Genomikeskus voisi luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksia varten. Potilaan hoitoa koskeviin tarkoituksiin variaatiotietoa luovutettaisiin pääsääntöisesti tunnistettuna ja tunnistautumisen kautta. Variaatiotiedon tulkinta voisi sisältää myös yksilöllisen riskin arvion tai ehdotuksen kohdennettua seulontaa varten.

Ehdotetun 6) kohdan mukaan Genomikeskus voisi luoda tietokannan genomitietorekisterissä olevasta viitetiedosta ja mahdollistaa sen käsittely julkisen avoimen rajapinnan kautta. Viitetiedot sisältäisivät tietoa edellä 4 kohdassa tarkoitettujen perimän muutosten yleisyydestä eli esiintyvyydestä Suomen asukkaissa ja tulkinnan niiden lääketieteellisestä merkityksestä. Viitetiedot olisivat verkossa vapaasti käytettävissä, mutta tietojen käyttöä seurattaisiin lokitiedostojen avulla. Viitetietojen luovuttaminen ei olisi mahdollista siltä osin kuin kyse olisi erittäin harvinaisista variaatioista.

Momentin 7) kohdan mukaan Genomikeskus antaisi genomitiedon käsittelyä sekä geenitestien käyttöä koskevia viranomaisohjeita ja suosituksia, jotka eivät olisi välittömästi liitännäisiä palveluvalikoimaan. Genomikeskus voisi esimerkiksi asiantuntijaresurssina keskittämisesetukseen 3 §:n 6 kohtaa täydentävästi ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiriä tukien ohjeistaa julkista ja yksityistä terveydenhuoltoa geenitestien käytössä. Genomikeskuksessa olisi paras saatavilla oleva tieto mm. kansainvälisistä käytännöistä, joista voisi olla apua tehtäessä genomiikan menetelmiä koskevia terveystieteellisiä tai kliinisiä päätöksiä. Genomikeskus myös ohjeistaisi mm. biopankkeja genomitutkimuksiin liittyvien sekundaarilöydösten palauttamisesta yksilöille. Terveydenhuollon ohjeistamiseksi Genomikeskuksen palveluksessa olisi kokoaikaisia asiantuntijoita, joilla on riittävä genetiikan osaaminen. Lisäksi Genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseksi olisi nimettynä yliopistosairaaloiden verkostomalliin perustuvia keskuksen ulkopuolisia asiantuntijoita, jotka osallistuvat suositusten ja ohjeiden laatimiseen.

Ehdotetun momentin 8) kohdan mukaan Genomikeskuksen tehtävänä on edistää terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittämistä. Genomikeskuksella olisi mahdollisuus osallistua esimerkiksi genetiikan alan ammattilaisten koulutuksen suunnitteluun ja toteutukseen genomilääketieteen asiantuntijaresurssina. Genomikeskus ei kuitenkaan tarjoaisi tutkintoon johtavaa koulutusta, vaan kyse olisi yhteistyöstä koulutuksen järjestäjien kanssa. Genomikeskus voisi kouluttaa myös omilla kursseillaan asiakkaitaan käyttämään keskuksen toimintaympäristön palveluita. Lisäksi kyse voisi olla oppimateriaalituotannosta koulutuksenjärjestäjien hyödynnettäväksi.

Momentin 9) kohdan mukaan keskuksen tehtävänä on parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa. Genomikeskuksella tulisi olla tässä ja edellä kohdassa 7 tarkoitettua tehtäväänsä varten väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Genomikeskuksen tulisi luoda verkkoon väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskuksen tehtävänä olisi myös tuottaa tietoa genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuudesta ryhmiteltynä esimerkiksi alueittain ja toimialoittain. Sitä väestön osaa varten, jolle verkkopalvelut eivät ole käytettävissä, Genomikeskuksen tulisi perustaa perinnöllisyyshoitaja-tasoinen asiantuntijan puhelinpalvelu. Tällaista palvelua voisi ylläpitää asiantuntijatuella esimerkiksi perinnöllisyyshoitaja, joka pystyisi ohjaamaan tietoa tarvitsevia sinne, missä heidän ongelmiaan voidaan konkreettisesti ratkaista. Genomikeskuksen tässä tarkoitettuun tehtävään sisältyisi geenitestejä, niiden luonnetta ja mahdollisia vaikutuksia koskeva yleinen ja objektiivinen

tiedottaminen esimerkiksi verkkopalvelun, erilaisten tiedotuskampanjoiden tai kouluttamisen kautta. Tähän liittyvällä kirjauksella olisi tarkoitus täyttää biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevan lisäpöytäkirjan 20 artiklaan sisältyvä yleiseen tiedottamiseen liittyvä vaatimus. Ihmisillä on terveydenhuollon ulkopuolella hyvin rajalliset mahdollisuudet saada ymmärrettävässä muodossa objektiivista ja yleistä tietoa geenitesteistä. Genomitiedon käytön edellytysten parantamiseksi ihmisille tulisi antaa tietoa muun ohella geenitestien eri tyypeistä (diagnostiset, ennakoivat ja kantajuutta/alttiutta osoittavat testit), niiden käytöstä terveyden edistämiseksi sekä myös niiden kyvystä tuottaa vain rajallisesti kliinisesti merkittävää tietoa. Annettava informaatio vaikuttaisi välittömästi geenitestaukseen liittyvään stigmatisoinnin vähentämiseen. Velvollisuus lisätä väestölle suunnattua tiedotusta pitäisi sisällään myös sellaisten geenitestien 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 ja edistäisi asukkaiden tiedollisen itsemääräämisoikeuden käyttämistä.

Ehdotetun 10) kohdan mukaan genomikeskuksen tehtävänä on kansalaisvuoropuhelun aktivointi ja kansalaismielipiteiden seuranta. Tässä tarkoitettua tehtävää varten Genomikeskuksen tulisi perustaa asiakasraati, joka osallistuisi keskuksen toiminnan kehittämiseen. Asiakasraadissa olisi terveydenhuollon, tutkimuksen sekä kehittämis- ja innovaatio toiminnan edustajia eli Genomikeskuksen palveluja käyttävien eri tahojen edustajia kehittämässä keskuksen toimintaa.

Ja lopuksi, kohdan 11 mukaan Genomikeskuksen tulisi osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan, kuten EU-hankkeisiin. Genomikeskuksen tulisi olla aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilääketieteen ja tiedonhallinnan yhteistyössä. Yhteistyöllä Genomikeskus saisi kansainvälistä näkyvyyttä ja mahdollisesti kansainvälisiä yhteistyökumppaneita rajat ylittävän tieteen ja hoidon kehittämisen alueella.

Ehdotetun 2 momentin mukaan Genomikeskus hoitaisi lisäksi muut tehtävät, jotka sosiaali- ja terveysministeriö sille tulosohtauksessa antaa tai jotka sille erikseen valtioneuvoston asetuksella säädetään. Julkisen vallan käytön tulee kuitenkin aina perustua lakiin, ei tulosohtaukseen eikä lakia alemman tasoiseen asetukseen.

Tehtäviensä toteuttamiseksi Genomikeskus saa 3 momentin mukaan tuottaa asiantuntija- ja tietopalveluja, joilla olisi tarkoitus pitkällä aikavälillä kattaa Genomikeskuksen kustannuksia. Siltä osin kuin palvelut perustuvat genomitietorekisterissä olevan genomitiedon (myös variaatiotiedon) käsittelyyn, olisi ansaintalogiikassa huomioitava, että genomitieto on aina peräisin alkuperäisen rekisterinpitäjän toiminnasta. Esimerkiksi tiedon tuottajille, kuten biopankeille, sekä tiedon käyttäjille, kuten tutkijoille ja yrityksille olisi varattava tietoturvallinen alusta, jossa voisi toteuttaa laskenta- ja analysointipalveluja. Palvelujen maksuista tulisi lähtökohtaisesti säätää sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella. Palvelutoiminnassa ei saa soveltaa kilpailua vääristäviä tai estäviä menettelyjä. Maksullista palvelutoimintaa ei saisi tukea esimerkiksi ei-maksullisen toiminnan saamalla julkisella rahoituksella. Palvelutoimintaa ja siitä perittäviä maksuja olisi kehitettävä yhteistyössä toisiolain palveluoperaattorin toimintojen valmistelun kanssa.

Genomikeskuksen on 4 momentin mukaan toimittava tehtävissään yhteistyössä viranomaisten, terveydenhuollon toimintayksiköiden, korkeakoulujen, biopankkitoiminnan harjoittajien sekä muiden alan toimijoiden kanssa.

7 § Johtaminen ja ratkaisovalta. Ehdotetun 1 momentin mukaan sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi genomikeskukselle johtajan. Johtajan tehtävä olisi määräaikainen virkasuhde ja siihen sovellettaisiin valtion virkamieslain (750/1994) säännöksiä. Tehtävän tulisi olla pitkäaikainen, kuten esimerkiksi 7 vuotta, jotta tehtävään saadaan palkattua riittävän ansioitunut ja kokenut henkilö. Johtajalla tulisi olla asianmukainen dosentuuritason ammatillinen ja tohtoritasoinen tieteellinen pätevyys sekä käytännön kokemusta genomilääketieteestä ja johtamisesta. Koska genomikeskus ei olisi terveydenhuollon palveluntuottaja, ei sen johtajan tarvitsisi välttämättä edustaa lääketieteen osaamista. Sen sijaan genomikeskuksen tehtävien toteuttaminen saattaisi edellyttää, että genomikeskuksen palveluksessa olisi myös lääketieteellinen johtaja. Genomikeskuksen johtajalta edellytettävä tieteellinen pätevyys on ajassa muuttuvaa eikä siten tieteenalaa ole

laissa tai sen perusteluissa syytä asettaa liian rajaavasti. Genomilääketieteen kokemusta voi lääketieteen liseniaatin ohella olla myös muiden tieteenalojen edustajilla, kuten bioinformatikoilla ja biologeilla. Johtajaksi nimitetyn tulisi ennen tehtävän vastaanottamista antaa virkamieslain 8 a §:n tarkoittama ilmoitus sidonnaisuuksistaan.

Johtajan tehtävänä olisi *2 momentin* mukaan johtaa, valvoa ja kehittää genomikeskuksen toimintaa ja vastata toiminnan tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta suoraan sosiaali- ja terveysministeriölle ja ministeriön asettamalle ohjausryhmälle. Lakiehdotuksessa korostetaan genomikeskuksen johtajan aseman merkitystä, päätösvaltaa ja itsenäisyyttä genomikeskuksen johtamisessa suhteessa THL:n pääjohtajan ratkaisuvaltaan. Erityisesti genomikeskuksen toiminnan käynnistämävaiheessa on tärkeää, että genomikeskuksen johtajalla on keskeinen rooli keskuksen toimintaa koskevassa johtamisessa ja linjauksissa. Genomilailla tavoitellaan genomitiedon tallentamista keskitetysti, mikä edellyttää, että johtajalla on riittävät hallinnolliset keinot johtaa genomitietokannan luomiseen, ylläpitoon ja hallinnointiin liittyvää työtä.

Ehdotetun *3 momentin mukaan* johtaja ratkaisisi genomikeskuksessa ratkaistavat asiat, joista ei ole erikseen säädetty.

Ehdotetun *4 momentin* mukaan johtaja vahvistaisi genomikeskuksen työjärjestyksen, jossa määriteltäisiin genomikeskuksen organisaatio, sisäinen työnjako, asioiden käsittely ja ratkaiseminen sekä toiminnan muu järjestäminen. Työjärjestyksessä määriteltäisiin myös tarkemmin käytännön toimintaan ja merkitykseltään pienempiin päätöksiin liittyvät toimivallan delegoinnit. Työjärjestyksessä olisi sallittua siirtää johtajan ratkaisuvaltaa genomikeskukseen palvelusuhteessa olevalle muulle henkilölle.

Johtaja voisi ehdotetun *5 momentin* mukaan ottaa yksittäistapauksessa ratkaistavakseen asian, joka muutoin olisi muun genomikeskukseen palvelusuhteessa olevan henkilön ratkaistava.

8 § Ohjausryhmä. Genomikeskuksella olisi *1 momentin* ohjausryhmä, joka ohjaa, seuraa, kehittää ja valvoo genomikeskuksen toimintaa ja päättää yleisistä toimintalinjoista ottaen huomioon sosiaali- ja terveysministeriön asettamat tavoitteet.

Sosiaali- ja terveysministeriö nimittäisi *2 momentin* mukaan ohjausryhmän ja sen puheenjohtajan kolmeksi vuodeksi kerrallaan. Kolmea vuotta on pidettävä nopeasti kehittyvän genomilääketieteen alalla sopivana ohjausryhmän toimikautena.

Ehdotetun *3 momentin* mukaan ohjausryhmään kuuluisi vähintään viisi ja enintään kymmenen henkilöä, asiantuntijaa, jotka nimeäisi sosiaali- ja terveysministeriö. Yhden jäsenen tulee edustaa sosiaali- ja terveysministeriötä. Ohjausryhmässä tulisi olla edustettuina ainakin rekisterinpitäjät, joiden tuottamasta genomitiedosta genomikeskuksen ylläpitämä genomitietorekisteri muodostuu. Siten biopankkikentällä, yliopistosairaaloilla, korkeakouluilla ja muulla lääketieteellisellä tutkimuksella olisi jokaisella yksi valtuutettu sidosryhmäedustaja ohjausryhmässä. Nämä jäsenet edustaisivat eri instituutioiden asiantuntijuutta. Muita mahdollisia jäseniä olisivat osaamiskeskukset sekä asiakasraadin edustaja. Ohjausryhmän jäseneksi ei voitaisi nimittää Genomikeskukseen virkasuhteessa olevaa henkilöä, lukuun ottamatta henkilöstön edustajaa.

Ohjausryhmä olisi *4 momentin* mukaan päätösvaltainen, kun puheenjohtaja sekä vähintään puolet muista jäsenistä on läsnä. Ohjausryhmä ratkaisee asiat genomikeskuksen johtajan esittelystä yksinkertaisella äänten enemmistöllä. Äänten mennessä tasan päätökseksi tulee puheenjohtajan kannattama mielipide.

9 § Ohjausryhmän tehtävät. Ohjausryhmä tekisi *1 momentin 1 kohdan* mukaan esityksen sosiaali- ja terveysministeriölle genomikeskuksen vuosittaisesta toimintasuunnitelmasta ja siihen liittyvästä talousarviosta. *2 kohdan* mukaan ohjausryhmä esittelisi toimintakertomuksen ja tilinpäätöksen. *3 kohdan* mukaan ohjausryhmä tekisi esityksen toiminnan kehittämisestä ja siihen suunnattavista voimavaroista.

Lisäksi ohjausryhmä voisi *2 momentin* mukaan asettaa Genomikeskuksen toimintaa tukevia asiantuntijaryhmiä.

10 § Tarkemmat säännökset. Genomikeskuksen organisaatiosta ja henkilöstöstä, ohjausryhmästä, johtamisesta ja johtajan kelpoisuusvaatimuksista annettaisiin tarkempia säännöksiä valtioneuvoston asetuksella.

3 luku Genomitiedon hallinta ja säilytys

11 § Genomitietorekisterin tarkoitus ja tietosisältö. Ehdotetun pykälän *1 momentin* mukaan Genomikeskus ylläpitäisi ja hallinnoisi genomitietoaineistoa, joka muodostaisi pysyvän automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidettävän henkilörekisterin. Aineisto olisi lähtökohtaisesti digitaalista ja sen lähetys, siirto ja vastaanotto tapahtuisi sähköisesti. Genomikeskus ei säilyttäisi ihmisperäisiä näytteitä. Perustuslakivaliokunnan käytännössä on vakiintuneesti katsottu, että tämän kaltainen henkilötietoja koskeva sääntely on merkityksellistä perustuslain 10 §:n kannalta.

Käyttötarkoitussidonnaisuus on keskeinen henkilötietojen käsittelyä koskeva periaate. Käyttötarkoitussidonnaisuudella tarkoitetaan sitä, että henkilötiedot on kerättävä tiettyä, nimenomaista ja laillista tarkoitusta varten, eikä henkilötietoja saa käsitellä myöhemmin näiden käyttötarkoitusten kanssa yhteen sopimattomalla tavalla. Ehdotetussa *2 momentissa* määritelty genomitietorekisterin tarkoitus olisi yhdenmukainen lain 1 §:ssä säädetyn tarkoituksen kanssa. Genomitietorekisterin käyttötarkoitus olisi edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä sekä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa että kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Käyttötarkoitus olisi siten kapeampi kuin esimerkiksi sote-tietojen toissijaista käyttöä koskevassa lakiehdotuksessa, joka mahdollista sote-tietojen käytön edellä mainittujen lisäksi tilastointiin, opetukseen, tietojohdamiseen, sosiaali- ja terveydenhuollon viranomaisohjaukseen ja –valvontaan sekä viranomaisen suunnittelu- ja selvitystehtäviin. Koska genomikeskuksen ei olisi tarkoitus itse käsitellä ihmisperäisiä näytteitä eikä siten tuottaa genomitietoa, olisivat genomitiedot alun perin kerätty jotain muuta käyttötarkoitusta, kuten biopankkitoimintaa, tutkimusta, yritystoimintaa tai terveydenhuollossa potilaan hoitoa ja tutkimusta varten. Genomikeskuksen käsittelyssä genomitietojen käyttötarkoitus lähtökohtaisesti muuttuu, jolloin käyttötarkoituksen muutoksen laillisuutta olisi arvioitava tietosuojasetuksen 5 artiklan, 6 artiklan ja 23 artiklan säännökset. Tieteellinen tutkimus olisi katsottavissa yhteensopivaksi alkuperäisen käyttötarkoituksen kanssa.

Genomitietorekisteriin tallennetaan ehdotetun *3 momentin* mukaan Suomen asukkaiden genomitietoa ja siihen liittyvää metatietoa, joiden käsittelyn asianmukaisuus, olennaisuus ja tarpeellisuus genomikeskuksen §:ssä säädettyjen tehtävien suorittamiseksi tulisi osoittaa lainsäädännöllä. Tältä osin lakiehdotuksessa todetaan, että koska tarkoituksen on muodostaa suurten tietomäärien rekisteri, toteutuu tietojen asianmukaisuus, olennaisuus, tarpeellisuus ja minimointi siinä yhteydessä, kun genomitietoja varsinaisesti käsitellään Genomikeskuksen laissa säädettyjen tehtävien toteuttamista varten. Henkilötietojen minimointia koskevan periaatteen mukaan genomitietorekisteriin kerättävien henkilötietojen tulisi olla asianmukaisia, olennaisia ja tarpeellisia niiden käsittelytarkoituksen kannalta. Nämä toteutuvat esimerkiksi 4 luvussa säädettyjen edellytysten kautta. Henkilötietoja ei voi kerätä perustuslakivaliokunnan käytännön perusteella ainoastaan siltä varalta, että niiden käyttö voisi myöhemmin osoittautua hyödylliseksi. Genomitietojen osalta tullaan Genomikeskuksen viranomaispäätöksellä ratkaisemaan toiminnan käynnistyessä, että mitkä genomitiedot ja millä perusteella, ovat toiminnan kannalta ensivaiheessa keskeisiä. Tätä on mahdotonta määritellä lainsäädännössä. Genomitiedolla viitataan tallentamisen tarkoituksessa sekä koko genomia kuvaavaa raakadataa, variaatiotietoa ja viitetietoa. Metatiedolla tarkoitetaan genomikeskuksen määrittelemiä tarpeellisia tietoja esimerkiksi genomitiedon löydettävyydestä ja saatavuudesta (mistä ja mitä tietoa löytyy), pääsynhallinnasta (kuka voi päättää tiedon luovutuksesta käyttäjille), yhteen toimivuudesta (miten varmistetaan yhteiset tiedostomuodot ja tiedonsiirtoprotokollat) sekä uudelleen käytettävyydestä (millä ehdoilla tiedon voi saada esimerkiksi toisiolaissa tarkoitettuun käyttötarkoitukseen). Lisäksi metatietoihin kuuluisivat tiedot sekvensoinnin ajasta, paikasta ja laadusta. Keskeistä olisi, että genomitieto ja siihen liitetty metatieto luodaan yhdenmukaisesti ja kansainvälisesti yhteensopivalla tavalla. Genomikeskuksen tulisi antaa

viranomaisohjeistus tietojen asianmukaisesti tallentamisesta. Genomitietorekisteriin tulisi tallentaa tietoa, jota syntyy biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa, lääketieteellisessä tutkimuksessa ja yritystoiminnassa.

Genomitietorekisteriin saisi ehdotetun *4 momentin* mukaan tallentaa myös muiden kuin Suomen asukkaiden genomitietoa, mutta tallennus perustuisi tässä tarkoitettussa tapauksessa maksulliseen sopimusperusteiseen tietopalvelutoimintaan 6§:n 3 momentin mahdollistamalla tavalla. Rajoitettu tietosisältö tulisi osin määrittämään sopimuksessa.

12 § Genomitietojen käytettävyys ja säilyttäminen. Genomitiedon saatavuudella tarkoitettaisiin sitä, että tiedon tulee olla olemassa genomilaisissa määriteltyjä tarkoituksia varten. Genomitiedon käytettävyydellä tarkoitettaisiin sitä, että genomitieto ja sen käsittelymekanismit ovat sellaiset, että tieto on aina tarvittaessa oikeutettujen käyttäjien saatavilla esimerkiksi potilaan hoitotarkoituksessa tai lääketieteellisiä diagnooseja varten. Eheys ja muuttumattomuus korostavat henkilötietojen käsittelyn turvallisuudesta huolehtimista ja tarkoittaisivat sitä, että tiedon käsittelyä koskevat menettelytavat takaavat tiedon virheettömän käsittelyn. Genomitieto ei saisi huomaamatta muuttua käsittelyprosessin aikana.

13 § Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Ehdotetussa lainkohdassa säädettäisiin genomitietorekisterin rekisterinpitäjäksi, joka olisi Genomikeskus. Rekisterinpitäjällä tarkoitetaan EU:n tietosuoja-asetuksessa luonnollista henkilöä tai oikeushenkilöä, viranomaista, virastoa tai muuta elintä, joka yksin tai yhdessä toisten kanssa määrittelee henkilötietojen käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Jos tällaisen käsittelyn tarkoitukset ja keinot määritellään unionin tai jäsenvaltioiden lainsäädännössä, rekisterinpitäjä tai tämän nimittämistä koskevat erityiset kriteerit voidaan vahvistaa unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön mukaisesti. Tietosuoja-asetuksen 25 artiklassa on säädetty rekisterinpitäjän vastuista henkilötietojen tietosuojan osalta. Sen mukaan rekisterinpitäjän on toteutettava tehokkaasti henkilötietojen käsittelyn yhteydessä tarvittavat suojatoimet, jotta käsittely vastaisi tietosuoja-asetuksen vaatimuksia ja että rekisteröityjen oikeuksia suojattaisiin. Näitä suojatoimia ovat esimerkiksi asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet. Rekisterinpitäjä vastaa henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuudesta.

14 § Genomitietojen tallentaminen kansalliseen genomitietorekisteriin. Ehdotetun pykälän *1 momentin* mukaan Suomen asukkaita koskeva genomitieto koottaisiin ja tallennettaisiin kansalliseen genomitietorekisteriin, jossa sen säilytys tapahtuisi keskitetysti ja korkeita tietoturva-vaatimuksia noudattaen. Genomikeskukselle ei syntyisi tallentamisen myötä oikeutta luovuttaa sen rekisterissä olevaa raakadataa eivätkä siten rekisterinpitäjälle kuuluvat oikeudet heidän tuottamansa datan käyttöön siirtyisi Genomikeskukselle. Genomitietoa ei oteta alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä pois, eikä sen palauttamista tarvitsisi erikseen arvioida, vaan käyttö ja hallinta säilyisivät aina alkuperäisellä rekisterinpitäjällä. Genomilaki edellyttäisi kaikelta genomitiedon tallentamiselta aiempaa yksityiskohtaisempia Suomeen sidottuja vaatimuksia sekä korkeampia tietosuoja- ja tietoturva-vaatimuksia, joiden toteuttaminen saattaisi muodostua yksittäisille rekisterinpitäjille hyvinkin kalliiksi. Genomikeskuksen palvelu säästäisi alkuperäisen rekisterinpitäjän resursseja tuottamalla heille korkean tietoturvan kansallisen ratkaisun, jonka toteuttaminen itsenäisesti olisi rekisterinpitäjälle huomattavan paljon kalliimpaa. Tiedon määrä ei lisääntyisi sitä kautta, että tallennus tehdään genomitietorekisteriin. Genomikeskus tuottaisi raakadatasta rekisterinpitäjien käyttöön varianttikuvauksen, päivittäisi tietoa ja huolehtisi genomitiedon laadukkaasta pitkäaikais säilytyksestä. Nämä sisältyisivät Genomikeskuksen tarjoamaan tallennuspalveluun, jonka maksujen perusteista säädettäisiin valtion maksuperustelailta sekä maksuperusteasetuksella. Velvoite tallentaa genomitieto genomitietorekisteriin koskisi kaikkea Suomen lainsäädännön piirissä tapahtuvaa toimintaa, jossa syntyy genomitietoa. Siten velvoite kattaisi niin terveydenhuollon, biopankkitoiminnan, lääketieteellisen tutkimuksen kuin genomitietopalveluja tarjoavan yritystoiminnan, silloin kun niitä harjoitetaan Suomessa, Suomen lainsäädännön mukaisesti. Kliinisten lääketutkimusten osalta tallentamiseen liittyvä vastuu koskisi toimeksiantajaa. Merkitystä ei olisi sillä, missä maassa genomitieto on sekvensoitu tai missä käytettävä laboratorio sijaitsee vaan sillä, että sekvensointi on tehty Suomen lainsäädännön alaisuudessa tapahtuvassa toiminnassa ja että genomitieto on saatu Suomen asukkaasta. Tallennusvelvoitetta voidaan perustella tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 2 kohdan g alakohdassa tarkoitettulla tarpeellisella ja tärkeällä kansanterveyteen, -talouteen ja tietoturvaan liittyvällä yleisellä edulla, josta säädettäisiin kansallisessa lainsäädännössä. Koska arkaluonteinen genomitieto koskee henkilön itsensä lisäksi hänen sukulaisiaan edeltäviä ja tulevia sukupolvia myöten, on katsottava yleisen edun mukaiseksi se, että tiedot edellytetään

tallennettavaksi korkean tietoturvan ympäristöön, jossa niiden ennakoitua ja ennakoimatonta käyttöä voidaan seurata ja valvoa tehokkaasti sekä säätää tietoturvan tasoa konkreettisen riskitason mukaisesti. Keskitetyn ratkaisun on kansainvälisesti todettu edustavan tehokkainta tapaa saavuttaa täsmälääketieteen tavoitteet. Genomikeskuksen tehtävistä tallennus- ja säilytyspalvelun osalta olisi huomioitava, että kyse on palvelusta, jolle löytyy osin vaihtoehtoisia tuottajia markkinoilta. Markkinoilla toimivien tuottajien määrä riippuisi esimerkiksi lainsäädännöllä asetettavista tietoturva-vaatimuksista.

Ehdotetun *2 momentin* mukaan tallennuksen edellytyksenä tulisi liittyä kansallisen genomitietorekisterin käyttäjäksi. Genomitiedon tallentajasta tulisi tältä osin tallentamansa tiedon yhteisrekisterinpitäjä. Genomikeskus olisi mahdollista nimetä rekisteröityjen yhteyspisteeksi. Rekisterinpitäjien roolit ja suhteet rekisteröityihin nähden määrittävät lainsäädännön kautta ja järjestelyn keskeiset osat ovat rekisteröidyn saatavilla tehokkaan informoinnin kautta. Rekisteröidyn oikeudet suhteessa kuhunkin rekisterinpitäjään määrittävät EU:n yleisen tietosuojasetuksen kautta.

Ahvenanmaan asukkaiden genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin olisi *3 momentin* mukaan säädettävä erikseen siten kuin Ahvenanmaan itsehallintolain (1144/1991) 32 §:ssä säädetään.

15 § Genomitietorekisteriin tallennettavat genomitiedot. Genomitietorekisterissä tulisi ehdotetun pykälän *1 momentin* mukaan olla vain yksi alkuperäinen, tunnistella yksilöity kappale genomitiedosta. Genomikeskus huolehtisi tiedon turvallisesta toisintamisesta ja sen säilyttämisestä. Rekisterinpitäjällä, jolla on velvollisuus tallentaa genomitieto genomikeskukseen ei olisi oikeutta pitää genomitiedosta jäljennöksiä muualla kuin genomitietorekisterissä. Lain tarkoituksena on huolehtia tietojen minimoinnista ja estää tuplarekistereiden syntyminen. Lainvalmistelun yhteydessä on esitetty, että kopioiden tekeminen olisi keskeistä mm. kansainvälisen yhteistyön, julkaisemisen ja rahoittajien vaatimusten vuoksi, koska tulokset olisi voitava mm. verifioida. Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että kyseessä olisi näissä tarkoitetuissa tapauksissa aina aineiston uusi käyttötarkoitus. Koska esimerkiksi aineistojen alkuperäiset tutkimusluvut ja eettisyyttä koskevat lausunnot koskevat vain kyseistä tutkimusta, tulisi saman aineiston uudelleenkäyttäjän hakea arkaluonteisen yksilötason genomitiedon käsittelyyn oma tutkimuslupa ja eettinen puolto. Kyse on siitä, että Suomeen luodaan kansallinen infrastruktuuri eli käyttölupaviranomainen ja palveluoperaattori, jotka muodostavat kokonaisuuden. Palveluoperaattorin tulisi säilyttää tieto joko tutkimusaineiston muodostamiseen käytetystä aineistosta sekä oman toiminnan arkistointia, että myös tutkimusaineistojen arkistointia varten. Tällöin tutkimusaineisto olisi saatavilla uudelleenkäyttöä varten Suomen infrastruktuurista eli käyttölupaviranomaiselta ja palveluoperaattorilta ja myös Suomeen kertyisi tieto siitä, ketkä halusivat käyttää aineistoa. Lakiehdotuksessa ei pidetä mahdollisena sitä, että tutkimusaineiston muodostamiseen liittyvä oikeus luovutettaisiin julkaisijoiden arkistoille tai muille tutkimusaineistojen arkistoille. Aineistoja haetaan yksittäisiin tutkimuksiin eikä tutkimushankkeiden tehtävänä ole silloin jakaa saamaansa aineistoa eteenpäin. Kansainvälisiin tietokantoihin voisi viedä metatiedon aineistosta eli tietyllä tutkimuslupanumerolla tuotettu aineisto, joka löytyisi Suomen käyttölupaviranomaiselta ja olisi sieltä lainmukaiseen käyttöön saatavissa. Suomen kansallinen infrastruktuuri voisi ryhtyä neuvottelemaan asemaansa hyväksyttävänä arkistona kansainvälisten julkaisijoiden, rahoittajien ja esimerkiksi EU-yhteistyön edellyttämän arkistointivaatimuksen täyttämiseksi. Näin Suomen asukkaita koskevasta genomitiedosta ei kertyisi hiljalleen varjoarkistoja muihin arkistoihin. Tämän pitäisi koskea myös anonymisoitua tietoa. Anonymisointi on aina rajallinen, tilannekohtainen tietosuojaan liittyvä tekninen keino ja samasta suuresta arkistosta muodostettujen useiden otosten yhdistäminen voi mahdollistaa osan henkilöistä tunnistamisen. Genomikeskus voisi julkaista tilastotasoista tietoa avoimesti kaikkien käyttöön. Lainvalmistelun ja kokonaisarkkitehtuurityön edetessä valmistellaan teknisiä ratkaisuja, joilla yhteydet ja saatavuusnäkyvät saadaan luotua genomitietorekisterin ulkopuolisiin tietokantoihin.

2 momentin mukaan perustellusta syystä voidaan ottaa jäljennös, mutta tästä ei ole tarkoitus muodostaa pääsääntöä.

3 momentin mukaan sellaiset genomitiedot, jotka ovat syntyneet sen jälkeen, kun rekisterinpitäjä on liittynyt genomitietorekisterin käyttäjäksi, tulee suoraan kyseessä olevan lainkohdan nojalla tallentaa genomitietorekisteriin metatietokuvauksineen, kun Genomikeskus on antanut siihen tarkan ohjeistuksen. Alkuperäisen rekisterinpitäjän olisi mahdollista asettaa genomitietojen käsittelyyn liittyviä käyttörajoituksia

ja karensiaaikoja, joiden puitteissa ja kuluessa genomitiedoista tuotettuja variaatiokuvauksia ei saisi luovuttaa Genomikeskuksesta esimerkiksi tutkimuskäyttöön. Kliininen potilaan hoitoon ja tutkimukseen liittyvä tarve tulisi kuitenkin aina turvata. Ennen liittymistä syntyneet genomitiedot voisi tallentaa genomitietorekisteriin, mutta rekisterinpitäjällä ei olisi siihen velvollisuutta. Jo olemassa olevien genomitietoaineistojen tallentamista Genomikeskuksen genomitietorekisteriin vaikeuttaa niiden tallentamisen ja kuvausten erilaaisuus, joiden yhdenmukaistaminen vaatisi huomattavia resursseja. Erityisesti biopankkitoiminnassa tulisi valmistautua suurten genomitietoaineistojen yhdenmukaiseen kuvaukseen, jotta ne voidaan tarvittaessa siirtää genomitietorekisteriin.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella olisi ehdotetun *4 momentin* mukaan mahdollista säätää milloin viimeistään ja missä laajuudessa alkuperäiset genomitiedot tulisi tallentaa genomitietorekisteriin. Asetuksella olisi siten mahdollista säätää siirtymäaikoja joidenkin genomitietojen tallennusvelvoitteille. Tämä mahdollistaisi sen, että genomitietorekisteriin tallennettaisiin ensivaiheessa ne genomitiedot, jotka ovat keskeisimpiä Genomikeskuksen toiminnan kannalta. Myöhemmin genomitietorekisterin toteutuksen edessä rekisteriin tallennettavien genomitietojen laajuutta voitaisiin laajentaa joustavasti muuttamalla ministeriön asetusta sitä mukaa, kun tietosisältöjen standardointi ja tietojärjestelmätoteutukset etenisivät.

16 § Omatietovaranto. Henkilö voisi *1 momentin* mukaan tallentaa itsestään esimerkiksi kuluttajille suunnattujen palvelujen kautta otetusta näytteestä saatua genomitietoa Genomikeskuksen ylläpitämään omatietovarantoon ja hyödyntää niitä siellä terveytensä ja hyvinvointinsa edistämiseksi. Genomikeskuksen omatietovarannon tulisi toimia yhdenmukaisin periaattein asiakastietolain kokonaisuudistuksessa ehdotetun omatietovarannon kanssa. Henkilöllä hallinnoisi omatietovarannossa itse tallentamia genomitietoja eli hänellä olisi oikeus päättää itsestään saatujen genomitietojen käytöstä ja poistamisesta omatietovarannosta siltä osin kuin hän on ne itse sinne tallentanut. Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin perustuisi tältä osin henkilön omaan haluun, suostumukseen ja genomikeskuksen kanssa tehtyyn sopimukseen, jonka ehdot määrittelee Genomikeskus. Genomikeskuksella olisi mahdollisuus maksua vastaan tuottaa yksilön tallentamasta genomitiedosta päivittyvä varianttikuvauksia yksilön itsensä käytettäväksi omatietovarannon kautta. Omatietovaranto ei lähtökohtaisesti laajentaisi genomitietorekisterin käyttötarkoitusta eli sen kautta ei olisi mahdollista luovuttaa tietoja esimerkiksi vakuutustoimintaan.

Pykälän *2 momentissa* säädettäisiin henkilön suostumuksista omatietovarannossa tallennettuina oleviin genomitietoihin. Henkilö voisi antaa suostumuksensa siihen, että palvelunantaja saisi käyttää omatietovarannossa olevia genomitietoja terveyspalveluiden antamisen yhteydessä. Suostumus vastaisi EU:n yleisen tietosuojalain 4 artiklan 1 ja 11 kohtien sekä 7 artiklan mukaista suostumusta. Kansaneläkelaitos vastaisi omatietovarannon suostumusmenettelyn teknisestä toteutuksesta Genomikeskuksen ohjeistamana. Jos terveydenhuollon ammattihenkilö käyttäisi genomitietoja terveyspalvelua antaessaan, vastaisi hän siitä, että tarvittavat hoitoon vaikuttaneet tulokset genomitiedosta tulisivat kirjatuiksi potilasasiakirjoihin. Potilasasiakirjoihin ei tulisi kuitenkaan tallentaa kokonaisia riskitestejä, vaan vain yksittäiset tulkintatulokset. Henkilö voisi lisäksi antaa suostumuksen omatietovarannossa olevien genomitietojen hyödyntämiseen tutkimus tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaa varten.

17 § Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteet. Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteiden tulisi *1 momentin* mukaan mahdollistaa genomitietojen käyttö, luovuttaminen, säilyttäminen ja suojaaminen genomikeskukselle säädettyjen tavoitteiden ja tehtävien mukaisesti.

Ehdotetun *2 momentin* mukaan Genomikeskus antaisi määräykset genomitietorekisterin toteutuksen edellyttämistä olennaisista teknisistä vaatimuksista ja määrittäisi tallennettavan genomitiedon laadun, tietosisällöt ja tietorakenteet sekä tietorakenteissa valtakunnallisesti hyödynnettävät koodistot.

18 § Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä henkilö tietojen käsittelijänä. Genomitietorekisteriin tallennettujen genomitietojen tulisi olla *1 momentin* mukaan käytettävissä ympärivuorokautisesti. Genomitietorekisterillä olisi oltavat tarpeelliset varajärjestelmät toimintahäiriöiden ja poikkeusolojen varalle.

Kansaneläkelaitos vastaisi *2 momentin* ehdotetun *1 kohdan* mukaan genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja huolehtisi sen yleisestä toiminnasta, ylläpidosta, tietoturvallisuudesta sekä muusta teknisestä laadusta. Genomikeskus vastaisi genomitiedon tallentamiselta edellytetystä muusta laadusta. Ehdotetun *2 kohdan* mukaan Kansaneläkelaitos vastaisi genomitietojen saatavuudesta, käytettävyydestä, eheydestä, muuttumattomuudesta, suojaamisesta ja säilyttämisestä. Genomikeskus vastaisi genomitietojen hävittämisestä. *3 kohdassa* säädettäisiin rekisterin tekniseen toteutukseen liittyvästä vastuusta siten, että genomitietoja olisi sen kautta mahdollista luovuttaa siten kuin ehdotetussa genomilaissa säädettäisiin. *4 kohta* edellyttäisi genomitiedon käytön ja luovutuksen tallentamista lokitietorekisteriin, jonka rekisterinpitäjä olisi Kansaneläkelaitos.

Ehdotetun *3 momentin* nojalla genomitietorekisteri olisi suojattava valtion viranomaisten tietoturvallisuutta koskevien velvoitteiden mukaisesti, kuten julkisuuslain 36 §:ssä ja valtioneuvoston asetuksessa tietoturvallisuudesta valtionhallinnossa (681/2010) säädetään.

19 § Genomitietojen säilytysaika. Ehdotetussa pykälässä säädettäisiin genomitietojen säilytysajasta. Tältä osin esitystä täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

4 luku Genomitiedon käsittelyn edellytykset

20 § Salassapito. Ehdotetun *1 momentin* mukaan genomitietorekisteriin tallennetut genomitiedot, joista voidaan tunnistaa yksilöitävissä oleva henkilö, olisivat pääsääntöisesti salassa pidettäviä. Henkilötietojen käsittelyn perusteista säädetään henkilötietolaissa. Lisäksi viranomaisten toiminnan julkisuudesta annetussa laissa säädetään oikeudesta saada tieto viranomaisten julkisista asiakirjoista, asiakirjojen salassapidosta ja muista tietojen saantia koskevista yleisten ja yksityisten etujen suojaamiseksi välttämättömistä rajoituksista.

2 momentin mukaan genomilain nojalla genomitietorekisteriin tallennettuja ja salassa pidettäviä genomitietoja saisi käyttää ja käsitellä lähtökohtaisesti vain siinä tarkoituksessa, jossa ne on saatu (eli esimerkiksi biopankkitoiminnassa tai terveydenhuollossa), ellei genomilaissa tai muussa laissa säädetä poikkeuksista taikka rekisteröity anna nimenomaista suostumusta. Siten myös Genomikeskuksen oikeutta käsitellä alkuperäisten rekisterinpitäjien tallentamaa genomitietoa on arvioitava sitä koskevien säännösten kautta.

21 § Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoja. Ehdotettu pykälä koskisi genomikeskuksen oikeutta käsitellä genomitietorekisterissä olevia muiden rekisterinpitäjien tallentamaa genomitietoa. Genomikeskuksen käsittelyoikeus perustuisi tietosuojasetuksen 6 artiklan 1 kohdan e-alakohtaan sekä 9 artiklan 2 kohdan g-alakohtaan, jolloin käsittelyperuste edellyttäisi tarpeellisuus- ja suhteellisuuspunnintaa. Tätä punnintaa on sisällytetty lakiehdotuksen perusteluihin ja pykälään liittyen käsittelyn edellytyksiin.

22 § Informointivelvollisuus. Genomikeskuksen olisi annettava henkilölle informointi rekisteröidyn oikeuksista, genomitietorekisteristä sekä sen yleisistä toimintaperiaatteista. Vastuu informoinnista olisi Genomikeskuksella ja tieto olisi mahdollista välittää myös biopankkitoiminnan tai terveydenhuollon kautta ihmiselle itselleen.

23 § Genomikeskuksen henkilöstön käyttöoikeus genomitietoon. Ehdotetulla lainkohdalla on suojatoimenpiteeseen verrattava funktio eli rajoittaa tietojen käsittelyyn oikeutettujen henkilöiden määrää. Genomikeskuksella olisi mahdollisuus seurata käyttäjiä ja käyttöä.

24 § Potilaan terveyden edistäminen, lääketieteelliset diagnoosit ja hoito. Lainkohta määritteli Genomikeskuksen yhden tärkeimmän tehtävän konkreettista toteuttamista eli sitä, miten genomitietoa voidaan käyttää osana potilaan hoitoa. Genomikeskus saisi tätä tarkoitusta varten luovuttaa variaatiotietoa yksittäistapauksessa varmistuttuaan hoitosuhteen olemassaolosta. Teknisistä keinoista olisi mahdollista antaa tarkemmat ohjeet asetuksella.

25 § Tieteellinen tutkimus sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminta. Lainkohdassa todetaan, että otsikossa mainittuihin tarkoituksiin luovutetaan genomitietorekisteristä variaatiotietoja siten kuin toisiolaissa säädetään. Genomikeskukselle ei olisi tarkoitus luoda genomilaissa itsenäistä oikeutta luovuttaa genomitietoja kyseisiin tarkoituksiin. Variaatiotiedot olisi pseudonymisoitava ennen niiden luovuttamista genomitietorekisteristä.

26 § Henkilön oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen. Henkilö, jonka näytteestä genomitieto on saatu, saisi kieltää genomitiedon käytön sekä hoito- että TKI-tarkoituksissa. Kielto voisi koskea joko yksittäistä luovutustapahtumaa esimerkiksi hoitotarkoitusta varten tai genomitiedon luovuttamista genomitietorekisteristä kokonaisuudessaan. Lainkohdan tarkoituksena on toteuttaa myös biolääketiedesopimuksessa ilmaistua oikeutta tietää tai olla tietämättä perimäänsä liittyvistä asioista. Kiellon voisi peruuttaa tarvittaessa. Olennaisen tärkeää olisi huomata, että lainkohdalla mahdollistettaisiin genomitiedon käyttö toisen ihmisen hoitoa varten, vaikka henkilö olisi kieltänyt sen, kun kyseessä toiselle ihmiselle kuuluvat oikeudet ja vapaudet.

27 § Genomitiedon käsittelyä koskevan kiellon antaminen. Kiellon voisi antaa joko suoraan Genomikeskukselle tai asiakastietolaissa tarkoitettun kansalaisen käyttöliittymän välityksellä. Tieto kiellosta on toimitettava Genomikeskukselle säilytettäväksi viivytyksettä. Kiellon vastaanottajan on pyynnöstä annettava kiellosta tuloste henkilölle. Genomikeskus määritteli kieltoasiakirjan tietosisällön ja siitä olisi käytävä ilmi tehdyn kiellon merkitys kyseisen henkilön kiellon käsittelyyn.

28 § Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle. Lainkohta määritteli tietosuoja-asetuksen 15 artiklaan liittyvän rekisteröidyn tiedonsaantioikeuden ja siihen olisi tarvittaessa yhdistettävä mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa. Tiedot olisi mahdollista luovuttaa kansalaisen käyttöliittymän kautta käsiteltäväksi Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä. Tällä tavoin varmistetaan muiden ihmisten oikeuksien ja vapauksien turvaaminen siten, ettei genomitietorekisterin tietoja olisi luovutettavissa käyttöympäristön ulkopuolisiin tarkoituksiin, kuten vakuutustoimintaan. Rekisteröidyllä ei olisi tietosuoja-asetuksen 20 artiklassa määriteltyä oikeutta siirtää genomitietoja toiseen järjestelmään.

29 § Tietoturvallinen käyttöympäristö. Lainkohdassa ilmaistaan se pääperiaate, että genomitietoja käsiteltäisiin aina Genomikeskuksen tietoturvalisessä käyttöympäristössä, joka olisi toisiolaissa tarkoitettuun käyttöympäristöön liitännäinen, mutta tarjoaisi korotetun tietoturvan ympäristön. Vain viitetietoja, jotka eivät ole henkilötietoja ja joista ei olisi mahdollista tunnistaa yksittäistä henkilöä, voisi käsitellä tietoturvalisessä käyttöympäristön ulkopuolella.

Esitystä täydennetään tältä osin lausuntokierroksen jälkeen teknisen valmistelutyön edetessä.

30 § Genomitietojen käytön ja luovutuksen seuranta. Genomikeskus toimisi lokitietorekisterin rekisterinpitäjänä ja keräisi tietoja genomitietojen käytöstä ja luovutuksesta seuranta- ja valvontaa varten.

31 § Genomitietojen käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset. Genomikeskuksessa olevia tietoja ei koskaan luovutettaisi lainvalvonnan, rikostutkinnan, luotto- ja vakuutustoiminnan, työkyvyn arviointia ja selvittämistä taikka puhtaasti sukulaisuuden tai vanhemmuuden selvittämistä varten, koska kyseiset toiminnot eivät sisälly genomilain tarkoituksen piiriin. Lisäksi rajoituksilla ja kielloilla tavoitellaan väestön luottamuksen ylläpitämistä. Tätä lainkohtaa vahvistaa myös ehdotettu 28 §, joka estää tietojen siirtämisen rekisteröidyn pyynnöstä Genomikeskuksen ulkopuoliseen tietojärjestelmään.

5 luku Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset

Ehdotetussa geneettisiä tutkimuksia koskevassa luvussa säädettäisiin geneettisten tutkimusten tekemisen edellytyksistä. Ehdotetut lainkohdat vastaisivat biolääketiedesopimuksen geenitestausta koskevaa lisäpöytäkirjaa, jonka Suomi on allekirjoittanut ja jonka Suomen on tarkoitus ratifioida. Lisäpöytäkirja tulee kansainvälisesti voimaan heinäkuussa 2018. Luku ei koskisi tutkimustarkoituksessa tai biopankkitoiminnassa suoritettavia geneettisiä tutkimuksia eikä farmakogeneettisiä tutkimuksia. Sen sijaan kuluttajalle suunnatut geneettiset palvelut kuuluisivat ehdotetun luvun soveltamisalaan.

32 § Hyötyjen ja haittojen vertailu. Ihmiselle saisi ehdotetun lainkohdan nojalla tehdä terveydenhuollossa ja kuluttajille suunnatuissa palveluissa vain sellaisia terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia, joista odotettavissa oleva terveydellinen hyöty on suurempi kuin hänelle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat. Mikäli suunnitellussa geenitestissä ei olisi lainkaan terveyteen liittyvää komponenttia, olisi silti arvioitava testistä aiheutuvia riskejä ja haittoja, jotka olisi ilmaistava esimerkiksi testin markkinointia koskevassa materiaalissa. Yksilölle ja ryhmälle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat olisi pyrittävä arvioimaan ja ehkäisemään ennen geneettisen tutkimuksen suorittamista.

33 § Syrjinnän kieltö. Ehdotetussa lainkohdassa kiellettäisiin kaikenlainen syrjintä ihmisen perimän perusteella.

34 § Terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten laatu. Terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten olisi täytettävä yleisesti hyväksytyt tieteelliset ja kliiniset vaatimukset. Tätä tarkoitusta varten tulisi laatia laadunvarmistusohjelmia ja varmistaa laboratoriotoiminnan säännöllinen arviointi. Lainvalmistelun yhteydessä on esitetty, että arviointi olisi toteutettava ulkopuolisen arvioinnin toimesta. Geneettiset tutkimukset olisi suoritettava asiaan liittyvien ammatillisten velvoitteiden ja vaatimusten mukaisesti. Tältä osin olisi huomioitava, että lääkärin ammattiin kuuluvia tehtäviä koskien potilaan hoitoa, tutkimusta tai diagnosointia ei saa harjoittaa lääkärin ammatin ulkopuolella. Tältä osin viitataan lakiin terveydenhuollon ammattihenkilöistä.

35 § Lääketieteellinen valvonta. Ehdotettu *1 momentti* toteaisi yleisen säännön, jonka mukaan terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia saisi tehdä vain lääketieteellisessä valvonnassa. Vaatimus on keskeinen siksi, että geneettisiä tutkimuksia tulisi lähtökohtaisesti tehdä vain silloin, kun pyritään hakemaan vastausta nimenomaiseen lääketieteelliseen kysymykseen ja edellyttäisi siten yksilön tiedottamista mm. tutkimuksen luonteesta ja lääketieteellisestä tarkoituksesta sekä tietoa tulosten mahdollisesta kliinisestä merkityksestä. Lääketieteellisen asiantuntemuksen vaatimus korostuu lisäksi tulosten tulkinnassa, joka voi kokonaisuudessaan muodostua monimutkaiseksi ja lisätietoja edellyttäväksi erityisesti, kun sairastumisen ennakoiminen voi olla hyvinkin epävarmaa. Vaikka monet ennakoivat testit ja tutkimukset voivat osoittaa todennäköisen sairastumisriskin, jää sairauden puhkeamisen ajankohta ja vakavuus kuitenkin aina epävarmaksi. Lisäksi kokonaisvaltainen ymmärrys tutkimusten luonteesta ja merkityksestä myös yksilön perheenjäsenille sekä mahdollinen psykologinen vaikutus edellyttävät lääketieteellistä asiantuntemusta. Lainkohdassa tarkoitettu lääketieteellinen valvonta viittaa siihen kokonaisuuteen, jonka yhteydessä tutkimus suoritettaisiin ja jonka puitteissa yksilön kokonaisvaltainen tilanne arvioitaisiin. Säännöksen tarkoituksena olisi mahdollistaa yksilön tietoon perustuva päätöksenteko suhteessa tutkimuksen tekemiseen ja tarvittaessa saada asianmukaista geneettistä neuvontaa sekä ennen tutkimusta, että sen jälkeen tutkimusten tulosten selvittyä. Pelkkä puhelinkeskustelu ei olisi riittävä lääketieteellinen tuki lainkohdan tarkoittamassa tilanteessa. Tarkoituksena olisi mahdollistaa tarkan lääketieteellisen arvion tekeminen yksilön henkilökohtaisesta tilanteesta ja antaa sen edellyttämä lääketieteellinen asiantuntemus henkilön käyttöön päätöksenteon tueksi.

Ehdotettu *2 momentti* mahdollistaisi poikkeamisen lääketieteellisen valvonnan vaatimuksesta, jos tutkimuksen tuloksilla ei olisi odotettavissa tärkeää merkitystä henkilön tai hänen perheenjäsenen terveyden tai lisääntymistä koskevien kysymysten kannalta. Poikkeus ei koskisi niinkään tutkimuksen suorittamista vaan sitä tietoa, jota tietyn geneettisen tutkimuksen kautta saadaan. Siten säännös koskee sekä ammattilaisten laboratoriotutkimuksia, että tee-se-itse testejä, joissa yksilö itse ottaa oman näytteen ja analysoi niitä. Olennaista olisi kaikissa tilanteissa täyttää tämän luvun muut vaatimukset liittyen asianmukaiseen tiedottamiseen tutkimusten luonteesta ja laadusta, vapaaehtoisesta ja tietoisesta suostumuksesta sekä geneettisestä neuvonnasta. Siten esimerkiksi kuluttajille suunnattuja hyvinvointiin liittyviä geenitestejä olisi mahdollista tarjota myös ilman lääketieteellistä valvontaa, kunhan luvussa säädetyt muut edellytykset täyttyvät ja tutkimuksen tuloksilla ei ole tärkeää merkitystä yksilön tai hänen perheenjäsenten osalta. Koska säännöksen tavoitteena olisi huolehtia tulosten oikeasta lääketieteellisestä tulkinnasta ja varmistaa asianmukaisen geneettisen neuvonnan saatavuus, on epäselvää, että voidaanko vaatimusta täyttää ollenkaan kuluttajille suunnatuissa palveluissa ilman lääketieteellistä asiantuntemusta. Tulosten tulkinta saattaa olla hyvin monimutkaista ja edellyttäisi tuekseen esimerkiksi henkilön muita terveystietoja tai sukhistoriatietoja. Genomikeskuksen tehtäviin kuuluisi kuluttajille suunnattujen geenitestien ja geneettisten palvelujen arviointi

ja niistä tiedottaminen asukkaille. Tämän lainkohdan soveltamisessa olisi erikseen huomioitava alaikäisiä koskeva 39 §.

37 § Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta. Ehdotetussa pykälässä säädetään asianmukaisen tiedottamisen ja geneettisen neuvonnan vaatimuksesta ennen geneettisen tutkimuksen tekemistä ja tarvittaessa myös sen jälkeen. Etukäteisinformaation tulisi *1 momentin* mukaan sisältää tietoa erityisesti tutkimuksen tarkoituksesta ja luonteesta sekä sen merkityksestä kyseisen henkilön fyysisen ja psyykkisen terveyden kannalta. Tarvittaessa ja erityisesti ennakoivien testien osalta, yksilölle tulisi antaa tietoa tutkimuksen tulosten mahdollisesta merkityksestä henkilön perheenjäsenille. Ehdotetun lainkohdan vaatimukset koskevat kaikkia geneettisiä tutkimuksia, joita suoritetaan sekä lääketieteellisen valvonnan alaisuudessa, että sen ulkopuolella esimerkiksi kuluttajille suunnatuissa palveluissa. Tutkimuksen merkityksellä viitataan odotettavissa oleviin hyötyihin ja riskeihin. Lisäksi tulisi yksilöidä, että onko olemassa ennaltaehkäiseviä tai hoidollisia toimia, joilla sairastumiseen tai sen riskiin voidaan puuttua. Yksilölle tulisi antaa tietoa seurauksista, joita voi aiheutua, jos tutkimusta ei tehdä sekä sen mahdollisista vaihtoehdoista. Terveysteen kohdistuviin vaikutuksiin sisältyy myös lisääntymiseen liittyvät vaikutukset. Yksilöä tulisi lisäksi tiedottaa oikeudestaan olla tietämättä tutkimuksen tuloksista. Annettavaa informaatiota ei ole mahdollista määritellä tyhjentävästi, vaan tarkoituksena olisi jättää tarkentavan ohjauksen antaminen genomikeskuksen tehtäväksi. Annettava asianmukainen tieto tulisi kaikissa tapauksissa räätälöidä kyseessä olevan yksilön ja suunnitellun testin tai tutkimuksen mukaan. Tutkimuksen tulosten merkitys olisi joka tapauksessa vaihteleva riippuen siitä, että onko henkilöllä jo oireita vai osoittaisiko tutkimus sairastumisriskin tulevaisuudessa. Huomiota olisi kiinnitettävä henkilön yksilökohtaisiin tunnuspiirteisiin sekä ikään. Henkilölle on lisäksi pyynnöstä annettava tarpeellista lisäinformaatiota päätöksenteon tueksi. Tieto on annettava riittävän selvästi, tasapuolisesti, puolueettomasti ja sellaisessa ymmärrettävässä muodossa, joka vastaa henkilön osaamista, koulutusta ja psyykkistä tilaa. Ennakoivien tutkimusten osalta, on olennaista antaa tietoa myös suullisesti, jotta voidaan varmistaa, että henkilöllä on mahdollisuus esittää lisäkysymyksiä ja että hän ymmärtää annettavan tiedon merkityksen. Samassa yhteydessä olisi mahdollista antaa lisätiedot tulosten tai biologisen materiaalin ennakoidusta jatkokäytöstä, kuten biopankkitutkimuksesta tai genomitiedon tallentamisesta genomikeskukseen. Olisi suositeltavaa, että edellä tarkoitettua tietoa ei annettaisi samassa yhteydessä, kun itse tutkimusta koskevaa tietoa, jotta välttyttäisiin epävarmuuden aiheuttamiselta.

2 momentissa säädettäisiin asianmukaisen geneettisen neuvonnan antamisesta. Geneettisellä neuvonnalla tarkoitetaan kommunikointia ja tukea sisältävää yksilöllistettyä prosessia, jonka tavoitteena olisi objektiivisesti ja riippumattomasti helpottaa yksilöiden ja tarvittaessa perheiden tietoon perustuvien valintojen tekemistä ennen tutkimuksen suorittamista ja tarvittaessa tulosten saamisen jälkeen.

Edellä *2 momentissa* tarkoitettun prosessin ja asianmukaisen neuvonnan muoto ja laajuus voisivat *3 momentin* mukaan vaihdella suoritettavan tutkimuksen ja sen merkityksen mukaisesti. Geneettisen neuvonnan antamista ei saa toteuttaa yksilön vapaita valintoja määrävällä tai ohjaavalla tavalla.

38 § Suostumus. Geneettisen tutkimuksen suorittaminen edellyttäisi *1 momentin* mukaan henkilön vapaaehtoista, tietoista suostumusta. Ennen geneettisen tutkimuksen tekemistä henkilölle olisi annettava *22 §:ssä* tarkoitettu informaatio sekä kerrottava hänen oikeudestaan käyttää *26 §:ssä* tarkoitettua kielto-oikeutta ja sen rajoituksista.

Ennustavan (*36 §*) sekä alttiutta tai kantajuutta osoittavan tutkimuksen suorittaminen edellyttäisi *2 momentin* mukaan, että suostumus dokumentoidaan, esimerkiksi potilastietojärjestelmään. Tässä tarkoitettu dokumentointi voi tapahtua joko yksilön allekirjoituksella tai muulla tavalla, joka voidaan tallentaa ja säilyttää suostumuksen todentamisen tarkoituksessa.

Suostumuksen vapaaehtoisuus edellyttää, että suostumuksen voi perua milloin tahansa. Ehdotetun *3 momentin* mukaan henkilö voi koska tahansa perua antamansa suostumuksen. Häntä tulisi tiedottaa tästä mahdollisuudesta ja samalla kertoa suostumuksen peruuttamisen seurauksista. Suostumuksen peruuttaminen käsiteltäisiin myös Genomikeskuksessa ja kirjattaisiin järjestelmiin *26 §:ssä* tarkoitettuna kieltona. Suostumusta ei tarvitsisi perua kirjallisesti tai missään muussakaan määrämuodossa.

§ *Alaikäiset ja vajaakykyiset.* Ehdotetun lainkohta toteaisi pääsäännön, jonka mukaan geneettinen tutkimus voitaisiin tehdä itsestään lain mukaan päättämään kykenemättömälle alaikäiselle tai muulle vajaakykyiselle vain, jos siitä olisi odotettavissa hänelle välitöntä hyötyä. Hyödyn ja sen tason määrittely edellyttäisivät lääketieteen ja lääketieteellisen tutkimuksen osaamista. Myös alaikäisten omat näkemykset saavutettavasta hyödystä ovat merkityksellisiä ja siten ne tulisi selvittää ja ottaa huomioon. Hyödyt olisi ymmärrettävä lääketieteellisessä kontekstissa ja siten esimerkiksi viihdetarkoituksia varten suoritettavat geenitestit ja genomitutkimukset alaikäisille olisivat kiellettyjä. Ehdotettu säännös poikkeaisi biopankkilain kokonaisuudistuksessa esitetystä, jonka mukaan tutkimukseen osallistuminen ei edellyttäisi välittömän hyödyn arviointia, sillä biopankkitoiminnassa hyötyjen odotetaan koituvan laajemmin tieteen ja alaikäisten väestöryhmän hyväksi.

Edellä tarkoitettuun pääsääntöön olisi mahdollista tehdä poikkeuksia, mikäli tutkimuksen suorittaminen olisi alaikäisen edun mukaista, vaikka siitä ei koituisikaan hänelle välitöntä hyötyä. Ehdotetun lainkohdan mukaan itsestään päättämään kykenemättömälle alaikäiselle olisi mahdollista tehdä geneettinen tutkimus, jos sen tekemättä jättäminen vaikuttaisi haitallisesti hänen terveyteensä tai hyvinvointinsa. Tämä poikkeus kattaisi tilanteet, joissa tutkimuksen viivästyttäminen aiheuttaisi alaikäisen terveydelle haittaa estämällä tietyn terveysvaikutuksen syntymisen. Esimerkiksi silloin, kun tutkimuksen avulla saatava tieto mahdollistaisi asianmukaisten ennaltaehkäisevien toimenpiteiden aloittamisen alaikäiselle, voitaisiin poikkeamista pääsäännöstä pitää hyväksyttävänä. Tai jos tekemällä tutkimus olisi mahdollista estää raskaasti invasiivisten tutkimusten säännöllinen tekeminen, joita geneettisiä sairauksien hoitamisessa joudutaan toisinaan tekemään.

15-vuotias voisi tehdä päätöksen itsenäisesti ja hänelle olisi varattava tilaisuus keskustella riippumattoman ja pätevän asiantuntijan kanssa. Alle 15 vuotiaan geneettisen tutkimuksen suorittamisesta päättäisi hänen laillinen edustajansa eli useimmiten alaikäisen huoltaja. Kynnystä tehdä geneettistä tutkimusta ei tulisi nostaa liian korkealle. Siten vain toisen huoltajan suostumus alaikäisen puolesta katsottaisiin riittäväksi. Alaikäisen oma mielipide olisi huomioitava ja suostumuksen olisi oltava alaikäisen oletetun tahdon mukainen. Säännös olisi yhdenmukainen biopankkilain kokonaisuudistusta koskevan ehdotuksen kanssa. 12 vuotta täyttänyt voisi antaa laillisen edustajan ohella kirjallisen suostumuksen, jos hän kehitystasonsa huomioiden kykenee ymmärtämään geneettisen tutkimuksen merkityksen. Vastuu alaikäisen mielipiteen selvittämisestä olisi hänen laillisella huoltajallaan, jonka tulisi yhdessä tutkimuksen tekemän lääkärin kanssa selvittää, onko lapsen oma suostumus tarpeen. Alaikäisen laillisen edustajan mielipide olisi ratkaiseva, mutta edellyttäisi, että edustaja on keskustellut asiasta sekä lääkärin että alaikäisen kanssa. Alaikäisen oikeutta vaikuttaa itseään koskevaan päätöksentekoon ei tulisi rajoittaa pelkästään iän perusteella. Käytännössä tämän toteutuminen edellyttäisi, että terveydenhuollon ammattihenkilöllä olisi riittävästi osaamista alaikäisen kehitystason arvioimiseksi. Lisäksi se vaatisi yleensä myös sitä, että arvion tekemiselle on varattu riittävästi aikaa.

5 luku valvonta ja pakkokeinot

Luku sisältäisi säännökset Genomikeskuksen ohjauksesta, valvonnasta ja genomitietojen käsittelyn seurannasta. Genomikeskustyöryhmän työ on näiden osalta vielä keskeneräistä ja tulee edellyttämään esityksen täydentämistä vasta lausuntokierroksen jälkeen. Genomikeskuksen olisi tarkoitus toimia sosiaali- ja terveysministeriön suorassa ohjauksessa ainakin toiminnan alkaessa. Ohjausta ja valvontaa olisi siirtymäajan puitteissa mahdollista siirtää osaksi THL:n tulosohtoa ja valvontaa. Lisäksi on selvää, että genomitietojen käsittelyn osalta Tietosuojavaltuutetulla on laajat toimivaltuudet, joiden sisältöä ei voida erikseen määritellä ehdotetussa genomilaissa.

6 luku erinäiset säännökset

Luku sisältäisi säännökset genomitietojen tallentamisesta, säilyttämisestä, hallinnasta ja ylläpidosta perittävistä maksuista, joiden perusteista tulisi säätää laissa. Esitystä täydennetään tältä osin lausuntokierroksen jälkeen.

Luku sisältäisi myös muutoksenhakua ja rangaistuksia koskevia säännöksiä. Myös näiden osalta esitystä täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

45 § Voimaantulo. Ehdotetun lain on tarkoitus tulla voimaan 1.1.2019. Ennen lain voimaantuloa ryhdytään tarvittaviin täytäntöönpanon edellyttämiin toimenpiteisiin liittyen esimerkiksi genomitiedon tallentamista, hallintaa ja käsittelyä koskeviin tietoteknisiin ratkaisuihin ja laissa edellytettyjen tietoturvaratkaisujen valmistelemiseen, joiden tulisi olla valmiina ennen genomitiedon käsittelyn aloittamista.

Genomikeskuksen toimintojen aloittaminen on tarkoitus vaiheistaa siten, että ensivaiheessa perustetaan Genomikeskus ja palkataan toiminnan edellyttämä henkilöstö. Genomikeskuksen ensivaiheen tehtävänä olisi määrittellä ja hankkia genomitietorekisterin edellyttämä tekninen toteutus sekä määrittellä tietomallit genomitietojen tallentamiselle. Genomikeskus valmistelisi alkuvaiheessa myös sen asiantuntijapalveluita ja yhteiskunnallisia tehtäviä. Toisessa vaiheessa perustetaan genomitietorekisteri ja mahdollistetaan genomitiedon tallentaminen, joista merkittävä osa tulisi olemaan jo nykyisin käynnissä olevissa biopankkihankkeissa syntyvää genomitietoa.

46 § Siirtymäsäännös. Ehdotetussa siirtymäsäännöksessä tullaan lainvalmistelun edetessä ottamaan kantaa edellä 45 §:ssä tarkoitettuun toiminnan käynnistämisen vaiheistamiseen.

2 Tarkemmat säännökset ja määräykset

3 Voimaantulo

Ehdotettu laki on tarkoitettu tulemaan voimaan 1.1.2019.

4 Suhde perustuslakiin ja säätämisyjärjestys (täydennetään lausuntokierroksen jälkeen)

4.1 Henkilötietojen suoja

Lakiehdotuksessa on monissa kohdin viitattu yksityiskohtaisesti siihen, miten arkaluonteisia ja salassa pidettäviä genomitietoja on ehdotuksen mukaisessa Genomikeskuksessa tarkoitus käsitellä. Esityksen 1 §:ssä säädetään Genomikeskuksen tehtävistä, 11 §:ssä genomitietorekisteristä, 14 §:ssä tallentamisesta, 18 §:ssä Kansaneläkelaitoksen vastuusta genomitietojen käsittelijänä, 19 §:ssä säilytysajasta, 21-28 §:issä oikeudesta käsitellä genomitietoja, 29 §:ssä tietoturvallisesta käyttöympäristöstä sekä 30 §:ssä käytön ja luovutuksen seurannasta. Genomilakia koskevan ehdotuksen mukaan Genomikeskus olisi genomitietorekisterin rekisterinpitäjä.

Perustuslakivaliokunta on lausunnoissaan (PeVL 14/2018 vp ja PeVL 15/2018 vp) arvioinut kattavasti henkilötietojen käsittelyä koskevia vaatimuksia. Valiokunnan mukaan on lähtökohtaisesti riittävää perustuslain 10 §:n 1 momentin kannalta, että sääntely täyttää EU:n yleisessä tietosuojasetuksessa asetetut vaatimukset. Valiokunnan mukaan henkilötietojen suoja tulee jatkossa turvata ensisijaisesti EU:n yleisen tietosuojasetuksen ja säädettävän kansallisen yleislainsäädännön nojalla. Kansallisen erityislainsäädännön säätämiseen tulee siten suhtautua pidättyvästi ja rajata sellainen vain välttämättömään tietosuojasetuksen salliman kansallisen liikkumavaran puitteissa (ks. PeVL 14/2018 vp, s. 4–5).

Perustuslakivaliokunnan mukaan on kuitenkin selvää, että erityislainsäädännön tarpeellisuutta on arvioitava myös tietosuojasetuksenkin edellyttämän riskiperustaisen lähestymistavan mukaisesti kiinnittämällä huomiota tietojen käsittelyn aiheuttamiin uhkiin ja riskeihin. Mitä suurempi riski käsittelystä aiheutuu luonnollisen henkilön oikeuksille ja vapauksille, sitä perustellumpaa on yksityiskohtaisempi sääntely. Tällä seikalla on erityistä merkitystä arkaluonteisten tietojen käsittelyn osalta (ks. PeVL 14/2018 vp, s. 5). Genomilakia koskevassa ehdotuksessa genomitietojen käsittelyyn ja keskitettyyn rekisteriin liittyviä riskejä ja uhkia on arvioitu erityisesti kohdissa 3.1.3 (Kyberturvariskit ja riskiperustainen lähestymistapa), 3.2.1 (Viranomaistehtävät ja julkiset hallintotehtävät), 3.3 (Genomitiedon hallinta, säilytys ja käsittely) sekä 4.5.1 (Yksilön näkökulma). Näissä kohdissa esitettyihin perustuen lakiehdotuksessa pidetään välttämättömänä kansallisen erityislainsäädännön säätämistä siten, että genomitietojen käsittelystä säädetään ehdotetussa genomilaissa yksityiskohtaisesti.

Perustuslakivaliokunta on kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että yksityiselämän suojaan kohdistuvia rajoituksia on arvioitava kulloisessakin sääntely-yhteydessä perusoikeuksien yleisten rajoitusedellytysten valossa (ks. PeVL 42/2016 vp, s. 2—3 ja siinä viitatu lausunnot). Lainsäätäjän liikkumavaraa rajoittaa henkilötietojen käsittelystä säädettyä erityisesti se, että henkilötietojen suoja osittain sisältyy perustuslain 10 §:n samassa momentissa turvatus yksityiselämän suojan piiriin. Lainsäätäjän tulee turvata tämä oikeus tavalla, jota voidaan pitää hyväksyttävänä perusoikeusjärjestelmän kokonaisuudessa. Valiokunta on arvioinut erityisesti arkaluonteisten tietojen käsittelyn sallimisen koskevan yksityiselämään kuuluvan henkilötietojen suojan ydintä (PeVL 37/2013 vp, s. 2/I), minkä johdosta esimerkiksi tällaisia tietoja sisältävien rekisterien perustamista on arvioitava perusoikeuksien rajoitusedellytysten, erityisesti rajoitusten hyväksyttävyyden ja oikeasuhtaisuuden, kannalta (ks. PeVL 29/2016 vp, s. 4—5 ja esimerkiksi PeVL 21/2012 vp, PeVL 47/2010 vp sekä PeVL 14/2009 vp). Lakiehdotuksessa todetaan tältä osin, että arkaluonteisten genomitietojen käsittelyn hyväksyttävyydessä tulisi arvioida henkilötietojen suoja suhteessa muihin perusoikeuksiin, joita lakiehdotuksella pyritään turvaamaan. Näitä ovat muun muassa yhdenvertaisuus (6 §), toisen ihmisen yksityisyydensuoja (10 §) sekä väestön terveyden edistäminen (19 §). Genomitietoja syntyy jo nykytilanteessa laajamittaisesti biopankkitoiminnan puitteissa ja sitä koskevassa lainsäädännössä eli biopankkilaisissa tavoitteet liittyvät vahvasti tieteen vapauden (16 §) turvaamiseen. Genomilaisista tutkimuksesta syntynyt genomitieto pyritään integroimaan täysimääräisesti osaksi terveydenhuoltojärjestelmää ja tämän tavoitteen toteuttamiseksi on välttämätöntä käsitellä genomitietoja keskitetyssä kansallisessa genomitietorekisterissä, jotta tietojen laatu, päivitys ja tulkinta voidaan hoitaa yhdenmukaisesti terveydenhuollon tarpeet ja järjestelmät huomioiden.

Valiokunta on antanut merkitystä luovutettavien tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevan sääntelyn kattavuutta, täsmällisyyttä ja sisältöä (ks. esim. PeVL 38/2016 vp, s. 3). Arkaluonteisten tietojen luovuttaminen on perustuslakivaliokunnan käytännössä sidottu joko tietojen käytön välttämättömysedellytykseen niitä vastaanottavan tahon toiminnalle taikka henkilön nimenomaiseen suostumukseen. Genomitietojen tallentamisen välttämättömyyttä on kuvattu useissa lakiehdotuksen eri kohdissa liittyen esimerkiksi täsmälääketieteen toteuttamiseen, väestön terveyden edistämiseen sekä massaluonteisen tiedon määrän kasvuun, jonka johdosta väärinkäytösten riskit kasvavat ilman riittäviä suojaustoimenpiteitä. Välttämättömyys heijastuu sekä yksittäisen ihmisen että kaikkien Suomen asukkaiden oikeusturvan suojaamisena. Genomitietojen käsittely olisi mahdollista sitoa myös suostumukseen, jolloin odotettavissa olisi, että genomitietoja tallennetaan joko genomitietorekisteriin tai johonkin sille rinnakkaiseen rekisteriin taikka hajautettuihin tietokantoihin ympäri maailmaa. Tässä tarkoitettussa skenariossa yhteiskunnalla ei olisi mahdollista tarjota riittäviä suojakeinoja yksilöille eikä edistää genomitiedon käyttöä väestön terveyden hyväksi. Suostumus ei olisi myöskään sovitettavissa hyvin yhteen oikeusvaltioperiaatteeseen sisältyvän vaatimuksen kanssa, jonka mukaan julkisen vallan käytön tulee perustua lakiin.

Perustuslakivaliokunta on painottanut arkaluonteisten tietojen käsittelyn aiheuttamia uhkia. Valiokunnan mielestä arkaluonteisia tietoja sisältäviin laajoihin tietokantoihin liittyy tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat viime kädessä muodostaa uhan henkilön identiteetille (ks. PeVL 13/2016 vp, s. 4, PeVL 14/2009 vp, s. 3/I). Myös EU:n yleisen tietosuojasetuksen 51 johdantokappaleen mukaan asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuja erityisiä henkilötietoja, jotka ovat erityisen arkaluonteisia perusoikeuksien ja -vapauksien kannalta, on suojeltava erityisen tarkasti, koska niiden käsittelyn asiayhteys voisi aiheuttaa huomattavia riskejä perusoikeuksille ja -vapauksille. Valiokunta on tämän johdosta kiinnittänyt erityistä huomiota siihen, että arkaluonteisten tietojen käsittely on syytä rajata täsmällisillä ja tarkkarajaisilla säännöksillä vain välttämättömään (ks. esim. PeVL 3/2017 vp, s. 5). Tältä osin lakiehdotuksessa viitataan valtioneuvoston selvitykseen (30/2017), jonka mukaan organisaatiot eivät voi kääntyä pois suunnitellun toiminnan arvioiduista hyödyistä, vaan kyberturvallisuutta koskeva elementti tulisi sisällyttää valmisteilla oleviin substanssilakeihin, kuten käsillä olevaan genomilakiehdotukseen.

Perustuslakivaliokunnan tuoreen käytännön mukaan arkaluonteisten tietojen käsittelyä koskevaa sääntelyä on, tietosuojasetuksen mahdollistamissa puitteissa, edelleen syytä arvioida sääntelyn laintasoisuuden näkökulmasta. Yleistä tietosuojasetusta yksityiskohtaisemman sääntelyn tarve tulee kuitenkin perustella myös tietosuojasetuksen puitteissa tapauskohtaisesti. Tällöin on syytä kiinnittää huomiota myös asetuksessa omaksuttuun riskiperusteiseen lähestymistapaan. Valiokunta painottaa, että myös arkaluonteisten

henkilötietojen käsittelyä koskevan sääntelyn kohdalla on syytä pyrkiä selkeään ja ymmärrettävään lainsäädäntöön (PeVL 14/2018 vp, s. 6).

Genomitiedot ovat tietosuoja-asetuksen 9 artiklassa tarkoitettuja erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia tietoja, joiden käsittely on 9 artiklan 1 kohdan ilmaiseman pääsäännön mukaan kiellettyä. Artiklan 2 kohdan mukaan 1 kohdan käsittelykieltoa ei kuitenkaan sovelleta, jos jokin 2 artiklan 2 kohdan a-j alakohdissa oleva edellytys täyttyy. Käsittelystä terveyteen liittyvien syiden perusteella, kuten ehdotetun genomilain tarkoitukseen kuuluu (1 § lain tarkoitus) säädetään h alakohdassa (ennalta ehkäisy, lääketieteelliset diagnoosit, hoito) sekä artiklan 3 kohdassa (suojaus). Erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvien henkilötietojen käsittely on sallittua myös g alakohdassa säädetyn edellytyksin myös silloin, kun käsittely on tarpeen tärkeää yleistä etua koskevasta syystä unionin oikeuden tai jäsenvaltion lainsäädännön nojalla. Genomitiedon hyödyntäminen osana potilaiden kokonaisvaltaista hoitoa on nykypäivän lääketiedettä eikä Suomella ole varaa jättää kyseistä tietoa käyttämättä. Kyse on lähinnä siitä, että miten ja missä määrin haluamme olla kehityksessä mukana. Täsmälääketieteen kokonaisuus, jota tässä lakiehdotuksessa kuvataan, muodostuu terveydenhuollon, tieteellisen tutkimuksen sekä yritystoiminnan yhdistelmästä, joka kokonaisuudessaan muodostaa tärkeän yleisen edun mukaisen tehtävän Genomikeskukselle.

Perustuslakivaliokunta on kiinnittänyt erityistä huomiota sääntelytarpeeseen silloin, kun henkilötietoja käsittelee viranomaisena. Tietosuoja-asetuksen 6 artiklan c alakohdan mukaan käsittely on lainmukaista, jos käsittely on tarpeen rekisterinpitäjän lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi. Artiklan e alakohdan mukaan käsittely on lainmukaista, jos se on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai rekisterinpitäjälle kuuluvan julkisen vallan käyttämiseksi (ks. PeVL 14/2018 vp, s. 4). Genomikeskuksen osalta kaikki mainitut perusteet täyttyvät. Genomitietojen käsittely on tarpeen Genomikeskuksen lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi, yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi ja julkisen vallan käyttämiseksi.

Perustuslakivaliokunta on arvioinut viranomaisten tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyä perustuslain 10 §:n 1 momentissa säädetyn yksityiselämän ja henkilötietojen suojan kannalta ja kiinnittänyt huomiota muun muassa siihen, mihin ja ketä koskeviin tietoihin tiedonsaantioikeus ulottuu ja miten tiedonsaantioikeus sidotaan tietojen välttämättömyyteen. Genomitietorekisterin tietosisältö muodostuisi genomitiedosta, joka koskee laajimmillaan kaikkia Suomen asukkaita. Tietoja on välttämätöntä käsitellä, jotta ihmistä voidaan yhdenvertaisesti ja parhaalla mahdollisella tavalla hoitaa käyttäen kaikkea saatavilla olevaa tietoa kyseisen ihmisen terveydestä. Genomitieto on olennainen osa yksittäisen ihmisen hoitoa, mutta välttämätön osa muiden asukkaiden hoitoa, joiden diagnooseja saadaan nopeutettua, hoitoaikoja lyhennettyä ja ennaltaehkäisevät toimet aloitettua, kun heistä saatua tietoa voidaan verrata keskitetyssä rekisterissä olevaan väestötasoiseen tietoon. Genomitiedon käsittely on välttämätöntä, jotta terveydenhuollon kustannuksia saadaan painettua alaspäin ja saavutettua kansanterveydellisiä ja –taloudellisia tavoitteita, joita tässä ehdotuksessa on esitetty.

Viranomaisen tietojensaantioikeus ja tietojenluovuttamismahdollisuus ovat voineet liittyä jonkin tarkoituksen kannalta "tarpeellisiin tietoihin", jos tarkoitetut tietosisällöt on pyritty luettelemaan laissa tyhjentävästi. Lakiehdotuksessa on pyritty täsmentämään genomitietorekisterin tietosisältö mahdollisimman tyhjentävästi. Rekisteriin olisi tarkoitus tallentaa asukkaiden koko perimän rakennetta ja toimintaa kuvaavaa tietoa. Koska teknologia kehittyy nopeasti, ei genomitietoa ole mielekästä määrittellä käytetyn teknologian kautta esimerkiksi siten, että käytettäisiin sekvensointiin viittaavaa määritelmää. Lain kannalta ei myöskään olisi mielekästä kuvata itse tietoa tarkemmin, sillä ymmärryksemme tiedosta on ajassa muuttuvaa. Nykytietämyksen valossa noin 99 % genomista on muuttumatonta, mutta teknologia voi auttaa meitä havaitsemaan siitä viiden vuoden päästä jotain, mitä ei nykytiedon valossa ymmärretä. Genomin variaatiot ovat se osa genomista, jota tulisi päivittää ja sille tulisi antaa uusia tulkintamerkityksiä. Tätä varten tarvitaan myös vertailuaineistoa, jonka alkuperäinen genomien raakadata tarjoaisi.

Jos tietosisältöjä ei ole edellä tarkoitettulla tavoin luetteloitu, sääntelyyn on perustuslakivaliokunnan mukaan pitänyt sisällyttää vaatimus "tietojen välttämättömyydestä" jonkin tarkoituksen kannalta (ks. esim. PeVL 17/2016 vp, s. 2—3 ja siinä viitatu lausunnot). Valiokunta on antanut erityistä merkitystä luovutettavien

tietojen luonteelle arkaluonteisina tietoina arvioidessaan täsmällisyyttä ja sisältöä. Mikäli ehdotetut säännökset tietojen luovutuksesta ovat kohdistuneet myös arkaluonteisiin tietoihin, on tavallisen lain säätämisyjärjestyksen käyttämisen edellytyksenä ollut sääntelyn täsmentäminen selostetun perustuslakivaliokunnan viranomaisten tietojen saamista ja luovuttamista salassapitovelvollisuuden estämättä koskevaa sääntelyä koskevan käytännön mukaiseksi (ks. esim. PeVL 38/2016 vp, s. 3).

Perustuslakivaliokunta painottaa, että erottelussa tietojen saamisen tai luovuttamisen tarpeellisuuden ja välttämättömyyden välillä on kyse tietosisältöjen laajuuden ohella myös siitä, että salassapitosäännösten edelle menevässä tietojensaantioikeudessa on viime kädessä kysymys siitä, että tietoihin oikeutettu viranomaisella omine tarpeineen syrjäyttää ne perusteet ja intressit, joita tiedot omaavaan viranomaiseen kohdistuvan salassapidon avulla suojataan. Biopankkitoiminnassa tuotetun genomitiedon osalta salassapidon syrjäyttämistä tietojensaantioikeudella voidaan pitää jopa biopankkilain taustatavoitteiden mukaisena. Biopankkilain tavoitteet liittyvät väestön terveyden edistämiseen. Biopankkilain 39 §:n 2 momentissa säädetään rekisteröidyn oikeudesta saada terveydentilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto eli genomitieto. Näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle olisi tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä. Biopankkilainsäädännön kokonaisuudistuksessa on tuotu esille, että biopankkitoiminnan harjoittajille ei ole edellä tarkoitettua velvoitteen toteuttamiseksi tarjottu kansallista ratkaisua, työkaluja tai menettelyohjeita tiedon merkityksen selvittämiseksi. Genomikeskuksen tehtäviin puolestaan on ehdotettu kuuluvaksi velvollisuus antaa suosituksia ja ohjeita mm. kliinisesti merkittävien tietojen palauttamiseksi biopankkitoimintaan osallistuneille näytteiden luovuttajille. Jotta Genomikeskus voisi laatia ohjeita ja suosituksia genomitiedon kliinisestä merkityksestä, olisi sillä oltava mahdollisuus käsitellä genomitiedosta koostuvaa tietomassaa ja tehdä sitä koskevia tulkintoja asiantuntijoiden välisessä kansallisessa ja kansainvälisessä yhteistyössä.

Perustuslakivaliokunta on arvioidessaan terveydenhuoltolain mukaisia potilastietorekistereitä korostanut, että potilastietorekisterin kaltaisen arkaluonteisia tietoja sisältävän rekisterin ollessa kyseessä on erityisen tärkeää varmistua siitä, että väärinkäytön estävät tietoturvajärjestelyt ovat toimivia ja käytettävissä heti, kun järjestelmä otetaan käyttöön (PeVL 41/2010 vp, s. 3/II). Genomitiedon väärinkäyttöä estävien tietoturvajärjestelyjä valmistellaan sosiaali- ja terveysministeriössä osana genomikeskustyöryhmän kokonaisarkkitehtuurityötä yhteistyössä viranomaisten ja ekosysteemin eri toimijoiden kanssa. Tavoitteena on, että järjestelyt olisivat toiminnassa lain tullessa voimaan 1.1.2019.

4.2 Julkisen vallan velvollisuus edistää väestön terveyttä

Keskeinen kysymys esityksen perustuslainmukaisuutta arvioitaessa on se, 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.

4.3 Ahvenanmaan maakuntaa koskevia näkökohtia

Ahvenanmaan maakunta on 21.2.2018 antanut lausuntonsa (ÅLR 2018/916) genomikeskustyöryhmän arviomuistioon. Lausunnossa pidettiin erittäin tärkeänä, että ahvenanmaalaisilla potilailla on yhtäläiset edellytykset käyttää Genomikeskuksen palveluja kuin muilla valtakunnan potilailla. Johtuen Ahvenanmaan maantieteellisestä sijainnista, on sen asukkailla (29 500) geneettisesti erityislaatuinen perimä. Sen johdosta Ahvenanmaalla esiintyy vain sen asukkaille ominaisia geneettisiä sairauksia. Lausunnossa arvioidaan, että genomitiedon kokonaisvaltainen kerääminen Ahvenanmaan asukkaista Genomikeskukseen olisi luultavasti keskimääräisesti tärkeämpää ahvenanmaalaisille kuin valtakunnan muulle väestölle. Ahvenanmaan lausunnossa todetaan, että ahvenanmaalaisilla tulisi olla kaikkia Suomen asukkaita vastaava mahdollisuus tallentaa genomitietonsa Suomen Genomikeskukseen ja terveydenhuollolla vastaavasti tulisi olla mahdollisuus käyttää genomitietorekisterissä olevaa tietoa samoin periaattein kuin muutenkin valtakunnassa.

Ahvenanmaan osalta esitystä täydennetään lainvalmistelun edetessä.

4.4 Norminantovaltuudet

Perustuslain 80 §:n mukaan yksilön oikeuksien ja velvollisuuksien perusteista sekä asioista, jotka perustuslain mukaan muuten kuuluvat lain alaan, on säädettävä lailla. Perustuslakivaliokunnan käytännön (PeVL 56/2002 vp) mukaan asetuksen antamiseen ja lainsäädäntövallan delegoimiseen liittyvien valtuutusten tulee olla riittävän täsmällisiä ja tarkkarajaisia. Laista tulee käydä selvästi ilmi, mistä on tarkoitus säätää asetuksella.

Lakiehdotukseen sisältyy asetuksenantovaltuuksia, jonka mukaan tarkemmat säännökset annettaisiin asetuksella.

Ehdotettu sääntely ei hallituksen käsityksen mukaan muodostuisi sellaiseksi, mikä estäisi esityksen käsittelemisen tavallisessa lainsäätämisyjärjestyksessä. Hallitus pitää kuitenkin toivottavana, että esityksestä hankitaan perustuslakivaliokunnan lausunto. Edellä esitetyn perusteella annetaan Eduskunnan hyväksyttäväksi seuraavat lakiehdotukset:

LAKIEHDOTUKSET

1.

Genomilaki

Eduskunnan päätöksen mukaisesti säädetään:

1 luku**Yleiset säännökset***1 §**Lain tarkoitus*

Tämän lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi.

*2 §**Soveltamisala*

Tässä laissa säädetään:

- 1) Genomikeskuksesta sekä sen tehtävistä, organisaatiosta ja ohjauksesta;
- 2) genomitiedon hallinnasta ja säilytyksestä;
- 3) genomitiedon käsittelyn edellytyksistä Genomikeskuksessa; ja
- 4) geenitestien suorittamisen edellytyksistä.

*3 §**Määritelmät*

Tässä laissa tarkoitetaan:

- 1) *genomitiedolla* tietosuojaa-asetuksen 4 artiklan 13 kohdassa tarkoitettua henkilötietoa, joka kuvaa ihmisen perimän rakennetta ja toimintaa kokonaan tai osittain;
- 2) *variaatiotiedolla* ihmisen perimän muutosten kokonaisuutta kuvaavaa henkilötietoa;
- 3) *viitetiedolla* genomitietorekisterissä olevaa tunnettua tietoa ihmisen perimän muutoksesta sekä sen yleisyydestä ja merkityksestä väestötasolla;
- 4) *geenitestillä* laboratoriotutkimusta, jossa analysoidaan perimän rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla.
- 5) *terveyden edistämisellä* terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitettua terveyden edistämistä;
- 6) *terveydenhuollolla* terveydenhuoltolaissa (1326/2010) tarkoitettua terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä, perusterveydenhuoltoa ja erikoissairaanhoidtoa sekä laissa yksityisestä terveydenhuollosta (152/1990) tarkoitettua terveydenhuollon palvelua. Terveydenhuollolla tarkoitetaan myös seulontoja sekä lääkkeen määräämistä ja toimittamista; ja
- 7) *kehittämisen- ja innovaatiotoiminnalla* sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä annetussa laissa (159/2017, jäljempänä *toisilaki*) tarkoitettua kehittämis- ja innovaatiotoimintaa.

4 §

Suhde muuhun lainsäädäntöön

Tässä laissa annetaan luonnollisten henkilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä sekä näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta ja direktiivin 95/46/EY kumoamisesta annettua Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta 2016/679, jäljempänä *tietosuoja-asetus*, ja sen nojalla annettavaa tietosuojalakia (9/2018) täydentävät ja täsmentävät säännökset, kun genomitietoja käsitellään Genomikeskuksessa, vaikka niitä ei olisi alun perin kerätty ja tallennettu mainitussa tarkoituksessa.

Genomitietorekisterissä olevien genomitietojen yhdistämisestä toisiolain 3 §:n 1 ja 18 kohdissa tarkoitettuihin henkilötietoihin ja sanotulla tavalla yhdistetyn aineiston luovuttamisesta tieteelliseen tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan sovelletaan, mitä toisiolain 4-5 luvuissa on säädetty henkilötietojen toissijaisen käytön perusteista ja edellytyksistä sekä käyttöluvapahakemuksen käsittelystä.

2 Luku**Genomikeskus**

5 §

Genomikeskus

Suomen Genomikeskus, jäljempänä *genomikeskus*, toimii Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen yhteydessä. Genomikeskukselle säädettyistä tehtävistä vastaa laitoksessa yksikkö, joka on eriytetty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008) 2 §:ssä säädettyistä tehtävistä.

Genomikeskus toimii sosiaali- ja terveysministeriön tulosohjauksessa, ja sillä on erillinen ohjausryhmä.

6 §

Tehtävät

Genomikeskuksen tehtävänä on:

- 1) edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa;
- 2) luoda kansallinen genomitietorekisteri ja genomitiedon käyttöpalvelu, sekä hallinnoida ja ylläpitää niitä;
- 3) luoda tietoturvallinen käyttöympäristö, jossa genomitietoa voidaan käsitellä;
- 4) muodostaa genomitiedoista variaatiotiedot 1 kohdassa tarkoitettuihin tieteellisen tutkimuksen sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin;
- 5) luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksia varten;
- 6) luovuttaa tilastotasoista viitetietoa edellä 1 kohdan tarkoituksiin;
- 7) antaa genomitiedon käsittelyä sekä geenitestien käyttöä koskevia ohjeita ja suosituksia;
- 8) edistää terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittämistä;
- 9) parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa;
- 10) aktivoida kansalaisvuoropuhelua ja seurata kansalaismielipiteitä;
- 11) osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

Genomikeskus hoitaa lisäksi muut tehtävät, jotka sosiaali- ja terveysministeriö sille tulosohejauksessa antaa tai jotka sille erikseen valtioneuvoston asetuksella säädetään.

Tehtäviensä toteuttamiseksi genomikeskus saa tuottaa asiantuntija- ja tietopalveluja (*maksulliset palvelut*).

Genomikeskuksen on toimittava tehtävissään yhteistyössä viranomaisten, terveydenhuollon toimintayksiköiden, korkeakoulujen, biopankkitoiminnan harjoittajien sekä muiden alan toimijoiden kanssa.

7 §

Johtaminen ja ratkaisovalta

Suomen Genomikeskuksella on johtaja, jonka nimittää sosiaali- ja terveysministeriö. Johtajalla tulee olla asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys sekä käytännön kokemusta genomilääketieteestä ja johtamisesta.

Johtaja johtaa, valvoo ja kehittää genomikeskuksen toimintaa ja vastaa toiminnan tuloksellisuudesta ja tavoitteiden saavuttamisesta sosiaali- ja terveysministeriölle ja genomikeskuksen ohjausryhmälle.

Johtaja ratkaisee genomikeskuksessa ratkaistavat asiat, joista ei ole erikseen säädetty.

Johtaja vahvistaa työjärjestyksen. Työjärjestyksessä voidaan siirtää johtajan ratkaisovaltaa genomikeskuksen palvelusuhteessa olevalle muulle henkilölle.

Johtaja voi ottaa yksittäistapauksessa ratkaistavakseen asian, joka muutoin olisi muun genomikeskuksen palvelusuhteessa olevan henkilön ratkaistava.

8 §

Ohjausryhmä

Genomikeskuksella on ohjausryhmä, joka ohjaa, seuraa, kehittää ja valvoo genomikeskuksen toimintaa ja päättää yleisistä toimintalinjoista ottaen huomioon sosiaali- ja terveysministeriön asettamat tavoitteet.

Sosiaali- ja terveysministeriö nimittää ohjausryhmän jäsenet ja sen puheenjohtajan kolmeksi vuodeksi kerrallaan.

Ohjausryhmään kuuluu vähintään viisi ja enintään kymmenen henkilöä, joista yksi edustaa sosiaali- ja terveysministeriötä.

Ohjausryhmä on päätösvaltainen, kun puheenjohtaja sekä vähintään puolet muista jäsenistä on läsnä.

Ohjausryhmä ratkaisee asiat genomikeskuksen johtajan esittelystä yksinkertaisella äänten enemmistöllä. Äänten mennessä tasan päätökseksi tulee puheenjohtajan kannattama mielipide.

9 §

Ohjausryhmän tehtävät

Sen lisäksi mitä edellä §:n 1 momentissa säädetään, ohjausryhmän tehtävänä on käsitellä ja tehdä esitys sosiaali- ja terveysministeriölle:

- 1) genomikeskuksen vuosittaisesta toimintasuunnitelmasta ja siihen liittyvästä talousarviosta;
- 2) toimintakertomuksesta ja tilinpäätöksestä genomikeskusta koskevilta osin; ja

- 3) toiminnan kehittämisestä ja siihen suunnattavista voimavaroista.

Lisäksi ohjausryhmä voi asettaa genomikeskuksen toimintaa tukevia asiantuntijaryhmiä.

10 §

Tarkemmat säännökset

Genomikeskuksen tehtävistä, organisaatiosta ja henkilöstöstä, ohjausryhmästä, johtamisesta ja johtajan kelpoisuusvaatimuksista annetaan tarkempia säännöksiä valtioneuvoston antamalla asetuksella.

3 Luku

Genomitiedon hallinta ja säilytys

11 §

Genomitietorekisterin tarkoitus ja tietosisältö

Genomikeskus ylläpitää ja hallinnoi keskitettyä genomitietoaineistoa, joka muodostaa pysyvän automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidettävän henkilörekisterin (*genomitietorekisteri*).

Genomitiedon kokoamisen ja rekisterin muodostamisen tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatio toiminnassa ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi.

Genomitietorekisteriin tallennetaan Suomen asukkaiden genomitietoa ja siihen liittyvää metatietoa, jota syntyy:

- 1) biopankkitoiminnassa;
- 2) terveydenhuollossa;
- 3) lääketieteellisessä tutkimuksessa; ja
- 4) yritystoiminnassa

ja, joiden käsittely on välttämätöntä edellä 2 momentissa säädetyn tarkoituksen ja genomikeskuksen 6 §:ssä säädettyjen tehtävien suorittamiseksi.

Genomitietorekisteriin saa edellä 3 momentissa säädetyn lisäksi tallentaa genomikeskuksen maksullisena palveluna myös muiden kuin Suomen asukkaiden genomitietoa ja siihen liittyvää metatietoa.

12 §

Genomitietojen käytettävyys ja säilyttäminen

Genomitietorekisterissä olevien genomitietojen tulee olla saatavilla, käytettävissä ja niiden on säilyttävä eheinä ja muuttumattomina koko niiden elinkaaren ajan.

13 §

Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä

Genomikeskus on genomitietorekisterin rekisterinpitäjä.

14 §

Genomitietojen tallentaminen kansalliseen genomitietorekisteriin

Suomen asukkaita koskeva edellä 11 §:n 3 momentissa tarkoitettu toiminnassa syntyvä genomitieto kootaan ja tallennetaan salassapitosäännösten estämättä kansalliseen genomitietorekisteriin, jossa genomitieto säilytetään keskitetysti.

Edellä 1 momentissa tarkoitetun tallentamisen edellytyksenä tulee liittyä kansallisen genomitietorekisterin käyttäjäksi.

Ahvenanmaan asukkaiden genomitiedon tallentamisesta genomitietorekisteriin on säädettävä erikseen siten kuin Ahvenanmaan itsehallintolain (1144/1991) 32 §:ssä säädetään.

15 §

Genomitietorekisteriin tallennettavat genomitiedot

Genomitiedosta tulee olla kansallisessa genomitietorekisterissä vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale.

Alkuperäisestä genomitiedosta voidaan sen käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös, josta tulee ilmetä genomitiedon olevan jäljennös.

Genomitietorekisteriin on tallennettava genomitiedot, jotka ovat syntyneet edellä §:n 2 momentissa tarkoitetun liittymisen jälkeen. Genomitietorekisteriin saa lisäksi tallentaa ennen liittymistä syntyneet genomitiedot.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voidaan säätää milloin viimeistään ja missä laajuudessa 1 momentissa tarkoitetut alkuperäiset genomitiedot tulee tallentaa genomitietorekisteriin.

16 §

Omatietovaranto

Henkilö voi tallentaa itseään koskevasta näytteestä saatua genomitietoa genomikeskuksen ylläpitämään omatietovarantoon ja hyödyntää niitä sieltä terveytensä edistämiseksi. Henkilöllä on oikeus päättää itseään koskevien genomitietojen käytöstä ja poistamisesta omatietovarannosta.

Henkilö voi antaa suostumuksensa siihen, että palveluntarjoaja saa käyttää omatietovarannossa olevia genomitietoja terveyspalveluiden antamisen yhteydessä. Henkilö voi antaa suostumuksen myös genomitietojen hyödyntämiseen tutkimustarkoituksessa tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaa varten.

17 §

Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteet

Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteiden tulee mahdollistaa genomitietojen käyttö, luovuttaminen, säilyttäminen ja suojaaminen.

Genomikeskus antaa määräykset genomitietorekisterin toteutuksen edellyttämistä olennaisista teknisistä vaatimuksista ja määrittää tallennettavan genomitiedon laadun, tietosisällöt ja tietorakenteet sekä tietorakenteissa valtakunnallisesti hyödynnettävät koodistot.

18 §

Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä henkilötietojen käsittelijänä

Kansalliseen genomitietorekisteriin tallennettujen genomitietojen tulee olla käytettävissä ympärivuorokautisesti. Genomitietorekisterillä on oltava tarpeelliset varajärjestelmät toimintahäiriöiden ja poikkeusolojen varalle.

Kansaneläkelaitos vastaa

- 1) genomitietorekisterin fyysisten laitteiden teknisestä toteutuksesta ja huolehtii sen yleisestä toiminnasta, ylläpidosta, tietoturvallisuudesta sekä muusta teknisestä laadusta;
- 2) genomitietojen saatavuudesta, käytettävyydestä, eheydestä, muuttumattomuudesta, suojaamisesta ja säilyttämisestä;
- 3) genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta siten, että genomitietoja voidaan sen kautta luovuttaa siten kuin tässä laissa tai laissa sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä säädetään; sekä
- 4) genomitiedon käytön ja luovutuksen tallentumisesta lokitietorekisteriin, jonka rekisterinpitäjä on Kansaneläkelaitos.

Genomitietorekisteri on suojattava valtion viranomaisten tietoturvallisuutta koskevien velvoitteiden mukaisesti, kuten julkisuuslain 36 §:ssä ja valtioneuvoston asetuksessa tietoturvallisuudesta valtionhallinnossa (681/2010) säädetään.

19 §

Genomitietojen säilytysaika

Esitystä täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

4 Luku

Genomitiedon käsittelyn edellytykset

20 §

Salassapito

Genomitietorekisteriin tallennetut genomitiedot, joista voidaan tunnistaa yksilöitävissä oleva henkilö, on tässä laissa sekä muualla laissa säädetyn poikkeuksin pidettävä salassa.

Tämän lain nojalla tallennettuja, salassa pidettäviä genomitietoja saa käyttää ja käsitellä ainoastaan siinä tarkoituksessa, jossa ne on saatu, jollei tässä tai muualla laissa toisin säädetä taikka rekisteröity anna käsittelyä varten nimenomaisen suostumuksen.

21 §

Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoja

Genomikeskus saa käsitellä genomitietorekisteriin tallennettuja salassa pidettäviä genomitietoja 6 §:ssä tarkoitettujen tehtäviensä toteuttamiseksi siten kuin tässä laissa säädetään.

Genomitietojen luovuttamisesta genomikeskuksesta salassapitosäännösten estämättä säädetään erikseen §:ssä.

Genomitietorekisterissä olevia genomitietoja voidaan tarpeellisin osin käsitellä genomikeskuksessa tilastotasoisten viitetietojen kokoamiseksi ottaen huomioon, mitä tietosuoja-asetuksessa säädetään geneettisten tietojen käsittelystä.

22 §

Informointivelvollisuus

Genomikeskuksen on ennen 21 §:ssä tarkoitetun käsittelyn aloittamista annettava henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu tai saadaan tiedot henkilön oikeuksista, genomitietorekisteristä sekä sen yleisistä toimintaperiaatteista. Informointi on annettava henkilölle viimeistään siinä vaiheessa, kun hänestä otetaan näyte, jonka tarkoituksena on tuottaa henkilöä koskevaa genomitietoa.

Genomikeskus vastaa henkilölle annettavan informaation tietosisällöstä.

23 §

Genomikeskuksen henkilöstön käyttöoikeus genomitietoon

Genomikeskuksen on määriteltävä genomitietoja käsittelevän henkilön käyttöoikeus genomitietoihin. Käyttöoikeus annetaan kunkin genomitietoja käsittelevän henkilön työtehtävissään tarvitsemiin välttämättömiin genomitietoihin.

Genomikeskuksen on pidettävä rekisteriä genomitietorekisterin käyttäjistä sekä näiden käyttöoikeuksista.

Genomikeskus antaa määräykset niistä perusteista, joiden mukaisesti genomikeskuksen on määriteltävä genomitietoja käsittelevän henkilöstön käyttöoikeudet genomitietoihin.

24 §

Potilaan terveyden edistäminen, lääketieteellinen diagnoosi ja hoito

Genomikeskus saa luovuttaa genomitietorekisteristä yksittäisen henkilön variaatitietoa terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten.

Hoitosuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä tulee tietoteknisesti varmistaa ennen genomitietojen luovuttamista edellä 1 momentissa säädettyyn tarkoitukseen.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksella voidaan säätää tarkemmin varmistamisen teknisistä keinoista.

25 §

Tieteellinen tutkimus sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminta

Variaatitietojen luovuttamisesta yksittäistapauksessa ja salassapitovelvoitteiden estämättä tieteellisen tutkimuksen tai kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarkoituksiin säädetään laissa sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (159/2017).

Variaatitiedot on pseudonymisoitava ennen niiden luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen.

26 §

Henkilön oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen

Henkilöllä, jonka näytteestä genomitieto on saatu, on oikeus kieltää genomikeskusta luovuttamasta häntä koskevaa variaatitietoa 24 §:ssä ja 25 §:ssä säädettyjä tarkoituksia varten. Kiellon voi kohdentaa yksittäiseen luovutustapahtumaan tai genomitiedon luovuttamiseen genomitietorekisteristä kokonaisuudessaan.

Kiellon kohteena olevaa genomitietoa ei voi luovuttaa 24 §:ssä säädettyyn tarkoitukseen, vaikka ne olisivat hoidon kannalta merkityksellisiä, jollei kieltä ole peruttu tai potilaan tahdosta ei voida saada selvitystä potilaslain 8 §:ssä tarkoittamassa kiireellisessä hoitotilanteessa.

Kielto on voimassa toistaiseksi ja sen saa peruuttaa.

Henkilöllä, jonka näytteestä genomitieto on saatu, ei ole oikeutta kieltää variaatitiedon luovuttamista edellä 1 momentin tarkoituksia varten, jos luovutuksen tarkoituksena on taata toiselle potilaalle kuuluvat oikeudet ja vapaudet.

27 §

Genomitiedon käsittelyä koskevan kiellon antaminen

Edellä 26 §:ssä tarkoitettua kiellon voi antaa genomikeskukselle tai asiakastietolaissa (159/2007) tarkoitettua kansalaisen käyttöliittymän välityksellä. Genomikeskukselle annettua kiellosta on toimitettava tieto genomitietorekisterin säilytysjärjestelmäpalveluun viivytyksettä.

Kiellon vastaanottajan on annettava henkilön pyynnöstä henkilön tekemästä kiellosta tuloste henkilölle.

Genomikeskus määrittelee kieltoasiakirjan tietosisällön. Kieltoasiakirjasta on käytävä ilmi kiellon merkitys genomitietojen käsittelyyn.

28 §

Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle

Genomikeskuksen on luovutettava genomitieto sitä pyytävälle henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Genomitietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa.

Genomitieto voidaan luovuttaa rekisteröidylle asiakastietolaissa tarkoitettua kansalaisen käyttöliittymän kautta.

Edellä 1 momentissa tarkoitettu luovutus ei saa vaikuttaa haitallisesti muiden ihmisten oikeuksiin ja vapauksiin.

Tietoturvallinen käyttöympäristö

Genomikeskus ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä, jossa voidaan varmistaa genomitietojen tietoturvallinen ja käyttöluvan mukainen käsittely.

Käsittelyn on oltava mahdollista teknisesti erilaisin tavoin ja käyttöympäristöön on oltava pääsy eri paikoista.

Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi 1 momentissa tarkoitetun käyttöympäristön ulkopuolella.

Genomitietojen käytön ja luovutuksen seuranta

Genomikeskuksen on kerättävä genomitietojen käytöstä ja luovutuksesta seurantaa ja valvontaa varten lokitiedot.

Käyttölokirekisteriin tallennetaan tieto käytetyistä genomitiedoista, genomitiedon käyttäjästä, tietojen käyttötarkoituksesta ja käyttöajankohdasta sekä muista käytönvalvontaa ja seurantaa varten tarvittavista tiedoista.

Luovutuslokirekisteriin tallennetaan tieto luovutetuista genomitiedoista, tietojen luovutustarkoituksesta, luovutuksensaajasta, luovutusajankohdasta sekä muista luovutusten valvontaa ja seurantaa varten tarvittavista tiedoista.

Genomitiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset

Siitä riippumatta, mitä viranomaisten oikeudesta saada salassa pidettäviä tietoja muualla laissa säädetään, genomikeskuksessa säilytettävää genomitietoa ei saa luovuttaa eikä käyttää lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotto- ja vakuutus toiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä taikka puhtaasti vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämisessä.

5 Luku**Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset***Hyötyjen ja haittojen vertailu*

Ihmiselle saa tehdä vain sellaisia terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia, joista saatava arvioitu hyöty on suurempi kuin hänelle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat. Yksilölle ja ryhmälle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat on pyrittävä arvioimaan ja ehkäisemään ennen tutkimuksen tekemistä.

Syrjinnän kieltö

Kaikenlainen syrjintä ihmisen perimän perusteella on kielletty.

Terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten laatu

Geneettisten tutkimusten on täytettävä yleisesti hyväksytyt tieteelliset ja kliiniset vaatimukset.

Terveyteen liittyvien geneettisten tutkimusten laadun varmistamiseksi laboratoriotoimintaa varten tulee laatia laadunvarmistusohjelma ja varmistaa laboratoriotoiminnan säännöllinen arviointi.

Geneettiset tutkimukset on suoritettava asiaan liittyvien ammatillisten velvoitteiden ja vaatimusten mukaisesti.

Lääketieteellinen valvonta

Geneettisiä tutkimuksia saa suorittaa vain lääketieteellisen vastuuhenkilön valvonnan alaisuudessa.

Sen estämättä mitä 1 momentissa säädetään, geneettisiä tutkimuksia voidaan suorittaa ilman lääketieteellistä valvontaa, jos tutkimuksen tuloksilla ei ole odotettavissa tärkeää merkitystä henkilön tai hänen perheenjäsenen terveyden tai lisääntymisterveyden kannalta.

Ennustavat geneettiset tutkimukset

Geneettisiä tutkimuksia, joilla voidaan ennustaa perinnöllisiä sairauksia tai selvittää, onko henkilöllä jonkin sairauden aiheuttava geeni tai geneettinen taipumus tai alttius sairastua, saa suorittaa vain terveyteen liittyvää tarkoitusta varten.

Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta

Yksilölle on ennen geneettisten tutkimuksen tekemistä annettava asianmukaiset tiedot tutkimuksen tarkoituksesta ja luonteesta sekä tutkimuksen tulosten mahdollisesta merkityksestä hänen terveytensä kannalta.

Ennustavaan geneettiseen tutkimukseen tulee olla saatavilla asianmukaista geneettistä neuvontaa.

Asianmukaisen geneettisen neuvonnan muoto ja laajuus riippuvat tutkimuksen merkityksestä yksilölle tai hänen perheenjäsenilleen.

Suostumus

Geneettinen tutkimus voidaan suorittaa vain, jos kyseinen henkilö on antanut suostumuksensa vapaasta tahdostaan ja tietoisena olennaisista asiaan vaikuttavista seikoista.

Edellä §:ssä tarkoitetun ennustavan geneettisen tutkimuksen tekeminen edellyttää, että suostumus dokumentoidaan.

Henkilö voi milloin tahansa perua edellä 1 momentissa tarkoitetun suostumuksen.

39 §

Alaikäiset

Jos alaikäinen ei voi tämän lain nojalla antaa suostumustaan, geneettinen tutkimus voidaan suorittaa vain, jos siitä on hänelle välitöntä hyötyä.

Sen estämättä mitä 1 momentissa säädetään, alaikäiselle voidaan suorittaa geneettinen tutkimus, jos sen tekemättä jättäminen vaikuttaisi haitallisesti hänen terveyteensä tai hyvinvointiinsa.

Jos alaikäinen ei tämän lain mukaan voi antaa suostumustaan, voidaan geneettinen tutkimus suorittaa vain hänen laillisen edustajansa suostumuksella. Alaikäisen mielipide on otettava huomioon hänen ikäänsä ja kehitystasoaan vastaavasti.

Edellä 3 momentissa tarkoitetun suostumuksen on oltava alaikäisen tai vajaakykyisen oletetun tahdon mukainen. Jos 12 vuotta täyttänyt alaikäinen kehitystasonsa huomioon ottaen kykenee ymmärtämään geenitestin tai genomitutkimuksen merkityksen, edellytetään lisäksi hänen kirjallinen suostumus.

15 vuotta täyttänyt alaikäinen voi itsenäisesti antaa suostumuksen geenitestin tai genomitutkimuksen tekemiseen. Ennen suostumuksen antamista alaikäiselle on varattava oikeus keskustella riippumattoman ja pätevän asiantuntijan kanssa. Huoltajalle tulee antaa tieto alaikäisen antamasta suostumuksesta, ellei henkilö ole sitä kieltänyt.

5 luku

Valvonta ja pakkokeinot

40 §

Ohjaus, valvonta ja seuranta

Täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

41 §

Määräykset ja pakkokeinot

Täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

6 Luku

Erinäiset säännökset

42 §

Maksut

Genomikeskus voi periä genomitiedon tallentamisesta, säilyttämisestä, hallinnasta ja ylläpidosta maksun, jonka perusteet määritellään laissa.

43 §

Muutoksenhaku

Genomikeskuksen tämän lain nojalla antamaan päätökseen haetaan muutosta siten kuin hallintolainkäyttölaissa (586/1996) säädetään.

Valtion viranomaisen määräämään maksuun saa hakea oikaisua siten kuin valtion maksuperustelain 11 b §:ssä säädetään.

44 §

Rangaistussäännökset

Joka tahallaan tai törkeästä huolimattomuudesta

- 1) käsittelee genomitietoja genomilain säännösten vastaisesti tai jättää täyttämättä §:ssä säädetyn ilmoitusvelvollisuuden,
 - 3) paljastaa genomitiedon siihen oikeudettomalle taikka
 - 4) luovuttaa tai siirtää genomitietoa tämän lain vastaisesti
- ja siten vaarantaa rekisteröidyn yksityisyyden suojaa tai hänen oikeuksiaan, on tuomittava, jollei teosta muualla laissa säädetä ankarampaa rangaistusta, genomilakia koskevien säännösten rikkomisesta sakkoon.

45 §

Voimaantulo

Tämä laki tulee voimaan 1 päivänä tammikuuta 2019.

Ennen lain voimaantuloa voidaan ryhtyä lain täytäntöönpanon edellyttämiin toimiin.

46 §

Siirtymäsäännös

Täydennetään lausuntokierroksen jälkeen.

WOMOS