

Asia: STM086:00/2016, STM/4454/2016

Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

Lausunnonantajan lausunto

1. Miten genomilainsäädäntö tulisi rajata? Genomilain on ajateltu rajautuvan väestön terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen sekä sairauksien ehkäisemisen ja hoitamisen tarkoitukseen. Genomitietoa tultaisiin käsittelemään terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa. Onko tämä rajaus mielestänne sopiva?

CSC katsoo, että esitetty genomitiedon käsittelyä koskeva rajaus on sopiva. Datan käyttöä on määritelty myös sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevassa hallituksen esityksessä ja CSC näkee, että selkeyden kannalta esitysten olisi hyvä olla yhtenevät rajausten osalta. Jotta genomitietojen hyödyntäminen kysymyksessä ja arviomuistiossa esitettyjä tarkoituksia varten olisi tehokasta, sujuvaa ja tietoturvallisuusvaatimukset täyttävää, on tärkeää selventää genomilain kytkennät muihin relevantteihin lakeihin, kuten biopankkilakiin ja EU:n yleiseen tietosuojasetukseen. Arviomuistiossa onkin esitelty sääntelyn nykytilaa varsin laajasti. Tulevan genomilain tavoitteena tulee olla sääntelyn ja toimintatapojen selventäminen erityisesti genomitietoja käsittelevien henkilöiden ja organisaatioiden näkökulmasta, jotta myöhemmältä oikeudelliselta punninnalta voidaan välttyä.

2. Tulisiko laissa määritellä tarkemmin genomitieto, jota sääntely koskee? Jos tulisi, millainen määritelmä olisi hyvä?

CSC katsoo, että genomitietoa ei ole määritelty riittävän yksiselitteisesti. Tulevasta lainsäädännöstä tulee selkeästi käydä ilmi, koskeeko sääntely genomitiedosta ja sen variaatioista tehtyjä tulkintoja vai genomi- ja rekisteritiedoista muodostuvaa ns. raakadataa. On tärkeää tehdä rajanveto sen suhteen, milloin genomitieto ei ole enää genomitietoa esimerkiksi datan jalostuksen seurauksena. Esimerkiksi palveluoperaattorin näkökulmasta on keskeistä tietää, onko kysymyksessä henkilötieto vai genomitieto, jotta tiedetään, mitä lakeja sovelletaan missäkin tapauksessa. Lisäksi on hyvä huomioida, että johdannaisdata geneettisestä raakadatasta ei sinällään ole tunnistuksen kannalta niin herkkää kuin esimerkiksi lääkärin diagnoosi harvinaisesta taudista.

3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?

Tässä lausunnossa on esitetty CSC:n näkemyksiä sääntelyn kehittämiseksi eri kysymyskohdissa.

4. Genomikeskuksen viranomaistehtäviksi ehdotetaan genomitietokannan ylläpitoa ja hallintaa sekä ohjeistamista ja arviointia. Tulisiko viranomaistehtävät olla laajemmat tai kapeammat, vai onko nykyinen ehdotus mielestänne sopiva?

CSC katsoo, että nykyinen ehdotus genomikeskuksen viranomaistehtäviksi on sopiva. Genomikeskuksella ei tule olla oikeutta jakaa eteenpäin genomitiedon ja rekisteritiedon yhdistelmästä syntyvää ns. raakadataa, mutta se voi luovuttaa niiden pohjalta prosessoituja variaatiodatasettejä eri käyttötarkoituksiin.

5. Riittääkö nykyinen informaatio-ohjaus genomitiedon vastuullista käsittelyä varten? Pitäisikö ohjausta lisätä vai tarvittaisiinko myös järeämpiä valvontakeinoja yksityisyydensuojan turvaamiseksi?

CSC katsoo, että genomitiedon käsittelyyn liittyvän luottamuksen ja toiminnan läpinäkyvyyden edistäminen on erittäin tärkeää. Kansalaisille tulee tarjota riittävästi tietoa siitä, kenellä on oikeus genomitiedon käsittelyyn. Lisäksi kansalaisten tulee ymmärtää selvästi, mitä suostumus genomitiedon luovuttamiseen tarkoittaa. Palvelukokonaisuuden ja tiedon genomitiedon lopullisista vastaanottajista tulee olla läpinäkyvää, jotta kansalaiset voivat itse arvioida, haluavatko luovuttaa tietojaan näille toimijoille.

CSC kaippaa tarkennusta siihen, kuka informaatio-ohjauksesta huolehtii. CSC esittää lisäksi, että jatkovalmistelussa tulee selventää, pitääkö yksilöille kertoa, mihin tarkoituksiin (esim. tieteelliset tutkimukset, tuotekehitys) hänen dataansa on hyödynnetty. Kyseinen toimintatapa voisi edistää yksilöiden luottamuksen rakentumista genomitietokantaa ja genomikeskusta kohtaan, kun he näkisivät, mihin dataa on konkreettisesti käytetty ja mitä se on mahdollistanut. Samalla tulee kuitenkin pohtia, pystytäänkö tällainen toiminto toteuttamaan järkevillä kustannuksilla.

On tärkeää, että valvontaviranomainen on operatiivisesta toiminnasta hallinnollisesti irrallinen toimija. Vaatimus järjestelmän tietoturvasta tulee olla taloudellisesti ja järjestelmän toiminnan kannalta rationaalinen. Palveluoperaattoreilla tulee olla erillinen lupaviranomaisen lupa datojen yhdistämiseen ja lainsäädäntövalmistelussa tuleekin kiinnittää huomiota genomitiedon käsittelyä koskevaan lupajärjestelmään. Lisäksi huomiota tulisi kiinnittää siihen, kuinka genomitiedon käytön valvonta varmistetaan, mikäli palveluoperaattoreina toimii esimerkiksi ulkomaisia, kaupallisia palveluntarjoajia.

Lisäksi CSC toivoo tarkennusta määrittelyyn siitä, mitä kaikkea tietoa genomikeskus saa antaa yksilölle käyttöön. Keskeistä on pohtia, tarvitaanko ohjeistuksia siihen, mitä yksilö saa tehdä omalla genomitiedollaan (esim. julkistaa sen jollain sähköisellä alustalla), joka voi sisältää tietoa myös yksilön sukulaisista ja heidän terveydentilastaan. Henkilötietolain puitteissa henkilön tulee itse voida päättää oman datansa näkyvyydestä.

6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?

CSC:n näkemyksiä valvonnan sääntelytarpeista on esitetty kohdassa 7.

7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?

CSC katsoo, että genomitiedon käsittelyn valvonnassa voidaan käyttää samoja periaatteita kuin muidenkin rekisterien kohdalla. On keskeistä, että genomitiedon perusteella yksilöitä ei aseteta eriarvoiseen asemaan esimerkiksi sukupuolensa, ikänsä, syntyperänsä tai ihonvärinsä vuoksi. Arviomuistiossa on ansiokkaasti tarkasteltu genomitiedon käsittelyä normittavia säännöksiä, ja myös syrjinnän kieltö nostetaan esiin. Genomilain valmistelussa tuleekin kiinnittää erityistä huomiota

käyttöoikeus-, valvonta- ja lokitusmekanismeihin, jotka asettavat esteitä genomitietojen asiattomalle käytölle.

8. Onko ehdotuksia mielestänne vaikutuksia eri väestöryhmien oikeudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?

-

9. Onko ehdotuksilla mielestänne vaikutuksia kotitalouksien taloudelliseen asemaan? Jos on, millaisia?

CSC näkee, että ehdotuksilla voi olla vaikutuksia kotitalouksien taloudelliseen asemaan esimerkiksi siinä tapauksessa, mikäli omien genomitietojen myynti esimerkiksi lääketieteellisiin tutkimuksiin tai tuotekehitystoimintaan olisi sallittua. Tämä voi olla tilanne erityisesti jotain harvinaista sairautta sairastavilla yksilöillä, joiden genomidata on uniikkia. Vaikutuksia voi syntyä myös tilanteessa, jossa omien genomitietojen käyttämisestä voisi vaatia erilaisia käyttömaksuja. CSC katsoo, että genomikeskukselle tulee luoda selkeä kustannus-/ansaintamalli. Yksityisten kansalaisten harjoittama omien genomitietojen myyntitoiminta ei saa millään tavalla epävakauttaa genomikeskuksen kustannusmallia. On myös tärkeää pohtia, millaisia sopimuksia yksilöt tekevät genomikeskuksen kanssa. Mikäli genomikeskus myy genomidataa, onko yksilö oikeutettu korvaukseen?

10. Onko ehdotuksilla mielestänne vaikutuksia ihmisten käyttäytymiseen? Jos on, millaisia?

Aiempien massadatan hyödyntämiseen liittyvien kokemusten valossa CSC näkee, että ehdotukset tulevat hyvin todennäköisesti vaikuttamaan ihmisten käyttäytymiseen. On luontevaa olettaa, että ainakin osa ihmisistä haluaa tulevaisuudessa käyttää genomitietojaan erilaisiin tarkoituksiin, mutta tässä vaiheessa kaikkia potentiaalisia käyttötarkoituksia on vielä mahdotonta ennustaa.

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?

-

12. Merkistevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?

-

13. Aiheutuuko ehdotuksista esteitä, rajoitteita tai vääristymiä yritysten väliseen kilpailuun?

CSC näkee, että kilpailtaessa kansainvälisten toimijoiden kanssa genomitietoon liittyvässä toiminnassa tarvitaan vahvoja kansallisia osaamiskeskittymiä ainakin toiminnan alkuvaiheessa. Tällaisessa tilanteessa voi syntyä väliaikaisia vaikutuksia kilpailuun.

14. Miten ehdotukset vaikuttaisivat mielestänne uusien yritysten pääsyyn markkinoille ja yritysten kilpailukeinojen, kuten hinnoittelun, laadun ja mainonnan käyttöön?

CSC katsoo, että luotava kansallinen yhteinen genomidataresurssi tukee yritysten kasvuedellytyksiä, mikä on erittäin kannatettavaa Suomen kilpailukyvyn näkökulmasta. Yhteisen genomidataresurssin luominen mahdollistaa myös yrityksiä koskevan yhtenäisemmän lainsäädännön luomisen.

15. Edistäisivätkö tai estäisivätkö ehdotukset yrittäjyyttä ja yritysten kasvuedellytyksiä? Miten?

CSC näkee, että genomikeskuksen perustaminen luo mahdollisuuksia uudentlaisille start-up-yrityksille, mikäli pystytään rakentamaan selkeät kehykset, säädösympäristö ja toimintatavat genomidatan hyödyntämiselle.

16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?

-

17. Miten yritykset hyötyisivät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?

-

18. Edistävätkö ehdotukset innovaatiotoimintaa eli uusien tuotantomenetelmien, tuotteiden ja palveluiden kehittämistä?

CSC yhtyy arviointimuistion arvioon siitä, että Suomessa on erinomaiset edellytykset alan innovaatioekosysteemin rakentumiselle. CSC muistuttaa, että innovaatioekosysteemin onnistuneen rakentumisen edellytyksenä on, että keskeisillä toimijoilla on ymmärrystä datan muodoista sekä sen hallinnoimisesta ja uudelleenkäyttömahdollisuuksista. CSC:llä on tähän liittyvää laajaa asiantuntijuutta ja kyvykkyyttä luoda edellytyksiä, joiden avulla myös muut toimijat pääsevät käyttämään dataa sekä kaupalliseen että tutkimuskäyttöön. CSC pitää erittäin tärkeänä, että tulevassa ekosysteemissä varmistetaan datan yhteentoimivuus.

19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?

CSC katsoo, että vaikutukset yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn olisivat myönteisiä kasvaneen osaamisen ja palvelutarjonnan kautta.

20. Miten yritysten palveluiden laatua tulisi tai voitaisiin säädellä, jotta yksilöt voisivat luottavaisin mielin hyödyntää heille tarjottavia tuotteita ja palveluja ja jotta uuden alan maine ja arvo muodostuisivat asianmukaisiksi?

CSC katsoo, että palveluekosysteemin luomisesta vastuussa olevan palveluoperaattorin puolueettomuus on ehdottomasti taattava, jotta se palvelee tasapuolisesti koko toimintakenttää. Lisäksi palveluekosysteemin toimivuuden ja tasavertaisuuden vuoksi on sen sääntelyssä nojaututtava kansainvälisesti hyväksytyihin standardeihin koskien esimerkiksi metadatta tai tiedonsiirtoa ja -kuvausta. Standardien noudattaminen takaa myös palveluiden kustannustehokkaan saatavuuden.

Yritysten tuottamien palveluiden laatua voidaan säännellä erikseen luotavan lupajärjestelmän avulla. Genomikeskuksen datan käytölle viranomaistoiminnan ulkopuolella esimerkiksi tutkimus- ja innovaatiotoiminnassa tarvitaan käyttöiluparekisteri. Käyttöilupaprosessia tukemaan on luotava riittävä tekninen järjestelmä.

21. Onko ehdotuksilla vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin?

CSC näkee, että ehdotuksilla voi olla Suomeen kohdistuvia positiivisia investointivaikutuksia, mikäli palveluekosysteemin tasapuolisuus, toimivuus ja kansainvälisten standardien noudattaminen toteutuvat. Huolimatta Suomen pienestä markkinakoosta voisi Suomesta tulla houkutteleva kohdema, mikäli muualla kehitettyjä menetelmiä voisi soveltaa myös suomalaiseen tutkimusdataan ja suomalaisen genomidatan hyödyntämismahdollisuudet ja -kehykset ovat selkeästi määriteltyjä.

22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?

-

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

-

24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?

-

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

-

26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?

-

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

-

28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?

-

29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?

Genomidatan arvo on mitattavissa vain, kun se on yhdistettävissä muuhun rekisteridataan. Tulevassa genomilaissa on keskeistä kuvata selvästi, mikä on sallittua ja mikä ei tutkimusyhteistyössä ja -toiminnassa. On tärkeää luoda kehys sille, mitä käytäntöjä pitää noudattaa ja millaisin prosessein, jotta tutkimukseen ei synny työn etenemistä hidastavia pullonkauloja. CSC näkee, että pk-yritysten pääsyn edistäminen julkiseen tutkimusinfrastruktuuriin on kannatettava asia. Julkinen saatavuus luo lisäedellytyksiä pk-yritysten ja julkisten tutkimustahojen väliselle yhteistyölle. Ilman tällaista toimintaa on suuri vaara, että Suomi jää jälkeen alan tutkimuksessa ja kehitystoiminnassa.

30. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?

Arviomuistiossa todetaan, että "genomikeskuksen ylläpitämästä variaatitietokannasta tulisi luoda yhteys kansainvälisiin tietokantoihin." Tämä on erittäin kannatettava tavoite, sillä esimerkiksi harvinaisten sairauksien ja syövän tutkimuksessa pelkkä suomalainen data ei riitä, jolloin yhteistyö muun (tutkimus)maailman ja kansainvälisen referenssidatan kanssa on välttämätöntä. Suomalaisen tutkimustoiminnan kilpailukyvyyn ja houkuttelevuuden kannalta on tärkeää, että kansainvälisen yhteistyön toimintamahdollisuudet eivät kavennu. Tulee kuitenkin pohtia, miten kansainvälinen tutkimusyhteistyö sallitaan menettämättä kansallista omaisuutta eli genomidataa kansainvälisten toimijoiden haltuun. Geneettisen tiedon ja rekisteritiedon yhdistelmästä syntyvää ns. raakadataa ei tule luovuttaa paikkaan, jossa datan käyttöä ei voida valvoa tai hallinnoida suomalaisen lainsäädännön keinoin. Nykymuotoisessa ehdotuksessa keinot tämän varmistamiseen ovat vielä epäselviä.

Jatkovalmistelussa tulee myös luoda toimintatavat ja kehykset sille, miten genomidatan yhdistelyä tehdään ei-eurooppalaisten toimijoiden kanssa (GDPR:n ulkopuolella). Esimerkiksi palveluoperaattorin näkökulmasta tulee olla täysin selvää, mikä on sallittua ja mikä ei. Mikäli operaattori vastaanottaa pyynnön genomidataan pääsystä esimerkiksi ulkomaiselta toimijalta, pitäisi ideaalitulanteessa palveluoperaattorille olla heti selvää, ilman lakimiehen tulkintaa, miten tilanteessa voidaan toimia. Selkeät toimintatavat lisäävät myös kansalaisten luottamusta genomidatan

asianmukaiseen hallintaan. Yhtä lailla on tärkeää rakentaa luottamusverkostoja organisaatioiden välille.

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

CSC katsoo, että Suomen tulee tavoitella tunnetun kansainvälisen edelläkävijän asemaa genomitiedon keräämisessä ja hyödyntämisessä. CSC näkee, että tutkimustiedon hallinnassa tulee noudattaa kansainvälisesti tunnustettuja FAIR-periaatteita, jotka takaavat tutkimustiedon löydettävyyden, saavutettavuuden, yhteentoimivuuden ja uudelleenkäytettävyyden. Nämä periaatteet tulee huomioida lainsäädännössä myös genomidatan hallinnoimisen, prosessoinnin ja jakamisen osalta (ks. FAIR-periaatteet: <https://www.force11.org/group/fairgroup/fairprinciples>).

Voitte kirjoittaa yleiset kommenttinne alla olevaan tekstikenttään

CSC - Tieteen tietotekniikan keskus kiittää mahdollisuudesta vastata lausuntopyyntöön genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta. CSC pitää genomitiedon käsittelyä selventävän genomilain valmistelua ja genomikeskuksen perustamista kannatettavina toimina. Tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kannalta on ensiarvoista, että käytettävissä oleva data on helposti saatavilla, yhteentoimivassa muodossa ja turvallisesti koottuna. Arviomuistiossa todetaan, että "lainsäädännön puutteellisuus, epäselvyys tai vaihtelevat tulkinnat voivat osaltaan rajoittaa genomitiedon hyödyntämistä ja vähentää ihmisten valmiutta tukea edessä olevaa muutosta." CSC yhtyy tähän ajatukseen ja toivoo, että tuleva sääntely tulee sujuvoittamaan ja selventämään genomitiedon käsittely-ympäristöä.

Koska genomitietojen hyödyntämiseen liittyy edelleen paljon eettisiä kysymyksiä, joita ei ole ratkaistu, on hyvä, että asetetaan kansallinen toimija, joka pitää ns. raakadataa hallussaan. Tämä toimija voi kehittää genomitiedon käyttöä lainsäädännön edetessä. Arviomuistiossa esitettyjen tavoitteiden saavuttamisen ja kansallisen tietopääoman kartuttamisen kannalta keskeistä on, että genomidata ei saa ajautua ylikansallisten toimijoiden hallintaan, jolloin Suomen lainsäädäntöä ei voida ulottaa koskemaan tätä dataa eikä ole takuita tämän datan palauttamisesta takaisin Suomeen.

Genomitietoa hyödyntävä tutkimus tuottaa paljon tulkintoja, joita pitää voida arvioida genomikeskuksen asiantuntemuksella. Keskeistä tässä on alan syvälinen osaaminen ja asiantuntemus. Genomitietokannan perustaminen ei ole pelkästään tietotekninen kysymys. Onkin tärkeää edistää ekosysteemiajattelua, jossa genomikeskus on keskeisessä asemassa, ja jossa hyödynnetään olemassa olevia rakenteita ja kyvykkyyksiä. Lisäksi palveluoperaattoreiden osaamisen tulee olla riittävällä tasolla – datan käsittelyä ei voi vain ulkoistaa jollekin toimijalle. Ekosysteemiajatteluun liittyy myös käyttölupien integraatio ja ajallinen kytkentä datan tarjoamaan tietoturvalisellä alustalla.

Tiettyä tutkimusasetelmaa varten integroitujen datasettien sijoituspaikan määrittely on tärkeää, koska niiden kerääminen on työlästä ja kallista. Vastuukysymysten ja määritelmien osalta CSC esittää, että jatkovalmistelussa kiinnitetään huomiota myös seuraaviin näkökohtiin:

1. Miten suhtaudutaan tieteellisten julkaisujen pohjana olevaan genomitutkimusdataan ja sen hallinointiin ja omistajuuteen?
2. Kuka hallinnoi rekistereistä ja potilaskertomuksista otettuja datasettejä?

3. Missä rajanveto datan arkistointivastuusta menee eri toimijoiden välillä? Onko niin, että kaikki se, mitä ei ole genomikeskuksen hallinnoimaa, katoaa tai sen omistussuhde jää epäselväksi?

Näiden kysymysten lisäksi CSC pyytää kiinnittämään huomiota EU:n tulevaan tietosuojasetukseen, sukulaisuussuhteiden problematiikkaan, datan anonymisointiin ja hankintalakiin liittyviin seuraaviin teemoihin.

1) Muistiossa pohditaan hyvin genomitiedon käyttöä viranomaisen toimesta, mutta jää osittain epäselväksi, mitkä ovat kansalaisten oikeudet ja velvollisuudet. Onko tarkoitus esimerkiksi rajoittaa kansalaisen oikeutta omiin tietoihinsa ja millä perusteella? Toukokuusta 2018 lähtien sovellettava EU:n tietosuojasetus (GDPR) tulee vaikuttamaan merkittävästi erilaisia henkilötietoja käsittelevien yritysten toimintaan. Ehdotetussa lainsäädännössä tuleekin varautua tilanteisiin, joissa kansalaiset haluavat käyttää oikeuttaan hallinnoida omia genomitietojaan tai siirtää niitä järjestelmästä toiseen. Tulee myös taata, että tietoja hallinnoivilla palveluoperaattoreilla on selkeät käsitykset toimivaltuuksistaan mahdollisia tiedonsiirtopyyntöjä koskien. Yhtäältä on tärkeää tiedostaa, että GDPR ei estä, vaan kehystää ja tukee myös genomilainsäädännön kehittämistä. Toisaalta GDPR:ään liittyvä yksilön suostumuksen antaminen ja poistaminen vaikuttavat myös genomitietoihin, minkä vuoksi jatkovalmistelussa ja tulevien toimintatapojen muotoilussa tulee kiinnittää erityistä huomiota siihen, että suostumukseen liittyvät prosessit määritellään mahdollisimman selkeiksi ja siihen liittyvät vaatimukset otetaan mukaan mm. järjestelmäsuunnitteluun.

CSC katsookin, että GDPR:n soveltamisessa genomidataan on tarpeen tehdä jonkinlaista rajanvetoa. Kuinka toimitaan tilanteessa, jossa genomidataa on luovutettu genomikeskuksen ulkopuolelle, mutta kansalainen haluaa asetuksen nojalla myöhemmin poistattaa genomidatansa luovutetusta aineistosta? Esimerkiksi tutkimuksen kannalta genomidatasettien muuttaminen jälkikäteen vaikeuttaa merkittävästi tutkimuksen toistettavuutta ja myöhempää vertailtavuutta. CSC toteaa, että yhtenäinen genomidataresurssi ja hyvin laadittu lainsäädäntö voivat sujuvoittaa datan tutkimuskäyttöä GDPR:n piirissä. Samalla CSC kuitenkin muistuttaa, että kansalaisilla tulee olla oikeus saada tietoa heidän genomidatansa käytöstä, jotta luottamus järjestelmää kohtaan säilyy.

2) Lisäksi jatkovalmistelussa tulee ottaa kantaa siihen problematiikkaan, että perimätiedot ovat sukulaisten yhteisiä tietoja. Vaikka genomitietojen mahdollisimman vaivaton saatavuus on tärkeää esimerkiksi yksilön parhaan mahdollisen hoidon takaamiseksi, asettaa kansalaisten oikeus yksityisyydensuojaan kuitenkin mahdollisia rajoitteita tietojen käytölle. Onko perheenjäsenillä oikeus kieltää omien tietojen käyttö toisen perheenjäsenen hyväksi esimerkiksi perinnöllisten sairauksien selvittämisessä? Vastaavasti tulee pohtia, voidaanko esimerkiksi samaa sairautta sairastavien genomeja vertailla ilman erillistä lupaa.

3) Tasapaino datan käytettävyyden ja datan luottamuksellisuuden välillä on vaikeasti ratkaistava kysymys. Genomidatan anonymisointi on useissa tapauksissa mahdotonta tai tehotonta, kuten arviomuistiossakin todetaan, ja tällöin myös tarpeet korkealle tietosuojalle lisääntyvät. Toisaalta dataa pitää voida käyttää sujuvasti esimerkiksi sairauksien tutkimisessa ja ennaltaehkäisyssä ilman, että käytettävä järjestelmä aiheuttaa suurta ylimääräistä työtä. IT on erottamaton osa terveydenhuoltoa ja myös sote-tiedon hallintaa ja prosessointia, minkä vuoksi jatkovalmistelussa on olennaista pohtia sopivien IT-ratkaisujen valintaa.

Huomiota tulee kiinnittää myös genomidatasta rakennettuihin (ennuste)malleihin. On mahdollista rakentaa järjestely, jossa osa genomiaineistosta on esimerkinomaisesti julkisesti saatavilla henkilöiden suostumuksella ja tätä julkista osaa voivat eri toimijat käyttää aineistoon tutustumiseen ja mallien suunnitteluun tai ohjelmointiin. Aineiston tallentaja mahdollistaa luvituksen jälkeen samojen mallien sovittamisen myös koko aineistoon omassa laskentaympäristössään niin, että mallin kehittäjälle ei tarvitse avata pääsyä varsinaiseen genomidataan. Tällä järjestelyllä vältetään suurelta osin datan jakoon liittyvät yksityisyydensuojan haasteet, mutta voidaan silti hyödyntää dataa hyvin laajasti eri käyttötarkoituksiin. Lähestymistapa istuu luontevasti myös tyyppilliseen tapaan tehdä tilastollista mallinnusta ja koneoppimista.

4) CSC haluaa lisäksi kiinnittää huomiota hankintalain ja tulevan genomilain väliseen tasapainoon. Genomikeskuksen liiketoimintamallilla voi olla hyvin merkittävä vaikutus genomidatan hyödyntämismahdollisuuksiin, joten mallin tulisi olla hyvin joustava, vaikka raakadatan hallinnoijana on valtiollinen toimija.

Espoossa 2.2.2018

CSC - Tieteen tietotekniikan keskus Oy

Kimmo Koski Klaus Lindberg

Toimitusjohtaja Johtaja