

BEDÖMNINGSPROMEMORIA AV ARBETSGRUPPEN FÖR GENOMCENTRUM

22.12.2017

Sammanfattning

Arbetsgruppen för inrättande av ett genomcentrum i Finland presenterar i föreliggande bedömningspromemoria sina viktigaste förslag från perioden 12.10.2016–31.12.2017. I promemorian presenteras förslagen till en lag om genom, inrättande av ett genomcentrum, upprättande av en genomdatabas och förfaranden för återlämnande av sekundärdata och resultat av gentester till individen. Vissa av förslagen är av allmän natur och avsedda som vägledning för arbetsgruppens fortsatta arbete och beredningen av regerings proposition. Synpunkter önskas särskilt på de frågor gällande genomförande som finns i slutet av promemorian.

Förslaget till en lag om genom ska skapa den rättsliga grunden för inrättandet av ett nytt expertorgan, ett genomcentrum, och föreskriva om dess uppgifter. Centrumets viktigaste uppgift enligt lag ska vara att som registeransvarig upprätthålla och administrera en nationell central genomdatabas över befolkningen, i vilken genomiska data som tagits fram i olika sammanhang (t.ex. i samband med vård och behandling av patienter, biobankverksamhet, medicinsk forskning eller genomdatatjänster) lagras på ett enhetligt sätt så att de kan tillgodogöras för att främja människors hälsa och välbefinnande. Det ska inte vara tillåtet att använda genomiska data som lagrats i genomcentrumet i syften som anknyter till lagbevakning, brottsundersökning, försäkringsverksamhet, rättsmedicin eller endast fastställande av föräldraskap eller släktskap. Lagen ska inte heller tillämpas på hantering av genomiska data som härrör från embryon eller foster.

Genomcentrumet ska byggas upp kring det kunnande, den expertis, det material och de strukturer som är tillgängliga. Enligt arbetsgruppen bör centrumet inom ramen för sitt myndighetsåtagande skapa, upprätthålla och administrera en genomdatabas samt utfärda anvisningar och bedömningar som kräver specialkompetens. Genomcentrumet ska dessutom sköta olika expertuppdrag samt främja tillgodogörande av genetisk information inom hälso- och sjukvård, forskning och innovationsverksamhet. Centrumet ska förbättra människornas förutsättningar att utnyttja genetisk information och aktivera en medborgardialog. Det ska även samarbeta med olika nationella och internationella aktörer. Genomcentrumet ska ha ett nära samarbete med den riksomfattande tillståndsmyndighet som avses i propositionen till lag om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården (RP 159/2017 rd).

Enligt förslaget ska det inrättas en **genomdatabas** för att främja hälsa och välfärd och för att förebygga och behandla sjukdomar. Genomdatabasen ska vara en centraliserad databas som administreras av genomcentrumet. Databasen ska också kunna användas för sådan forskning och innovation för vilken det krävs individens samtycke. Det centraliserade datalagret ska bestå av flera deldatabaser som innehåller genomiska data som härstammar från människor och har olika grad av identifierbarhet. Det ska också vara möjligt för individer att lagra genomisk information som de beställt själva i databasen och fastställa kriterier för hur dessa data får användas. Enligt arbetsgruppens förslag kan genomcentrumet behandla informationen i genomdatabasen inom ramen för sina lagstadgade uppgifter för att främja hälsa och välbefinnande och för att förebygga sjukdomar. Informationsleverantörerna svarar själva, med vägledning från genomcentrumet, för att överlåta data och beskriva dem.

Processerna för hur genomiska data av olika ursprung ska tillämpas inom hälso- och sjukvården ska enligt arbetsgruppens förslag utarbetas av genomcentrumet som en del av dess expertuppdrag. Genomcentrumets riktlinjer och rekommendationer om till exempel återlämnande av data om sekundära fynd till hälso- och sjukvården skulle skapa en tydligare ansvarsfördelning och roller för bland annat forskare och biobanker när det gäller att återlämna kliniskt betydelsefull information. Enligt arbetsgruppen är det viktigt att hälsoinformation sprids, men det finns fortfarande många olösta frågor gällande det praktiska utförandet.

Innehåll

Ordlista	1
1 Inledning	3
2 Lag om genom	4
2.1 Bakgrund och motivering	6
2.2 Nuläge och bedömning av lagstiftningen	8
3 Internationell jämförelse	15
4 Genomcentrum	21
5 Genomdatabas	25
5.1 Bakgrund och motivering	28
6 Förfaranden för återlämnande av sekundärdata och resultat av gentester till individen	30
6.1 Bakgrund och identifierade problem	30
6.2 Erfarenheter från biobanksfältet	31
7 Bedömning av ekonomiska konsekvenser	33
8 Frågor gällande förslagen till genomförande	35

Ordlista

Term	Förklaring
annotera; annotering	I kontexten av genomdatabaser: Att beskriva egenskaperna hos och effekterna av en variation som förekommer på en viss punkt i genomet. Annotering ingår i variationsanalys av genomsekvenser.
DNA	Deoxiribonukleinsyra, den molekyl i vilken den genetiska informationen är lagrad i formen av en dubbelspiral.
DNA-sekvensering	Att bestämma ordningen av kvävebaserna (nukleotiderna) i DNA. Det finns fyra olika slags nukleotider enligt kvävebasparen: adenin, guanin, cytosin och tymin.
exom	Alla de gener i arvsmassan som kodar för proteiner. Utgör mindre än 1,5 % av hela arvsmassan.
farmakogenetik	Att utnyttja genetisk information vid bestämning av läkemedelsrespons. Läkemedlets effekter påverkas av ärftliga faktorer vilka avgör hur en individ reagerar på läkemedelsbehandling och hur sannolika biverkningar är.
genetisk information	Information om en individs arvs massa, som erhålls från biologiska prov med hjälp av genetiska analysmetoder, exempelvis resultatet av ett gentest.
gen	Grundläggande molekylär enhet i arvs massan, en DNA-sekvens som styr en ärftlig egenskap genom en kodad mall för ett protein eller en RNA-molekyl. Människan har ungefär 23 000 gener.
genuttryck, genexpression	Uttrycket (expressionen) av en proteinkodande gen till exempel i en vävnad.
genpanel	Genetisk utredning av en sjukdom eller ett symptom genom att analysera tiotals eller hundratals gener samtidigt.
gentest	En laboratorieundersökning för analys av strukturen i DNA i en gen eller några gener. Används i vardagsspråket som ett allmänt begrepp för olika slags genetiska analyser.
genetik	Ärftlighetslära, vetenskap som omfattar studiet av arvs massans uppbyggnad och variation hos olika arter, indelad i olika inriktningar beroende på föremålet och metoderna för forskningen. Medicinsk genetik fokuserar på studiet av sambandet mellan förändringar i arvs massan och uppkomsten av sjukdomar.
genom	Arvs massan. En individs samtliga gener som innehåller koden för hur organismen byggs upp under fosterstadiet och fungerar genom livet.
genomik	Forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion.
genotyp	En individs genuppsättning eller genetiska konstitution. Används också om uppbyggnaden av generna i ett genpar eller de sammantagna variationerna hos flera analyserade genom.
genotypning	Utredning av en individs arvs massa genom att analysera stora mängder kända genomvarianter (t.ex. 800 000). Uppbyggnaden hos DNA som

	saknas i varianterna kan beräknas genom imputering.
imputering	Metod för genotypning som bygger på att man utifrån tidigare data kan beräkna DNA-uppbyggnaden hos en variant som ligger mellan två kända varianter, utan att analysera den separat.
innovationseko system	I detta sammanhang avses ett system av informations- och datatjänster för användning av sekundärdata från biobanker, genomcentrumet, cancercentrum och social- och hälsovården och som betjänar alla användare.
helgenomsekvensering	Bestämning av ordningen av kvävebaserna i hela arvsmassan. (<i>whole genome sequencing, WGS</i>)
kromosom	DNA finns förpackat i kromosomer i cellkärnan. Människan har 46 kromosomer.
nukleotid	Byggstenar i DNA bestående av ett socker, en eller flera fosfatgrupper och en kvävebas. Människans arvs massa består av cirka tre miljarder baspar.
-omik	Samlingsnamn för olika metoder för forskning av uttrycket av hela arvsanlaget (genomik), samtliga proteiner (proteomik) eller hela ämnesomsättningen (metabolomik) i en cell, vävnad eller individ.
individ Anpassad medicin	Planering av eller riskbedömning för medicinsk vård och behandling eller förebyggande åtgärd utifrån individuella egenskaper, såsom förändringar i ärftliga egenskaper eller i cancervävnadens arvsanlag. (<i>personalized medicine</i>)
referensgenom	Uppbyggnaden av nukleotiderna i ett känt genom mot vilken det analyserade genomet jämförs.
RNA	Ribonukleinsyra. Enkelsträngade molekyler som bland annat förmedlar koden för proteinstrukturen från DNA (budbärar-RNA). Cellerna innehåller olika typer av RNA-molekyler med olika funktioner.
SNP	Variation i ett enstaka baspar i arvsmassan. Beroende på avvikelens position och art kan den orsaka en svår ärftlig sjukdom eller vara helt ofarlig.
cancergenetik	Onkogenetik; metoder för forskning och användning av genetiska variationer som är kopplade till uppkomsten av cancer, för att diagnostisera och klassificera olika cancerformer, välja målinriktad behandling och följa upp cancerpatienter.
variantbeskrivning	Samtliga identifierade variationer i en individs arvsanlag.
referensdatabas	Databas som innehåller alla befintliga data om variationerna i en individs arvsanlag samt variationernas frekvens i populationen och deras betydelse.

1 Inledning

Syftet med denna promemoria är att samråda med intressenter och andra parter för att deras synpunkter ska kunna beaktas vid utarbetandet av de etiska och juridiska principerna för genomcentrumet och utnyttjandet av genomisk information. Promemorian innehåller en allmän beskrivning av de gällande bestämmelserna och de problem som anknyter till dem. Den innehåller också såväl konkreta förslag och modeller för genomförandet som sådana frågor angående genomförandet som behöver lösas under beredningen. Dessutom ingår en preliminär bedömning av konsekvenserna. Remissrundan ordnas i december 2017, och samråd med intressenter och andra parter pågår även under den fortsatta beredningen. Beredningen av regeringens proposition till ett förslag till en lag om genom ska framskrida så att propositionen sänds på remiss våren 2018 och lämnas till riksdagen hösten 2019.

Regeringen fattade i april 2017 beslut om att det i Finland ska inrättas ett genomcentrum och ett nationellt cancercentrum. Eftersom forskning som använder sig av genominformation utförs främst inom ramen för biobanker innebär detta att också verksamheterna vid de offentliga biobankerna ska bli effektivare och att ett effektivt samarbete med genomcentret ska säkerställas. Regeringens budgetanslag till dessa insatser uppgick till sammanlagt 17 miljoner euro åren 2017–2020. Syftet är att Finland ska bli ett föregångarland och en internationellt efterfrågad samarbetspartner för hälso- och sjukvård, spetsforskning och innovationsverksamhet där man tillgodogör sig genominformation.

Regeringens insatser verkställer vägkartan för tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen. Som en del av detta arbete tog en av Social- och hälsovårdsministeriet (SHM) tillsatt arbetsgrupp (STM098:00/2014) fram ett förslag till en nationell genomstrategi. I förslaget lade arbetsgruppen fram de centrala åtgärderna för effektiv användning av genominformation till godo för människornas hälsa inom hälso- och sjukvården och i beslutsfattande som främjar hälsa och välbefinnande samt inom forskning och produktutveckling. Ett av förslagen handlade om att inrätta ett genomcentrum. Genomcentrumet ska inrättas genom lag och dess uppgift är bland annat bygga upp och utveckla en nationell genomdatabas. På grund genominformationens art ska behörig användning av den tryggas genom lag.

Social- och hälsovårdsministeriet bereder och verkställer regeringens insatser i samarbete med arbets- och näringsministeriet, undervisnings- och kulturministeriet och de övriga förvaltningsområdena och aktörerna (sjukvårdsdistrikten, högskolorna, expertinstituten). SHM tillsatte för beredningen och verkställandet den 12 oktober 2016 en arbetsgrupp som fick i uppdrag att utarbeta ett förslag till inrättande av ett genomcentrum och korrekt användning av genominformation. Dessutom ska arbetsgruppen lägga fram ett förslag till verksamhetsmodell för en nationell genomdatabas och för tjänster för tolkning av gentester. Arbetsgruppen ska också

föreslå strukturer och processer för genomcentrumets övriga funktioner i syfte att möjliggöra effektivt utnyttjande av genominformation inom hälso- och sjukvården, inom beslutsfattande som främjar hälsa och välbefinnande samt inom forskning och produktutveckling. Arbetsgruppens mandat löper ut den 31 december 2017.

Beredningen av genomcentrumprojektet, genomdatabasen och lagstiftningen om genomet sker i öppen samverkan med aktörer på området. År 2017 ordnade arbetsgruppen följande tre möten för intressenter: aktörer inom forskning (31 oktober), intressenter i biobanks- och cancercentrumprojekten (1 november) och företag (10 november). SHM ordnade dessutom två diskussionsmöten för allmänheten, det första i Helsingfors den 11 oktober och det andra i Uleåborg den 7 november. Genomcentrumprojektet presenterades också på läkardagarna i östra Finland i Kuopio den 26–27 september. En statsbidragsavlönad expert ska planera verksamhetsmodellerna för genomcentrumets viktigaste uppgifter. SHM har dessutom anställt en projektinformatör som sköter kommunikationen. För närvarande pågår också rekryteringen av en specialist som ska bygga upp IKT-funktionerna för genomcentrumet.

2 Lag om genom

Arbetsgruppen för ett genomcentrum föreslår att Finland ska få en ny speciallag som föreskriver om hantering och behandling av genominformation (*lag om genom*).

Lagförslaget ska skapa den rättsliga grunden för inrättandet av ett nytt expertorgan, ett genomcentrum, och föreskriva om dess uppgifter. Genomcentrumets myndighetsuppdrag ska utgå från 2 § 3 mom. i grundlagen enligt vilken all utövning av offentlig makt ska bygga på befogenheter föreskrivna i lag som stiftats av riksdagen. Genomcentrumets lagstadgade huvudsakliga uppdrag ska vara att som registeransvarig upprätthålla och administrera en nationell central genomdatabas över befolkningen, i vilken genomiska data med olika ursprung (t.ex. från vård och behandling av patienter, biobanksverksamhet, medicinsk forskning eller genomtjänsteleverantörer) lagras på ett enhetligt sätt för olika syften i enlighet med Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävande av direktiv 95/46/EG (allmän dataskyddsförordning).

Det ska vara möjligt att behandla digitaliserade genomiska data som lagrats i genomdatabasen på genomcentrumet så att speciellt information om varianter i enlighet med den allmänna dataskyddsförordningen kan kombineras med tillämpliga uppgifter i riksomfattande register inom social- och hälsovården på det sätt som i propositionen till lag om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården föreslås om bland annat användningstillstånd och informationssäkra driftmiljöer. Utlämnandet av uppgifter till tredje man begränsas av

lagpropositionen och av den gällande lagstiftningen samt villkoren för användning av informationen och den övriga tillträdeshanteringen. Dessutom ska vissa användare, under genomcentrets översyn, kunna få begränsad insyn i företrädesvis anonym referensinformation på populationsnivå som lagrats i genomdatabasen, förutsatt att användarna identifierar sig på ett tillförlitligt sätt. Informationsleverantörerna, och eventuellt även individerna själva, ska få åtkomst till den information som de begärt eller levererat, kunna administrera användningen av informationen samt hantera genomisk information på den plattform och med de verktyg som genomcentrumet tillhandahåller. Genomcentrumets variationsdatabas ska vara uppkopplad mot internationella databaser.

Om genominformationen behandlas på föreslaget sätt av en ny registeransvarig, det vill säga genomcentrum, kräver det att grunderna för behandlingen av personuppgifter ska föreskrivas i lag. Dessutom behövs det utveckling av samtyckeshantering på riksomfattande nivå, så att genominformation om en individ kan användas för dennes släktingar eller lämnas ut till en tillståndsmyndighet som avses i propositionen till lag om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården för användning inom utvecklings- och innovationsverksamhet. Utöver behandling av genominformation i egenskap av en myndighet ska genomcentrum också ha andra uppgifter, som huvudsakligen anknyter till centrumets expertroll. Innehållet och detaljerna i dessa uppgifter behöver inte till alla delar föreskrivas genom lag.

Den föreslagna lagen om genom ska tillämpas på lagring av genominformation i genomdatabasen samt behandling av genominformation på genomcentrumet i den omfattning som dess lagstadgade uppgifter förutsätter för att främja hälsa och välfärd och för att förebygga och behandla sjukdomar. Det ska inte vara tillåtet att använda genomiska data som lagrats i genomcentrumet i syften som anknyter till lagbevakning, brottsundersökning, försäkringsverksamhet, rättsmedicin eller endast fastställande av föräldraskap eller släktskap. Lagen ska inte heller tillämpas på hantering av genomiska data som härrör från embryon eller foster. I lagen om genom ska inte ingå ställningstaganden till enskilda behandlingsformer eller tekniker, men genomcentrum kan i egenskap av sakkunnig delta i debatter på området och medverka vid framtagningen av vårdrekommendationer.

Den föreslagna regleringen är av betydelse för flera av den enskildes grundläggande rättigheter, vilka presenteras nedan i avsnitt 2.2. ”Nuläge och bedömning av lagstiftningen”. Den allmänna dataskyddsförordningen ska tillämpas på behandling av genominformation, avseende lagring och administration av data, eftersom det i väsentlig utsträckning är fråga om behandling av sådana känsliga genetiska uppgifter som definieras i förordningen. I förhållande till dataskyddsförordningen anknyter reglerna om behandling av genominformation speciellt till artiklarna 4 och 9 i förordningen samt ingresserna 34, 35, 53, 71 och 75 som preciserar artiklarna. Enligt arbetsgruppen för genomcentrums bedömning krävs det kompletterande

nationella bestämmelser till dataskyddsförordningen och den nationella allmänna lagstiftningen för att möjliggöra administration, lagring och annan behandling av genominformation på föreslaget sätt. Eftersom behandling av dessa uppgifter på genomcentrum kan innebära betydande risker ska det i den föreslagna regleringen föreskrivas om bedömning av konsekvenserna på det sätt som förutsätts i dataskyddsförordningen.

Arbetsgruppen har bedömt olika alternativ för och risker förknippade med en centraliserad respektive en decentraliserad modell för genomdatabasen. Med beaktande av volymen av den genominformation som ska lagras och med stöd av experternas synpunkter föreslår arbetsgruppen att genomdatabasen ska vara centraliserad och omfattas av adekvata dataskyddsåtgärder. Genominformation utgör känsliga uppgifter och behandlingen av dem är enligt den allmänna dataskyddsförordning förknippad med hög risk och förutsätter betydande satsningar i datasäkerheten. För genominformationen ska det i Finland byggas en nationell miljö för lagring och behandling där man tagit hänsyn till fysisk datasäkerhet, cybersäkerhet samt bästa praxis och tekniska lösningar inom IKT och där man i driften utnyttjar olika användar- och maskincertifikat och loggbokföring. Avgörande för användbarheten av en nationell centraliserad miljö är att de som använder informationen ska få tillgång till de verktyg som de behöver för behandling av genominformationen samt uppkoppling mot internationella databaser. Det centraliserade nationella genomdatalagret kan med fördel jämföras med det nationella patientdataarkivet Kanta.

2.1 Bakgrund och motivering

Användningen av genomisk information för att vårda och behandla patienter och förebygga sjukdomar avspeglar den tekniska utvecklingen och framtiden inom medicin. Finland ska vara med om den internationella utvecklingen, men det saknas beslut om på vilket sätt och i vilken omfattning det ska ske. Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte för tiden 1.9.2014–30.4.2015 en arbetsgrupp (STM098:00/2014) som utarbetade ett förslag till en nationell genomstrategi, inklusive förslag till de viktigaste åtgärderna för att genominformationen ska utnyttjas effektivt i Finland 2020. Enligt strategiförslaget är befolkningens förtroende en viktig förutsättning för att målen för individualiserad medicin ska kunna uppnås. Bristfällig lagstiftning, otydligheter och varierande tolkningar kan begränsa utnyttjandet av genominformation och göra människor mindre benägna att stödja de förestående förändringarna. Arbetsgruppen föreslog att eventuella utvecklingsbehov i lagstiftningen ska identifieras när strategin verkställs, samtidigt som ny lagstiftning ska beredas för användning av genominformation och inrättande av ett genomcentrum. Enligt målsättningen ska den finländska lagstiftningen möjliggöra individualiserad medicin.

Den normativa utgångspunkten för regleringen är att specialbestämmelser ska utfärdas om ärenden som regleras genom allmän lag endast om det är absolut nödvändigt. Inom Europeiska

unionen har man länge förhållit sig avvisande till undantags- och specialbestämmelser om genetiska uppgifter. En expertgrupp som tillsatts av kommissionen föreslog 2004 att genetisk information juridiskt skulle omfattas som en del av hälsoinformation överlag. Enligt arbetsgruppen ska genetisk information juridiskt ses som ett slags hälsouppgifter (25 *Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing*). Specialbestämmelser ansågs vara godtagbara endast i det fall att de svarade på farhågor hos befolkningen. Samtidigt bör befolkningens kunskap om genetik stärkas för att säkerställa att människor kan fatta beslut i vardagen utifrån tillräcklig information om de möjligheter som tekniska lösningar erbjuder.

Detta förhållningssätt finns också i EU:s allmänna dataskyddsförordning. Enligt förordningen ska på behandlingen av genetiska uppgifter tillämpas samma dataskyddsprinciper som på andra personuppgifter om hälsa. Enligt dataskyddsförordningen definieras genetiska uppgifter som en typ av personuppgifter som hänför sig till en persons hälsotillstånd, och därför ska de alltid anses höra till en persons hälsouppgifter. Detta utesluter inte möjligheten att införa nationella villkor för eller begränsningar på behandlingen av genetisk information eller hälsouppgifter. Om dessa särskilda och lämpliga åtgärder för skydd av fysiska personers grundläggande rättigheter och personuppgifter ska föreskrivas i den nationella lagstiftningen på ett sådant sätt att det fria flödet av personuppgifter (inkl. genominformation) inom unionen inte försvåras.

Den nya lag om genom som arbetsgruppen för genomcentrum föreslår ska innehålla bestämmelser om både en ny myndighetsaktör och denna aktörs behandling av genominformation. Den föreslagna nya lagen kompletterar således den övriga lagstiftningen och ska med andra ord tillämpas utöver de allmänna lagarna och inte i stället för dem. Lagen ska säkerställa skyddet av genetisk information och främja relevant användning av informationen i enlighet med dataskyddsförordningen. Inrättandet av en ny registeransvarig och en centraliserad genomdatabas, som ska höra till den registeransvariges lagstadgade uppgifter, kräver nya bestämmelser bland annat om syftet med registret. Genomcentrum ska ha en lagstadgad grund för registerföring, särskilt vid överföring av sekretessbelagda personuppgifter till genomcentrum från myndigheters personregister (t.ex. patientregister) över en teknisk anslutning. Genominformation ska också kombineras med andra uppgifter i riksomfattande register inom social- och hälsovården.

På grund av genominformationens art har det vid beredningen av lagen om genom varit nödvändigt att ta hänsyn till de allmänna begränsningarna av de grundläggande rättigheterna samt grundlagsutskottets avgörandepraxis. Grundlagsutskottet har i sina avgöranden betonat regleringen av skyddet av personuppgifter med avseende på syftet med registreringen, innehållet i personuppgifterna om de registrerade, den tillåtna användningen av uppgifterna, kriterierna för utlämnande av uppgifter, lagringstid och den registrerades rättsskydd. I enlighet med utskottets avgörandepraxis ska bestämmelserna fokusera på skyddet av personuppgifter mot missbruk,

såsom obehörig åtkomst och användning. Kravet på bestämmelser i lag har avvägts mot både Finlands internationella åtaganden och reglering som utgår från individens samtycke.

2.2 Nuläge och bedömning av lagstiftningen

Behandling av genominformation

Finland har för närvarande ingen lagstiftning uttryckligen om genominformation, men däremot finns det flera normgivande bestämmelser i allmänna lagar och speciallagar. Sammantagna bildar de en enhetlig rättsordning som styr framtida lagstiftning.

En central fråga för den juridiska bedömningen av genomisk information är dess karaktär av personuppgift. Genominformationen är förknippad med de unika individuella dragen i den genetiska profilen som gör att det går att identifiera individer utifrån informationen om hela genomet. Av dessa helgenomdata kan man avläsa individens medfödda egenskaper, som härkomst, etnicitet, släktförhållanden, kroppsfunktioner, kroppens uppbyggnad samt genetiska orsaker till sjukdomar och sjukdomsdisposition. Största delen av genomet är identiskt hos alla individer. Det är variationer i genomet som ger upphov individuella egenskaper, när man ser på den sammantagna arvsmassan. Detta innebär att när man behandlar en sektion av genomet – till exempel en exomsekvens, en enskild gen eller enstaka genförändringar – så behandlar man samtidigt en sektion av den medfödda delen av identiteten. Information om en genomvariation i populationen har nödvändigtvis ingen identifierande funktion, om det inte är fråga om en extremt sällsynt sjukdom. Allmänt taget varierar graden av identifierbarhet i genomisk information, vilket förutsätter att den juridiska bedömningen samt de därav följande organisatoriska och tekniska skyddsåtgärderna anpassas till denna variation. Det bör noteras att nuvarande tekniska lösningar saknar metoder för att effektivt anonymisera genominformation avseende hela arvsanlaget, med andra ord är det inte möjligt att bryta kopplingen mellan genominformation och individen. Däremot går det att göra variationsinformationen fullständigt anonym, så att det omöjligt att identifiera en fysisk person utifrån informationen. Graderna av identifierbarhet och genominformationens känsliga natur påverkar kraven på informationssäkerhet.

Behandling av genominformation berör inte enbart skyddet för personuppgifter. På nivån för de grundläggande rättigheterna regleras den utifrån skydd för privatlivet och personlig integritet. En essentiell grundläggande rättighet avseende behandling av genominformation är förbudet mot all slags diskriminering, som är inskrivet i internationella konventioner om mänskliga rättigheter och i Europarådets konvention om skydd av mänskliga rättigheter och mänsklig värdighet vid biologiska och medicinska tillämpningar (ETS 164, 1999, Oviedo-konventionen) samt i EU:s stadga om de grundläggande rättigheterna (EGT C364/01) och Finlands grundlag.

Oviedo-konventionen om biomedicin trädde i kraft 1 december 1999. Den ska skydda individens rättigheter mot missbruk av biomedicinska tekniker, inklusive humangenetik. I konventionen

ingår bestämmelser om skyddet för individen vid medicinska undersökningar, individens rätt till integritetsskydd och rätt till insyn i hälsouppgifter, individens ärftliga egenskaper samt individens samtycke till medicinska ingrepp. Skyldigheten att informera den som är föremål för undersökning gäller även vid sekundär användning av forskningsdata. Enligt konventionen ska vetenskaplig forskning bedrivas fritt, men individens intresse och välbefinnande ska gå före samhällets och vetenskapens intressen. Konventionen har införts i den nationella lagstiftningen genom lagen om sättande i kraft av de bestämmelser som hör till området för lagstiftningen i konventionen angående skydd av de mänskliga rättigheterna och människans värdighet med avseende på tillämpningen av biologi och medicin och de därtill fogade tilläggsprotokollen om förbud mot kloning av människor och om transplantation av organ och vävnader av mänskligt ursprung (884/2009). Konventionen kompletteras av flera tilläggsprotokoll av vilka de viktigaste med avseende på behandling av genomisk information är tilläggsprotokollet om forskning från 2005 (CETS 195) samt tilläggsprotokollet om genetisk analys som inte ännu vunnit laga kraft. Europarådet har också utfärdat rekommendationer om användning av data från genetiska test vid försäkringsverksamhet (CM/Rec(2016)8) och riktlinjer för biobanksforskning (CM/Rec(2016)6).

Med tanke på skyddet för genominformation utgör EU:s stadga om de grundläggande rättigheterna den primära rättskällan för bedömning av huruvida behandlingen av genominformation sker i enlighet med de grundläggande rättigheterna. En av de essentiella grundläggande rättigheterna är skyddet av personuppgifter som föreskrivs i artikel 8. Artikeln utgår från artikel 8 (rätt till skydd för privat- och familjeliv) i Europeiska konventionen om skydd för de mänskliga rättigheterna och Europarådets konvention om skydd för enskilda vid automatisk databehandling av personuppgifter (FördrS 36/1992, dataskyddskonventionen). Skyddet för genomisk information är därmed nära förknippat med artikel 7 (respekt för privatlivet och familjelivet) i stadgan om de grundläggande rättigheterna enligt vilken var och en har rätt till respekt för sitt privatliv och familjeliv. Till de essentiella grundläggande rättigheterna hör även artikel 3 om människans rätt till integritet. Enligt den har var och en rätt till fysisk och mental integritet. Med stöd av artikel 21 i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna är all diskriminering speciellt på genetiska grunder förbjuden i alla medlemsstater.

Enligt 6 § i Finlands grundlag är alla lika inför lag och alla ska bemötas som jämlika individer. Förbudet mot diskriminering inbegriper också särbehandling på grund av genomisk information. I 7 § föreskrivs om rätten till liv, personlig frihet och integritet. Denna rätt anses skydda såväl den fysiska friheten som individens fria vilja och självbestämmanderätt. Enligt 10 § är vars och ens privatliv, heder och hemfrid tryggade och närmare bestämmelser om skydd för personuppgifter utfärdas genom lag.

Bestämmelser om skyddet för personuppgifter finns i personuppgiftslagen (523/1999) och därmed behövs inga ytterligare bestämmelser om de frågor som redan omfattas av personuppgiftslagen. Personuppgiftslagen är en allmän lag som föreskriver om insamling,

lagring, användning, utlämnande och annan behandling av personuppgifter, och den befäster skyddet för privatlivet enligt 10 § 1 mom. i grundlagen. Genom den genomförs också Europarådets dataskyddskonvention samt Europaparlamentets och rådets direktiv 95/46/EG om skydd för enskilda personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter (personuppgiftsdirektivet). Enligt 3 § i personuppgiftslagen avses med personuppgifter alla slags anteckningar som beskriver en fysisk person eller hans egenskaper eller levnadsförhållanden som kan hänföras till honom själv eller till hans familj eller någon som lever i gemensamt hushåll med honom. Behandling av de känsliga personuppgifter som avses i 11 § (inklusive genomisk information) är i princip förbjuden utom vid de undantag som definieras i 12 §. Bestämmelserna i personuppgiftslagen gäller information avseende personer som kan identifieras eller individualiseras. Dessutom ska behandlingen av personuppgifter ge upphov till ett personregister. Sådana register som innehåller genomisk information är bland annat olika patientregister och forskningsregister. Vid behandling av personuppgifter, inklusive genominformation, gäller de allmänna principerna för behandling av personuppgifter enligt personuppgiftslagen, såsom sekretess och tystnadsplikt.

På sekretess och utlämnande av genomisk information som finns i myndigheters register (t.ex. patientregister) tillämpas i regel 24 § 25 punkten i lagen om offentlighet i myndigheternas verksamhet (621/1999, offentlighetslagen). Denna bestämmelse kompletteras av 13 § i lagen om patientens ställning och rättigheter (785/1992, patientlagen) och 23 § i lagen om medicinsk forskning (488/1999, forskningslagen). Offentlighetslagen är en allmän lag som reglerar offentligheten av myndigheternas handlingar, kommunikation och god informationshantering och verkställer den rätt att ta del av offentliga handlingar som föreskrivs i 12 § 2 mom. i grundlagen. Enligt 28 § i offentlighetslagen är det vidare möjligt att en myndighet i enskilda fall kan bevilja tillstånd att ta del av en sekretessbelagd handling för vetenskaplig forskning eller statistikföring eller för ett sådant planerings- eller utredningsarbete som en myndighet utför, om det är uppenbart att de intressen som sekretessplikten är avsedd att skydda inte kränks om uppgifter lämnas ut. Bestämmelsen i 28 § kan inte direkt tillämpas på lagring av genominformation i genomcentrum, eftersom det inte är fråga om att den registeransvarige överlåter uppgifter i ett enskilt fall.

Särskilda bestämmelser om behandling och utlämnande av patientuppgifter från vården (inkl. genominformation) finns i hälso- och sjukvårdslagen (1326/2010), patientlagen och lagen om behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården (159/2007). Den rättsliga grunden för behandling och lagring av genomisk information i vårdrelationer bygger på den registeransvariges lagstadgade skyldighet. Visserligen krävs det patientens informerade samtycke (som kan formuleras fritt och även ges muntligt) för det medicinska ingrepp som behövs för framtagning och behandling av genominformationen. Om syftet med interventionen är att ta fram genominformation för att kunna ställa en prognos för patientens sjukdom eller utreda om patienten är smittbärare eller har anlag för en sjukdom, ska patientens samtycke

dokumenteras genom att exempelvis anteckna det i patientdatasystemet. Patienterna ska ges relevant förhandsinformation om gentestetets syfte, natur och konsekvenser. Prognostester ska vara kopplade till lämplig genetisk vägledning. Vägledningens form och omfattning beror på konsekvenserna av gentestetets resultat och deras betydelse för den berörda individen och dennes familj.

Endast yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården eller andra som arbetar vid en verksamhetsenhet för hälso- och sjukvård eller utför uppdrag för dem får behandla genomisk information i samband med vård och behandling (13 § i patientlagen). Enligt 4 § i förordningen om journalhandlingar får de som deltar i vården av en patient eller i anslutande uppgifter hantera journalhandlingar endast i den omfattning som deras arbetsuppgifter och ansvar förutsätter. De har inte ens rätt att bläddra i andra uppgifter om samma patient eller om andra personer. För överföring av genomisk information mellan registeransvariga inom hälso- och sjukvården krävs i regel ett informerat skriftligt samtycke av patienten. Om undantag till kravet på samtycke föreskrivs i 13 § i patientlagen och i flera särskilda bestämmelser. Exempelvis med stöd av hälso- och sjukvårdslagen är det möjligt att personer som deltar i vården och behandlingen av en patient kan använda journalhandlingar inom den kommunala primärvården och specialiserade sjukvården för dem som bor inom området för en samkommun för ett sjukvårdsdistrikt. Uppgifterna får dock användas endast i den omfattning som vården och behandlingen kräver. Patienten har rätt att förbjuda att uppgifter som har registrerats av en annan verksamhetsenhet används. Patienten får förbjuda användningen av uppgifter och återta ett sådant förbud när som helst (9 § 2 mom. i hälso- och sjukvårdslagen). Genominformationen ska strykas från patientjournalerna när den lagstadgade lagringstiden har gått ut eller när uppgifterna inte längre behövs, om inte patienten har gett sitt skriftliga samtycke till eller lagen undantagsvis möjliggör att genominformationen lagras under en längre tid eller tillgodogörs i ett annat syfte. Med andra ord krävs det patientens skriftliga samtycke till eller en lagstadgad grund för lagring av genominformation i en genomdatabas eller annan behandling av informationen vid genomcentrumet. Däremot är patientens informerade och uttryckliga samtycke ett absolut kriterium för att genominformation ska kunna lämnas ut för innovations- och utvecklingssyften.

Genom införandet av klientuppgiftslagen har man inom hälso- och sjukvården övergått till att använda riksomfattande informationssystemstjänster (Kanta-tjänster). Kanta-systemet innehåller uppgifter om över 5,5 miljoner personer (inkl. avlidna). I tjänsten ingår omfattande samtyckesrutiner och varje medborgare har kontroll över sina uppgifter. Tack vare systemet behöver inte samma information sparas flera gånger och uppgifterna förmedlas mellan aktörerna genom de centraliserade datalagren. Samtliga aktörer inom hälso- och sjukvården har genomgått certifiering, kommunikationsförbindelserna är krypterade, de yrkesutbildade personerna inom hälso- och sjukvården har identifierats och den fysiska informationssäkerheten har säkrats. År 2016 beredde social- och hälsovårdsministeriet ett utkast till regeringens proposition om lag om elektronisk behandling av kunduppgifter inom social- och hälsovården (kunduppgiftslag) och

vissa andra lagar. Kunduppgiftslagen ska ersätta den gällande klientuppgiftslagen. I lagutkastet fastställs hur kunduppgifter inom social- och hälsovården ska behandlas som en riksomfattande process. Enligt lagförslaget ska behandlingen av kunduppgifter grunda sig på lagstiftningen, en kund- eller vårdrelation och behörigheter som beviljats yrkesutbildade personer inom social- och hälsovården enligt deras arbetsuppgifter samt på kundens samtycke och rätt att förbjuda användning av uppgifterna. Genom förslaget till kunduppgiftslag ska till den nuvarande klientdatalagen fogas bestämmelser som också möjliggör för medborgarna att i ett datalager för egna uppgifter föra in sina uppgifter och information som ett program för uppgifter om välbefinnande producerat. Registeransvarig för detta datalager är Folkpensionsanstalten. Enligt målsättningen ska kunderna kunna föra in personuppgifter via internet, olika kontaktplattformar eller mobila lösningar. En person kan ge sitt samtycke till att en tjänstetillhandahållare i en vårdrelation får använda sådana uppgifter om en kunds välbefinnande som finns i datalagret för egna uppgifter. Genom datalagret för egna uppgifter ska det också vara möjligt att överlåta egna vårduppgifter för sekundär användning, såsom forskning eller utveckling och innovation. I samband med reformen av klientuppgiftslagen har det förts en ingående diskussion om vem som ska kunna använda Kanta-tjänsterna. I framtiden är det möjligt att denna rätt ges till bland annat genomcentrum, leverantörerna av genominformation samt enskilda individer genom datalagret för egna uppgifter.

I Finland omfattas invasiv medicinsk forskning, inklusive behandling av genomisk information, av forskningslagen vars grundval är de mänskliga rättigheterna som är manifesterade i Oviedokonventionen. Inom medicinsk forskning får genominformation tas fram och bevaras endast i ett specifikt forskningsprojekt och i ett specifikt syfte. Det kräver också att personen som är föremål för studien frivilligt ger sitt informerade samtycke till ingreppet och att forskaren gör en etikprövning innan forskningen inleds. Samtycket avser i princip både deltagande i studien och behandling av de personuppgifter som uppkommer i samband med den. Om den registeransvarige byts så att till exempel genomcentrum blir ny registeransvarig, krävs det ett nytt samtycke som även bör täcka alla tilltänkta nya användningsändamål. Studiepersonen ska kunna begränsa behandlingen av uppgifterna till specifika ändamål och förbjuda att uppgifterna lämnas ut till andra registeransvariga, som till exempel genomcentrum.

Biobankslagen (688/2012) innehåller särskilda bestämmelser om behandling av genomisk information som en del av proverna i biobanken och om utlämnande av information för biobanksforskning. Enligt biobankslagen är det tillåtet att använda omfattande samtycke i biobanken, vilket gör det möjligt att lämna ut material från biobanken (inkl. genomisk information) till sådana forskningsprojekt inom biobankens forskningsområde som preciseras först vid tidpunkten för utlämnandet. Eftersom EU:s allmänna dataskyddsförordning ställer striktare krav på samtycke jämfört med de gällande kriterierna i de finländska biobankerna pågår för närvarande en översyn av reglerna om samtycke i biobankslagen. Lagen ska möjliggöra att genomcentrum kan bevara genominformation i sin databas utifrån ett uppdragsavtal, men avtalet

ska inte ge genomcentrum rätt att självständigt behandla informationen och till exempel lämna ut information för terapeutiska syften. Att genomisk information lagras i databasen hos en ny registeransvarig, det vill säga genomcentrum, kräver en närmare bedömning av de juridiska grunderna för behandlingen av informationen, precis som vid all annan medicinsk forskning.

EU:s allmänna dataskyddsförordning börjar tillämpas den 25 maj 2018. Förordningen är direkt tillämplig i Finland. Principerna för dataskyddet enligt dataskyddsförordningen ska gälla all information som rör en identifierad eller identifierbar fysisk person. Förordningen föreskriver om skyddet för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter (inkl. genomisk information) och om det fria flödet av sådana uppgifter. Förordningen syftar till att säkra en enhetlig och hög skyddsnivå för fysiska personer och säkerställa det fria flödet av personuppgifter inom unionen. Justitieministeriet har tillsatt en arbetsgrupp för det nationella genomförandet av allmänna dataskyddsförordningen. Arbetsgruppen ska bland annat bereda ett förslag till lagstiftning inom ramen för den nationella handlingsfriheten och utarbeta ett förslag till en allmän lag. Samtidigt ska bland annat den gällande personuppgiftslagen hävas. I framtiden ska aktörerna kunna tillämpa dataskyddsförordningen och den nationella dataskyddslagen samtidigt med speciallagstiftningen om behandling av genominformation.

Utnyttjandet av genomisk information ska även granskas ur ett bredare perspektiv som en del av det nationella systemet för utnyttjande av hälsuppgifter där den föreslagna lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården kommer att spela en viktig roll. Syftet med propositionen är att skapa tidsenliga och enhetliga förutsättningar för att de kunduppgifter på personnivå som uppkommer i samband med serviceverksamheten inom social- och hälsovården samt andra personuppgifter som gäller hälsa och välfärd ska kunna användas för statistikföring, forskning, utvecklings- och innovationsverksamhet, undervisning, informationsledning, myndighetsstyrning och myndighetstillsyn samt för myndigheternas planerings- och utredningsuppgifter. Genom de föreslagna lagarna förenhetligas den samlade lagstiftning som styr användningen av kunduppgifter inom social- och hälsovården samt andra personuppgifter som gäller hälsa och välfärd. Användningstillstånd som gäller uppgifter av detta slag ska enligt propositionen i fortsättningen beviljas centraliserat av Tillståndsmyndigheten för social- och hälsovårdsuppgifter, det ska upprättas ett centraliserat system för hantering av förfrågningar om uppgifter för behandlingen av tillstånd och förfrågningar om uppgifter och det ska utformas informationssäkra driftmiljöer och anslutningar för de uppgifter som lämnas ut enligt tillstånden. I propositionen har hänsyn tagits till integrationen inom social- och hälsovården, den kraftfulla inverkan som digitaliseringen har på den elektroniska behandlingen av kunduppgifter samt de dataskydds- och informationssäkerhetskrav som behandlingen ska uppfylla. Samtidigt har den tekniska utvecklingen skapat nya möjligheter att behandla känsliga kunduppgifter och att för tillåtna användningsändamål samköra dem med andra personuppgifter på ett sätt som bättre än tidigare tryggar skyddet av kundernas personuppgifter och deras tillitsskydd.

Reglering av gentest

Finland har inga särskilda regler för gentest. Finland har undertecknat men inte ratificerat tilläggsprotokollet till Oviedokonventionen gällande genetiska tester för hälso- och sjukvårdsändamål. Dessutom är tilläggsprotokollet inte internationellt giltigt eftersom det fortfarande saknar ett ratifikationsinstrument. Republiken Tjeckien har som sista land meddelat att den ska ratificera tilläggsprotokollet, som därmed inom kort kommer att börja gälla internationellt. Att Finland undertecknat tilläggsprotokollet har i sig ansetts innebära att de centrala delarna av bland annat vår lagstiftning om hälso- och sjukvård och medicinsk forskning är förenliga med bestämmelserna i tilläggsprotokollet. Å andra sidan innehåller protokollet bestämmelser som tills vidare saknas i den nationella lagstiftningen, om bland annat kvalitetskraven på genetiska tjänster, det vill säga genetisk analys, laboratorier och serviceleverantörer. Regleringen av genetiska analyser har i Finland skett med andra, mjukare metoder, såsom frivillig ackreditering för laboratorier.

Enligt tilläggsprotokollet är predikativa genetiska test tillåtna endast för hälso- och sjukvårdsändamål eller för forskning. De ska också alltid kombineras med genetisk vägledning (artikel 8). Var och en har rätt att få tillgång till all den information om sin hälsa som inhämtats genom genetiska tester. En person önskan att inte bli informerad ska respekteras (artikel 16). Om resultaten av ett gentest kan vara relevanta för familjemedlemmar ska den testade personen informeras om detta (artikel 18). Enligt tilläggsprotokollet är det också möjligt att utföra gentest på tidigare utvunnet biologiskt material om det inte på ett rimligt sätt är möjligt att kontakta personen själv ifall analysen ska göras till fördel för familjemedlemmar. I sådana fall kan lagen i enlighet med proportionalitetsprincipen tillåta gentest förutsatt att den förväntade nyttan annars uteblir och att det inte är möjligt att skjuta upp testet. Lagen ska ändå ta hänsyn till att givaren av det ursprungliga biologiska materialet eventuellt har motsatt sig användningen av materialet för sådana analyser (artikel 14).

Tilläggsprotokollet om genetiska test täcker till relevanta delar också gentest till vanliga konsumenter. Dessa test regleras i Finland huvudsakligen genom konsumentskyddslagstiftningen. När konsumenten och tillverkaren står i direkt kontakt med varandra, med andra ord när det är fråga om marknadsföring direkt till konsumenten (*Direct-to-consumer, DTC*), gäller den nationella konsumentskyddslagstiftningen som utgår ifrån säkerställande av produktsäkerheten och förhindrande av vilseledande marknadsföring. För att företag som levererar genomtjänster ska få behandla genomisk information krävs alltid individens samtycke. Om företagen vill överlåta informationen till genomcentrum för något ändamål, ska samtycket omfatta även denna möjlighet. Förhållandet mellan genomcentrum och företagsvärlden måste fastställas i den föreslagna lagen om genom.

EU-regleringen av genetiska test harmoniserades 2017 när Europeiska unionens råd och parlament antog nya förordningar om medicintekniska produkter (MDR) och om medicintekniska produkter för in-vitro diagnostik (IVDR). IVDR införs i sin helhet i den nationella lagstiftningen 2022. MDR och IVDR innehåller bestämmelser i synnerhet om kraven på produkter (inkl. genetiska test) och kontrollen av produkterna. I artikel 4 i IVDR föreskrivs om genetiska tester bland annat att det under vissa förutsättningar ska säkerställas lämplig tillgång till rådgivning. Vad denna skyldighet innebär är tillsvidare öppet och den kommer att endast omfatta gentester som utförs inom hälso- och sjukvården och för medicinska ändamål. Sannolikt kommer den inte att gälla direktkontakt mellan tillverkaren av testet och konsumenten utan uppdrag från hälso- och sjukvården. Genom bestämmelserna i artikeln kan medlemsstaterna ge patienterna ett mer omfattande och detaljerat skydd.

Trots de utförliga bestämmelserna om genetiska tester finns det fortfarande många orosmoment gällande testernas exakthet och prognosvärde. Därför har genetisk vägledning ansetts vara nödvändig, även om regleringen av den är bristfällig. Enligt förslaget ska lagen om genom innehålla allmänna krav på genetisk vägledning. Dessa beskrivs närmare i avsnitt 5.

3 Internationell jämförelse

Arbetsgruppen för genomcentrum har jämfört lagstiftningen i länder som har infört sådana institutionella lösningar som motsvarar arbetsgruppens målsättning eller som har planer på tillgodogörande av genomisk information om befolkningen för individualiserad medicin.

I många länder regleras användningen av genomisk information av både en lag om personuppgifter och en lag om hälso- och sjukvården. Många länder saknar uttrycklig lagstiftning om genom. Det är tillåtet att inhämta genomisk information med personens samtycke och i de flesta fall i syfte att diagnostisera en sjukdom. Med samtycke är det också tillåtet att samla in genomisk information för forskning.

I de nordiska länderna, som strukturellt sett kan anses vara de lämpligaste jämförelseobjekten till Finland, har man inlett nationella projekt för genomisk medicin och forskning. I Danmark har det lagts fram förslag till ett nationellt genomcentrum och i Norge till en nationell databas över genvarianter. I Sverige riktas insatserna främst på ett initiativ som ska leverera ett förslag till hur precisionsmedicin kan implementeras nationellt. Utredningen av lagstiftningen fokuserar på Norge, Danmark, Sverige, Frankrike, Tyskland, Schweiz, Nederländerna, Storbritannien, Estland, USA, Kanada och Singapore. Infrastrukturen för tillgodogörande av genomisk information presenteras i korthet nedan.

Norge

Norge lanserade en strategi för individualiserad medicin hösten 2016. Strategin implementeras av hälso- och omsorgsdepartementet. Den omfattar bland annat en rekommendation till inrättande av en nationell databas över anonymiserade uppgifter om ärftliga genvarianter. Databasen ska vara uppkopplad mot utländska databaser. Utöver för beredningen av databasen har man allokerat resurser för etablering av ett nationellt kompetensnätverk. Enligt rekommendationerna ska också cancerregistret utvidgas till att omfatta cancergenomet. I Norge utreds också möjligheter för lagring och hantering av klinisk genominformation för hälso- och sjukvårdsändamål och forskning. I den norska utredningen kartläggs utnyttjandet av genominformation i tekniska tjänster vid universitet eller inom den privata sektorn.

Danmark

Danmark har lanserat en nationell strategi för personlig medicin 2017–2020 och allokerar 100 000 000 DKK (ca 13,5 miljoner euro) till såddfinansiering som syftar till att bygga upp infrastrukturen och genomföra strategin. I framtiden kommer verksamheten att också ha privata medfinansierare, speciellt Novo Nordisk och andra stiftelser. Strategin verkställs av danska hälso- och äldreministeriet och den politiska regionorganisationen Danske Regioner. I Danmark är förvaltningen av hälso- och sjukvården och sjukhusen organiserad på regionnivå. Strategin anger riktlinjerna för utvecklingen av personlig medicin i Danmark och innehåller rekommendationer om etablering av ett nationellt, offentligt finansierat genomcenter för både terapeutiska ändamål och forskning, antingen i eller i närheten av Köpenhamn. En del av funktionerna i genomcentrum ska efter upphandling förläggas till Århus och de övriga regionerna. Funktionerna ska byggas på befintlig kompetens och expertis och med utnyttjande av intressenter inom universiteten, sjukhusen och industrin. Gert Sørensen, tidigare chef för universitetssjukhuset i Århus, ska leda genomcentret. Satsningarna på infrastrukturen för personlig medicin, som sekvenseringskapacitet, it-lösningar och biobanker uppgår redan till 500 000 000 DKK (ca 67 miljoner euro). År 2016 gick fem danska biobanker samman och bildade Bio- and Genome Bank Denmark.

Kärnan i den danska strategin för personlig medicin och i genomcentrets uppdrag är att bygga upp en centraliserad genomdatabas och integrera genominformationen i vården och behandlingen av patienterna med hjälp av elektroniska journaler. Genomsekvenseringen och behandlingen av personuppgifter ska ske inom den offentliga sektorn och informationen ska lagras i nationella informationssäkra molntjänster. Inga beslut om sekvenseringsplattformar eller bioinformatikverktyg har tills vidare fattats. Privata aktörer kan finansiera forsknings- och utvecklingsinsatser men de får inte självständigt använda genomisk information utan avtal. Den offentliga sektorn sköter myndighetsuppgifterna och registerföringen som anknyter till användningen av genominformation. Efter en planeringsfas på cirka fem år kommer genomförandet av hela strategin att ta flera år.

Ett förslag till ändring av den danska hälso- och sjukvårdslagen är för närvarande ute på remiss. I förslaget ingår bestämmelser om genomcentret som hänför sig till genomförandet av strategin. Genomcentret, som ska inrättas som en organisation under hälso- och äldreministeriet, ska främja utvecklingen av personlig medicin genom centraliserad förvaltning. Centret ska bidra till utvecklingen av personlig medicin i samarbete med hälso- och sjukvården, forskningsinstitut och patientorganisationer i Danmark. Det nationella genomcentret ska inrätta och upprätthålla en gemensam nationell databas där informationen samlas och bevaras. Enligt förslaget ska uppgifter lämnas ut från databasen främst för vård och behandling av patienter, men genotypdata och fenotypdata kan tillhandahållas också för forskning. Enligt förslaget ska det vara möjligt att behandla information som finns i genomdatabasen endast om det är nödvändigt för att föregripa en sjukdom, ställa en medicinsk diagnos, vårda eller behandla en patient eller bedriva hälso- och sjukvård och om informationen behandlas under sekretessplikt av en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården. Informationen får också behandlas vid statistisk eller vetenskaplig forskning av samhällelig betydelse och med koppling till vården och behandlingen av en patient. Danmark har jämfört programmet för personlig medicin med motsvarande program inom Genomics England, men anser att det med tanke på den nationella implementeringen är en fördel att ha enhetliga it-system i Norden.

Sverige

I Sverige står det offentligt finansierad nationella projektet *Genomic Medicine Sweden* i startgroparna. Projektet är en satsning i klinisk genomik och bygger på samarbete mellan regionala aktörer (främst universitetssjukhusen). Det leds av Karolinska Institutet som samarbetar med sjukvårdsregionerna och landstingen. Målet för projektet är att under en period på tio år analysera 100 000 prover, primärt av ärftliga sjukdomar och cancer. På längre sikt kommer analyserna att utökas till andra områden såsom komplexa sjukdomar och mikrobiomet. I Sverige pågår också det offentligt finansierade genomikprogrammet Swedish Genomes Program som bygger på tvillingstudier och är integrerat med det nationella genomikprojektet. Inom programmet utarbetas också ett referensgenom som verktyg för genomikforskare och laboratorier inom klinisk genetik.

Sverige har sedan 2006 en lag om genetisk integritet (SFS 2006:351) som gäller bland annat användning av genetiska undersökningar och genetisk information samt genterapi, genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar, fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik och åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa. Lagen förbjuder genetiska undersökningar och genterapi som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv. En genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen. Ett tillstånd för genetisk undersökning får lämnas endast om undersökningen är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom eller annars har särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Vid prövning av tillståndsfrågan ska det beaktas om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller

utesluta en sjukdomsrisk som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling. De som utför undersökningen ska ha den kompetens som behövs och integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden ska vara tillfredsställande. Bestämmelser om patientens självbestämmande och integritet finns också i patientlagen (2014:821) och hälso- och sjukvårdslagen (2017:30). EU:s allmänna dataskyddsförordning kan medföra ändringar i dessa lagar.

Frankrike

Frankrike har sedan 2016 en nationell plan för genomisk medicin 2025 (*Plan France Médecine Génomique 2025*). Planen ska bidra till användningen av genomik vid behandlingen av cancer och sällsynta sjukdomar och även vissa vanliga sjukdomar. Det kräver en kapacitet på cirka 235 000 helgenomsekvenseringar per år. Planen inbegriper dessutom etablering av en referensram av genomisk medicin som kan främja innovation samt skapa tillväxt inom industrin och ekonomin. Målsättningen är att etablera en standardvårdplan och i detta syfte behövs högkapacitetsplattformar för sekvensering som täcker hela landet. De första anslagen för två stora sekvenseringscentrum i Paris och Lyon-Grenoble beviljades 2017. Sammanlagt ska det grundas tolv sekvenseringscentrum och ett centraliserat referenscentrum som stöder innovation inom vårdplanen. Frågor gällande införande av elektroniskt samtycke, rapportering av oväntade fynd och säker överföring av genominformation i en internationell miljö ska lösas senare.

Tyskland

I Tyskland är precisionsmedicin ett av de viktigaste finansieringsområdena inom hälso- och sjukvårdsforskning. Verksamheten regleras inte genom separat lagstiftning, utan den bygger på grundlagen och det konstitutionella personlighetsskydd som är av stor betydelse i Tyskland. Genetiska data som inhämtas inom hälso- och sjukvården regleras genom en lag om genetisk diagnostik. För genetiska test krävs alltid personens samtycke. Enligt lag får endast läkare utföra genetiska test i diagnostiskt syfte och endast läkare som specialiserat sig på humangenetik får utföra predikativa genetiska test. De främsta aktörerna är det tyska cancerforskningscentret (Deutsches Krebsforschungszentrum, DKFZ) och det nationella centret för tumörsjukdomar (Nationales Centrum für Tumorerkrankungen, NCT). DKFZ har en av Europas största andra generationens sekvenseringsenheter, som tillhandahåller sekvenseringstjänster till DKFZ och ett flertal samarbetsparter i Tyskland och utlandet. DKFZ finansieras med offentliga medel.

Schweiz

I Schweiz pågår insatser för etablering av ett forskningsinriktat nationellt nätverk för personlig medicin (*The Swiss Personalized Health Network, SPHN*), med en treårsbudget på 40 000 000 CHF (ca 34 miljoner euro) för samordning av it-lösningar och kliniska data under åren 2017–2020. Ytterligare 40 000 000 CHF ha reserverats för biobanksverksamhet och forskningsprojekt. Målet för det globalt unika initiativet är att skapa en ny nationell infrastruktur för spridning av klinisk information (inkl. genomisk information) mellan universitetssjukhus, forskningsinstitut

och andra organisationer för precisionsmedicin. Nätverket och infrastrukturen bygger på en centraliserad modell, en lagstiftning med regionala skillnader samt tre nationalspråk (tyska, franska och italienska), vilket innebär svårigheter vid utförandet. Målsättningen är att det ska uppstå lokala informationssäkra forskningsmiljöer som på lång sikt ska skaffa sin finansiering själv. Den genominformation som genereras inom nätverket lagras hos de regionala kompetenscentren för klinisk bioinformatik vilka är uppkopplade mot forskningssjukhusen och universiteten i nätverket. Nätverkets center för datasamordning stöder och koordinerar kompetenscentren så att det uppstår en nationell forskningsinfrastruktur. Allt detta fungerar som en referensram för andra nationella forskningsprojekt. Data som genereras inom nätverket kan tillhandahållas till enskilda forskares etikprövade projekt. I Schweiz pågår dessutom processen för nationellt införande av harmoniserade normer för omfattande samtycke, som publicerades i januari 2017.

Estland

Den offentligt finansierade forskningsstiftelsen *Estonian Genome Project Foundation* grundades år 2000 för etablering av en populationsbaserad biobank. År 2007 omorganiserades stiftelsen till Estlands genomcentrum under Tartu universitet. Det finansieras av det estniska socialministeriet och utbildningsministeriet. Även forskare är tvungna att betala för att använda data för forskning. Målet för genomcentrumet är att samla in information om 100 000 personer. Allmänhetens tillit till forskningen har börjat öka igen – efter att ha backat något – när undersökningdeltagarna har fått löfte om fler kliniska tjänster och mer befogenheter att administrera sina uppgifter. Infrastrukturen för administration av hälsouppgifter används i Estland av både den offentliga och den privata sektorn och allmänheten litar på att den fungerar. I Estland är det medborgaren som är den juridiska ägaren till hälsouppgifterna och infrastrukturen bygger på att medborgaren digitalt har lämnat ett specifikt och individualiserat samtycke, trots att omfattande samtycke anses vara mer ändamålsenlig. I Estland behövs inget samtycke till forskning som avser anonymiserade data. Dataskyddsförordningen kommer inte att medföra några fundamentala ändringar i principerna för dataskyddet, men Estland kommer att se över processerna för datahantering.

Storbritannien

Den brittiska regeringen lanserade 2013 projektet *100,000 Genomes* som ska skapa ett datalager med 100 000 genom från noga utvalda klienter inom den offentliga sjukvården (National Health Service, NHS). Urvalet omfattar patienter med sällsynta sjukdomar och deras familjemedlemmar samt cancerpatienter. Administratör för datalagret är det statliga företaget *Genomics England*. Målet med projektet, liksom den viktigaste behållningen från det på kort sikt, är snabb diagnostisering av ärftliga sjukdomar genom att genomisk information integreras i hälso- och sjukvården. Projektet ska dessutom ge upphov till ett etiskt och transparent program som grundar sig på samtycke, främja forskning och bygga upp en genomikindustri. Informationen samlas med

frivilligt samtycke från deltagarna. Dessa ska ge ett separat samtycke till att uppgifter får lämnas ut till företag. Försäkringsföretag och direktmarknadsföringsföretag omfattas inte av samtycket.

Dataskydd och nationella intressen är centrala element i projektet. Provernas analyseras av en utomstående leverantör, men analyserna ska utföras på Storbritanniens territorium. Genomics England ingick 2016 samarbetsavtal med det amerikanska företaget Illumina. Genominformationen får behandlas och lagras endast i pseudonymiserad form i en sluten teknisk driftmiljö, i ett bergrum. I praktiken är det fråga om enkelriktad dataöverföring, det vill säga att genominformation kan laddas upp i driftmiljön och behandlas där, men det är inte möjligt att få ut data. Kunderna kan beställa granskningar i materialet, så att en dator behandlar och analyserar data. Det är med andra ord fråga om att sälja svar på kundernas frågor.

Nederländerna

I Nederländerna finns ingen egentlig nationell infrastruktur för genomforskning. Visserligen har man startat ett initiativ för hälsoforskning som bygger på befintlig infrastruktur. *Hartwig Medical Foundation*, som är en icke-vinstdrivande stiftelse som fokuserar på cancergenomet hos patienter, upprätthåller en genomdatabas och ett sekvenseringscenter som också överlåter data för forskningsändamål. Målet är att bestämma DNA-sekvenserna i prover tagna från patienterna och kombinera resultaten med journalerna. Analysresultaten integreras tillbaka på klinikerna med olika slags lokala lösningar på initiativ av aktörer på fältet och inte av regeringen, vilket är fallet i vissa andra länder. Projektet samarbetar med motsvarande projekt i Frankrike, Storbritannien och Tyskland. Nederländerna håller på att övergå från ett ”opt-out”-system till behandling av personuppgifter utifrån personens samtycke.

USA

President Obama lanserade 2015 programmet *Precision Medicine Initiative (PMI)* som ska samla in hälsoinformation (inkl. genomisk information) om en miljon människor i USA. Hösten 2017 startade inom PMI forskningsprogrammet *All of Us* som också ska samla in genomisk information om en miljon människor i USA. Både PMI och *All of Us* utgår från deltagarnas informerade och frivilliga samtycke. Omfattande samtycke kan användas när det är lämpligt, till exempel vid tillhandahållande av aggregerade data till allmänheten eller av aidentifierade sekundärdata för forskning. De amerikanska reglerna enligt Common Rule gäller inte prover eller data som forskaren inte kan identifiera, och därmed behövs det varken samtycke eller etikprövning för användning av dem för forskning. Efter ändringar som träder i kraft vid ingången av 2018 ska aktörerna regelbundet omvärdera hur identifierbar den genomiska informationen är med nya tekniska metoder. Det avgörande är inte om det finns metoder som möjliggör identifiering, utan om forskaren *de facto* använder metoderna på materialet. Nya tekniska metoder publiceras regelbundet och utifrån bedömningar av dem ges rekommendationer om huruvida studier där sådana metoder används kräver samtycke eller etikbedömning om att inget samtycke behövs. Den första bedömningen kommer att gälla helgenomsekvensering. På

lagstiftningsfältet är innehållet i samtycket på tapeten och det finns ett stort intresse för olika modeller för dynamiskt samtycke. En av de stora frågorna är genomsekvensering av nyfödda och användning av informationen för forskning.

Kanada

Genomics Research and Development Initiative (GRDI) får finansiering från kanadensiska staten för genomforskning. GRDI samarbetar med universitet och den privata sektorn. Den offentliga finansieringen omfattar alla samhällssektorer där genomforskning utnyttjas, det vill säga jordbruk, miljö, fiskodling, skogsbruk och hälso- och sjukvård. Organisationen *Genome Canada* grundades år 2000 med offentliga medel för att fungera som en katalysator för utvecklingen och tillämpningen av genomiska tekniker i Kanada. Den finansierar omfattande vetenskapliga och tekniska banbrytande projekt inom genomik och program för tillämpning av genomik. *Genome Canada* har välutvecklat samarbete med aktörer inom den privata sektorn. Det nationella forskningsfinansieringsorganet i Kanada lanserade ett program för personlig medicin 2012. Programmet leds av *Institute of Cancer Research, Institute of Genetics och Institute of Health Service and Policy Research* i samarbete med ett antal andra institut och nationella aktörer. Dessutom har provinserna egna strategier för precisionsmedicin. Genominformation sprids genom databasen *Canadian Open Genomics Repository* som inrättats för överföring av kliniska genomdata mellan laboratorier. Genominformationen i databasen kan inte hänföras till enskilda individer. Den information som ges ut beskriver alltid bara en genvariant och det går inte att massbeställa uppgifter. Patientorganisationer kan få ut så kallade konsensusdata på aggregerad nivå, men detta ska alltid först godkännas i konsensusgruppen.

Singapore

Singapore valdes med bland jämförelseländerna eftersom det har en ungefär lika stor befolkning som Finland. Landet liknar Finland även på andra sätt, genom att det har en lokal lösning för individualiserad medicin, som avviker från de övriga länderna i Asien. *Genome Institute of Singapore (GIS)* grundades år 2000 som ett nationellt flaggskeppsprojekt inom genomik. Den nationella myndigheten för vetenskap och teknisk forskning (*Agency for Science and Technology Research, A*STAR*) är en av de långvariga finansiärerna av GIS. Institutet har också forskningsprojekt med utländsk finansiering samt samarbetsparter inom industrin. GIS är i dag ett globalt framstående forskningsinstitut som bland annat förfogar över 12 sekvensmaskiner.

4 Genomcentrum

Arbetsgruppen för genomcentrumföreslår att det i Finland inrättas ett nytt kompetens- och expertcentrum – ett genomcentrum

Arbetsgruppen för genomcentrum föreslår att centrumet ska byggas upp kring det kunnande, den expertis, det material och de strukturer som är tillgängliga. Efter att ha gjort en bedömning av

synpunkter relaterade till genomcentrumets myndighetskaraktär, vikten av en nationell lösning, säker finansiering och i synnerhet människornas förtroende föreslår arbetsgruppen att centrumets placering ska fastställas efter att lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården har trätt i kraft.

Genomcentrum ska ha en egen ledningsgrupp och dess fortsatta finansiering ska tryggas genom ett eget budgetmoment. För att genomcentrumet ska placeras på SHM:s förvaltningsområde talar bland annat behovet av specialiserad sakkunskap vid bedömning av tillhandahållande och utnyttjande av genominformation inom hälso- och sjukvården samt för vetenskaplig forskning och innovation inom hälso- och sjukvård. Lagen ska tillämpas på genomisk information som producerats och lagrats inom hälso- och sjukvård, biobanksverksamhet och annan medicinsk forskning. Genomcentrum ska bidra till uppnåendet av fördelar för hälsa och välbefinnande och dess uppgifter är därmed nära förknippade med reformen av verksamhetsmodellerna inom social- och hälsovården. I övriga Norden pågår beredning av genomcentrum eller centraliserade lösningar för hantering av genominformation åtminstone i Norge och Danmark under ledning av respektive hälso- och sjukvårdsministerium.

På lång sikt ska genomcentrumet kunna täcka största delen av sina kostnader med avgiftsbelagd serviceverksamhet och extern finansiering. Centrumet ska handha nationella specialavgifter och myndighetsavgifter, och det är således motiverat att dessa uppgifter efter 2020 finansieras genom ett eget budgetmoment till den del som den avgiftsbelagda verksamheten och externa finansieringen inte täcker kostnaderna. Gällande finansieringen ska en myndighets oberoende ställning beaktas. I lagen om grunderna för avgifter till staten stadgas om när myndigheters prestationer ska vara avgiftsbelagda samt om övriga grunder för avgifterna. Myndighetens avgiftsbelagda serviceverksamhet och beloppen för de avgiftsbelagda offentligt rättsliga prestationerna för genomcentrum ska fastställas senare genom en separat förordning om avgifter. Storleken på de avgifter som uppbärs för offentligt rättsliga prestationen ska motsvara beloppet av statens kostnader för prestationen.

En väsentlig roll vid utnyttjandet av genominformation spelar även andra register inom SHM:s förvaltningsområde. En betydande del av informationen i dessa register är känsliga och kräver uttryckliga bestämmelser om hur de får behandlas. Genomcentrumet ska ha ett nära samarbete med den riksomfattande tillståndsmyndighet som avses i propositionen till lag om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården. Enligt förslaget ska denna myndighet placeras vid Institutet för hälsa och välfärd. Tillståndsmyndigheten ska kunna ha tillgång till genomcentrumets expertis när det fattar beslut om tillstånden.

Arbetsgruppen föreslår att genomcentrumet ska handha följande uppgifter:

- Inrätta och upprätthålla databaser över genomisk information
 - implementera en metadatamodell för genetisk information
 - upprätthålla en nationell DNA-referensdatabas och en variationsdatabas över hela befolkningen
 - upprätthålla en nationell genomdatabas, inkl. ett centraliserat datalager för genominformation avseende cancer
 - upprätthålla en databas över de genomstudier som lagrats i genomcentrum
 - lagra eventuella andra omikdata

- Tillhandahålla rådgivning och utvärderingar
 - utarbeta egna rekommendationer för återsändande av uppgifter om sekundära fynd
 - främja etiska förfaringssätt vid användning av genetisk information
 - främja införandet av internationella normer för genominformation i Finland
 - fastställa kvalitetskriterier för tolkning av genetisk information och utfärda anvisningar
 - utvärdera validiteten, den kliniska nyttan och kostnadseffekterna av gentester samt utfärda rekommendationer om användning av gentester

- Främja kompetensutvecklingen hos yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården
 - främja utvecklingen av undervisningen i genetik inom den examensinriktade utbildningen inom hälso- och sjukvården
 - delta i att planera och ordna utbildning för yrkesverksamma yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården
 - arbeta för planering och uppdatering av yrkesutbildningen inom genetik

- Främja tillgodogörande av genetisk information inom hälso- och sjukvård, forskning och innovation
 - främja tillgodogörande av genetisk information på lika villkor inom hälso- och sjukvården
 - arbeta för att dataskyddsbestämmelserna iakttas och att de registrerades rättigheter tillgodoses vid behandling av genominformation
 - säkerställa att finländska kliniker har åtkomst till information om genvariationer med relevans för människors hälsa
 - bidra till tillgodogörandet av genomisk information inom forskning, utveckling och innovation

- Förbättra människors förutsättningar att utnyttja genetisk information
 - tillhandahålla allmänheten och intressegrupper information om tjänster för genetisk testning
 - stärka människors förmåga att dra nytta av genetisk information för att främja sin hälsa
- Aktivera en samhällsdebatt och följa med samhällsopinionen
 - aktivera och följa medborgardebatten om användning av genetisk information och relaterade etiska frågeställningar
 - följa med människors attityder till användning av genetisk information
- Främja samarbete med nationella och internationella aktörer på området
 - upprätthålla ett expertnätverk
 - ha ett nära samarbete med professionella och forskare som utnyttjar/använder genetisk information
 - säkerställa effektivt samarbete med biobanker och andra nationella kompetenscentrum

Genomcentrum ska primärt betjäna professionella men eventuellt även tillhandahålla tjänster till enskilda personer. Inom ramen för sitt uppdrag, det vill säga att främja hälsa och välbefinnande samt förebygga och behandla sjukdomar, kan genomcentrumen även bedriva lämplig forskning och tillhandahålla analystjänster till kunder. Genomcentrumet ska inte hantera prover, utan all forskning ska ske som separat finansierad registerforskning utifrån lagrade data. Enligt arbetsgruppens bedömning är det inte ändamålsenligt att skaffa sekvenseringskapacitet eller inrätta ett forskningslaboratorium för genomcentrum, eftersom betydande aktörer på området antingen håller på att investera i sekvenseringsmaskiner eller utreder behovet av det.

- Genomcentrumet kan ha både centraliserade och decentraliserade funktioner samt vara representerat vid olika regionala organisationer och enheter. Enligt arbetsgruppens bedömning bör framförallt administrering av en genomdatabas höra till de funktioner som förläggs till genomcentrumet. Andra centraliserade funktioner omfattar att utarbeta operativa standarder, svara för utveckling av it-infrastrukturen för och dataskyddet vid behandling av genominformation, utfärda nationella rekommendationer och anvisningar om tolkning och användning av genomisk information, inklusive kvalitetskrav för genetisk tolkning, samt delta i internationellt samarbete. En centraliserad modell är antagligen mer ekonomisk än decentraliserad verksamhet. Genomcentrumet ska ge upphov till ett fungerande innovationsekosystem och locka forskningsinvesteringar och nya samarbetsparter för finländska företag och forskningsinstitut. Detta förutsätter att det finns centraliserade datalager och tjänster genom vilka genomisk information och annan registerdata lätt och säkert kan göras tillgängliga på ett kundorienterat sätt. Utöver det

centraliserade genomdatabaset behövs centraliserade mervärdetjänster för bland annat informationsökning, sammanställning av material för forskning och ansökningsprocesser. Det är också lättare att ordna tydlig och effektiv styrning för centraliserad verksamhet.

För närvarande arbetar man på flera håll med att ta fram lösningar för riksomfattande samservice. Till exempel Sitras projekt Isaacus syftar till att etablera en operatör för den centraliserade tjänsteprocessen avseende social- och hälsovårdsuppgifter. Inom biobankssektorn inrättades nyligen Finska Biobankandelslaget – FINBB som en ny leverantör för biobankernas gemensamma tjänsteprocess. Till de centraliserade tjänsterna hör också andra kompetenscentra som tillhandahåller expert- och mervärdetjänster till hälso- och sjukvården, forskningsorganisationer och företag.

5 Genomdatabas

Arbetsgruppen föreslår att det ska inrättas en centraliserad genomdatabas för att främja hälsa och välfärd och för att förebygga och behandla sjukdomar. Administratör ska vara genomcentrum. Databasen ska också betjäna forskning och innovation.

En centraliserad genomdatabas kan i princip byggas upp utan att primärleverantörernas ställning som registeransvariga avseende genominformation påverkas. Det innebär att databasen inte ersätter till exempel patientjournaler, journalarkiv, biobankernas forskningsregister eller enskilda forskningsprojekts databaser. Genomdatabasen ska vara ett informationssäkert dataförvar vid sidan av eller eventuellt i anslutning till de ovannämnda, och den ska innehålla separat definierade rådata från analyser av hela genomet. Sådana data omfattar åtminstone uppdaterade variantbeskrivningar som också ska lagras på genomcentrum (figur 1).

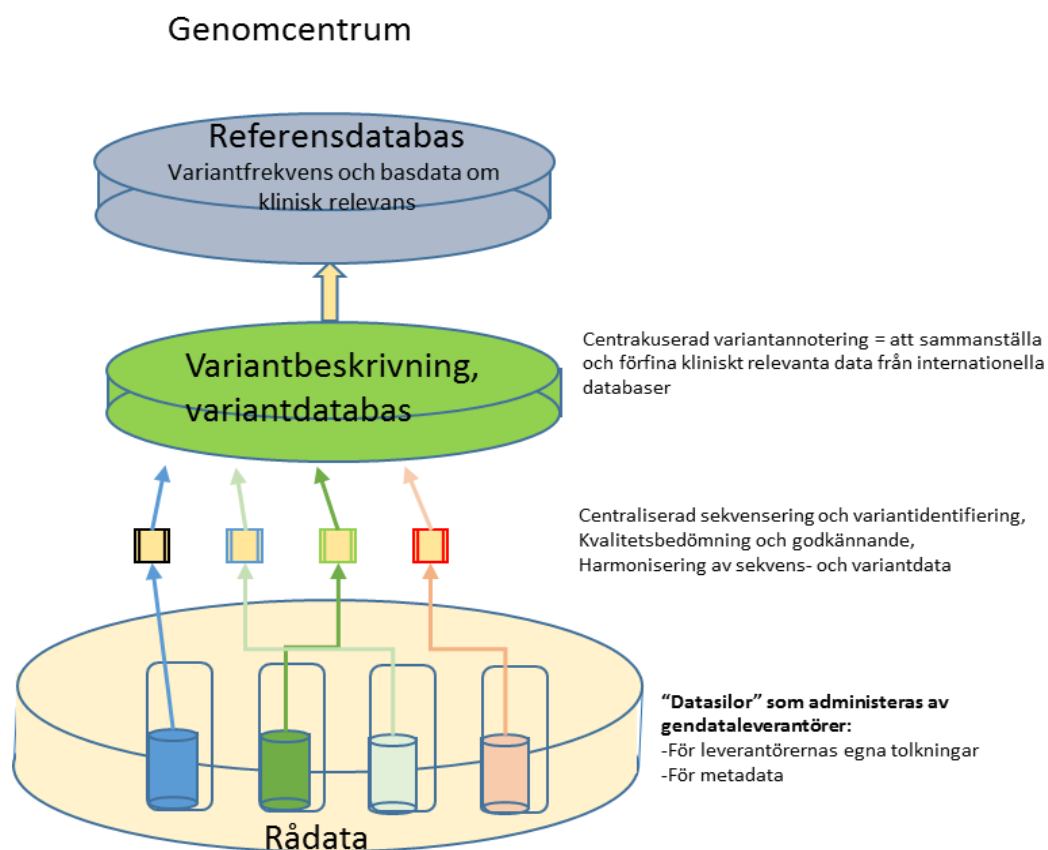
Den centraliserade genomdatabasen behöver inte innehålla all genetisk information om människan. I databasen ska även samlas omfattande data från helgenomanalyser, vilket innebär väsentliga ändringar i avtalen och rutinerna med laboratorierna som tillhandahåller tjänster. Eftersom den tekniska utvecklingen följer med tiden, är det inte ändamålsenligt att definiera vilken genominformation som ska lagras enligt teknisk metod, utan genom en mer dynamisk beslutsprocess. Då kan genomcentrum utfärda precisioner avseende informationens kvalitet, kvantitet och omfattning. I framtiden kan det till exempel bli mindre meningsfullt att lagra rådata genom att nya och billigare tekniska metoder gör detta till det dyraste alternativet. Avancerade nya metoder möjliggör noggrannare analyser av genomet än tidigare. Däremot anses lagring av rådata vara en lönsam lösning för forskningsändamål, som till exempel i biobanker, eftersom de kan användas som underlag i flera forskningsupplägg. I kliniska undersökningar används gentester däremot för att få svar på noggrant avgränsade frågeställningar.

Det centraliserade genomdatabaset ska bestå av flera deldatabaser som innehåller genomiska data som härstammar från människor och har olika känslighetsgrad, till och med anonyma uppgifter. Dessutom ska det skapas en separat tjänst där enskilda personer frivilligt kan lagra genomisk information som de beställt själva i databasen och fastställa kriterier för hur dessa data får användas vid genomcentrum. Genomcentrum och den som levererar genominformation kan tillsammans vara registeransvariga så att samtliga registeransvarigas rättigheter och skyldigheter fastställs tydligt i lag.

För genomcentrumets verksamhet är det viktigt att informationen i genomdatabasen kan bearbetas och levereras i en användbar form. Arbetsgruppens föreslår att genomcentrumet ska få behandla informationen i genomdatabasen inom ramen för sina lagstadgade uppgifter för att främja hälsa och välbefinnande och för att förebygga sjukdomar. Genomcentrumet ska få delta i behandlingen av behörighetsansökningar hos tillståndsmyndigheten och i tillståndsprocessen, varefter materialet kan överföras i en datasäker driftmiljö, förutsatt att villkoren för användning av materialet tillåter det.

Det vore ändamålsenligt om kunder kan begära tillgångsupplysningar om materialet innan de lämnar in behörighetsansökan. Genomcentrum kan som svar på frågan generera till exempel automatiska rapporter om vilka registeransvariga som levererat sådana uppgifter eller sådant forskningsmaterial som ansökan gäller (figur 1). Om användningsvillkoren uppfylls ska genomcentrum enligt lag få sammanställa ett sampel utifrån genominformation från olika leverantörer och överlåta detta sampel till tillståndsmyndigheten som sätter ihop det med eventuell annan information, som till exempel registeruppgifter. Detta kan ske i en informationssäker miljö som tillhandahålls av tillståndsmyndigheten och där information som tillståndsmyndigheten minimerat och förbehandlat kan överlåtas till kunden för behandling i en sådan informationssäker miljö som avses i lagen. Genomcentrum ska hantera hela databasen som ett register utan att dela upp den enligt vem som levererat informationen.

Genomcentrum ska också upprätthålla en referensdatabas med anonymiserad genominformation (figur 1) härledd från helgenomsdata med information om frekvensen av genomvarianter i den finländska populationen och deras kliniska betydelse. Med undantag för vissa extremt sällsynta sjukdomar får informationen i referensdatabasen inte vara identifierande, med andra ord är det fråga om anonymiserade uppgifter utifrån vilka det inte finns några möjligheter att indirekt identifiera en enskild person. Vid vissa extremt sällsynta variationer som är kopplade till sjukdomar kan frekvensen också anges utan ett exakt siffervärde (t.ex. att variationen förekommer hos färre än 3 personer i hela databasen). Uppgifterna i referensdatabasen ska ingå i en sökbar offentlig databas. Referensdatabasen ska gå att använda i genomcentrumets miljö utan autentisering, men det ska finnas logguppgifter om användningen. Genomcentrum får i regel inte lämna ut uppgifter från variationsdatabasen för användning utanför driftmiljön utan ska tillhandahålla lämpliga analysverktyg som kunderna kan använda.



Figur 1. Arbetsgruppen för genomcentrums bild av hur genominformationen förädlas och av databaserna.

Genomcentrum ska svara för genomdatabasens tekniska utförande, innehållet i delregistren och uppdatering av informationen. Genomcentrumet gör informationen tillgänglig för dem som levererat data. Informationsleverantörerna ska själva svara för att överläta data till genomcentrum, medan centrumet kartlägger variationerna och upprätthåller en förteckning över dem. Kriterierna för primär och sekundär användning av uppgifterna måste fastställas innan information får lämnas ut.

Information som lagrats i genomcentrumet om en enskild person ska i enlighet med lag kunna användas vid vård och behandling av en patient. Informationen ska tolkas på ett nationellt likformigt sätt, vilket ska vara genomcentrumets uppgift. Genomcentrumet meddelar sedan kunden när uppgifterna och tolkningen är klara. Tolkningen av patientens genetiska information förmedlas till läkaren genom beslutsstödssystemet.

Eftersom läkaren själv varken kan söka i genomdatabasen efter genvarianter som är relevanta för behandlingen av en patient eller tolka varianterna behövs färdiga tolkningsunderlag som genomcentrumet ska ta fram. För att underlätta den kliniska förädlingen av informationen kan

centrumet tillhandahålla tjänster för datautvinning och åskådliggörande av resultaten med lämpliga applikationer. Denna typ av lösningar utvecklas redan i Finland och det är möjligt att koppla dem till både genomdatabasen och befintliga system inom hälso- och sjukvården. Applikationerna gör det möjligt att kontrollera vilka genomiska data om patienten som är relevanta för läkarens beslut och ta fram information som stöder beslutet. För fungerande beslutsstödssystem som utnyttjar genominformation krävs att genomcentrumet på förhand fastställer nationella normer för enhetlig lagring av genominformation.

5.1 Bakgrund och motivering

Inom biobanksforskning, hälso- och sjukvård, genomdatatjänster avsedda för konsumenter, annan medicinsk forskning och FoU utförs olika slags genotyp-, panel- och sekvenseringsanalyser som ger upphov till genomisk rådata av varierande omfattning och kvalitet för användning i noggrannare analyser. Obehandlad, rensad och slutligen analyserad genominformation lagras under dess livscykel på nationell nivå för olika ändamål, enligt olika principer och med olika dataskyddslösningar, vilket kräver stor lagringskapacitet av de enskilda aktörerna. Användningen av genominformation förväntas öka såväl på det kliniska området som inom forskning och konsumenttjänster i takt med att priserna på genomanalyser sjunker. Finland har hittills saknat en nationell lösning för att lagra och administrera stora mängder genominformation.

I centrum för den nationella genomstrategin och för individualiserad medicin överlag är patienten och hälso- och sjukvårdssystemet, vars målsättning på lång sikt är att bygga upp en nationell variationsdatabas över genomet i hela populationen och utnyttja databasen vid planering och inriktning av hälso- och sjukvårdstjänster. Variationsdatabasen upprätthålls av genomcentrum som kan fungera som en nationell kontaktpunkt och expert avseende tillämpning av genominformation inom hälso- och sjukvården. I denna roll utfärdar centrumet rekommendationer om användningen av genominformation och bistår kliniker även med annan expertis.

Inom forskningen har olika variationsdatabaser skapats i samband med forskningsprojekt eller utifrån samarbetsavtal mellan biobanker och den privata sektorn. Till följd av forskningsprojektens tidsbundna natur har projekten och det anknytande materialet en fastställd livslängd efter vilken forskningsmaterialet och -databaserna ska förstöras eller arkiveras. För att bibehålla folkets förtroende ska långtidsförvaringen av den värdefulla genominformation som utvunnits genom forskning tryggas genom en centraliserad lagstadgad lösning. Bristen på en nationell databas har upplevts som ett kritiskt problem som måste lösas omgående speciellt inom biobanksfältet.

Effektivt utnyttjande av genominformation vid genetisk forskning av komplexa vanliga sjukdomar kräver i regel att informationen kan kopplas ihop med andra register- och hälsouppgifter. I de främsta finländska genomprojekten där informationskoppling behövs och som är beroende av datamaterial från andra aktörer har det upplevts som problematiskt att det är svårt att koppla prover och genominformation samman med andra registeruppgifter på grund av att registren har varierande tillståndsprocesser och uppgifterna är silofierade. De i förslaget till lag om sekundär användning av klient- och patientuppgifter inom social- och hälsovården fastställda målen kan med avseende på genominformation bäst uppnås genom en centraliserad lösning för lagring av genominformation. Om genomisk information från olika organisationer kombineras med andra registeruppgifter via en databas kan också dessa organisationer dra nytta av det. Det möjliggör också mer studier vars omfattning överskrider de enskilda aktörernas kapacitet.

I bästa fall kan en centraliserad nationell lagringslösning ge upphov till ett ekosystem för tjänster inom den offentliga och den privata sektorn och möjliggöra tillhandahållandet av olika slags kommersiella tjänster och applikationer. Utan en nationell lösning kan verksamhetsmiljön bli ännu mer splittrad vilket kan leda till uppkomsten av duplikatlager av genomisk information av varierande kvalitet. I Finland finns redan flera marknadsaktörer som håller på att bygga upp lösningar för lagring av genominformation. Det är mycket sannolikt att privata leverantörer av hälso- och sjukvårdstjänster och privata kliniker börjar tillhandahålla individualiserade tjänster för hälso- och sjukvård och välbefinnande. När informationen finns i separata datalager kan dess kvalitet variera och detsamma gäller informationssäkerheten.

Arbetsgruppen för genomcentrum har tagit del av olika lösningar för lagring av genomisk information, som kommer på fråga när beslut om lagring av genominformation ska fattas. Snabb åtkomst till genomisk information, på lika villkor i hela landet och oavsett vårdssituation, kan förverkligas till exempel genom de riksomfattande informationssystemtjänsterna som sköts av Folkpensionsanstalten enligt bestämmelserna i klientuppgiftslagen (159/2007). Med stöd av bestämmelserna i klientuppgiftslagen ska varje yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården få behörighet för de klientuppgifter som de behöver i sitt arbete. Det riksomfattande journalarkivet kan byggas ut till att omfatta genominformation som utvunnits inom forskning, biobanksforskning och företagsverksamhet. Dessutom ska enskilda medborgare ha rätt att lagra uppgifter om sig själva om de är relevanta för det slutliga ändamålet. Även vissa andra lösningar existerar redan. Samtidigt bör granskningen riktas på en modell för samarbete mellan olika aktörer även utanför myndighetsuppgifterna. Kostnadseffektivitet och informationssäkerhet hör till de valbaserande aspekter som hänför sig till lagring av data för forskning och hälso- och sjukvården och tillgängligheten av dessa data och som måste beaktas vid planeringen av informationssystemen för genomcentrumet.

I det nu beskrivna alternativet kan medborgare lagra egna uppgifter endast om de behövs för kliniska ändamål. Det vore möjligt att genom en separat tjänst ge medborgarna insyn i de uppgifter som de beställt själva, men detta kräver att uppgifterna har lagrats i databasen någon annanstans och att de har genomgått tolkning.

6 Förfaranden för återlämnande av sekundärdata och resultat av gentester till individen

Arbetsgruppen för genomcentrum föreslår att genomcentrumet ska fungera som en nationell kontaktpunkt och expert när genomisk information med varierande härkomst tillämpas inom hälso- och sjukvården.

I sin roll som kontaktpunkt och expert ska genomcentrumet tillsätta expertgrupper som utarbetar rekommendationer om användningen av genominformation samt ger annan experthjälp till kliniker, forskning och andra intressenter. Genomcentrumets riktlinjer och rekommendationer om till exempel återlämnande av data om sekundära fynd till hälso- och sjukvården ska skapa en tydligare ansvarsfördelning och roller för forskare och biobanker när det gäller att återlämna kliniskt betydelsefull information. Målet ska vara att rekommendationerna för den lämpliga nivån, innehållet och sättet att återsända uppgifter vid genetisk vägledning ges centraliserat och anpassat till olika användningskontexter. Rekommendationerna för information om genetiska risker inom exempelvis psykiatri är inte desamma som för annan återkoppling om genomisk information.

6.1 Bakgrund och identifierade problem

Utan centraliserad styrning och reglering förekommer variation i bland annat rutinerna för återsändning av analyserade uppgifter och andra undersökningsresultat till individen. Genomisk information som tagits fram för forskningsändamål har normalt inte återsänts till individerna speciellt när forskningen har riktats på utredning av ärftligheten hos vanligt förekommande komplexa sjukdomar. Å andra sidan finns det exempel på enskilda studier där informationen av välkända och kliniskt betydelsefulla varianter (t.ex. Faktor V Leiden-mutationen som orsakar ventrombos) har återsänts till studiedeltagarna. I Finland har det utförts studier där deltagarna har fått ta del av information om de vanligaste genvarianterna som förutsätter annat genetiskt kunnande än traditionella sjukdomar som orsakas av en mutation.

Rutinerna för lagring av obehandlade rådata och utlämnande av rådata till forskningsdeltagarna varierar. Av utländska företag som tillhandahåller genomtjänster ger till exempel 23andMe kunderna möjlighet att ladda ner all information på ett genotyp-chip, det vill säga hundratusentals variationer i DNA. Företaget gör en preliminär kvalitetskontroll på informationen, men den kan ändå innehålla en hel del data som är opålitliga eller felaktiga.

Kraven i Oviedokonventionen och i tilläggsprotokollet gällande gentester på lämplig genetisk vägledning eller medicinsk kontroll uppfylls inte alltid. Utformningen och omfattningen av den genetiska vägledning som tillhandahålls kan variera enligt den aktuella sjukdomen och bero bland annat på hur allvarlig och vanlig sjukdom det är frågan om. Bestämmelserna i tilläggsprotokollet är skrivna vid en tid då det fanns gentester bara för vissa monogena och i regel allvarliga sjukdomar. De vanligaste gentesten i Finland har sedermera blivit undersökningar för laktosintolerans. Genom att gentester blivit vanligare fogades till artikel 8 i tilläggsprotokollet kravet på att genetisk vägledning vid behov ska tillhandahålls (även) i förutsebara situationer och att "[t]he form and extent of this genetic counselling shall be defined according to the implications of the results". Enligt vissa tolkningar kan rådgivning ges till och med i form av en broschyr eller webbplats. Om det inte är fråga om predikativa test räcker det enligt tilläggsprotokollet med "*prior appropriate information in particular on the purpose and the nature of the test, as well as the implications of the results*". Bland annat biobankernas samtyckesdokument anses uppfylla detta krav.

Tills vidare är det oklart om genomisk information om komplexa sjukdomar hjälper till att styra individers val av livsstil eller att välja rätta metoder för screening eller intervention på samma sätt som informationen om till exempel kolesterol eller blodtryck. Genetisk riskprofilering möjliggör både riskklassificering av individer för en viss allmän sjukdom eller riskstratifiering av hela populationen, som kan användas till exempel för inriktning av populationsscreening. Tills vidare saknas tillförlitliga vetenskapliga bevis på riskprofileringens effekter på populationsnivå eller på individers val av livsstil. De första forskningsrönen tyder på att många genomfynd är förknippade med en stark kausalitet, men det behövs mer forskning kring dem. I Finland pågår forskning om genomfyndens relevans i en klinisk kontext, i den normala hälso- och sjukvården och utveckling av anknytande nättjänster för Mina Kanta-sidorna.

Individer kan få ta del av genomisk information utan att vare sig leverantören eller mottagaren av informationen helt förstår sig på hur informationen ska tolkas och vilken relevans den har för individen. Det har tidigare ansetts vara omöjligt att använda ovaliderat forskningsmaterial för kliniska ändamål. I takt med att kvaliteten på data som levereras av forskningslaboratorierna har blivit bättre har detta synsätt blivit allt mer ifrågasatt. Det har hävdats att riskinformation som delges patienten i värsta fall kan få en psykisk sjukdom att bryta ut, vilket väcker frågor kring ansvar. Medborgarna måste bli bättre på att tyda medicinsk information för att kunna förstå vad som avses med genetiska risker.

6.2 Erfarenheter från biobanksfältet

Behovet av expertis och vägledning från ett genomcentrum har påtalats speciellt inom biobanksfältet. I samband med biobankernas samtyckesprocesser har det blivit klart att

människorna ser det som viktigt att de får ta del av genominformationen. Däremot kräver de praktiska detaljerna ännu eftertanke.

Orsaken är bestämmelserna i 39 § 2 mom. i biobankslagen enligt vilka biobanken på begäran ska lämna ut de uppgifter om en persons hälsotillstånd som härletts ur ett prov (genomisk information) samt ge en redogörelse för uppgifternas betydelse. Det har bland annat varit oklart om bestämmelserna avser att det är resultatet av genomanalysen eller de uppgifter om personens hälsotillstånd som härletts ur provet som ska meddelas samt på vilket sätt eller genom vilken process uppgifterna kan delges personen. Dessutom har det rått oklarhet om huruvida biobankerna enligt bestämmelserna ska göra ytterligare analyser eller ställa individuella diagnoser.

I biobankerna har man konstaterat att proverna analyseras på mycket sådan information vars betydelse tills vidare är okänd och/eller vars resultat saknar klinisk betydelse. Det är inte fastställt vem som ska följa upp fynden och vidta förebyggande åtgärder utifrån dem. Likaså är det oklart vilken slags genomisk information som anses vara relaterad till människors hälsotillstånd. Ska människor göras medvetna om att de till exempel bär på en viss gen (kan vara av betydelse för familjeplanering) eller komplexa riskfaktorer, eller ska delgivningsskyldigheten begränsas till tydlig och känd information? Genomiska rådata kan innehålla en hel del betydelsefull information, utan att någon egentligen har sökt efter den eller besitter kunskap om den. Dessutom härstammar denna information ofta från källor utanför biobankerna. En forskare som analyserar genomisk information i samband med ett forskningsprojekt kan exempelvis lätt se i materialet att en person bär på en mutation som ökar risken för bröstcancer. I sådana fall är det oklart vad forskaren eller biobanken ska göra. Analysmetoderna är inte heller alltid lika exakta som på ett kliniskt laboratorium.

Det bör noteras att biobankerna är forskningsinfrastrukturer och att deras verksamhet handlar om att stöda forskning, vilket inte kan likställas med en vårdrelation eller läkarens övervägande. Uppgifter om en persons hälsotillstånd kan inte lämnas direkt från registret hos en biobank, utan resultatet ska verifieras mot ett oberoende referensprov och personen i fråga ska både få lämplig genetisk vägledning, redan före ett nytt test, och anvisas till fortsatta undersökningar. Resultaten ska tolkas av en specialist inom klinisk genetik eller den aktuella specialiteten. Beroende på situationen kan det behövas genetisk vägledning till provgivaren eller hela familjen. Å andra sidan behövs det inte nödvändigtvis någon genetisk vägledning i till exempel farmakogenetiska undersökningar. Genomcentrum ska ge direktiv om säkerställande av att personer som lämnat prover vid behov får tillgång till lämpliga hälso- och sjukvårdstjänster när de delges uppgifter som härrör från forskningsverksamhet.

Biobankslagen har också gjort det möjligt att ta ut en avgift för utredning av relevansen av hälsouppgifter. I framtiden ska det säkerställas att var och en har lika rättigheter och möjligheter

att få en utredning av den genomiska informationens betydelse för sitt hälsotillstånd eller att vägra att ta emot denna information.

Vid delgivning av genomisk information ska det beaktas att endast en del av informationen kan anses vara kliniskt betydelsefull och lätt att tolka. Det innebär att största delen av den information som härrör från helgenomsanalyser består av uppgifter som behöver kopplas till patientjournaler eller utnyttjas genom patientdatasystem först när uppgifterna är relevanta för vårdbeslut. Informationen ska sparas på andra grunder, och därför kan bestämmelserna om förvaringstiderna för journalhandlingar inte direkt tillämpas på största delen av genominformationen. Eftersom patientdataarkivet endast ska innehålla sådan genomisk information som baserar sig på klient- och vårdrelationer innehåller registren inte den genomiska information som inte härrör från hälso- och sjukvården. Det är möjligt att det inom hälso- och sjukvården registreras genominformation och andra resultat från vetenskapliga analyser, eftersom de utgör vårdinformation, och då kan informationen överföras direkt till Kanta.

7 Bedömning av ekonomiska konsekvenser

Enligt bedömningar kommer utnyttjandet av genomisk information att ge väsentliga ekonomiska effekter på lång sikt i form av minskade hälso- och sjukvårdskostnader (för t.ex. feldiagnoser och onödig behandling och medicinering) samt genom bättre folkhälsa och bättre arbetsförmåga och produktivitet (som ett resultat av nya vård- och behandlingsmetoder och förebyggande insatser). För att genominformationen ska kunna utnyttjas på ett effektivt sätt måste det finnas tillräckligt med genomisk information om patienterna. Vid bedömning av de föreslagna åtgärdernas lönsamhet ska kostnaderna således primärt jämföras med de kvantitativa och kvalitativa fördelarna för samhällsekonomin på lång sikt. Tidsspannet för dessa långsiktiga fördelar antas vara 10–20 år. Trots att konsekvensbedömning och genomförande av förebyggande insatser är en svår uppgift som kräver en hel del tid, måste tillgodogörande av genomisk information utan tvivel anses utgöra en oundgänglig faktor i Finlands framtid. Den offentliga sektorn ska ha starka ekonomiska intressen för att satsa på förebyggande av sjukdomar men den kan inte ensam axla kostnaderna för detta. Därför bör man vid beredningen överväga och utvärdera lösningar där exempelvis konsumenterna eller företagshälsovården bekostar en del av de förebyggande insatserna.

De övriga ekonomiska konsekvenserna för tillgodogörande av genomisk information (sysselsättning, skatteintäkter, kompetenskapital) anknyter till bland annat forskningsinvesteringar och -partnerskap samt användning av mervärdestjänster för FoUoI samt uppkomsten av ekosystem för användning av genominformation och av offentlig-privat samverkan. Insatserna ska framför allt locka till forskningsinvesteringar i Finland och samarbete med företag/forskningsinstitut som vill utnyttja genomiska data och andra data i finländska register till exempel vid framtagning av läkemedelsprototyper, rekrytering för kliniska

läkemedelsprövningar, andra kliniska prövningar och som har ett intresse för långvarig närvaro i Finland som ger upphov till ny infrastruktur, kliniska läkemedelsprövningar, kunskap och expertis. För ett fungerande innovationsekosystem krävs att en nationell kontaktpunkt inrättas helst på en plats där det redan finns kompetens och expertis samt datamaterial. Självfallet ska man hitta bra samarbetsparter för centraliserade lösningar och juridiskt tydliga verksamhetsformer som underlättar tillhandahållandet av anpassade paket till kunderna.

Finland bedöms erbjuda utmärkta betingelser för ett innovationsekosystem. Det kommersiella värdet hos genomisk information bygger på generaliserbara, kodade, longitudinella och osorterade massdata från hälso- och sjukvården så att en individs genominformation kan kopplas till dessa data. Till Finlands styrkor räknas den framtida infrastrukturen för hälsodatalager med en centraliserad tillstånds- och tjänsteprocess vars funktion understöds bland annat genom förslaget till lag om sekundär användning av klient- och patientuppgifter inom social- och hälsovården och inrättandet av en tillståndsmyndighet. Den potentiella omsättningen för kombinationen av genomisk information och registeruppgifter kan enligt uppskattningar vara från flera miljoner euro upp till tiotals miljoner euro under 2–5 år. Eftersom denna omsättning kräver en start- och underhållsinsats på flera miljoner euro är det svårt att ge en uppskattning av den totala lönsamheten.

Etablerade affärsområden där genomisk information bevisligen ger betydande mervärde är bland annat läkemedelsutveckling, bioinformatik och utnyttjande av massdata, diagnostik- och laboratorietjänster samt tillverkning av utrustning. I Finland finns 15 företag som är aktiva inom läkemedelsutveckling och deras sammanlagda omsättning uppgår till över en miljard euro. Potentiella kunder för utnyttjande av genomisk information är speciellt sådana läkemedelsföretag som strävar efter snabbare och exaktare läkemedelsutveckling och som därför är intresserade av att köpa resultat från uppdragsforskning samt rättigheter till genom- och registeruppgifter. Genomisk information kan användas under olika skeden av läkemedelsutvecklingen. Målsättningar är att åstadkomma en målinriktad läkemedelseffekt, skaffa en så omfattande förståelse av läkemedelsmetabolismen som möjligt och utföra kliniska prövningar i ett tidigt skede och med en begränsad grupp för etablering av läkemedlets effekt och säkerhet.

Dessutom finns det flera nya affärsområden, såsom genominformationstjänster för allmänheten, där genomisk information visserligen spelar en viktig roll men marknadstillväxten har varit liten och fokuserats främst på släktforskning. Tillväxten avseende sådana medicinska tester, utredningar av ärftliga sjukdomar och riskanalyser som säljs till konsumenter sker främst med draghjälp från den privata hälso- och sjukvården. För att konsumenterna ska lockas att köpa dessa tester behövs mer tolkningstjänster. Tjänster för tolkning av analysresultaten är ett växande segment, som hittills har inriktats mest på vissa grupper som diabetiker och personer med celiaki. En annan sektor med potential för tillväxt är individuell hälsoplanering. Konsumenterna kan få individuell hjälp av kostrådgivare och/eller ergoterapeuter, stödgrupper, psykologer mm.

Tolkningar, anvisningar, stöd och uppföljning spelar en nyckelroll i denna verksamhet. Potentiella pionjärer på området är så kallade biohackare som kan erbjuda hjälp på både konsumentsektorn och hälsosektorn. I Finland finns också flera aktörer som ägnar sig åt dataförädling och skräddarsydda totallösningar för genominformation.

Små och medelstora företag kan genom ekosystemmodellen sammanföra och förena sina produkter och tjänster till samarbete som även möjliggör verksamhet på den internationella marknaden. Genom en centraliserad tjänsteoperatör kan SME-företag tillgodogöra sig genominformation och registeruppgifter i affärsverksamheten. Enligt bedömningarna gynnar ekosystemet framför allt sådana aktörer som framgångsrikt förädlar data och erbjuder mervärde till sina kunder. Företag som ägnar sig uteslutande åt genomiska analyser av prover anses ha endast begränsade möjligheter till framgång eftersom det tillsvdare inte finns mer än ett begränsat antal kliniskt relevanta biomarkörer. Dessutom behövs det vid valet av patienter för kliniska prövningar och genomförandet av prövningarna även omfattande genominformation och registeruppgifter, utöver bakgrundsinformation.

8 Frågor gällande förslagen till genomförande

Promemorian innehåller en presentation av premisserna och målen för genomcentrumprojektet samt olika alternativa förslag till genomförande, dock inte förslag till lagparagrafer.

Det finns ett antal frågor angående genomförandet som behöver lösas under beredningen. I detta avsnitt har frågor samlats avseende de förslag som flera instanser har ansett vara viktiga. Dessutom ingår några öppna frågor om behoven av lagändringar och avveckling av normer.

För att lagberedningen ska ske genom öppen växelverkan önskar ministeriet att intressenter och andra instanser lägger fram synpunkter om frågor som de anser bör beaktas vid beredningen.

Lagstiftning

1. Hur ska lagstiftningen om genom avgränsas? Enligt förslaget ska lagen om genom endast gälla att främja hälsa och välfärd och att förebygga och behandla sjukdomar. Genominformation ska behandlas inom hälso- och sjukvård, vetenskaplig forskning och FoU. Anser ni att denna avgränsning är lämplig?
2. Ska lagen innehålla en mer exakt definition av hurdan genomisk information bestämmelserna gäller? Hur ska definitionen i så fall lyda?
3. På vilket sätt kan de gällande bestämmelserna om behandling av genomisk information göras mer tidsenliga?
4. Enligt förslaget ska genomcentrumets myndighetsuppgifter omfatta att upprätthålla och administrera en genomdatabas och utfärda anvisningar och bedömningar. Anser ni att

uppgifterna ska vara mer eller mindre omfattande, eller ni nöjd med det gällande förslaget?

Styrning och tillsyn

5. Är den nuvarande informationsstyrningen tillräcklig med tanke på ansvarsfull behandling av genominformation? Behövs det mer styrning eller mer kraftfulla tillsynsmetoder för att trygga integritetsskyddet?
6. Vilka ändringar i bestämmelserna behövs för att det ska bli lättare att utöva tillsyn över behandlingen av genomisk information?
7. Vilka ändringar är speciellt viktiga med tanke på tillsynen?

Konsekvenser för hushåll och befolkningsgrupper

8. Har förslagen några konsekvenser för olika befolkningsgruppers juridiska ställning? Vilka i så fall?
9. Har förslagen några konsekvenser för hushållens ekonomiska ställning? Vilka i så fall?
10. Har förslagen några effekter på människors beteende? Vilka i så fall?

Företagskonsekvenser

11. Medför arbetsgruppens förslag eventuellt ändringar i företagets affärsverksamhet?
12. Har förslagen konsekvenser för företagsverksamhetens kostnader eller intäkter?
13. Medför förslagen hinder, begränsningar eller snedvridningar i konkurrensen mellan företag?
14. Vilka effekter har förslagen på nya företags möjligheter att komma in på marknaden och på företagets konkurrensmedel, såsom prissättning, kvalitet och reklam?
15. Har förslagen positiva eller negativa konsekvenser för företagande och företagets tillväxtmöjligheter? På vilket sätt?
16. Har förslagen någon inverkan på företagets investeringar och förutsättningarna för investering?
17. På vilket sätt kan företagen dra nytta av ett ekosystem inom hälsa och välbefinnande.
18. Kommer förslagen att gynna innovation, det vill säga utveckling av nya produktionsmetoder, produkter och tjänster?
19. Har förslagen några konsekvenser för företagets internationella konkurrensförmåga?
20. På vilket sätt ska eller kan kvaliteten på företagets tjänster regleras för att individer tryggt ska kunna använda de produkter och tjänster som de tillhandahålls och för att den nya branschen ska få det rykte och den status som den förtjänar?
21. Har förslaget några konsekvenser avseende internationella investeringar i Finland?

Konsekvenser för samhällsekonomin och de offentliga finanserna

22. Har förslagen några konsekvenser för den kommunala ekonomin?
23. Har förslagen några konsekvenser för allmännyttiga samfund eller den tredje sektorn?

24. Har förslagen några konsekvenser för nivån och omfattningen av tjänster och social trygghet?
25. Har förslagen några konsekvenser för sysselsättningen inom den offentliga sektorn eller främjandet av produktiviteten inom den offentliga sektorn?
26. Har förslagen några konsekvenser för den allmänna ekonomiska utvecklingen och samhällsekonomin i synnerhet?
27. Har förslagen några konsekvenser för priserna, arbetsmarknaden eller efterfrågan på och utbudet av varor och tjänster?
28. Har förslagen några konsekvenser för strukturerna inom samhällsekonomin och den offentliga ekonomin?

Konsekvenser för forskning

29. Vilka konsekvenser kan förslagen få för forskning?
30. Har förslagen några konsekvenser för det internationella forskningssamarbetet?
31. Anser ni att förslaget tar hänsyn till de nationella och europeiska riktlinjerna för öppen vetenskap?