



1.8.2018

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

## **CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy**

### **Lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi**

CSC - Tieteen tietotekniikan keskus Oy (CSC) kiittää mahdollisuudesta saada lausua sosiaali- ja terveysministeriön lausuntopyyntöön koskien luonnosta hallituksen esitykseksi genomilaiksi. CSC on suomalainen ICT-osaamiskeskus, joka ylläpitää opetus- ja kulttuuriministeriön toimeksiannosta korkeakoulujen valtakunnallista keskitettyä tietotekniikkainfrastruktuuria, ja tarjoaa sen avulla kansallisia tietotekniikkapalveluita tutkimuksen, koulutuksen, kulttuurin ja julkishallinnon tarpeisiin. CSC on yli 40 vuoden ajan tehnyt ICT-ratkaisuja edistyneen ja haastavan tutkimuksen tarpeisiin, ja yli 20 vuoden kokemuksella tuottanut genomitiedon käsittelyn ja hallinnan palveluja tutkimukselle. CSC on biologisen tiedon hallinnan kansainvälisen ELIXIR-infrastruktuurin Suomen osakeskus.

CSC:llä on runsaasti asiantuntemusta sensitiivisen datan hallinnasta ja ICT-ratkaisuista, joiden avulla genomitiedon toisiokäyttöpalvelut voidaan mahdollistaa. CSC on esimerkiksi mukana kehittämässä kansainvälisten yhteistyökumppaneiden kanssa tutkimuksen käyttöön genomiaineistojen vastaanottojärjestelmää, joka perustuu Euroopan genomi- ja fenomiarkiston (European Genome-phenome Archive, EGA) teknologiaan. Lisäksi CSC:n THL:n ja HUS:n välisessä yhteistutkimuksessa on luotu työkulku geneettisen tiedon tallentamiselle ja yhdistämiselle potilasasiakirjoista tuotettuun tietoon sekä mahdollistamaan geneettisen tiedon tietoturvallinen jakaminen terveydenhuollon ja tutkimuksen käyttöön.

CSC pitää genomitiedon käsittelyä selventävän genomilain valmistelua ja genomikeskuksen perustamista erittäin tärkeänä ja kannatettavana. Tulevan sääntelyn tulee sujuvoittaa ja selventää genomitiedon käsittely-ympäristöä tavalla, joka edistää sekä kansallista että kansainvälistä tutkimus- ja innovaatioyhteistyötä. CSC korostaa korkean tason ICT-osaamisen tarvetta rakennettaessa genomikeskusta ja genomitietorekisteriä. Keskeistä on myös kiinnittää huomiota datan jatkokäytön tukemiseen ja siihen liittyviin palveluihin.

**Genomitiedon hallinta on niin iso ja monisyinen asia, että sen toteuttaminen on mahdotonta ilman organisaatorajat ja valtioiden rajat ylittävää globaalia asiantuntijayhteistyötä.**

Alla on esitelty näkökohtia, joihin CSC:n mielestä tulee jatkovalmistelussa kiinnittää erityistä huomiota.



## Olemassa oleva osaaminen genomitietoekosysteemiksi

CSC tukee lakiluonnoksen luvussa 3.2 esitettyä näkemystä, jonka mukaan genomikeskuksen toiminta rakennettaisiin ekosysteeminomaisesti olemassa olevien organisaatioiden, osaamisen, asiantuntijuuden ja aineistojen ympärille. CSC näkee, että keskeisillä toimijoilla tulee olla riittävä ymmärrys datan muodoista sekä sen hallinnoimisesta ja uudelleenkäyttömahdollisuuksista. Lisäksi on tärkeää luoda edellytykset sille, että myös kaupalliset ja tutkimustoimijat pääsevät käyttämään dataa. Samalla tulee varmistua siitä, että palveluoperaattoreiden osaaminen ja kapasiteetti on riittävällä tasolla.

Ekosysteemiajatteluun liittyy myös käyttöluvien integraatio ja ajallinen kytkentä datan tarjoomaan tietoturvalisella alustalla. Ihmiset lähestyvät genomitietorekisteriä erilaisissa rooleissa: käyttäjä, lupaviranomainen, rekisterinpitäjä, muu. Kaikissa näissä rooleissa vaaditaan, että henkilö tunnustetaan tietyllä varmuudella. Suurin varmuus sähköiselle tunnistamiselle vaadittaneen lupia myöntävältä viranomaiselta ja rekisterien ylläpitäjiltä. Tiedon hyödynnettävyyden kannalta keskeistä on pohtia, minkä tasoinen tunnistusprotokolla on riittävä siten, että käytettävyys säilyy. Kun riittävä sähköisen tunnistuksen taso on saavutettu, tähän sähköiseen identiteettiin voidaan liittää tieto siitä, että kyseisellä henkilöllä on pääsy dataan.

Esityksen luvussa 3.2.4 genomikeskuksen hallinnolliseksi sijoituspaikaksi esitetään Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta (THL) ja sen toiminnan kansallista ohjausta sosiaali- ja terveysministeriölle. Genomitiedon säilytykseen liittyvien ICT-ratkaisujen toimittajaksi esitetään Kansaneläkelaitosta. Genomitietorekisterin rekisterinpitäjä puolestaan olisi genomikeskus. THL:n on myös esitetty tulevaisuudessa olevan juridisessa kontekstissa, mutta erillisyyksikkönä, toisilain tarkoittama kansallinen käyttöluvapiranomainen. CSC kannattaa esitettyä mallia, mutta muistuttaa, että järjestelyn tulee noudattaa hyvää hallintotapaa ja THL:n sisäisiä hallinto- ja budjettivastuita on selkiytettävä riittävästi. CSC tukee genomikeskuksen sijoittamista Helsinkiin. Lisäksi CSC tukee lakiluonnoksen näkemystä, jonka mukaan genomitieto pidetään kansallisessa hallinnassa, ja sen hallinta on Suomen lainsäädännön piirissä. Palveluntarjoajien tulee toimia kotimarkkinoiden lainsäädännön alaisuudessa ja käyttöluvapiranomaisen tutkimus- ja innovaatiotoimintaan luovuttama tieto tulee säilyä kotimarkkina-alueella.

## Genomitiedon toisiokäyttöpotentiaali on hyödynnettävä tehokkaasti

Genomitiedon terveydenhoidollisen primäärikäytön lisäksi genomitiedolla on pseudonymisoituna merkittäviä soveltamismahdollisuuksia toisiokäyttötarkoituksissa. CSC näkee, että lainsäädännöllä on taattava mahdollisuus genomitiedon toisiokäyttöpotentiaalın tehokkaaseen hyödyntämiseen. Genomitiedon toisiokäyttö edesauttaa erityisesti terveysalan tieteellistä tutkimusta ja innovaatiotoimintaa. CSC kannattaa lakiehdotuksessa genomikeskukselle kaavailtua aktiivista roolia.



Kuten esityksessä todetaan, on suomalaisen tutkimustoiminnan kilpailukyvyyn ja houkuttelevuuden kannalta tärkeää, että kansainvälisen yhteistyön toimintamahdollisuuksia ei kavenneta. Kansainvälinen yhteistyö ja kansainvälisen referenssidatan käyttö genomitietoa hyödyntävissä suomalaisissa tutkimuksissa on välttämätöntä esimerkiksi lääketieteellisten läpimurtojen saavuttamiseksi.

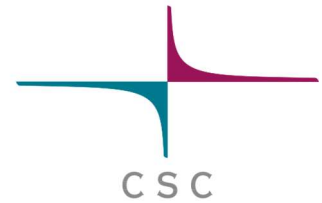
CSC näkee, että erityisesti datan yhteentoimivuus kaikilla tasoilla sekä kansallisesti että kansainvälisesti on olennainen osa tulevaa ekosysteemiä sekä primääri- että toisiokäytössä. Lakiesityksessä mainitaan, että genomitiedon käsittelyssä varmistetaan nk. FAIR-periaatteiden noudattaminen, mikä takaa tutkimustiedon löydettävyyden, saavutettavuuden, yhteentoimivuuden ja uudelleenkäytettävyyden. Lisäksi esityksessä tuodaan esiin, kuinka genomikeskuksen tehtäviin voisi kuulua valtakunnallinen ohjeistaminen siitä, minkälaisessa kansainvälisen yhteistyön mahdollistavassa muodossa genomitieto tulisi kuvata. CSC kannattaa näitä kirjauksia. Lisähuomiona CSC toteaa, että yhteentoimivuuden varmistamiseksi data-aineistojen kuvailun tulee perustua kansainvälisiin standardeihin. Lisäksi tulee varmistaa, että yhteys kansainvälisiin tietokantoihin toimii molempiin suuntiin, mikä tarkoittaa, että 1) dataa tulee voida siirtää luvanvaraisesti genomikeskuksesta osaksi uusia tutkimusprojekteja ja 2) sekvenssistä tuotettujen datatuotteiden tallentaminen osaksi tutkimuksen palveluja on mahdollista, esimerkiksi harvinaisten sairauksien tunnistamiseksi tai syöpäkasvaimista havaittujen geneettisten muutosten listaamiseksi.

### **Genomitiedon käyttöpalveluiden rakentaminen tulee tehdä yhteistyössä**

Lakiesitysluonnoksen luvussa 3.2.3 mainitaan, kuinka genomitietorekisteriin liittyvien genomitiedon käyttöpalveluiden toteuttamiseen olisi hyvät edellytykset esimerkiksi CSC:n, THL:n ja Kelan yhteistyössä. CSC tukee esityksen linjausta ja näkee, että genomidatan käyttöpalveluiden toteuttamisessa on olennaista, että sitä toteuttavilla organisaatioilla on riittävästi genomidatan hallintaan liittyvää ICT-asiantuntemusta sekä yhteyksiä vastaavia keskuksia muihin maihin rakentaviin tahoihin. Esimerkiksi uusien lääketieteellisten diagnoosien kehitys on hidasta, mikäli tehokasta ja toimivaa käyttöpalvelua datan hyödyntämiseksi ei ole tutkijoiden saatavilla. Tähän palveluun voidaan tuoda myös muissa maissa tuotettua genomiaineistoa ja muiden rekisterien tietoja.

CSC haluaa vielä erikseen korostaa, että genomitiedon hallinnassa ja prosessoinnissa tarvitaan laajapohjaista yhteistyötä. Kyseessä on niin iso ja monisyinen asia, että sen toteuttaminen on mahdotonta ilman organisaatorajat ja valtioiden rajat ylittävää globaalia asiantuntijayhteistyötä. Osaamisen tulee olla riittävää, ja eri organisaatioiden osaamisalueet tulee yhdistää.

CSC pitää erittäin tärkeänä lakiluonnoksen kirjausta, jonka mukaan genomitiedon ICT-ratkaisuissa tulee muun muassa ratkaista se, että miten genomitieto saadaan käyttöön suurteholaskenta-alustalle. Tutkijat tarvitsevat genomiaineistoa käsiteltäväksi yhdessä muiden



maiden ja kansainvälisten aineistojen kanssa samalla alustalla. Ilman mahdollisuutta prosessoida genomidataa muun datan kanssa, ei genomitiedon täysmittainen hyödyntäminen ole mahdollista.

CSC kannattaa niin ikään kirjauksia siitä, että jatkovalmistelussa selvitetään myös genomitietorekisterin rajapinnat kansainvälisiin tietokantoihin, ja että genomikeskuksen toimintojen aloittamisen yhteydessä tulee arvioida, mitkä kansainväliset tietokannat olisivat käyttökelpoisia genomikeskuksen toiminnassa.

CSC pitää erittäin tärkeänä, että perustellusta syystä alkuperäisestä genomitiedosta voidaan ottaa jäljennös, josta tulee kuitenkin ilmetä, että kyseessä on genomitiedon jäljennös eikä alkuperäinen kappale. Tämä on ehdoton edellytys genomitiedon hyödyntämiselle. Toisiokäyttöön tuotettu genomitiedon kopio toimisi myös varmuuskopiona.

Espoo 1.8.2018

Tero Tuononen  
Hallintojohtaja  
CSC

Kimmo Niittuaho  
Talousjohtaja  
CSC

**Lisätietoja:**

Ilkka Lappalainen  
+358 50 381 8525  
ilkka.lappalainen(at)csc.fi

Tommi Nyrönen  
+358 50 381 9511  
tommi.nyronen(at)csc.fi