

Regeringens proposition till riksdagen med förslag till lag om Genomcentret

PROPOSITIONENS HUVUDSAKLIGA INNEHÅLL

I denna proposition föreslås det att det stiftas en lag om Genomcentret.

Syftet med den föreslagna lagen är att stödja en ansvarsfull och jämlik användning av genetisk information för att främja människors hälsa. Enligt förslaget ska lagen innehålla bestämmelser om Genomcentret och dess uppgifter. Enligt bestämmelserna ska Genomcentret administrativt vara en del av Institutet för hälsa och välfärd, men centret ska vara en självständig nationell expertmyndighet i frågor som gäller hälsorelaterade genetiska analyser och behandling av genetisk information.

Den föreslagna lagen avses träda i kraft den 1 januari 2023.

INNEHÅLL

PROPOSITIONENS HUVUDSAKLIGA INNEHÅLL.....	1
MOTIVERING	4
1 Bakgrund och beredning.....	4
1.1 Bakgrund.....	4
1.2 Beredning.....	5
1.2.1 Förslaget till nationell genomstrategi.....	5
1.2.2 Beredningens tidigare skeden 2017–2019.....	7
1.2.3 Statsminister Sanna Marins regeringsprogram	8
2 Nuläge och bedömning av nuläget.....	10
2.1 Lagstiftning och praxis.....	10
2.1.1 Främjandet av befolkningens hälsa.....	10
2.1.2 Den genetiska informationens rättsliga karaktär.....	10
2.1.3 Genetisk information inom hälso- och sjukvården	12
2.1.4 Genetisk information inom biobanksverksamheten.....	13
2.1.5 Medicintekniska produkter.....	15
2.1.6 Ålands ställning.....	17
2.2 Den internationella utvecklingen	18
2.2.1 Europarådet	18
2.2.1.1 Biomedicinkonventionen	18
2.2.1.2 Biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om genetiska tester.....	19
2.2.2 EU-initiativet 1+ Million Genomes	22
3 Målsättning.....	22
4 Förslagen och deras konsekvenser.....	24
4.1 De viktigaste förslagen.....	24
4.1.1 Inrättandet av Genomcentret.....	24
4.1.2 Administrativ placering.....	24
4.1.3 Organisation.....	26
4.1.4 Experttjänster	27
4.1.5 Regional placering	29
4.2 De huvudsakliga konsekvenserna	32
4.2.1 Ekonomiska konsekvenser.....	32
4.2.1.1 Konsekvenser för samhällsekonomin och den offentliga ekonomin.....	32
4.2.1.2 Konsekvenser för hushållen	34
4.2.1.3 Konsekvenser för företagen	35
4.2.2 Övriga samhälleliga konsekvenser.....	37
4.2.2.1 Konsekvenser för myndigheterna	37
4.2.2.2 Konsekvenser för folkhälsan.....	37
4.2.3 Språkliga konsekvenser.....	41
4.2.4 Konsekvenser för jämlikheten.....	41
5 Alternativa handlingsvägar.....	42
5.1 Handlingsalternativen och deras konsekvenser.....	42
5.2 Lagstiftning och andra handlingsmodeller i utlandet.....	42
5.2.1 Inledning	42
5.2.2 Storbritannien.....	43

RP 110/2022 rd

5.2.3 Danmark.....	43
5.2.4 Estland.....	44
5.2.5 Norge.....	45
5.2.6 Sverige	45
5.2.7 Kanada	45
5.2.8 Australien.....	46
6 Remissvar	48
6.1 Inledning	48
6.2 Remissbehandlingarna 2018 och 2019.....	48
6.3 Remissbehandlingen 2021	49
7 Specialmotivering.....	51
8 Bestämmelser på lägre nivå än lag	56
9 Ikraftträdande.....	56
10 Verkställighet och uppföljning	56
11 Förhållande till andra propositioner.....	56
12 Förhållande till grundlagen samt lagstiftningsordning	57
12.1 Hälsöfrämjande, jämlikhet och skydd för privatlivet.....	57
12.2 Förvaltning och rättssäkerhet	58
LAGFÖRSLAG	60
Lag om Genomcentret.....	60
FÖRORDNINGSUTKAST	62
Statsrådets förordning om ändring av 2 § i statsrådets förordning om social- och hälsovårdsministeriettext	62

MOTIVERING

1 Bakgrund och beredning

1.1 Bakgrund

Rätten för var och en att åtnjuta bästa möjliga fysiska och psykiska hälsa är tryggad. Denna rätt till hälsa som tryggas i artikel 12 i FN:s konvention från 1966 om de ekonomiska, sociala och kulturella rättigheterna (FördrS 6/1976, nedan ESK-konventionen), tolkas ofta som en rätt som kräver att staten vidtar positiva åtgärder för att främja hälsan. Regeringens proposition med förslag till lag om Genomcentret, nedan *lagen om genom*, representerar nya slag av metoder för att främja vars och ens hälsa genom att den i detta syfte stöder en ansvarsfull och jämlik användning av human genetisk information. Mängden genetisk information fortsätter att öka i samhället och spelar en viktig roll vid fastställandet av människors hälsotillstånd, diagnostiseringen av sjukdomar, valet och uppföljningen av behandlingar samt den förebyggande hälso- och sjukvården.

Genetik, dvs. ärftlighetslära, är ett delområde inom biologin som undersöker genernas struktur och funktion och deras inverkan på individer och populationer samt genetisk modifiering¹. Enligt allmän finsk ontologi är genetik ett överbegrepp och genomik utgör ett underbegrepp till den. Detsamma gäller i svenskan². Genomiken behandlar människans arvs massa, dvs. forskning inriktad på omfattande helheter i genomets struktur och funktion, med andra ord systematisk analys av gener och genuttryck³. Genetisk information innefattar alltså genomdata och är en mer omfattande term som täcker också annan information än sådan som framställs genom analyser av hela genom, t.ex. riktade genetiska undersökningar.

Genetisk information framställs genom analys av material från människa med hjälp av genetiska metoder. Den hälsomässiga nyttan av information som gäller hela genomet har påvisats särskilt i *diagnostiken* av olika slags ärftliga och sällsynta sjukdomar. Många av dem bryter ut i barndomen och har för patienten inneburit mycket tunga, långa diagnostiska processer, vilka också belastar hälso- och sjukvården. Genom nya genomdata har diagnostiken betydligt kunnat snabbas upp och effektiviseras. Också i cancervården används genomdata redan nu effektivt vid valet och uppföljningen av vården. Med hjälp av nya genomdata har det skapats nya vårdformer och mediciner som hänför sig till vissa former av cancer, är riktade till mycket exakt definierade strukturförändringar och har ytterst lite biverkningar på grund av specificeringen.

Utnyttjande av genomdata för *förebyggande* av vanliga sjukdomar, såsom koronarkärlssjukdom, diabetes och många cancersjukdomar är en av de största möjligheterna inom framtidens hälso- och sjukvård, eftersom detta är en grupp sjukdomar med stor betydelse när det gäller folkhälsan. Målet är att riskinformation som baserar sig på genomdata ska kunna användas i det dagliga arbetet inom hälso- och sjukvården och att yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården aktivt ska kunna styra utnyttjandet av genomdata med expertstöd från Genomcentret. För att uppnå nyttan borde människor kunna kallas till aktiva hälsoinventarier, som inbegriper personlig handledning av yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården t.ex. i fråga om tidig vård, ytterligare undersökningar eller ändringar i levnadsvanorna. Till dessa skulle man kunna foga också utvecklingen av *läkemedelsbehandlingar* och *hälsovårdstjänster*. Effekten av

¹ <https://www.terveyskirjasto.fi/ltt04687/genetiikka>

² <https://finto.fi/yso/fi/page/p5147>

³ <https://www.tieteentermipankki.fi/wiki/Nimitys:genomik;>
<https://www.ne.se/s%C3%B6k/?t=uppslagsverk&q=genomik>

många läkemedel, såsom vissa antidepressiva läkemedel, läkemedel för rytmstörningar, blodförtunnande läkemedel och det smärtstillande medlet kodein, påverkas av människans genom.

Analysen som omfattar hela genomet och utnyttjandet av resultaten av dem på individuell nivå är också förenade med utmaningar som inte förekommer i fråga om mera traditionella, riktade genundersökningar. Sådana är bl.a. frågor som hänför sig till tolkningen av fynd av oklar betydelse (variant of unknown significance, VUS) samt sekundära fynd och förmedlande av information som gäller dem. Sekundära fynd är oväntade fynd som upptäcks av en slump vid analysen och som är betydande för människans hälsa, men som det inte varit analysens ursprungliga syfte att utreda. Det kan t.ex. vara fråga om en sjukdom eller ett genfel som medför anlag för en sjukdom, såsom en patogen, dvs. en sjukdomsframkallande förändring som medför hög risk för cancer. Det finns olika åsikt om huruvida man ska berätta om sådana sekundära fynd för en människa och vilket förfarande man ska tillämpa. Det är klart att det måste finnas enhetliga nationella tillvägagångssätt för detta inom både tjänstetillhandahållarnas verksamhet och biobanksverksamheten. Fynd av oklar betydelse utreds i sin tur med hjälp av internationella variations- och referensdatabaser.

Den snabba ökningen av mängden genetisk information inom hälso- och sjukvården innebär emellertid inte att all data som uppkommer omedelbart tas i bruk som en del av personvården, diagnostiseringen eller förebyggandet av sjukdomar. I varje vårdssituation ska det kliniska behovet av en analys på hela genomet och nyttan av de genomdata som det resulterar i bedömas individuellt från fall till fall. I fråga om minderåriga ska i synnerhet barnets fördel bedömas. Dessutom ska man beakta alternativa sätt att vårda personen. Frågor som gäller kvalitetssäkring och resultatens korrekthet är särskilt viktiga i situationer där en enskild variation bestämmer analysresultatet. För att säkerställa resultaten behövs ett nära samarbete med diagnostiska laboratorier, och de genomdata och andra resultat som uppkommit i en studie bör bekräftas med diagnostiska metoder innan de används för att främja människors hälsa.

En utmaning blir dessutom att utbilda yrkesutbildade personer inom medicin och andra områden, såsom bioinformatiker, sjukhusgenetiker och i synnerhet behandlande läkare, för en nivå där användning av genetisk information är möjlig som en del av den dagliga verksamheten. I nuläget finns det i Finland endast ett fåtal läkare som är specialiserade på ärftlighetsmedicin eller klinisk genetik. Läkarna behöver systematisk utbildning och uppdaterade kunskaper som en del av grundutbildningen och fortbildningen, samt när de utvecklar sitt kunnande senare under karriären. Utnyttjande av genetisk information ingår i framtiden i de flesta läkares arbete på någon nivå. Vården av patienter kräver att informationen är tillgänglig i sådan form att läkaren kan dra slutsatser av den. En ytterst betydande observation är att redan med lättare dataanalys och utnyttjande av automatisering kan man underlätta de yrkesutbildade personernas arbete (en mera helhetsbetonad bedömning av patienten) och flytta tyngdpunkten inom hälso- och sjukvården mot förebyggande åtgärder (information om levnadsvanor och individuella tjänster).

1.2 Beredning

1.2.1 Förslaget till nationell genomstrategi

Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte genom sitt beslut (STM098:00/2014) den 12 augusti 2014 en arbetsgrupp för tiden 1.9.2014–30.4.2015 med uppgift att utarbeta en nationell genomstrategi (arbetsgruppen för utnyttjande av genominformation inom hälso- och sjukvården). Förslaget till nationell genomstrategi (Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 2015:24) färdigställdes 2015, och för att uppnå dess vision "2020 använder vi effektivt genominformation till godo för människornas hälsa" identifierade arbetsgruppen sju mål:

- 1) det finns etiska principer och lagstiftning om användningen av genomdata,

- 2) i Finland finns datasystem som möjliggör effektiv användning av genomdata,
- 3) personalen inom hälso- och sjukvården har beredskap att utnyttja genomdata,
- 4) genomforskningen är fast knuten till hälso- och sjukvården,
- 5) genomdata utnyttjas i stor utsträckning inom hälso- och sjukvården utifrån individens och befolkningens behov.
- 6) Finland är en internationellt eftertraktad miljö för forskning och näringsverksamhet inom genomikens, dvs. forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion, och
- 7) människorna förmår utnyttja genomdata i sitt eget liv.

En viktig iakttagelse i den arbetsgrupp som skrev den nationella genomstrategin var att genomdata liksom andra hälsodata bör fås i effektivt bruk i Finland och att en fragmentering av data bör undvikas. En slutsats av strategiarbetet var att det i Finland behövs ett nationellt genomcenter, dvs. ett kompetenscenter som erbjuder tjänstetillhandahållarna och den vetenskapliga forskningen en adress för frågor som hänför sig till genomikens (dvs. till forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion).

I förslaget till genomstrategi framfördes det att det nationella genomcentret ska främja individens hälsa och välmående som en del av hälsobranschens innovationsekosystem. Med innovationsekosystem avses i detta lagförslag centrala aktörer inom hälsobranschen som baserat på samarbete och arbetsfördelning strävar efter att främja förutsättningarna för forskning, produktutveckling och innovationsverksamhet för tillväxten inom hälsobranschen och en bättre hälsa. Centrala aktörer inom innovationsekosystemet är t.ex. universitet, sjukvårdsdistrikt, utövare av biobankverksamhet, kompetenscenter, företag och myndigheter.

I förslaget till genomstrategi görs bedömningen att när patienters diagnoser blir tillgängliga snabbare med hjälp av genomdata, kan också vården inledas tidigare. Detta gäller i synnerhet personer med sällsynta sjukdomar, som man inte tidigare har kunnat diagnostisera. På lång sikt är den förväntade nyttan för samhällsekonomin större än de direkta kostnaderna för utnyttjandet av genomdata. En intressant innovationsmiljö och en omfattande nationell databas gör det möjligt att utveckla tjänster, produkter och hela servicesystemet. Med beaktande av att genomforskningen till avsevärd del bygger på internationellt samarbete bör man se till att den nytta och de konkreta resultat som uppnås återförs till det finländska samhället.

Utnyttjandet av genomdata förväntas ge konkret nytta för individer och för aktörer inom innovationsekosystemet, vilket ger återverkningar på samhället som helhet. Den förväntade nyttan består av effektivare fastställande av sjukdomar, riktad screening, tryggare och effektivare medicinering, individualiserad vård, effektivare förebyggande av sjukdomar, bättre möjligheter för individen att främja sin hälsa, effektivare forskning och utnyttjande av forskningsdata vid vården av patienter samt ökad ekonomisk aktivitet. Den individuella medicinens syfte är att främja hälsan och planera behandlingen och förebyggandet av sjukdomar bl.a. genom att utnyttja genomdata från människa, och därför borde ny teknik tas i bruk inom hälso- och sjukvården. För att målen ska uppnås krävs dessutom samarbete mellan och samordning av klinisk verksamhet och forskning.

Förslaget till genomstrategi genomför de riktlinjer och beslut som antagits i tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen (ANM, rapporter 12/2014, nedan *tillväxtstrategin för hälsobranschen*). Olika intressentgrupper fullgör strategins målsättningar för sin egen del. Genomförandet av strategin styrs av företrädare för tre ministerier (ANM, SHM, UKM) samt Teknologiska utvecklingscentralen (Tekes) och Finlands Akademi. Det fortsatta arbetet med förslaget till genomstrategi, dvs. beredningen av lagförslaget om Genomcentret, är en vik-

tig del av genomförandet av färdplanen för tillväxtstrategin för hälsobranschen. Syftet med åtgärderna är att Finland kontinuerligt ska utvecklas som föregångarland och internationellt eftertraktad samarbetspartner inom sådan hälso- och sjukvård, forskning och innovationsverksamhet där genomdata utnyttjas.

I den halvtidsutvärdering (rapport 17.1.2019, endast på finska) av den tillväxtstrategi för hälsobranschen som beställdes av arbets- och näringsministeriet och genomfördes av Owal Group konstaterades det att de mål som hade ställts upp i strategin fortfarande är relevanta och att arbetet för att nå dem bör fortsätta nästa regeringsperiod⁴. I hälsobranschen behövs ett långsiktigt samarbete som sträcker sig över flera regeringsperioder för att målen i tillväxtstrategin ska kunna nås. I stället för att ställa nya mål borde man säkerställa att de initiativ som främjats i tillväxtstrategin, såsom förslaget om inrättande av Genomcentret, förverkligas.

1.2.2 Beredningens tidigare skeden 2017–2019

I april 2017 beslutade regeringen att det i Finland ska inrättas ett genomcenter och ett nationellt cancercenter. Eftersom forskning som använder genomdata utförs främst inom ramen för biobanksverksamhet beslöt regeringen dessutom att effektivisera verksamheterna vid de offentliga biobankerna genom att förenhetliga verksamhetssätten och säkerställa att de har ett effektivt samarbete med genomcentret. Regeringens budgetanslag till dessa insatser uppgick till sammanlagt 17 miljoner euro åren 2017–2020. Syftet med åtgärderna är att Finland ska bli ett föregångarland och en internationellt efterfrågad samarbetspartner för hälso- och sjukvård, spetsforskning och innovationsverksamhet där man tillgodoser sig genominformation.

Regeringens insatser verkställer färdplanen för tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen. Som en del av detta arbete tog en av social- och hälsovårdsministeriet tillsatt arbetsgrupp (STM098:00/2014) fram ett förslag till en nationell genomstrategi. I förslaget presenterade arbetsgruppen centrala åtgärder för att förbereda en effektiv användning av genominformation inom hälso- och sjukvården, i beslutsfattande som främjar hälsa och välbefinnande samt inom forskning och produktutveckling. Ett av förslagen handlade om att inrätta ett genomcenter. Genomcentret ska inrättas genom lag och dess uppgift är bl.a. att bygga upp och utveckla en nationell genomdatabas. På grund av genominformationens art föreslogs det att behörig användning av den tryggas genom lag och skyddsåtgärder i den.

Social- och hälsovårdsministeriet bereder och verkställer regeringens insatser i samarbete med arbets- och näringsministeriet, undervisnings- och kulturministeriet och andra förvaltningsområden och aktörer (sjukvårdsdistrikten, högskolorna, expertinstituterna). För beredningen och verkställandet tillsatte ministeriet den 12 oktober 2016 en arbetsgrupp som fick i uppdrag att utarbeta ett förslag till inrättande av ett genomcenter och korrekt användning av genomdata. Dessutom skulle arbetsgruppen lägga fram ett förslag till verksamhetsmodell för en nationell genomdatabas och för tjänster för tolkning av gentester. Arbetsgruppen skulle också föreslå strukturer och processer för genomcentrets övriga funktioner i syfte att möjliggöra effektivt utnyttjande av genomdata inom hälso- och sjukvården, inom hälso- och välfärdsfrämjande beslutsfattande och inom forsknings- och produktutvecklingsverksamhet. Arbetsgruppens första

⁴ <https://tem.fi/documents/1410877/2921014/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi/806d5b61-de4e-2ea9-0a93-43fa0bda281c/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf/Terveysalan+kasvustrategian+v%C3%A4liarviointi.pdf>

RP 110/2022 rd

mandat löpte ut den 31 december 2017, och den gavs tilläggsmandat för perioden 1.1.2018–31.12.2019.

Arbetsgruppen för genomcentret skrev en bedömningspromemoria om sitt arbete under det första mandatet, och den sändes på remiss den 22 december 2017. I bedömningspromemorian presenteras arbetsgruppens viktigaste förslag, vilka gäller en ny lag om genom, inrättandet av ett genomcenter, inrättandet av en genomdatabas och processer för hur sekundärdata som producerats i forskningen och resultat av gentester ska återbördas människor till godo. Förslagen var delvis av allmän karaktär, och deras syfte var att styra det fortsatta arbetet i arbetsgruppen och beredningen av regeringens proposition.

Planeringen av Genomcentret, inrättandet av ett genomdataregister och det aktuella lagförslaget har beretts öppet och i växelverkan med aktörer i branschen. Arbetsgruppen ordnade 2017 och 2018 intressentgruppssammansamlingar för aktörer inom forskningen, yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, de etiska kommittéernas representanter, organisationer, intressentgrupper för biobanksprojektet och cancercenterprojektet samt företag. Dessutom ordnade social- och hälsovårdsministeriet två diskussionsmöten för invånare i Helsingfors och Uleåborg. Projektet har också presenterats vid enskilda sammankomster som intressentgrupper själva ordnat. Det har regelbundet förts diskussioner om informationsförmedling med företagen inom genomindustrin.

En expert, professor Kristiina Aittomäki, engagerades med statsunderstöd för att planera Genomcentrets viktigaste uppgifter och processer. Utredaren överlät sin rapport om inrättandet av Genomcentret den 28 februari 2018 (på finska, sammandrag på svenska).⁵ Rapporten har använts vid beredningen av Genomcentrets verksamhet och uppgifter.

En utredning om eventuella intjäningsmodeller för Genomcentret har beställts av ett konsultbolag (Deloitte 28.2.2018). Genomcentrets finansiering och serviceverksamhet har bedömts utifrån utredningen. För arbetsgruppen för genomcentrum producerades också en rapport om gruppdiskussionerna om genomdata (på finska, svenskt sammandrag).⁶ I den rapporten utreds hur finländarna och de som använder finländska hälsovårdstjänster förhåller sig till genomdata och de olika användningssyftena, hur de förstår de etiska frågorna och vad de ser som de största riskerna eller möjligheterna med genomdata. Rapporten har använts som stöd för lagberedningen och kommunikationen. Dessutom beställdes två utredningsarbeten av juris doktorn, docent Marjut Salokannel under inledningsfasen av lagberedningen år 2017. I den första behandlades Finlands internationella skyldigheters och EU-lagstiftningens inverkan på behandlingen av genetisk information i Finland. I den andra behandlades den genomiska medicinen i världen (Kansainvälinen selvitys geeniteknologiaa hyödyntävää lääketiedettä tukevista instituutionaalista ratkaisusta). Båda dessa utredningar har utnyttjats vid beredningen av detta lagförslag.

1.2.3 Statsminister Sanna Marins regeringsprogram

I den del av regeringsprogrammet för statsminister Sanna Marins regering som behandlar strategiska helheter konstateras det i avsnitt 3.6, ”Ett rättvist, jämlikt och inkluderande Finland”, att ett av medlen för förbättrade social- och hälsovårdstjänster (mål 4) är att servicesystemet utvecklas och att ett av de projekt som ska inledas är stiftandet av lagar om genom och biobanker.

⁵ <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161222>

⁶ VTT, Karoliina Snell, 2018: <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161223>

RP 110/2022 rd

Beredningen av lagen om genom fortsatte som tjänsteuppdrag år 2020. På grund av de behov av ytterligare utredning som framkommit under tidigare beredningsskeden beslöt Social- och hälsovårdsministeriet genomföra ett utredningsprojekt om IKT-system och resurser för bevarande och användning av genomdata. I det projekt som Gofore Oyj utförde undersöktes på administrativ, organisatorisk, teknisk och ekonomisk nivå hur bevarandet och användningen av genomdata uppfylldes enligt de preliminära modellerna för IKT-system med tanke på utnyttjandet inom såväl hälso- och sjukvården som forskningen och med beaktande av gränssnitten mot andra aktörer och system. Utredningsarbetet inleddes i augusti 2020 och slutfördes i december samma år. Utöver social- och hälsovårdsministeriet deltog också experter från CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy, Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt, Folkpensionsanstalten och Institutet för hälsa och välfärd.

Som en del av social- och hälsovårdsministeriets projekt för individualiserad medicin kom ministeriet och Institutet för hälsa och välfärd överens om genomförandearrangemangen för planen för utvecklande av Genomcentret (den övergripande arkitekturen) och om det anslutande sakkunnigarbetet till stöd för planering och beredning. Arbetet enligt överenskommelsen inleddes vid Institutet för hälsa och välfärd i september 2020 och avses bli klart i juni 2022.

I februari 2021 bad social- och hälsovårdsministeriet Institutet för hälsa och välfärd tillsätta en expertgrupp för genomisk medicin i syfte att främja användningen av genomdata för mandatperioden 1.3.2021–30.6.2022, eftersom social- och hälsovårdsministeriet ansåg att ett omfattande och ändamålsenligt utnyttjande av genomdata för hälsofrämjande samt inrättandet av en säker och effektiv verksamhetsmiljö som betjänar olika användningsändamål förutsätter dialog mellan flera olika sektorer.

I mars 2021 beslutade Institutet för hälsa och välfärd att tillsätta en nationell expertgrupp för genomisk medicin för den mandatperiod som social- och hälsovårdsministeriet begärt. Som mål för gruppens arbete sattes att ta fram gemensamma riktlinjer och förslag för det nationella genomförandet av användningen av genomdata och att till stöd för beredningen av lagen om genom uppdatera den genomstrategi som publicerades 2015 så att den motsvarar kunskaperna och behoven i nuläget, att följa den vetenskapliga utvecklingen i anslutning till användningen av genomdata och att utarbeta en utredning om nya tekniska och vetenskapliga resultat som är av betydelse för det nationella genomförandet samt att ordna tematiska workshoppar och seminarier.

I takt med att beredningen av lagen framskrider har det blivit uppenbart att särskilt de omständigheter som hänför sig till det nationella genomdataregistret kräver ytterligare beredning. Därför beslutades det att det tidigare utkastet till lag om genom ska delas i två separata lagförslag som bereds parallellt för att regleringen av Genomcentret i egenskap av expertmyndighet och inrättandet av Genomcentret inte ska fördröjas oskäligt. Med tanke på beredningen av genomdataregistret ansågs det dessutom önskvärt att först inrätta det egentliga Genomcentret för att höja beredskapen att inrätta ett eventuellt genomdataregister när också Genomcentret kan delta i beredningsarbetet. Utifrån de yttranden som inkom under den remissbehandling som genomfördes i oktober–december 2021 har propositionens olika beredningsfaser setts över våren 2022. I remissyttrandena lyftes med fog fram önskemål om att förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser ska granskas i samband med utfärdandet av övriga bestämmelser som gäller genetisk information. Av denna anledning beslöts det att endast de bestämmelser som gäller Genomcentret ska utfärdas i denna inledande fas.

2 Nuläge och bedömning av nuläget

2.1 Lagstiftning och praxis

2.1.1 Främjandet av befolkningens hälsa

Enligt 19 § 3 mom. i grundlagen ska det allmänna, enligt vad som närmare bestäms genom lag, tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster samt främja befolkningens hälsa. Bestämmelsen hänvisar dels till social- och hälsovårdens förebyggande verksamhet, dels till utvecklingen av samhällsförhållandena inom det allmännas olika verksamhetssektorer i en riktning som allmänt främjar befolkningens hälsa. Framför allt är det fråga om att trygga tillgången till tjänster (GrUU 15/2018 rd). Också andra bestämmelser om grundläggande fri- och rättigheter, såsom bestämmelserna om jämlikhet och förbud mot diskriminering, inverkar indirekt på tillgången till och sättet att ordna tjänster (GrUU 63/2016 rd, s. 2, GrUU 67/2014 rd, s. 3/II, se även RP 309/1993 rd, s. 75). Dessutom har man med den typ av regleringsförbehåll som används i 19 § 3 mom. i grundlagen, ”enligt vad som närmare bestäms genom lag”, velat understryka att lagstiftaren har en mera begränsad rörelsefrihet som är bunden vid huvudregeln i grundlagen (GrUB 25/1994 rd, s. 6/II).

Det har för rätten till tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster som nämns i 19 § 3 mom. i grundlagen etablerats ett bestämt juridiskt innehåll och bestämda bedömningsgrunder. Enligt dem kan en bedömning av om servicen är tillräcklig eller inte utgå från en nivå som "ger alla människor förutsättningar att fungera som fullvärdiga medlemmar i samhället" (RP 309/1993 rd, s. 75–76). Hänvisningen till alla människor som berättigade till hälso- och sjukvårdstjänster kräver enligt grundlagsutskottet i sista hand en individuell bedömning av om servicen är tillräcklig eller inte (se GrUU 30/2013 rd, s. 3/I). Rätten till tillräckliga hälsovårdstjänster tryggas i de allvarligaste situationerna ytterst av rätten till liv enligt 7 § i grundlagen (se GrUU 65/2014 rd, s. 4/II).

Grundlagsutskottet har betonat att även om den första meningen i 19 § 3 mom. i grundlagen inte tryggar något specifikt sätt att erbjuda tjänster, utgår grundlagen till denna del från att tjänsterna ska vara tillräckliga (se GrUU 26/2017 rd, s. 33 och 37–42, GrUU 12/2015 rd, s. 3, och GrUU 11/1995 rd, s. 2). Utskottet har uttryckligen betonat att bestämmelsen förpliktar det allmänna att trygga tillgången till tjänster (se GrUU 26/2017 rd, särskilt s. 45–46, och GrUU 54/2014 rd, s. 2/I). Bestämmelsen innebär således ett krav på ett tillräckligt utbud av tjänster i hela landet (GrUB 25/1994 rd, s. 33/I).

För närvarande är funktionerna för utnyttjande av genetisk information inom hälso- och sjukvård och forskning på en annan nivå regionalt än vad de är nationellt. Finland saknar också en centraliserad kontaktpunkt för samordning av såväl nationella som internationella projekt i anslutning till genetisk information.

2.1.2 Den genetiska informationens rättsliga karaktär

Enligt artikel 4.1 i Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 av den 27 april 2016 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 (nedan *allmänna dataskyddsförordningen*) avses med personuppgifter varje upplysning som avser en identifierad eller identifierbar fysisk person. Som identifierbar betraktas en person som direkt eller indirekt kan identifieras särskilt med hänvisning till en identifierare som ett namn, ett identifikationsnummer, en lokaliseringssuppgift eller onlineidentifikatorer eller en eller flera faktorer som är

RP 110/2022 rd

specifika för den fysiska personens fysiska, fysiologiska, genetiska, psykiska, ekonomiska, kulturella eller sociala identitet. Genetiska uppgifter enligt definitionen i allmänna dataskyddsförordningen omfattas alltid av definitionen på personuppgifter.

Enligt artikel 4.13 i allmänna dataskyddsförordningen bör genetiska uppgifter definieras som personuppgifter som rör nedärva eller förvärvade genetiska kännetecken för en fysisk person, eftersom de inhämtats genom analys av ett biologiskt prov från den fysiska personen i fråga, framför allt kromosom-, DNA- eller RNA-analys eller av en annan form av analys som gör det möjligt att inhämta motsvarande information.

Det är skäl att notera att allmänna dataskyddsförordningen inte förefaller uppmärksamma att identifieringsrisken varierar i fråga om olika delar av genetisk information eller att genetisk information har en rättslig karaktär, utan förordningen klassificerar genetiska uppgifter helt och hållet som personuppgifter också när det i praktiken inte finns någon som helst risk för att en person kan identifieras. Om det rör sig om information som beskriver hela genomet krävs det för att en person ska kunna identifieras i regel ett referensprov av en person av samma eller nära släkt, uppgift om provgivarens identitet samt teknik och kunskap för identifieringen. Den bakomliggande personen kan på detta sätt indirekt identifieras, och genomdata kan till denna del juridiskt sett betraktas som sådana genetiska uppgifter som avses i allmänna dataskyddsförordningen.

Samtidigt kan man inte nödvändigtvis ens indirekt ur en uppgift som beskriver en del av genomet eller ur variationsdata (som beskriver variationer som identifierats i människans arvs massa i förhållande till strukturen för det genom som används för referens) eller referensdata (som beskriver frekvensen för aggregerade variationer och deras betydelse på befolkningsnivå) härleda uppgifter som identifierar en viss identifierbar fysisk person, och dessa data kan alltså inte nödvändigtvis direkt tolkas som personuppgifter. Individer kan alltså i regel inte identifieras med hjälp av information som beskriver en enskild variation. Om man emellertid känner till flera variationsdata i en enskild människas genom, kan man förutse strukturen hos det DNA som ligger mellan variationerna genom att använda metoder för genetisk analys. I rättsligt hänseende motsvarar analysresultatet då en situation där man förfogar över data som beskriver den berörda personens hela genom: det rör sig med andra ord om genetiska uppgifter enligt artikel 9.1 i allmänna dataskyddsförordningen som a priori inte får behandlas utan legitim grund.

Referensdata innehåller allmänt kända uppgifter om variationer i människans arvs massa och om frekvensen för dem och deras betydelse på befolkningsnivå. Referensdata har sammanställts med hjälp av DNA-sekvenser från flera olika donatorer, och uppgifterna representerar inte en enda specificerad människa. Referensdata är således inte i rättsligt hänseende i allmänna dataskyddsförordningen avsedda personuppgifter eller genetiska uppgifter vars behandling ska betraktas som förbjuden. Det bör emellertid noteras att det i fråga om ytterst ovanliga variationer finns en möjlighet att identifiera enskilda personer. I analogi med detta kan det konstateras att uppgifterna om en viss sjukdom som baserar sig på en eller flera enskilda gener, exempelvis laktosintolerans och glutenallergi, inte i sig avslöjar något mer om den berörda personen eller dennes nära släktingar än bl.a. själva sjukdomsdiagnosen. Om det däremot rör sig om en sällsynt sjukdom, kan individer identifieras också med hjälp av sådana uppgifter som beskriver en del av genomet.

Dataombudsmannen har den 6 mars 2016 gett ett utlåtande (dnr 3744/41/2016) om iakttagandet av principerna för öppen vetenskap till den del som gäller forskningsmaterial som innehåller personuppgifter, där ombudsmannen bedömer de genetiska uppgifternas karaktär av personuppgifter. Också detta utlåtande visar att frågan om identifiering av en person utifrån genetiska uppgifter inte är entydig. Enligt utlåtandet är det entydigt att bestämmelserna om skydd för

personuppgifter ska tillämpas om en person direkt kan identifieras utifrån genetiska uppgifter exempelvis på basis av namnet eller någon annan direkt identifikator. Med indirekt identifiering avses att de tillgängliga identifikatorerna inte är tillräckliga för att identifiera en person i en viss situation. Uppgifterna kan dock göras identifierbara med hjälp av uppgifter som fås från någon annan källa (som den personuppgiftsansvarige inte innehar). Det kan t.ex. ske med hjälp av släkttavlor, dödsannonser eller sökningar på webben. Också sådana indirekt identifierbara uppgifter utgör personuppgifter.

Om genomdata (såväl uppgifter som beskriver hela genomet som exempelvis variationsuppgifter som beskriver delar av genomet) lagras tillsammans med uppgifter som identifierar en person, är det relativt entydigt att bestämmelserna om skydd för personuppgifter ska tillämpas på behandlingen av genomdata. Det kan t.ex. vara nödvändigt att lagra genomdata tillsammans med personidentifikatorer för att sådana data ska kunna utnyttjas i vården av enskilda personer.

2.1.3 Genetisk information inom hälso- och sjukvården

Användningen av genetiska analyser har blivit vanligare och analyser utförs för närvarande inom alla medicinska specialområden. I huvudsak utförs främst riktade genpanelundersökningar, men i och med att genetiska data och därmed antalet eventuella målgener blir fler ökar storleken på panelerna ständigt, och när det gäller produktionen av dem övergår man i allt större utsträckning till exomsekvensering. Undersökningar på genomnivå, främst exomsekvenseringar (whole exome sequencing, WES), kan i nuläget beställas vid vilken enhet som helst vid ett universitetssjukhus, men i praktiken beställs de för det mesta vid enheter för klinisk genetik och inom barnneurologi för diagnostisering och styrning av vården av sådana sjukdomar som antas ha en genetisk bakgrund. Sekvensering av hela genomet (whole genome sequencing, WGS) är på grund av de höga kostnaderna inget som ännu i nuläget normalt kan göras som ett led i den rutinmässiga diagnostiseringen och vården av en patient, men det är till nytta för patienten om hela den genetiska arvsmassan utreds med hjälp av en heltäckande analys.

I nuläget finns den högsta expertisen på tillämpning av genetisk information i vården av patienter inom den offentliga hälso- och sjukvården, i synnerhet vid de universitetssjukhus som har enheter för sällsynta sjukdomar och klinisk genetik. De främjar och genomför ett ändamålsenligt och medicinskt motiverat bruk av genetisk information inom sina egna områden bl.a. utifrån organiseringsansvaret för tjänster inom klinisk genetik enligt det nationella programmet för sällsynta sjukdomar och statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017, nedan *centraliseringsförordningen*). Det är viktigt att märka att exempelvis personer med sällsynta sjukdomar ofta även har många andra sjukdomar, och för att förstå deras inbördes sammanhang är det viktigt att på det nationella planet utveckla ett enhetligt tolkningssystem.

Användning av genetisk information vid styrningen av vården av en patient har dock för närvarande kommit längst i valet av vård av cancersjukdomar. Till och med klassificeringen av cancersjukdomar håller på att förändras i en riktning där de genetiska förändringar som har skett i cancervävnaden utgör grunden för klassificeringen. Lanseringen av nya läkemedel som utvecklats för vården av sådan cancer som föranleds av en viss specifik genetisk förändring håller i snabb takt på att resultera i nya möjligheter till cancervård. Eftersom mycket ny information ständigt fås om den kliniska betydelsen hos enskilda genetiska förändringar och genvarianter krävs det stora ansträngningar för att hålla informationen uppdaterad. Endast genom att skapa ett centraliserat kunskapscenter för genetisk information är det möjligt att nå en sådan punkt där bedömningen och klassificeringen av den kliniska betydelsen hos en genvariant inte väsentligt avviker från varandra i olika delar av Finland.

2.1.4 Genetisk information inom biobanksverksamheten

Högklassig epidemiologisk forskning har redan i årtionden gjorts i fråga om befolkningen i vårt land, och bl.a. sådana uppföljningsuppgifter om människors levnadsvanor och sjukdomar som bevaras i hälso- och sjukvårdens register har använts för ändamålet. Utöver epidemiologi har vi också satsat på annan know-how, till exempel gen- och molekylforskning samt sakkunskapen inom statistik och bioinformatik. Internationellt sett är Finlands rykte till denna del utomordentligt gott. Epidemiologiska undersökningar behövs när man vill utreda hur multifaktoriella sjukdomar har uppkommit i tiderna och när man vill förstå vilken andel arvsmassan och levnadssättet har då en sjukdom bryter ut eller framskrider. Goda exempel på epidemiologiska forskningsobjekt är sjukdomar av betydelse för folkhälsan, nämligen hjärt- och kärlsjukdomar, diabetes och metabola sjukdomar.

Då många faktorer ligger bakom en sjukdom krävs det omfattande provmaterial från befolkningen för att sambanden (associationer) mellan olika faktorer ska kunna identifieras. För närvarande produceras det i Finland mest genetisk information i hälsobranschen inom biobanksverksamheten, som syftar till att stödja sådan omfattande forskning som görs på biologiska prov från människa. Provmaterialet utgörs av DNA i dess biologiska form, plasma, serum, helblod, celler, RNA och urin. Vid bedömning av provens fysiska totala mängd är det viktigt att förstå att det i biobankerna har lagrats flera olika prov eller provtyper från enskilda människor. Det är också bra att vara medveten om att ett enskilt prov kan ha fördelats på flera olika rör eller underpartier, och det innebär att antalet provrör som finns bevarade i biobankerna är avsevärt högre än antalet provgivare. För genomförande av den egentliga undersökningen är det viktigare från hur många människor prov finns att tillgå än antalet prov.

Det är inte möjligt att utreda genomdata av alla ovannämnda provtyper, och det har inte heller gjorts i Finland. När det är möjligt och ändamålsenligt att utreda genomdata för att genomföra en undersökning kan man med hjälp av genomdata i kombination med andra individuella uppgifter om levnadssätt, hälsotillstånd och diagnoser på ett allt mer detaljerat sätt utreda hur olika sjukdomar uppkommer, förutspå vårdresultat samt utreda risken att insjukna på befolkningsnivå. Förutom dessa har prov- och datamaterial som bevaras i biobanksverksamheten användningsobjekt inom produktutvecklingen, och detta genomförs inom referensramen för vetenskaplig forskning.

Biobanksverksamhet skiljer sig från traditionell forskning på ett sådant sätt att det i själva verksamheten inte är fråga om egentlig forskning, utan om stödjande av forskningen med hjälp av biobanksinfrastruktur. Det innebär att det mesta av all producerad genetisk information uppkommer i sådana forskningsprojekt som använder biobanksmaterial, inte i själva biobanken. Genetisk information återgår med tiden till dem som bedriver biobanksverksamhet för att bevaras hos dem, om det överenskomms på detta sätt i avtalet om överlåtelse av material.

En biobank har med stöd av 5 § i biobankslagen till uppgift att tjäna biobanksforskning. För att fullgöra sin uppgift kan en biobank samla in och ta emot prov och tillhörande uppgifter, inklusive genetisk information, förvara och lämna ut prov och tillhörande uppgifter för biobanksforskning. För biobanksverksamheten samlas prov inte in för specificerade forskningsprojekt utan mer allmänt för framtida biobanksforskning. Avsikten är att använda prov- och datamaterialet på ett sådant sätt att det med hjälp av det är möjligt att på bred front och långsiktigt svara på många slags forskningsfrågor.

En biobank kan med stöd av 5 § dessutom analysera, undersöka eller på annat sätt hantera prov. Den som bedriver biobanksverksamhet kan alltså antingen själv analysera prov och producera genetisk information som en serviceprodukt till sina kunder eller överlåta sådana prov till att

användas inom forskningsprojekt där de analyseras vid olika forskningslaboratorier. Det finns inte bestämmelser i biobankslagen om hurdana laboratorier som analyserar prov eller vilka kvalitetsstandarder laboratorierna ska iaktta. Den genetiska information som uppkommer i biobanksverksamhet kan därmed i betydande utsträckning variera till sin kvalitet.

Biobanksverksamheten grundar sig på öppenhet och transparens. Därför har var och en alltid med stöd av 39 § i biobankslagen rätt att få veta om det i biobanksverksamheten förvaras prov som gäller personen i fråga, grunden för förvaringen av proven, varifrån uppgifterna om personen har samlats in samt vart proven och de tillhörande uppgifterna har lämnats ut eller överförs från biobanken. Rätten att få uppgifter kan också tillgodoses med hjälp av en elektronisk förbindelse för åtkomst till uppgifter. För lämnandet av uppgifter får det tas ut en avgift som uppgår till högst ett belopp som motsvarar kostnaderna för lämnandet av uppgifterna. I biobanksverksamheten finns det inte någon centraliserad kommunikationskanal till de registrerade, och det innebär att i nuläget ska människor särskilt kontakta var och en av dem som bedriver biobanksverksamhet för att utöva sin rätt enligt 39 § i biobankslagen. De som bedriver biobanksverksamhet planerar för närvarande utvecklande av en gemensam deltagandeportal för att den i lag föreskrivna rätten ska kunna tillgodoses med hjälp av en elektronisk förbindelse och på ett centraliserat sätt som är enhetligt i hela landet. I vissa biobanker begärs uppgifter i nuläget varje vecka, i andra inte överhuvudtaget.

Var och en har med stöd av 39 § i biobankslagen dessutom rätt att få de uppgifter om sitt hälsotillstånd som härletts ur ett prov, och detta avser i praktiken genetisk information då uppgifterna har producerats i biobanksverksamhet eller inom dess forskningsprojekt, och i det senare fallet har genetisk information dessutom återförts till den som bedriver biobanksverksamheten. När en person får uppgifter som härletts ur ett prov ska han eller hon ges möjlighet att få en redogörelse för uppgifternas betydelse. Med detta avses att uppgifterna tolkas med avseende på personens individuella helhetssituation. För redogörelsen för uppgifternas betydelse får det tas ut en avgift som uppgår till högst ett belopp som motsvarar kostnaderna för lämnandet av redogörelsen. Ungefär 99 procent av dem som gett sitt samtycke till biobanksverksamhet har på samtyckesblanketten angett att de önskar bli kontaktade om det vid undersökningen kommer fram sådan information som har betydelse för hälsan.

Det förekommer både nya och gamla prov i biobanksverksamheten, och därför kommer kvaliteten på den genetiska informationen att variera avsevärt mellan dessa. Detta har betydelse när den genetiska informationens användbarhet i diagnostik- och vårdsyften bedöms samt när sjukdomar ska förebyggas på individnivå. I hälso- och sjukvården utförs genetiska undersökningar oftast i ackrediterade kliniska laboratorier, vars högkvalitativa verksamhet har påvisats och noterats på behörigt sätt. Sådana genetiska analyser som görs inom ramen för biobanksinfrastrukturen görs däremot ofta i sådana laboratorier som inte nödvändigtvis uppfyller kraven på diagnostiska laboratorier. Analysmetoderna motsvarar inte heller alltid precisionen i ett kliniskt laboratorium. Inom de största biobanksprojekten närmar sig kvaliteten på genetisk information den kvalitet och precision som kliniska laboratorier presterar. Resultaten av biobanksundersökningar kan på en generell nivå anses vara lämpliga för slutsatser om stora prov- och datamassor, men de är inte planerade för att användas direkt inom hälso- och sjukvården. Om genetisk information som producerats i biobanksverksamhet används som en del av en diagnos eller vård, förutsätter det att resultaten säkerställs antingen genom analys av ett nytt prov eller av ett befintligt prov. Om provtagnings- och behandlingsprocessen har validerats och resultatet kan förnyas med en annan undersökningsmetod eller i ett annat laboratorium, finns även genomdata som producerats i biobanksverksamhet tillgängliga för människors hälsa.

Det väsentliga när det gäller att bedöma frågan om återförande av genetisk information är att märka att biobanksverksamheten inte är en hälso- och sjukvårdstjänst utan ett stöd för forskningen och därmed är frågan om kommunikationen med allmänheten om genomdata inte en fråga som i första hand ska avgöras inom biobanksverksamheten. Nationellt sett är det dock viktigt att genetisk information som återförs från biobanksundersökningar också finns tillgängliga för hälso- och sjukvården, eftersom det med hjälp av uppgifterna är möjligt att stödja det kliniska beslutsfattandet till förmån för människors hälsa. Nuläget kan förbättras genom att stigar som leder till vård anges, då det är fråga om kliniskt betydande genetisk information. För att människor ska behandlas lika ska denna process vara likadan i hela landet. På biobanksfältet finns det önskemål om att det framtida Genomcentret ska stå till tjänst med praktiska anvisningar om hur genetisk information ska återföras på det nationella planet till dem som berörs. Som ett led i dessa anvisningar ska det bestämmas vilken genetisk information som ska återföras till allmänheten, eftersom endast en del av all genetisk information är sådan som kan tolkas tydligt. Genomcentret kan exempelvis föra och uppdatera en förteckning över sådan genetisk information eller sådana fynd som bör sällas från den genetiska information som sparas inom såväl biobanksverksamheten som hälso- och sjukvården.

2.1.5 Medicintekniska produkter

Bestämmelser om produkter och utrustning för hälso- och sjukvård finns i Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2017/745 om medicintekniska produkter (*medical device*-förordningen, nedan *MD-förordningen*), som ska tillämpas sedan den 26 maj 2021, och Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2017/746 om medicintekniska produkter för in vitro-diagnostik (nedan *IVD-förordningen*). Den senare ska börja tillämpas först den 26 maj 2022. I lagen om medicintekniska produkter (719/2021) ingår bestämmelser som sammanhänger med det nationella genomförandet av MD- och IVD-förordningarna till den del dessa ger möjlighet till och förutsätter nationell lagstiftning. Förordningarna upphäver och ersätter de tre tidigare produktdirektiven, de s.k. MD-, AIMD och IVD-direktiven. Under övergångstiden gäller fortfarande lagen om vissa medicintekniska produkter enligt EU-direktiv (629/2010), som tidigare hade namnet lag om produkter och utrustning för hälso- och sjukvård.

Enligt artikel 2.1 i MD-förordningen avses med medicinsk produkt instrument, apparat, anordning, programvara, implantat, reagens, material eller annan artikel som enligt tillverkaren är avsedd att, antingen separat eller i kombination, användas på människor för ett eller flera av följande medicinska ändamål, nämligen diagnos, profylax, övervakning, prediktion, prognos, behandling eller lindring av sjukdom, diagnos, övervakning, behandling, lindring av eller kompensation för en skada eller funktionsnedsättning, undersökning, ersättning eller ändring av anatomi eller av en fysiologisk eller patologisk process eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd, tillhandahållande av information genom undersökning in vitro av prov från människokroppen, inklusive donationer av organ, blod och vävnad, och som inte uppnår sin huvudsakliga, avsedda verkan i eller på människokroppen med hjälp av farmakologiska, immunologiska eller metaboliska medel, men som kan understödjas i sin funktion av sådana medel.

Enligt artikel 2.2 i IVD-förordningen avses med medicinsk produkt för in vitro-diagnostik medicinteknisk produkt som är en reagens, en reagerande artikel, en kalibrator, ett kontrollmaterial, en uppsättning (ett kit), ett instrument, en apparat, en utrustning, en programvara eller ett system, som används separat eller i kombination, och som av tillverkaren är avsedd att användas in vitro vid undersökning av prov från människokroppen, inklusive donerat blod och donerad vävnad, enbart eller huvudsakligen för att ge information om ett eller flera av följande alternativ: a) om en fysiologisk eller patologisk process eller ett fysiologiskt eller patologiskt tillstånd, b) om medfödda fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, c) om anlag för ett medicinskt tillstånd eller en sjukdom, d) som gör det möjligt att bestämma säkerhet och kompatibilitet med

möjliga mottagare, e) som gör det möjligt att förutsäga behandlingseffekter eller behandlingsreaktioner, f) som gör det möjligt att fastställa eller övervaka terapeutiska åtgärder. Sådana är t.ex. produkter för bestämmande av blodgrupp eller vävnadstyp, screening, diagnosticering eller utvärdering av cancerstadier eller genetiska tester på människor. I skäl 10 i ingressen preciseras det att alla tester som ger information om anlag för ett medicinskt tillstånd eller en sjukdom, såsom genetiska tester, betraktas som medicintekniska produkter för in vitro-diagnostik.

I den nationella lagstiftningen och i IVD-förordningen finns bestämmelser om sådana genetiska tester som kan anses utgöra IVD-produkter, dvs. produkter med vilka medicinska prov som tagits från en människa kan undersökas utanför kroppen för diagnostiska (kliniska) ändamål. I IVD-förordningen finns det mer detaljerade bestämmelser om genetiska tester (genetisk analys) än i det tidigare IVD-direktivet. De genetiska tester som används inom hälso- och sjukvården betraktas som IVD-produkter, men förordningen preciserar bestämmelserna så att de nu också tydligare gäller t.ex. prediktiva (förutsäggande) genetiska tester av anlag för sjukdomar. I IVD-förordningen delas IVD-produkter in i fyra riskklasser (A–D), för vilka gäller särskilda krav på säkerhet och prestanda. Enligt den riskklassificering som i förordningen anges för genetiska tester hör de alltid till minst den näst högsta klassen, klass C, vilket alltid förutsätter att ett utomstående kontrollorgan, dvs. ett anmält organ, gör en bedömning. Utöver bedömningen av överensstämmelse med kraven ska dessutom läkemedelsmyndigheten höras i fråga om produkter för behandlingsväglädd diagnostik (såsom prediktiva farmakogenetiska tester för bedömning av effekten av läkemedelssubstanser). Käril för provtagning hör till den lägsta riskklassen, klass A. I praktiken är de tester som säljs till konsumenter och som sänds hem provtagningskäril, och själva det genetiska testet utförs i ett laboratorium. Enligt definitionen i förordningen är genetiska tester inte tester som man själv utför. Med ett test som man gör själv får man svar genast. Gravitetstester är t.ex. sådana.

MD-förordningen och IVD-förordningen reglerar i synnerhet kraven på medicintekniska produkter och ekonomiska aktörer och frågor som gäller tillsynen över produkterna. Förordningarna innehåller endast vissa skyldigheter för organisationer inom hälso- och sjukvården. De gäller särskilt produkternas spårbarhet, rapportering av tillbud, hälso- och sjukvårdsinstitutionernas egen tillverkning av produkter och skyldigheterna att ge information om implantat som används inom hälso- och sjukvården. Enligt artikel 1 i respektive förordning påverkar förordningarna inte de krav i den nationella lagstiftningen som gäller organisation, tillhandahållande eller finansiering av hälso- och sjukvård, såsom exempelvis kravet att vissa produkter endast får tillhandahållas efter förskrivning, att bara viss hälso- och sjukvårdspersonal eller vissa hälso- och sjukvårdsinstitutioner får lämna ut eller använda vissa produkter eller att användningen av produkterna måste åtföljas av specifik yrkesmässig rådgivning.

I artikel 4 i IVD-förordningen föreskrivs det om genetiska tester som utförs inom ramen för hälso- och sjukvård enligt definitionen i artikel 3 a i Europaparlamentets och rådets direktiv 2011/24/EU (direktivet om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård, nedan *patientdirektivet*) och för de medicinska ändamålen diagnostik, förbättring av behandlingar och prediktiv eller prenatal testning. Enligt patientdirektivet avses med hälso- och sjukvård hälso- och sjukvårdstjänster som hälso- och sjukvårdspersonal tillhandahåller patienter i syfte att bedöma, bibehålla eller återställa deras hälsotillstånd, inbegripet förskrivning, utlämning och tillhandahållande av läkemedel och medicinska hjälpmedel. I artikel 4.1 i IVD-förordningen fastställs att medlemsstaterna i sådana fall ska säkerställa att den person som testas eller, i tillämpliga fall, hans eller hennes lagligen utsedda ställföreträdare får relevant information om det genetiska testets art, betydelse och konsekvenser, enligt vad som är lämpligt.

Enligt artikel 4.2 ska medlemsstaterna när det gäller dess skyldigheter i synnerhet säkerställa lämplig tillgång till rådgivning vid användning av genetiska tester som ger information om genetiska anlag för medicinska tillstånd och/eller sjukdomar som allmänt anses obehandlingsbara enligt rådande vetenskap och teknik. Detta gäller inte i fall där diagnosen av ett medicinskt tillstånd och/eller en sjukdom, som det redan är känt att den person som testas har, bekräftas genom ett genetiskt test eller i fall där en produkt för behandlingsvägledande diagnostik används. Medlemsstaterna får dock anta eller behålla sådana åtgärder på nationell nivå som ger patienten ett mer omfattande skydd, som är mer specifika eller som avser informerat samtycke.

Innebörden av rådgivningsplikten enligt artikel 4 är ännu öppen, men den kan tolkas så att den gäller genetiska tester som en yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården bestämmer för en patient. Medlemsstaten ska säkerställa att patienten får relevant information om det genetiska testet och rådgivning i fall av fynd, om inte patienten redan känner till sjukdomen eller smittan. Såsom ordalydelsen anger gäller skyldigheten endast sådana genetiska tester som genomförs i samband med hälso- och sjukvård och i medicinskt syfte, också om patienten tar initiativ till att begära att en yrkesutbildad person i hälso- och sjukvården genomför ett genetiskt test. Skyldigheten gäller troligtvis inte situationer där tillverkaren av ett genetiskt test och konsumenten står i direkt kontakt utan ett uppdrag från hälso- och sjukvården. Utöver de författningar som nämns ovan tillämpas i Finland dessutom lagen om patientens ställning och rättigheter (785/1992 *patientlagen*) och lagen om yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården (559/1994) när genetiska test genomförs inom hälso- och sjukvården. De viktigaste bestämmelserna i patientlagen gäller i synnerhet patientens rättigheter, som tryggas genom bestämmelserna i 2 kap., och journalhandlingar och material som hänför sig till vård och behandling, som ingår i 4 kap. Av bestämmelserna i lagen om yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården är det bestämmelserna om rätten att vara verksam som yrkesutbildad person i 2 kap., om allmänna skyldigheter för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården i 3 kap. och om styrning av och tillsyn över yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården i 5 kap. som är de mest relevanta i detta sammanhang.

2.1.6 Ålands ställning

Enligt 120 § i grundlagen har landskapet Åland självstyrelse enligt vad som särskilt bestäms i självstyrelselagen för Åland (1144/1991).

Den föreslagna lagen om genom berör ett nytt rättsområde, som inte uttryckligen beaktas i de bestämmelser som nämns ovan. Enligt 18 § 12 punkten i självstyrelselagen har landskapet lagstiftningsbehörighet i fråga om hälso- och sjukvård med de undantag som föreskrivs i 27 § 24, 29 och 30 punkten. Hälso- och sjukvården hör inte till lagförslagets tillämpningsområde, och Genomcentret föreslås inte erbjuda hälso- och sjukvårdstjänster. Den föreslagna lagen berör sådan etiskt känslig verksamhet som har nära samband med genomförande av de grundläggande fri- och rättigheterna och berör specifika frågor.

Ålands landskapsregering har tagit ställning till frågan om lagstiftningsbehörighet och anser att människans genom och biobanker ska höra till rikets lagstiftningsbehörighet. Till stöd för sin åsikt refererade Åland till högsta domstolens utlåtande 1046/21.3.1996 om förslaget till åländsk landskapslag om genetik och genetiskt modifierade organismer, enligt vilket genetik hör till rikets lagstiftningsbehörighet. Ålands landskapsregering konstaterade också att lagen om medicinsk forskning ansetts höra till rikets lagstiftningsbehörighet, vilket också stöder deras åsikt.

2.2 Den internationella utvecklingen

2.2.1 Europarådet

2.2.1.1 Biomedicinkonventionen

Finland undertecknade Europarådets konvention angående skydd av de mänskliga rättigheterna och människans värdighet med avseende på tillämpningen av biologi och medicin (FördrS 23–24/2010, nedan *biomedicinkonventionen*) 1997 (CETS No. 164). Konventionen ratificerades 1999 och bestämmelserna i den trädde som sådana i kraft som lag i Finland den 1 mars 2010. Hittills är konventionen den enda rättsligt bindande internationella handlingen inom biomedicinens område. Biomedicinkonventionen är en ramkonvention som kompletterar och preciserar Europakonventionen på området för biomedicin. Biomedicinkonventionen innehåller de egentliga bestämmelserna med allmänna principer samt tilläggsprotokoll som gäller specialfrågor. Tilläggsprotokollen kompletterar och preciserar biomedicinkonventionen, och de tillämpas tillsammans med konventionen som ett enda rättsligt instrument.

Av Europarådets medlemsländer har drygt hälften ratificerat biomedicinkonventionen. Trots det kan Europadomstolen i sina avgöranden också hänvisa till biomedicinkonventionen som stöd för Europakonventionen även i fråga om sådana stater som inte har ratificerat biomedicinkonventionen. Det bör också noteras att delar av innehållet i biomedicinkonventionen upprepas i Europeiska unionens stadga om de grundläggande rättigheterna, vilket innebär att bestämmelserna i konventionen indirekt har fått avsevärd betydelse i Europa.

I biomedicinkonventionen tillåts en dynamisk, tidsenlig tolkning, och för att underlätta ratificeringen har strävan varit att ge staterna så stort prövningsutrymme som möjligt vid tillämpningen av den. Trots det har tolkningen av konventionen inte varit oproblematisk när vetenskapen och samhället utvecklats, och det har till exempel visat sig att artikel 18 om embryoforskning har begränsat läkarvetenskapen. I princip är det möjligt att stater som inte är fördragsslutande parter kan avancera snabbare och längre i takt med vetenskapens utveckling. Konventionen har också kritiserats för att vara alltför tillåtande då den på vissa villkor till exempel tillåter forskning på personer som inte förmår ge samtycke. Bland annat Tyskland står utanför konventionen på grund av detta.

Det centrala tillämpningsområdet för biomedicinkonventionen och dess tilläggsprotokoll är begränsat till vårdåtgärder inom hälso- och sjukvården samt till medicinsk forskning. Konventionen och tilläggsprotokollen påför minimikrav för konventionsstaterna, men staterna kan även tillämpa ett mera omfattande skydd på nationell nivå. När biomedicinkonventionen trädde i kraft var Finlands lagstiftning i huvudsak förenlig med konventionen. Ikraftsättandet av konventionen förutsatte endast att genetiskt arv och funktionsnedsättning fogades till grunderna för diskriminering i strafflagen. I artikel 11 i biomedicinkonventionen förbjuds all slags diskriminering på grund av genetiskt arv, och motsvarande bestämmelse finns i 11 kap. 11 § i vår strafflag.

I biomedicinkonventionen ingår vissa bestämmelser som inte uttryckligen ingår i Finlands nationella lagstiftning och som är direkt tillämpliga vid avsaknad av särskild lagstiftning. Enligt biomedicinkonventionen får till exempel prediktiva genetiska tester utföras endast i hälsorelaterat syfte eller för hälsorelaterad vetenskaplig forskning. Social- och hälsovårdsutskottet konstaterade redan 2009 i sitt betänkande med anledning av ikraftsättandet av biomedicinkonventionen (ShUB 25/2009 rd) att det i förekommande fall kan bli aktuellt med ytterligare nationell lagstiftning för att komplettera konventionen.

Bestämmelserna i biomedicinkonventionen är inte till alla delar heltäckande i fråga om genetiska undersökningar, biomedicinsk forskning och förvaring av prov från människa för framtida forskningssyften. Därför har artiklarna i konventionen under senare år kompletterats med ett tilläggsprotokoll om forskning (CETS No. 195) och ett tilläggsprotokoll om genetiska tester (CETS No. 203) samt med en rekommendation om förvaring av biologiska prov från människa för framtida forskningssyften CM/Rec(2016)6.

I artikel 1 i biomedicinkonventionen anges konventionens syfte och ändamål. Enligt artikeln ska parterna i konventionen skydda alla människors värde och identitet och utan diskriminering garantera respekt för allas integritet och andra rättigheter och grundläggande friheter med avseende på tillämpningen av biologi och medicin. Konventionens centrala förpliktelser gäller säkerställandet av hälso- och sjukvårdstjänster och yrkeskompetensen i tjänsterna, en persons samtycke till medicinska ingrepp, skyddet för privatlivet och rätten att få information om hälsouppgifter, frågor i anslutning till individens genetiska arv, skyddet för individen vid biomedicinsk forskning samt tagandet av organ och vävnader av mänskligt ursprung för transplantation (RP 216/2008 rd om sättande i kraft av biomedicinkonventionen). Tillämpningen av biomedicinkonventionen begränsas till biomedicin som avser människor och omfattar alla sådana tillämpningsområden inom biomedicinen som gäller individen, inklusive tillämpningsområden i anslutning till förebyggande av sjukdomar, diagnostisering, vård och forskning. I biomedicinkonventionen, den förklarande rapporten eller lagberedningsdokumenten för sättande i kraft av konventionen tas det inte ställning till om avsikten är att tillämpa konventionen också på sådana åtgärder som utförs utan någon medicinsk grund (till exempel religiösa skäl eller nyfikenhets-skäl i fråga om genetiska tester som riktas till konsumenter), och eventuellt utanför det egentliga hälso- och sjukvårdssystemet. Högsta domstolen har i sitt avgörande HD:2016:24 ansett att en konvention som slutits med tanke på tillämpning av biomedicin inte är direkt tillämplig vid bedömningen av huruvida åtgärder som utförs av andra än medicinska eller hälsorelaterade skäl är berättigade. Enligt högsta domstolen kan de allmänna principer som framgår av konventionen dock beaktas vid bedömningen av icke-medicinska åtgärders berättigande.

En bärande princip i biomedicinkonventionen och dess tilläggsprotokoll är att människans intresse alltid ska gå före samhällets eller vetenskapens intressen. En central princip både i konventionen och i Finlands lagstiftning är att individens intressen ska ha företräde framom samhällets och forskningens intressen. Enligt förslaget om ändring av lagen om medicinsk forskning (RP 184/2014 rd, s. 14) är detta den viktigaste tolkningsregeln för hela konventionen och i synnerhet konventionens 5 kap. om vetenskaplig forskning. Därför betonas i artikel 5 i biomedicinkonventionen samtycket som ett krav för vården av patienter. För patienter som deltar i forskning ska samtycket vara uttryckligt och informerat. Företrädet för människans intresse tryggas också i artikel 26, enligt vilken utövandet av rättigheterna i konventionen och bestämmelserna om rättssäkerhet inte får begränsas med undantag av sådana begränsningar som är lagstadgade och nödvändiga i ett demokratiskt samhälle med hänsyn till allmänhetens säkerhet, för att förhindra brott, för att skydda den allmänna hälsan eller för att skydda andras rättigheter och friheter. Konventionen innehåller uttryckliga förbud mot begränsning av vissa rättigheter, till exempel skyddet för personer som är föremål för forskning enligt artikel 16.

2.2.1.2 Biomedicinkonventionens tilläggsprotokoll om genetiska tester

Det fjärde tilläggsprotokollet, som gäller genetiska tester, till biomedicinkonventionen antogs den 7 maj 2008. Finland undertecknade tilläggsprotokollet den 27 november 2008, men har tills vidare inte ratificerat det. Finlands lagstiftning uppfyller i huvudsak förpliktelserna i tilläggsprotokollet, även om det till exempel inte finns några bestämmelser om särskilda gener eller olika tekniker i lagstiftningen om hälso- och sjukvård eller vetenskaplig forskning. I patientlagens 3 § (Rätt till god hälso- och sjukvård samt till gott bemötande) och 6 § (”Vården och

behandlingen skall ges i samförstånd med patienten.”) finns bestämmelser på en allmän nivå om den kliniska nytta som förutsätts i artikel 6 i tilläggsprotokollet (“Clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons.”) samt om samtycket i enlighet med artikel 9 (“A genetic test may only be carried out after the person concerned has given free and informed consent to it.”). Redan undertecknandet av tilläggsprotokollet indikerar att den nationella lagstiftningen i huvudsak anses motsvara bestämmelserna i tilläggsprotokollet.

Som genetiska tester betraktas enligt artikel 2 i tilläggsprotokollet sådana tester som utförs i ett syfte som berör hälsan, och i samband med vilket biologiskt material från människa analyseras i syfte att identifiera sådana genetiska drag hos en född eller död människa som är arftliga eller som fått i ett tidigt prenatalt utvecklingsstadium. Exempelvis vid genetiska undersökningar i samband med hälso- och sjukvård ska bestämmelserna i tilläggsprotokollet alltså iakttas. Väsentligt i denna definition är att det genetiska testet utförs på biologiskt material som tagits från en människa, vilket innebär att det i tillämpliga delar är fråga om en intervention mot en person och analys av den genetiska information som då uppstår. Tilläggsprotokollets tillämpningsområde omfattar också analys av sådant biologiskt material som ursprungligen tagits för något annat ändamål. Sådana analyser som utförs på embryon och foster faller utanför tillämpningsområdet. Utanför tilläggsprotokollets tillämpningsområde faller också sådana genetiska tester som utförs i forskningssyfte, utom i fråga om prediktiva genetiska tester vid forskning som berör hälsan, som förutsätter att ärftlighetsvägledning ges. Eftersom prediktiva genetiska tester utgör en mycket stor del av dagens vetenskapliga forskning, kan kravet på ärftlighetsvägledning i regel anses tillämpligt på forskningssyften. I tilläggsprotokollet om forskning till biomedicinkonventionen ingår närmare bestämmelser om de principer som ska iakttas vid forskningen. Enligt dem ska den som undersöks erbjudas vägledning i hälso- och sjukvårdens verksamhetsmiljö, om det vid undersökningen uppdagas sådan information som har klinisk betydelse för honom eller henne. Europarådets åsikt om de principer som ska iakttas vid framtida undersökning av förvarade prov har särskilt specificerats i rekommendationen CM/Rec(2016)6.

Tilläggsprotokollet omfattar alla diagnostiska och prediktiva genetiska tester samt tester för anlagsbärare, och dessutom farmakogenetiska genetiska tester som utförs för hälsorelaterade syften. Ett genetiskt test medför nytta för hälsan, om den information det ger gör det möjligt att förhindra att en person insjuknar eller att minska risken för att insjukna till exempel genom ändrade levnadsvanor. Tillämpningsområdet omfattar också till exempel tester som utförs inom genetiska screeningprogram. Också genetiska tester som riktar sig till konsumenter hör till tillämpningsområdet för tilläggsprotokollet till den del de har samband med människans hälsa och avsikten är att identifiera genetiska drag på det sätt som beskrivs ovan. Tilläggsprotokollet tillämpas inte på sådana genetiska tester som utförs för att identifiera en individ till exempel i rättsmedicinskt syfte eller för syften som har samband med försäkringsverksamhet eller arbete. Enligt den förklarande rapporten till tilläggsprotokollet hör undersökning av sådana genetiska egenskaper som uppkommer under en persons livstid och som begränsar sig till vissa celler inte till tilläggsprotokollets tillämpningsområde.

Enligt tilläggsprotokollet har var och en rätt till skydd för sitt privatliv, och i synnerhet skydd för sådana personuppgifter som skaffats med hjälp av genetiska tester. Var och en har också rätt att få all sådan information om sin hälsa som samlats in med hjälp av genetiska tester. Enligt artikel 16 ska deras önskemål respekteras som inte vill ha sådan information. Enligt artikel 18 ska den som testats underrättas om ett genetiskt test ger sådan information som kan vara till nytta för hans eller hennes familj.

Ett genetiskt test ska alltid basera sig på ett informerat samtycke som ges av fri vilja. Om syftet med ingreppet är att få fram genetisk information i syfte att förutsäga sjukdom eller identifiera

den testade som bärare av en viss gen eller undersöka en genetisk benägenhet eller mottaglighet för en sjukdom, ska samtycket dokumenteras. För forskning krävs det skriftligt samtycke.

Enligt biomedicinkonventionen och artikel 8 i dess tilläggsprotokoll om genetiska tester får prediktiva genetiska tester endast utföras för ändamål som har samband med hälso- och sjukvård eller forskning, och de förutsätter en behörig ärftlighetsrådgivning. Enligt stycke 81 i den förklarande rapporten till tilläggsprotokollet ska begreppet ärftlighetsvägledning förstås i vidare bemärkelse så att det omfattar all sådan kommunikation som gör det möjligt för personer att fatta beslut om genetiska tester, och så att det inte som sådant förutsätter specialkunskap om klinisk genetik.

Enligt tilläggsprotokollet ska genetiska tester i regel utföras under individuell medicinsk tillsyn. Undantag är möjliga, om ett genetiskt tests betydelse för en individs eller hans eller hennes familjemedlemmars val i fråga om hälsa eller reproduktion är liten. En möjlighet till telefonsamtal uppfyller inte kraven i tilläggsprotokollet. Termen medicinsk tillsyn är inexact och har i praktiken ansetts avse att medicinska, hälsorelaterade genetiska undersökningar alltid ska genomföras under övervakning av läkare och med patientens samtycke. Detta utesluter möjligheten att medicinska genetiska tester genomförs till exempel på konsumentmarknaden utan övervakning av en legitimerad läkare.

Vid ett genetiskt test kan det också användas sådant biologiskt material som tagits tidigare, om det inte är skäligen möjligt att få kontakt med personen i ett fall då ett genetiskt test ska utföras till nytta för en familjemedlem. I så fall får det i enlighet med proportionalitetsprincipen i lag tillåtas att ett genetiskt test utförs under förutsättning att den förväntade nyttan inte kan uppnås på något annat sätt och att testet inte kan uppskjutas. På motsvarande sätt som anges i artikel 14 i tilläggsprotokollet ska dock den möjligheten beaktas att den person som donerat det ursprungliga biologiska materialet har motsatt sig att det används för ett sådant test.

I fråga om minderåriga förutsätts det i artikel 10 i tilläggsprotokollet att den som testas har direkt nytta av det genetiska testet. Man bör avstå från att testa barn tills de enligt lagen kan ge samtycke, om inte dröjsmålet har negativ inverkan på barnets hälsa eller välmående till exempel om ett test möjliggör att förebyggande åtgärder eller vård inleds vid rätt tidpunkt. Med begreppet välmående avses både barnets fysiska och psykiska välmående.

Kraven enligt 6 § 2–3 mom. och 7 § i patientlagen är mer flexibla än i tilläggsprotokollet, och enligt dem ska vården utgå från den minderårigas personliga fördel. Vidare förutsätts det i lagen att patientens åsikt utreds när det med beaktande av patientens ålder eller utveckling är möjligt. I en undersökning som beställts av Europarådets kommitté för bioetik konstateras det att betoningen av samtycke i tilläggsprotokollet om genetiska tester inte i tillräcklig grad beaktar minderårigas förmåga att med beaktande av ålder och utveckling ta ställning till deltagande i tester och att metoderna bör utvecklas bland annat för att utreda barns egen åsikt.⁷

I tilläggsprotokollet om genetiska tester anges också kvalitetskrav för genetiska tjänster, dvs. genetiska tester, laboratorier och tjänsteproducenter. Genetiska tester ska uppfylla allmänt vedertagna krav på vetenskaplig och klinisk kompetens. Dessutom krävs det att laboratorierna omfattar kvalitetsstandarder. Laboratorierna ska stå under regelbunden tillsyn. Personer som tillhandahåller genetiska tjänster ska ha behörig kompetens för den uppgift som hör till deras

⁷ Ton Liefwaard, Aart Hendriks, Daniella Zlotnik. From Law to Practice: Towards a roadmap to strengthen children's rights in the era of biomedicine. Leiden, 30 June 2017.

position i enlighet med yrkesmässiga krav och standarder. Den kliniska nyttan ska utgöra ett väsentligt urvalskriterium när genetiska tester tillhandahålls personer eller grupper.

2.2.2 EU-initiativet 1+ Million Genomes

I april 2018 undertecknade Finland och 12 andra medlemsstater i Europeiska unionen vid evenemanget Digital Day 2 en förklaring (Towards access to at least 1 million sequenced Genomes in the EU by 2022, nedan *1+ Million Genomes*) med målet att främja samarbetet mellan medlemsländerna i fråga om hanteringen av genomdatabaser och tillgången till genomdata.⁸ Initiativtagaren var Europeiska kommissionen och medlemsstaterna gavs möjlighet att ansluta sig till deklARATIONEN genom att underteckna den. I den första omgången undertecknades deklARATIONEN förutom av Finland även av Tjeckien, Cypern, Estland, Italien, Litauen, Luxemburg, Malta, Portugal, Slovenien, Spanien, Sverige och Storbritannien. Senare har också Bulgarien, Grekland, Österrike, Kroatien, Nederländerna, Lettland, Danmark, Ungern, Norge, Belgien och Tyskland anslutit sig till deklARATIONEN. Dessutom deltar fyra länder – Irland, Frankrike, Polen och Schweiz – i arbetet som observatörländer inom ramen för förklaringen. DeklARATIONEN 1+ Million Genomes är ett initiativ som i synnerhet de undertecknande ländernas hälsovårdsministerier starkt stöder, vilket antyder på att det är fråga om ett hälsoinriktat och inte ett forskningsinriktat initiativ. Den har ett starkt samband med många andra strategiska EU-initiativ.

1+ Million Genomes har som syfte att före 2022 skapa etiskt och juridiskt hållbara metoder för att främja gränsöverskridande utbyte av genomdata och tillgången till hälsouppgifter som sammanhänger med dem. Syftet med åtgärderna är att möjliggöra utveckling av ny forskning med klinisk verkan samt terapeutisk och förebyggande hälso- och sjukvård inom EU. Syftet med deklARATIONEN är dessutom att erbjuda en centraliserad kontaktpunkt till befintliga genomdatabaser och informationssäkra driftmiljöer.

Många länder har separata projekt för individualiserad medicin, men de kompletterar varandra genom att de baserar sig på utnyttjande av genominformation. Av denna anledning har man inom EU ansett tidpunkten vara lämplig för att överväga hur samarbetet mellan länderna kunde utvecklas för att snabba upp utnyttjandet av genomdata i syfte att förbättra hälsan. Initiativet fokuserar på de områden för diagnostik, terapi och förebyggande åtgärder där samarbetet snabbast kan ge hälsofördelar.

Genom att stärka samarbetet mellan EU:s medlemsstater när det gäller behandling av genominformation och relaterade hälsouppgifter kan man uppnå hälsofördelar och även påverka investeringar, ekonomisk tillväxt och sysselsättning. Genom att samordna nationella projekt undviker man silotänkande, vilket i framtiden kan hämma utvecklingen av individualiserad medicin.

3 Målsättning

Den moderna tekniken och den kunskap som finns i dag gör det möjligt att använda genetisk information effektivt framför allt för hälsorelaterade ändamål. Hälsa är således ett genomgående tema i lagförslaget. Syftet med lagförslaget är att stödja en ansvarsfull och jämlik användning av genetisk information för att främja människors hälsa.

I strategiskt hänseende reflekterar den föreslagna lagen målen i tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen (ANM, rapporter 15/2014) och i de förslag som lagts fram

⁸ <https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/news/eu-countries-will-cooperate-linking-genomic-databases-across-borders>

av arbetsgruppen för en nationell genomstrategi (SHM098:00/2014). Tillväxtstrategin har som mål att förbättra människors hälsa och välfärd på ett kunskapsbaserat sätt bl.a. genom att utnyttja de möjligheter som forskningen och den teknologiska utvecklingen öppnar upp. Det bakomliggande strategiska målet för det föreliggande lagförslaget är således att man i Finland i användningen av genetisk information ska fokusera på att skapa mervärde inom hälso- och sjukvården till förmån för människors hälsa. I granskningen av värdet av genetisk information beaktas såväl de hälsomässiga fördelarna för individen och för befolkningen som de totalekonomiska fördelar som fås genom en kostnadsnyttoeffektiv hälso- och sjukvård, genom effektivare forskning och genom utveckling av affärsverksamhets- och innovationsmiljön i Finland.

I förslaget till nationell genomstrategi lade man fram centrala åtgärder för att säkerställa att genetisk information används effektivt i hälso- och sjukvården utan att individens rättsskydd och rättvisa behandling äventyras. Den arbetsgrupp som utarbetat förslaget till en genomstrategi föreslog att det inrättas ett nationellt genomcentrum. Enligt arbetsgruppens förslag bör det i lag föreskrivas om inrättandet av genomcentret och det bör säkerställas nationell finansiering för centret.

Det är skäl att notera att det endast är med tydlig styrning och med en myndighet som har tillräcklig sakkunskap som man kan ge verksamheten en sådan inriktning att den är ansvarsfull samtidigt som man begränsar skadlig verksamhet. Då uppstår inte situationer där exempelvis felaktig eller bristfälligt genomförd tolkning av genetisk information orimligt belastar de hälso- och sjukvårdssystem som en person anlitar efter att ha fått ett resultat vars innebörd den inte förstår. Exempelvis en cancerrisk som missuppfattats kan leda till stora personliga tragedier.

När genetisk information omtolkas är det omöjligt för alla yrkesutbildade anställda inom hälso- och sjukvården att med tillräckligt noggrannhet och yrkesskicklighet följa vad som sker på området. Målet är att i Genomcentret skapa en aktör som styr och övervakar att genetiska analyser används effektivt och resultatrikt i hälso- och sjukvården i Finland. Avsikten är att det i Genomcentret på ett centraliserat sätt ska samlas sakkunskap om internationella rekommendationer, den internationella utvecklingen på området samt utbudet av kvalitativa tjänster i anknytning till medicinsk genetik i synnerhet i de övriga EU-medlemsländerna. Varje analysmetod är förknippad med tekniska utmaningar. Detta medför att vissa analysmetoder lämpar sig bättre än andra för att analysera specifika forskningsfrågor. Genomcentret kommer att få information bl.a. om lämpliga analysmetoder för genetiska undersökningar samt om vilka slutsatser man kan dra – och framför allt inte kan dra – utifrån analysresultaten. Dessutom kommer det att bli möjligt att få information om hur yrkespersoner inom hälso- och sjukvården kan tillämpa resultaten i sitt praktiska arbete.

En annan prioritering är att utnyttja resurser på ett centraliserat sätt genom att inrätta ett organ, Genomcentret, som de instanser och organ som använder genetisk information kan anlita.

Den föreslagna lagen ska innehålla bestämmelser som syftar till att

1. inrätta Genomcentret, som ska finnas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd som en fristående expertmyndighet i frågor som gäller hälsorelaterade genetiska analyser av human genetisk information,
2. ta fram myndighetsanvisningar om behandling av genetisk information som handledning för i synnerhet tjänstetillhandahållare inom social- och hälsovården med hjälp av Genomcentrets verksamhet samt främja en enhetlig användning av genetisk information inom hälso- och sjukvården och vetenskaplig forskning, och

3. främja internationellt samarbete och god praxis i funktioner som gäller genetisk information.

4 Förslagen och deras konsekvenser

4.1 De viktigaste förslagen

4.1.1 Inrättandet av Genomcentret

I lagförslaget föreslås det att det i Finland inrättas en ny myndighet, det nationella Genomcentret. Syftet med inrättandet av Genomcentret är att skapa en oberoende och opartisk expertresurs och en nationell infrastruktur som baserar sig på de senaste kunskaperna för att stödja det strategiska utvecklandet av individualiserad medicin, med andra ord precisionsmedicin, under de kommande åren. Avsikten är att Genomcentret ska vara en självständig myndighet. Centrets verksamhet ska täcka hela Finlands territorium.

Inrättandet av Genomcentret ingår i genomförandet av statsminister Sanna Marins regeringsprogram. Bakom tanken om Genomcentret står dessutom två nationella strategier. Genom regeringens åtgärder genomförs den färdplan för tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälso- och sjukvårdssektorn i samband med vilken en arbetsgrupp vid social- och hälsovårdsministeriet (SHM098:00/2014) utarbetade ett förslag till nationell genomstrategi som innefattar inrättandet av ett genomcenter.

Avsikten är att Genomcentrets verksamhet ska byggas upp kring befintliga organisationer samt befintlig kunskap och expertis. Genomcentret ska ha en permanent personal för att driva centrets operativa verksamhet, men i övrigt betonas i lagförslaget ett nationellt samarbete på så sätt att de sakkunniga inte omedelbart ska behöva övergå i anställning hos Genomcentret utan så att kunskaperna utnyttjas inom ramen för en nätverksmodell. Genomcentret ska ingå i en tätt samverkande verksamhetsomgivning – ett ekosystem – bestående av flera aktörer, där Genomcentret skapar mervärde i och med de experttjänster det erbjuder, i synnerhet för hälso- och sjukvårdens behov, för förebyggande av sjukdomar samt för den vetenskapliga forskningens behov. Väsentliga delar i ekosystemet ska vara biobankerna, Finska Biobanksandelslaget - FINBB, utvecklingscentren för cancer, neurologi och läkemedel, universitetssjukhusen, universiteten, Institutet för hälsa och välfärd, Folkpensionsanstalten, Datatillståndsmyndigheten, aktörerna inom forsknings- och utvecklingssektorn samt företag och finansiärer. När inrättandet och utvecklandet av Genomcentret tar fasta på befintliga organisationer och befintlig kunskap kan man väsentligt förkorta den tid som går åt till att inleda verksamheten.

Det är inte meningen att det ska inrättas egna forsknings- eller servicelaboratorier vid Genomcentret. I Finland har nyckelaktörerna på området redan välbeprövade, etablerade undersöknings- och laboratorieförfaranden som kan utnyttjas också i Genomcentrets verksamhet. I samband med beredningen av lagen har man beaktat att Genomcentret bör bevara kontaktytor till den ledande forskningen, och detta reflekteras i förslaget om placeringen av Genomcentret. I lagförslaget bedöms det att man i stället för att fokusera på forskning vid Genomcentret bör säkerställa att biobanks- och forskningsverksamheten stöder Genomcentrets funktioner och inleder forskningsprojekt som syftar till att utnyttja genetisk information.

4.1.2 Administrativ placering

Inrättandet av Genomcentret liksom dess verksamhet innebär investeringar i informationsförvaltning och personal. För att minimera investeringsbehovet föreslås det att Genomcentret ska

RP 110/2022 rd

bygga på kunnsande, expertis, material och strukturer som redan finns hos olika aktörer i ekosystemet. Utgångspunkten är alltså att det inte är ändamålsenligt att inrätta en helt ny organisation i Finland, utan målet är att utnyttja det befintliga ekosystemet som helhet och ge olika organisationer uppgifter i enlighet med deras styrkor.

Enligt lagförslaget ska Genomcentret administrativt finnas vid Institutet för hälsa och välfärd medan social- och hälsovårdsministeriet ska ansvara för den nationella styrningen av centret. Genomcentret ska inrättas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd som en självständig myndighet med namnet Genomcentret. Genomcentret ska ha en egen, fast personal för att upprätthålla servicen och sköta myndighetsuppgifterna. Genomcentret föreslås ha en särskild arbetsordning och särskilda instruktioner. Genomcentrets uppgifter definieras i den lag som här föreslås. Genomcentrets direktör ska i regel avgöra ärenden som gäller Genomcentret.

Bestämmelser om den särskilda ställningen för fristående enheter vid Institutet för hälsa och välfärd finns sedan tidigare bl.a. i fråga om statens mentalsjukhus, barnskyddsenheter och hälso- och sjukvården för fångar, som alla är fristående men lyder under Institutet för hälsa och välfärd och omfattas av dess resultatstyrning.

Det som talar för att Genomcentret placeras inom social- och hälsovårdsministeriets förvaltningsområde är behovet av specialkunskaper vid bedömningen av produktionen av genetisk information i biobanksverksamheten och i hälso- och sjukvården och dess användning för hälso- och sjukvård, förebyggande av sjukdomar och vetenskaplig forskning inom hälsobranschen. Genomcentrets uppgifter bidrar till att uppnå hälsofördelar och har därmed nära samband med förnyandet av verksamhetsmodellerna inom social- och hälsovården.

Den offentliga förvaltningens verksamhet har av hävd omfattats av krav på opartiskhet, laglighet och oberoende, vilket bl.a. framgår av 6 § i förvaltningslagen (434/2003) enligt vilken myndigheternas åtgärder ska vara opartiska. Förvaltningslagen styr myndigheternas förfarande på ett sätt som gör att alla parterns intressen bör granskas utifrån lika grunder.

För att det inte ska uppstå någon misstanke om beroendeförhållanden mellan Institutet för hälsa och välfärds biobank, enhet för folkhälsa, verksamheten som tillståndsmyndighet och Genomcentret, är det motiverat att Genomcentret inrättas som en separat enhet i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd och att centret finansieras under ett eget moment i statsbudgeten.

Social- och hälsovårdsutskottet ansåg i sitt utlåtande (ShUB 37/2018 rd) om lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården (552/2019), nedan *lagen om sekundär användning*, att det är motiverat att placera en tillståndsmyndighet i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Med stöd av flera gällande lagar är institutet personuppgiftsansvarig och tillståndsmyndighet för betydande datamaterial inom området, också när det gäller uppgifter hos andra personuppgiftsansvariga. Utskottet ansåg att man kan uppnå synergivinster både kompetensmässigt och ekonomiskt när den nya tillståndsmyndigheten finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Motsvarande synergivinster kan förväntas uppstå genom att Genomcentret i administrativt hänseende placeras i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Enligt utskottets uppfattning måste tillståndsmyndigheten ha en självständig ställning i relation till institutet för att kunna garantera oberoende och objektivitet i relation till institutets egna behov av tillstånd. Institutet för hälsa och välfärd utför en hel del registerstudier, sammanställer register och använder data för sitt arbete som statistisk myndighet och i andra lagstadgade uppdrag. Med avseende på de befogenheter som tillståndsmyndigheten och Genomcentret får är det ytterst viktigt att dessa myndigheter klart och tydligt är fristående från institutets övriga funktioner. I samband med behandlingen av lagen om sekundär användning ansåg social- och

RP 110/2022 rd

hälsovårdsutskottet att det för att intressekonflikter ska undvikas är nödvändigt att den nya myndigheten bedriver fristående verksamhet och att ledningen är självständig i relation till den övriga verksamheten vid Institutet för hälsa och välfärd.

Att Genomcentret inrättas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd är motiverat både på grund av befintliga strukturer och på grund av institutets övriga kompetens. Institutet för hälsa och välfärd intar exempelvis en central roll i genomförandet av Toivo-programmet, som ingår i Valtava-projektet. Toivo-programmets mål är att utveckla redskap för välfärdsområdenas kunskapsledning och att utveckla de nationella myndigheternas utvärdering och styrning av social- och hälsovården, informationshanteringen i fråga om sekundär användning av personuppgifter, förenhetligade informationsstrukturer och ett enhetligt kunskapsunderlag.

Syftet med den föreslagna lagen ligger i linje med Toivo-programmet och reformen av social- och hälsovården i övrigt. En placering av Genomcentret som självständig enhet vid Institutet för hälsa och välfärd tillsammans med den övriga informationshantering som gäller folkhälsa och välfärd gagnar Genomcentrets verksamhet. Direktören för Genomcentret ska ingå i ledningsgruppen för avdelningen och i den utvidgade ledningsgruppen för institutet. Ett ledningsgruppsbaserat arbetssätt stöder Genomcentrets målsättning och verksamhet eftersom ledningsgruppen också ingår i ledningssystemet för institutet.

Institutet för hälsa och välfärd har också långsiktigt utnyttjat genetisk information vid forskning som gäller kroniska sjukdomar, begränsningar i funktionsförmågan och förebyggandet av dessa. Institutet har på bred basis byggt upp nätverk nationellt och internationellt. Institutet har också heltäckande nationella och internationella nätverk på såväl tjänstemanna- som forskarnivå. Att utöva verksamhet tillsammans med Genomcentret kommer dessutom att stärka effektiviteten hos institutets egen forskning.

4.1.3 Organisation

Genomcentret ska ha heltidssysselsatta myndighetsaktörer som under styrning av Institutet för hälsa och välfärd har en egen direktör. I lagförslaget betonas den betydelse, beslutsrätt och fristående ställning som direktören för Genomcentret har vid ledandet av Genomcentret i förhållande till beslutsrätten för generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd. Ärenden som hör till Genomcentret avgörs av centrets direktör och generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd har inte rätt att förbehålla sig beslutanderätten i ärenden som hör till Genomcentrets behörighet eller som gäller centrets finansiering. Genomcentrets direktör får däremot vid behov och på det sätt som närmare bestäms i Genomcentrets arbetsordning, exempelvis en gång om året, informera generaldirektören vid Institutet för hälsa och välfärd genom en översikt om Genomcentrets aktuella ärenden och planerna för det kommande året. I synnerhet i initialskedet av Genomcentrets verksamhet är det viktigt att Genomcentrets direktör har en självständig roll vid planeringen av centrets verksamhet. Till uppgifterna i initialskedet hör bl.a. att rekrytera enhetens personal, bygga upp serviceprocesserna samt att ta över och genomföra de projekt där Genomcentrets tekniska beredskap redan är under planering.

Social- och hälsovårdsministeriet utnämner direktören till en fast tjänst för en period på fem år. Med beaktande av att Genomcentrets centrala uppgift är att producera rekommendationer om användningen av genetisk information till stöd för den praktiska operativa verksamheten inom hälso- och sjukvården, ska det i fråga om behörigheten för centrets direktör ställas krav på utbildning, erfarenhet och gediget substanskunskande. Direktören ansvarar för verksamhetens resultat och utveckling samt att målen nås. Han eller hon ska leda genomförandet av målen i den föreslagna lagen samt utvecklingsarbetet vid Genomcentret. Direktören ska samarbeta med alla intressentgrupper, styra och utvärdera den övriga personalens arbete, säkerställa att centrets

samhällsansvar fullgörs, leda riskbedömningen och riskhanteringen samt övervaka Genomcentrets hushållning.

Den övriga personalen utnämns av Genomcentrets direktör eller någon annan som hör till Genomcentrets personal i enlighet med vad som bestäms i Genomcentrets arbetsordning. Närmare föreskrifter om Genomcentrets interna organisering ges i arbetsordningen.

Centret kan dessutom ha experter utnämnda för en viss tid, som centret kan stå i kontakt med i frågor som ansluter till olika expertområden. Genom att utnyttja experter tryggas en behörig tillämpning av genomisk medicin i hälso- och sjukvården, kunnandet vid alla fem universitetssjukhus och experttjänster i respektive samarbetsområde för områdets befolkning. Samtidigt möjliggörs också specialexpertis i olika delar av Finland och en så effektiv resursanvändning som möjligt till nytta för hela befolkningen. När expertuppgifter genomförs bör det noteras att det inom serviceföretag i branschen och i hela ekosystemet i vidare mening arbetar sådana experter vilkas kunnande vid behov bör utnyttjas som en del av Genomcentrets expertresurs. Också företagen producerar information och tjänster med tanke på ekosystemet.

4.1.4 Experttjänster

En av genomcentrets bestående kärnuppgifter är att vara en finländsk expertresurs inom medicinsk genetik. Genomcentret är expertmyndighet i samtliga ärenden som gäller behandling av genetisk information och genetiska analyser. En viktig, central expertuppgift vid centret är t.ex. att utföra hälsorelaterade genetiska analyser samt utfärda nationella anvisningar om sekundära fynd och annan kliniskt relevant genetisk information. Utöver anvisningar i anslutning till utförandet av genetiska analyser kan Genomcentret som expert bedöma validiteten, den kliniska nyttan och kostnadseffekterna i fråga om genetiska analyser. Genomcentret betjänar och vägleder hälso- och sjukvården, förebyggandet av sjukdomar samt den vetenskapliga forskningen. Centret kan också betjäna enskilda människor direkt genom att t.ex. öka människornas allmänna förutsättningar att förstå genetisk information eller delta i medborgardialoger i anslutning till ämnet. Eftersom Genomcentret inte är någon verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården, hör det inte till dess uppgifter att direkt betjäna enskilda i hälso- och sjukvårdsfrågor.

Genomcentret kan inom ramen för sin lagstadgade uppgift självständigt ge bl.a. tjänstetillhandahållare och utövare av biobanksverksamhet anvisningar och rekommendationer. Detta innebär inte direkt styrning av tjänsteutbudet, utan ingår i uppgifterna med tanke på Genomcentrets myndighetsställning. Genomcentrets anvisningar förenhetligar forskningsfältet och förfarandena inom hälso- och sjukvården. I och med detta har anvisningarna indirekt en inverkan på människornas hälsa. Med hjälp av anvisningarna och rekommendationerna blir det möjligt att se till att befolkningen i tid ges enhetlig och riksomfattande information om sådan kliniskt viktig genetisk information med vars hjälp en viss sjukdom kan hindras från att bryta ut. Vidare är det viktigt att Genomcentret gör upp strategier t.ex. för användningen av farmakogenomik i den offentliga hälso- och sjukvården. Genomcentrets anvisningar inverkar mer omfattande på den specialiserade sjukvården också inom områden där det tills vidare inte har varit aktuellt att behandla genomdata.

I Genomcentrets anvisningar och rekommendationer ska det vara möjligt att beakta andra sådana metoder för screening och diagnostik samt effekterna av de metoder för vård och uppföljning av sjukdomar som dokumenteras och utvecklas i rekommendationerna God medicinsk praxis, som Finska Läkaresällskapet Duodecim gör upp tillsammans med specialistläkarföreningen, samt i andra anvisningar som produceras av till exempel universitetssjukhusen. Genomcentrets anvisningar och rekommendationer ska utgöra fristående myndighetsanvisningar och de avviker i det avseendet från God medicinsk praxis-rekommendationerna, och

detta kan bland annat inverka på det ansvar de experter som deltar i arbetet har. Genomcentrets rekommendationer utarbetas och uppdateras kontinuerligt och centret ska ha förmåga att reagera betydligt snabbare och mer flexibelt än enligt nuvarande rekommendationer på ändringar inom genetikens område. Användningen av rekommendationerna kommer att förutsätta att de kopplas till de elektroniska patientdatasystemen, och därför bör rekommendationerna också finnas tillgängliga i en sådan form som lämpar sig för det. Genomcentret kan utnyttja befintligt kunnande om metoder, teknik och implementering. För att fastställa vilket övergripande behov som finns kan Genomcentret höra företrädare för den specialiserade sjukvården, primärvården, patient- och konsumentorganisationer samt företag i såväl lagfästa organ, i expertgrupper inom genomisk vetenskap eller intressentpaneler som i enskilda fall.

Genomcentrets expertuppgifter strider inte mot centraliseringsförordningen. Enligt 1 § 2 mom. i centraliseringsförordningen ska genom förordningen för planeringen av den nationella helheten av verksamheten och samordningen av funktionerna utses och bemyndigas nationella och regionala aktörer som tillsammans ska se till att verksamheten genomförs på ett jämlikt och effektivt sätt i hela landet. Inom Genomcentrets ansvarsområde ska samarbete vara möjligt t.ex. vid diagnostisering av cancer och bedömning av metoder (t.ex. genetiska analyser) inom hälso- och sjukvården. Vid bedömningen av genetiska metoder kan utgångspunkten vara t.ex. en metods kliniska effekt eller effekten på den genetiska förändring som undersöks, metodens tillförlitlighet, säkerhet och kostnader samt metodens sociala, etiska, organisatoriska och juridiska konsekvenser. Genomcentret ska i sådana situationer vara en expertresurs som kompletterar centraliseringsförordningen i fråga om genetisk information. Genomcentret kan samla och förena den bästa tillgängliga informationen till stöd för hälsopolitiska och kliniska beslut. Genomcentret kan i synnerhet producera information om internationell praxis och tillhandahålla information om utvärderingar som gjorts i andra länder. De riksomfattande anvisningarna bör baseras på evidens som samlas in och bedöms enligt internationellt vedertagna metoder och principer. Att följa med utarbetandet av internationella anvisningar och delta i det arbetet hör också till Genomcentrets uppgifter.

Genomcentrets uppgifter står inte heller i strid med uppgifterna för Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet (Fimea). Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet svarar för tillsynen över medicintekniska produkter och myndighetsstyrningen i samband med den. Genomcentret får utfärda anvisningar och rekommendationer om användningen av utrustning ur den offentliga och privata hälso- och sjukvårdens perspektiv på det sätt som anges ovan. Anvisningarna kan bl.a. gälla diagnostik vid genetiska sjukdomar (t.ex. en sällsynt sjukdom som orsakas av ett genfel), anlagsbärare (en symptomfri bärare av en sällsynt sjukdom) samt prediktiva genetiska tester (anlag för att insjukna i folksjukdomar eller i ärftlig cancer) och läkemedelsbehandling (farmakogenetik, dvs. effektiv och trygg läkemedelsbehandling).

I Genomcentrets expertuppgift ingår dessutom att aktivera och följa medborgardialogen. Med tanke på den ska Genomcentret upprätta en intressentpanel som deltar i utvecklingen av centrets verksamhet. Genom sin expertis kan Genomcentret sträva efter att förbättra människors förutsättningar att utnyttja genetisk information och därför ska befolkningen, sakkunniga och kunder betjänas genom webbsidor på finska, svenska och engelska. Genomcentret kan via webben förse medborgarna med allmän information om människans arvs massa och dess betydelse för individens hälsa och välbefinnande. En annan uppgift för Genomcentret föreslås vara att producera information om effekten av att genomdata utnyttjas, t.ex. regionvis och enligt sjukdomskategorier.

Genomcentret ska också vara en aktiv aktör i det internationella samarbetet inom medicinsk genetik. Liksom all medicin är genetik internationell, och Genomcentret bör positionera sig som en aktiv aktör i den internationella verksamhetsmiljön.

4.1.5 Regional placering

Oberoende av placeringsort bör Genomcentret bli en stark riksomfattande expertresurs i vars organisatoriskt sett centraliserade verksamhet kunnandet hos aktörerna i det nationella ekosystemet utnyttjas fullt ut i enlighet med deras styrkor och kompetens. Vidare bör Genomcentret utgöra ett också på internationell nivå uppskattat och starkt kompetenscenter, vars tjänster lockar de bästa experterna och forskningsprojekten i branschen samt betydande nya investeringar till Finland. För att genomföra Genomcentrets funktioner behövs bred kompetens, varför betydelsen av att personal med rätt kompetensunderlag rekryteras är helt central.

Med tanke på Genomcentrets verksamhet är det nödvändigt att centret har starka kopplingar till den kliniska verksamheten och forsknings- och utvecklingsverksamheten i branschen, både i Finland och internationellt. Endast om Genomcentret har en tillräckligt stor massa av kritisk expertis kan det hållas uppdaterat och utvecklas i sin uppgift så att det bidrar till utvecklingen inom precisionsmedicinen.

Medicinen, genteknologin, bioinformatiken och annan kunskap utvecklas mycket snabbt, och utan rätt verksamhetsmiljö föråldras kunnandet snabbt. Genomcentrets kärnuppgifter kräver ett smalt specialkunnande. Den internationella konkurrensen om toppexperterna i branschen är enorm. Med tanke på rekryteringen av experter är det väsentligt att Genomcentret finns centraliserat på en enda ort där en fast koppling till toppforskningen och utvecklingsverksamheten i branschen kan upprätthållas. Med tanke på upprätthållandet av kompetensen och utvecklingen av Genomcentrets funktioner bör Genomcentret placeras så att det har nära kontakt med men är oberoende i förhållande till en enhet för klinisk medicinsk genetik med en stark ställning på området och till akademiska forskningsenheter.

På grund av befintlig kompetens och expertis, befintligt material och redan existerande strukturer föreslås det i lagförslaget att Genomcentret rent geografiskt placeras i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd.

På campusområdet i Helsingfors finns Institutet för molekylärmedicin i Finland (FIMM), som är Finlands mest betydande aktör inom genomforskningen. Dess samarbetsnätverk är omfattande. I Finland är FIMM den starkaste aktören på genetikområdet, såväl i fråga om behandling och beräkning som i fråga om lagring av genetisk information. Tillsvidare är de enda som i stor skala behandlar genomdata (i SISu-projektet och FinnGen-projektet) FIMM vid Helsingfors universitet och forskarna vid HiLife (Helsinki Institute of Life Science).

Genomcentret kommer också att behöva starkt kunnande om folksjukdomarnas epidemiologi, som är ett starkt kompetensområde inom Institutet för hälsa och välfärds funktioner i Helsingfors. Institutets enhet i Helsingfors och FIMM har en lång gemensam historia inom forskning på finländska befolkningskohorter.

Vid Helsingfors universitet och Aalto-universitetet ges grundutbildning och postgradual utbildning för experter på genetik och bioinformatik samt experter inom det medicinska området i större omfattning än någon annanstans i Finland, och de flesta doktorsavhandlingarna inom branschen produceras just på Mejlans campus. Studieutbudet och utbildningsmöjligheterna i genetik samt utbudet av aktuella genetiska seminarier i toppklass på campuset i Helsingfors (Mejlans-Otnäs-Vik) är unika i Finland. Vid Helsingfors universitet finns Finlands enda lärosäte i farmakogenetik samt mycket aktiv forskning av internationell toppklass. Farmakogenetiken betraktas som en av de första praktiska tillämpningar som förväntas vara till stor nytta för patienterna.

Finland har en lång tradition av högklassig gen- och genomforskning, och finländska forskare i branschen är internationellt uppskattade och eftersökta samarbetspartner. Flera av den finländska verksamhetsmiljöns styrkor har inverkat på framgången och FinnGen-forskningsprojektet, som inleddes 2017 och leds av Helsingfors universitet, visar för sin del på styrkan och möjligheterna i samarbetet mellan finländsk forskning och biobanksverksamhet, förutom för forskningen också för att locka betydande forskningsinvesteringar till Finland. FinnGen-projektet är ett stort internationellt, sexårigt projekt på ca 60 miljoner euro som producerar genomdata om 500 000 finländare, dvs. 10 procent av Finlands befolkning. Med hjälp av returdata från FinnGen-projektet till biobankerna kan i ett första skede de första forskningsprojekten på doktorandnivå om integreringen av resultaten i det kliniska beslutsfattandet genomföras, i enlighet med målen för den föreslagna lagen om genom. Det har planerats att dessa tidiga projekt ska genomföras via ett projekt som styrs av Institutet för hälsa och välfärds funktioner i Helsingfors.

I Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (HUS) finns det största universitetssjukhuset, och dess enhet för klinisk genetik är lika stor som enheterna för klinisk genetik vid alla andra universitetssjukhus (Uleåborg, Åbo, Tammerfors och Kuopio) tillsammans. Vid HUS arbetar nästan 100 experter på genetik, såväl inom genetisk laboratoriediagnostik som inom klinisk genetik. Mejlans campus har det bredaste kunnandet och den mest omfattande verksamheten inom sådana medicinska specialiteter som använder genetiska tjänster, och samarbetet är intensivt.

Vid HUS finns dessutom en sekvensator med hög kapacitet placerad i HUSLAB:s laboratorium på Mejlans campus I samband med det inrättades en ny enhet vid HUSLAB:s linje för genetik för produktion av nya omfattande sekvenserade undersökningar av hela genom. Genomenheten vid HUSLAB är en gemensam enhet för HUS och FIMM, där FIMM:s tekniska genomkunnande förenas med HUSLAB:s ackrediterade laboratorium för genetiktjänster och den nyaste utrustningen för produktion och behandling av genomdata, vilket också på nationell nivå bildar den klart största och mest betydande enheten för produktion av genomdata. Enligt nuvarande planer kommer sekvenseringsanläggningens kapacitet vid behov att räcka till för hela Finlands behov av diagnostiska sekvenseringstjänster på exomnivå, och delvis t.o.m. på genomnivå. En produktionskapacitet som bygger på en välfungerande laboratorieinfrastruktur och tillräckligt effektiva system för överföring och behandling av data är lätt att utöka enligt behov.

HUS utvecklar kontinuerligt utnyttjandet av artificiell intelligens på Mejlans campus tillsammans med forskare vid Aalto-universitetet, och mycket stora mängder kliniska data lagras i HUS datasjö. För precisionsmedicinens behov finns i Mejlans landets bästa möjligheter att samköra genetisk information med patientens andra kliniska data.

Att administrativt eller geografiskt placera Genomcentret långt bort från den högeffektiva sekvensatorn för genetik är inget bra alternativ på längre sikt. En förutsättning för ett riksomfattande utnyttjande av genomdata är att ett tillräckligt antal patienter i hela Finland är sekvenserade. Genomcentret kan på nationell nivå stödja sådana genomundersökningar som experterna gemensamt anser viktiga, så att risken för att personer utifrån ett nationellt perspektiv försätts i olika ställning kan minimeras. Om t.ex. en farmakogenetisk undersökning görs vid tillräckligt ung ålder, kan användningen av läkemedel effektivteras och biverkningarna minskas under personens hela livstid.

CSC-Tieteen tietotekniikan keskus Oy i Esbo (CSC) är en organisation med över 300 experter. CSC är ett statligt bolag med en särskild uppgift, som har förmågan att stödja förvaltningen av genomdata på nationell nivå. CSC leder bl.a. Finlands delcenter inom ELIXIR life science (FördrS 7/2015) och koordinerar resurser för databaser, verktyg, utbildningsmaterial, lagringstjänster och superdatortjänster i Finland. CSC, FIMM och Institutet för hälsa och välfärds verksam-

hetsenhet i Mejlans har redan nu en stark infrastruktur för förvaltning av genomdata, som baserar sig på det också internationellt synliga samarbete mellan experter som de tre organisationerna målmedvetet har byggt upp. Till stöd för samarbetet har bl.a. privata datatrafikförbindelser med stor kapacitet upprättats mellan organisationerna. Dessutom finns den tillståndsmyndighet och tjänsteoperatör som avses i lagen om sekundär användning i Helsingfors, vilket kan underlätta ett smidigt samarbete mellan dem.

En stor del av den ledande expertisen på området är internationell, och Genomcentret bör ha goda internationella kontakter. Möjligheten till direkta flyg ökar antalet internationella besök och underlättar resandet för Genomcentrets experter. Genomcentrets placeringssort bör därför vara nära Helsingfors, vilket både gör det lättare för internationella experter att besöka Genomcentrets experter och sammankomster och sparar restid för Genomcentrets experter.

Eftersom Institutet för hälsa och välfärd är en multilokal organisation ingår en bedömning av den regionala placeringen av Genomcentrets funktioner även utanför huvudstadsregionen i propositionen. Placeringsutredningen baserar sig på lagen (262/2002) och statsrådets förordning (567/2002) om behörighet vid placering av statliga enheter och funktioner. I lagförslaget har vid sidan om Helsingfors också utretts alternativ där Genomcentret placeras nära någon annan av Institutet för hälsa och välfärds verksamhetsenheter, t.ex. i Uleåborg, Tammerfors eller Kuopio. I fråga om dem konstateras det i propositionen att om Genomcentret placeras någon annanstans än i Helsingfors öppnas nya nationella samarbetsmöjligheter och integreras aktörerna inom hälso- och sjukvården på annat håll i landet närmare i Genomcentrets verksamhet. Om Genomcentret placeras någon annanstans än i Helsingfors, sprids kompetensen också utanför huvudstadsregionen och främjas kunnandet i medicinsk genetik och en balanserad regional utveckling i Finland av den forsknings- och företagsverksamhet som uppstår kring Genomcentret.

Information till allmänheten, produktion och publicering av läromedel, kommunikation för att aktivera medborgardialogen samt uppföljning av kommunikationen och att inhämta medborgarnas åsikter kan utföras oberoende av plats, och för sådana uppgifter har Genomcentrets fysiska placering ingen betydelse.

Tammerfors har långa traditioner inom genetikforskningen, några av landets ledande forskningsteam inom de viktigaste folksjukdomarna samt högklassig forskning inom bioinformatik, modellering och maskininlärning. Kauppi campus har kontinuerliga, aktiva kontakter till tiotals internationella konsortier. I Tammerfors finns ett center för forskning, utveckling och innovation (FUI), som på ett och samma ställe erbjuder smidiga tjänster inom forskningsförvaltning, informationsskydd, etiska frågor och utlåtanden samt innovationer (IPR). Tammerfors erbjuder också genotypnings- och sekvenseringstjänster samt utmärkta förutsättningar för modern läkemedelsutveckling.

Uleåborgs styrkor har i synnerhet samband med främjandet av digitalisering och trådlös teknik. Uleåborgs universitet har tagit initiativ till inrättandet av ett riksomfattande kompetenscenter för hälsorelaterad IKT, som kan stödja Genomcentret i fråga om lösningar för IKT samt data-skydd och informationssäkerhet. I Uleåborg finns knutpunkter med stor överföringskapacitet, och om Genomcentret ansluts till en sådan har det åtminstone tillräcklig dataöverföringskapacitet t.ex. för att driva de lagringsservrar för genomdata som fysiskt förvaltas av Folkpensionsanstalten samt för utvecklingsarbetet med dem och för andra distansförbindelser. Enligt statsrådets förordning (582/2017) har Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt ansvaret för samordningen av utvärderingen av de metoder som tillämpas inom hälso- och sjukvården, vilket också innefattar utvärdering av genetiska undersökningar. Institutet för hälsa och välfärds verksamhetsenhet i Uleåborg finns på Kontinkangas campus, och om Genomcentret placeras där finns det i omedelbar närhet till Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt, Uleåborgs universitetssjukhus

och medicinska fakulteten vid Uleåborgs universitets samt fakulteten för biokemi och molekylär medicin. Som en styrka för Kuopio kan räknas det faktum att Östra Finlands universitet har den bredaste utbildningen inom hälsoindustrin i Finland. I Kuopio finns nationella eller annars betydande helheter inom hälsoindustrin, t.ex. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, samordningsprojektet för ett nationellt neurocenter, Itä-Suomen Biopankki, Kuopio universitetssjukhus, Itä-Suomen genomikskeskus, Bioinformatiikkakeskus, Kuopio stads och Kuopio universitetssjukhus datasjö för hälsodata, flera projekt som utnyttjar artificiell intelligens vid behandlingen av hälsodata samt expertkunskaper inom effektivitet (Vaikuttavuuden talo).

Trots att Finland, inklusive de norra delarna, är ett aktivt land inom genomforskningen, är antalet genomexperter mycket litet och man kan fråga sig om det finns en tillräckligt stor expertkår i Finland. Den utmaningen kan sannolikt lösas om Genomcentret placeras i samband med sådana inrättningar som redan nu aktivt bedriver genomforskning på toppnivå, och de finns på Mejlans campus. Samtidigt underlättas rekryteringsutmaningarna både inom landet och internationellt. Det bör också noteras att största delen av de av Institutet för hälsa och välfärds funktioner som gäller genetik och genomik för närvarande finns i Helsingfors.

För att Genomcentret ska bli en fungerande helhet inom en ändamålsenlig tid, bör det placeras i omedelbar fysisk närhet till sådana befintliga organisationer som är vana att behandla stora mängder genomdata, och samtidigt bör ett väl fungerande riksomfattande samarbete stödjas. Därför framförs det i lagförslaget att Helsingfors är den enda möjliga placeringsorten för ett fungerande Genomcenter.

4.2 De huvudsakliga konsekvenserna

4.2.1 Ekonomiska konsekvenser

4.2.1.1 Konsekvenser för samhällsekonomin och den offentliga ekonomin

Enligt bedömningarna kommer kostnaderna för Genomcentrets verksamhet att uppgå till 1,5 miljoner euro under det första året och därefter till cirka 1 miljon om året. Inrättandet av Genomcentret täcks åren 2023 och 2024 med anslag som överförs från moment 33.03.25 för nationella kompetenscenter i statsbudgeten (punkt 5: till betalning av utgifterna för det förberedande arbetet för och inrättandet av det nationella genomcentret). Från och med 2025 täcks kostnaderna för Genomcentrets verksamhet inom ramen för social- och hälsovårdsministeriets huvudtitel vid behov genom omfördelningar.

Det bedöms att det för Genomcentrets funktioner i initialskedet kommer att behövas kompetens i form av en direktör och därutöver medicinsk, allmän och kommunikativ kompetens. På det sätt som närmare framgår av motiveringarna till de enskilda bestämmelserna kan direktören själv eller en annan person inneha den medicinska kompetensen. Likaså kan kompetensen inom allmän förvaltning och kommunikation innehas antingen av samma person eller av två separata personer. I initialskedet sysselsätter Genomcentret totalt cirka tre personer. De årliga kostnaderna för en person har uppskattats till i genomsnitt 100 000 euro, vilket inbegriper bland annat löner, bikostnader och fasta kostnader. Andra kostnader förorsakas av marknadsföring, kommunikation, rese- och möteskostnader samt eventuell sakkunskap som anskaffats som köpta tjänster.

Genomcentret ska vara en självständig expertmyndighet i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentret ska ha sådan egen personal som redan beskrivits, men Genomcentrets expertis ska bestå av ett nätverk av personer. Till stöd för Genomcentrets verksamhet ska det

inrättas en expertgrupp inom genomisk medicin. Expertgruppen är avsedd för utarbetandet av riktlinjer på längre sikt. Expertgruppens sammanträden ska genomföras som tjänsteuppdrag och inget arvode ska betalas ut för mötena. Utgifterna för expertgruppen ska betalas av omkostnadsanslaget för Genomcentret. Genomcentret kan utnyttja den sakkunskap som skaffats i form av köpta tjänster i fråga om enskilda uppdrag som varar en kortare tid. Det kan vara motiverat att använda köpta tjänster till exempel vid genomförandet av olika riktlinjer och utredningar.

Den sakkunskap som uppkommer kring Genomcentret bedöms på lång sikt ha en positiv inverkan på samhällsekonomin och den offentliga ekonomin. De ekonomiska konsekvenserna av lagen om genom bedöms uppkomma tack vare de värdekedjor som uppstår i och med förbättrad hälsa och samhällsekonomi. Till den hälsofrämjande värdekedjan kan räknas den nytta som uppstår genom förväntade besparingar inom hälso- och sjukvården, till exempel förkortade diagnostider och effektivare vård. Värdekedjor som gynnar samhällsekonomin påverkas å sin sida av den nytta som fås i synnerhet tack vare den medicinska utvecklingen och den ökade innovationsverksamheten.

De viktigaste ekonomiska konsekvenserna av propositionen bedöms uppstå framför allt inom hälso- och sjukvården i form av bättre vård av sjukdomar och effektivare vård över lag. Hälso- och sjukvårdens (den offentliga och den privata) andel av bruttonationalprodukten är totalt sett betydande. Förslaget bedöms medföra kostnadsbesparingar och ökad produktivitet för hälso- och sjukvården, i synnerhet på lång sikt, på villkor att en saklig och medicinskt motiverad användning av genetisk information inom hälso- och sjukvårdens olika sektorer kan främjas genom anvisningar som bygger på samarbete med expertnätverket.

Ett bättre utnyttjande av genetisk information ger medborgarna bättre riktad och effektivare vård och förebyggande av sjukdomar. Praktiska exempel på behandling av sjukdomar kan vara bättre riktad cancervård som bygger på mer ingående kännedom om både tumörer och patientens egenskaper, bättre tidsmässigt optimerad behandling av hjärt- och kärlsjukdomar och deras riskfaktorer samt individualiserade val av läkemedelsdoser och läkemedel. Med hjälp av genetisk information kan hälso- och sjukvården inriktas bättre, bland annat på riskgrupper som är viktiga med tanke på folkhälsan. Exempelvis enligt WHO:s bedömning allokeras upp till 20–40 procent av hälso- och sjukvårdens resurser inte på bästa möjliga sätt (EPFL IRGC (2018). *The Economics of Precision Medicine. A risk-Governance Perspective*. Lausanne: EPFL International risk Governance Center). Även om endast en liten del av dessa resurser kan riktas bättre med hjälp av ett effektivare utnyttjande av genetisk information, kan man i vilket fall som helst tala om betydande ekonomiska konsekvenser på lång sikt.

När det gäller resursanvändningen uppstår de samhällsekonomiska effekterna av inbesparingarna i sista hand genom effektivare enskilda vårddirektiv, när man med hjälp av genetiska data kan undvika onödiga ingrepp och ineffektiv medicinering genom en exaktare och mer rättidig diagnos, medicinering och vård. Det är svårt att uppskatta den numeriska storleksklassen för konsekvenserna, men till exempel en liten procentuell effektivisering av hur läkemedelsbehandlingen fördelas kan innebära relativt stora besparingar i läkemedelskostnaderna. Dessutom kan en effektivare hälso- och sjukvård spara arbetstid för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, och då uppstår en spareffekt i form av ökad produktivitet. Å andra sidan har man märkt att ett ökat utbud av olika behandlingsmöjligheter i början de facto kan kräva mer arbetstid av de yrkesutbildade personerna inom hälso- och sjukvården. När genetisk information i större utsträckning etableras som en del av hälso- och sjukvården är det dessutom möjligt att hälso- och sjukvårdskostnaderna ökar när nya vårdformer uppstår.

Den övriga samhällsekonomiska potentialen i fråga om utnyttjandet av genetisk information och dess mål anknyter till skapandet av ett ekosystem för hälsoindustrin och till att information

anhopas tack vare spridningseffekter (spill over). Ett av de centrala målen med propositionen är att locka sådana företag till Finland som för in ny infrastruktur, nya kliniska läkemedelsprövningar, nytt kunnande och ny expertis i landet. Uppbyggnaden av ett fungerande ekosystem förutsätter att det skapas en nationell kontaktpunkt, dvs. ett genomcenter, speciellt där kompetensen och expertisen redan finns. Det föreslagna inrättandet av ett genomcenter gör det lättare att utforma tydliga juridiska rutiner, och gör det därigenom lättare för utländska företag att etablera sig i Finland.

Ekonomisk tillväxt förväntas uppstå när finländska företag blir framgångsrika. Ett framgångsrikt företag skapar arbetstillfällen, köper tjänster av andra företag, betalar mer skatter i och med resultatutvecklingen och ger upphov till tilläggsinvesteringar. Det finns ingen entydig definition av marknadsmiljön för företag som producerar och utnyttjar genetisk information, men tecken på tillväxtpotential kan märkas inom hälsoteknikbranschen. Hälsoteknik är en exceptionellt snabbt växande och betydande högteknologisk exportbransch. Under de senaste tjugo åren har den genomsnittliga tillväxttakten i branschen varit 3–10 procent och den har skapat ett överskott på 14 miljarder inom utrikeshandeln. Genomcentret ska i egenskap av myndighetsaktör koncentrera sig på att bygga upp ett rättvist och enhetligt verksamhetsfält för finländska tillväxtföretag, vilket i sin tur kan ha samhällsekonomiskt betydelsefulla konsekvenser för den ekonomiska tillväxten i Finland. Nyttan av andra länders investeringar på den finländska marknaden kan uppnås bäst om det utländska bolaget samarbetar med ett finländskt tillväxtföretag.

Efterfrågan på genetiska tjänster och hälso- och sjukvårdstjänster bedöms öka när kunskaperna ökar. Efterfrågan på exempelvis gentester och tjänster för tolkning av resultaten förväntas öka. Samtidigt som det uppstår nya bärare av genfel ökar behovet av olika laboratorieundersökningar, vilket å sin sida ökar efterfrågan på tjänster, men också kostnaderna. I synnerhet bärare av symptomfria genfel är förknippade med frågan om släktingar bör undersökas noggrannare och vem som bär det kostnadsansvar som anknyter till detta. För att jämlikheten mellan invånarna ska kunna garanteras bör det under ledning av Genomcentret utarbetas gemensamma anvisningar och rekommendationer till stöd för ytterligare undersökningar och uppföljning. På så sätt blir det möjligt att förbättra den rådande situationen, där det i brist på resurser ges lokala anvisningar, till exempel just för uppföljning av bärare av genfel.

Genomcentrets expertroll när det gäller att underlätta utnyttjandet av genetisk information kan beskrivas med hjälp av en modell i två steg. Ett första steg är att i enlighet med förslaget inrätta ett genomcenter utan ett nationellt register över genomdata. Genomcentret faciliterar utnyttjandet av redan befintlig genetisk information genom att skapa ett tydligt och rättvist verksamhetsfält. Centret ger riktlinjer med ett tydligt mandat och koncentrerar praxis för utnyttjande av information till ett ställe. Allt sammantaget främjar Genomcentrets expertis förutsättningarna för utnyttjande av genetisk information och bidrar därmed till att uppnå den nytta som uppstår i värdekedjan för hälsa och samhällsekonomi. Genomcentret är också en förutsättning för det nationella genomdataregister som eventuellt inrättas i ett senare skede. Vid bedömningen av nyttan av Genomcentret ska som osäkerhetsfaktor beaktas hur betydande genomcentrets inverkan blir utan ett nationellt genomdataregister. Det är möjligt att den uppskattade nyttan realiserar i praktiken först när ett nationellt genomdataregister eventuellt inrättas. Andra identifierade risker är huruvida det finländska kunnandet är tillräckligt och eventuella överlappande anvisningar.

4.2.1.2 Konsekvenser för hushållen

Lagförslaget har inga direkta konsekvenser för olika befolkningsgruppers och hushållens konsumtion, prisnivå, inkomster och investeringar. Förslaget påverkar dock hushållens beteende indirekt genom att det medför en sänkning av de långsiktiga hälso- och sjukvårdskostnaderna,

vilket också återspeglas i utvecklingen av social- och hälsovårdstjänster, där tyngdpunkten i allt högre grad kommer att ligga på förebyggande åtgärder. En effektiv användning av genetisk information väntas på lång sikt sänka priset på diagnostik och läkemedelsbehandling. Om detta förverkligas kommer det eventuellt att återspeglas i hushållens ställning i form av sänkta läkemedelskostnader. Kostnaderna sjunker också om de biverkningar som läkemedlen orsakar kan minskas. Samtidigt kan kraven på nya behandlingar också medföra nya kostnader. Det är svårt att bedöma vilken inverkan de nya behandlingsformerna har på hushållens totala kostnader, eftersom de också kan leda till besparingar i patientens liv senare. I synnerhet för dem som behöver mycket tjänster kan förändringen innebära betydande besparingar på årsnivå. Hushållens ekonomiska ställning kan dock inte bedömas bli bättre om den offentliga hälso- och sjukvården inte för sin del kan svara på den ökande efterfrågan på tjänster och ordna den rådgivning, vård och handledning som kunderna behöver. Genomcentret erbjuder ett svar på det behovet genom att utgöra en expertresurs och ge den offentliga och privata hälso- och sjukvården anvisningar och rekommendationer om olika sätt att sköta t.ex. genetisk rådgivning och genetiska analyser på.

Genom sin expertis kan Genomcentret också sträva efter att förbättra människors förutsättningar att förstå genetisk information. Genomcentret kan t.ex. ha webbsidor som betjänar befolkningen, experter och kunder, där det kan publicera allmän information till befolkningen om den mänskliga arvsmassan och dess betydelse för människors hälsa och välfärd. En annan uppgift för Genomcentret föreslås vara att producera information om effekten av att genetisk information utnyttjas, t.ex. regionvis och branschvis. I Genomcentrets allmänna uppgifter ingår genetiska analyser, allmän och objektiv information om deras karaktär, risker och eventuella konsekvenser t.ex. via centrets webbtjänst, olika informationskampanjer eller utbildning. Genomcentret kan ge människor information bl.a. om olika typer av genetiska analyser, användningen av dem för att främja hälsan samt också om deras förmåga att producera sådan information som har betydelse för människans hälsa. Den information som ges har en direkt inverkan på minskningen av stigmatiseringen i samband med genetiska analyser och även indirekt på hushållens beteende. Information kan leda till en ökad konsumtionsefterfrågan. Därmed kan informationen till befolkningen också innefatta bedömning av genetiska analyser som produceras utanför hälso- och sjukvårdssektorn i form av tjänster som riktas till konsumenter. I fråga om dessa ger marknadsföringen inte nödvändigtvis konsumenterna all den information som krävs för att ett informerat beslut ska kunna fattas. I fråga om konsumenttjänster är det särskilt viktigt att objektiv information finns tillgänglig.

Syftet med lagförslaget är att stödja förebyggande medicin och därigenom sådana förändringar i konsumtionsbeteendet som kan ha betydande ekonomiska konsekvenser på lång sikt.

4.2.1.3 Konsekvenser för företagen

Lagförslagets konsekvenser för företagens investeringar eller forsknings- och utvecklingsverksamhet och innovationer har bedömts vara positiva. Förslaget om Genomcentret ingår i och med sin verkställighet i det unika innovationsekosystem för hälsobranschen som är under uppbyggnad, och dess syfte är att skapa nya slags möjligheter och förutsättningar för tillväxt för företag och andra aktörer inom genetiken och för hälsobranschen i stort. Genomcentret anses i denna helhet ha en mycket viktig roll och indirekt betydelse för näringsens utveckling samt för att locka investeringar. Ett ekosystem för hälso- och välfärdsbranschen gör det möjligt för företagen att bilda nätverk, att hitta samarbetspartner, kunder, finansiering och experthjälp, att inleda pilotprojekt, att bedriva internationell affärsmentorering och att ackumulera investeringar, men också att öka Finlands synlighet. I synnerhet för start up-företag och små och medelstora företag är det viktigt att hitta starka samarbetspartners. Dessutom skulle t.ex. stora läkemedelsbolag

kunna dra nytta av samarbetet med små innovativa företag, bl.a. i sökandet efter nya biomarkörer och i genomförandet av kliniska undersökningar. Det bedöms vara betydligt lättare och mer kostnadseffektivt att bygga upp samarbetsrelationer, om man skapar enhetliga bestämmelser och ansvarsfulla förutsättningar för den verksamhet som baserar sig på behandling av genetisk information. Det är därmed mycket viktigt med tanke på utvecklingen av de företag som utövar forskningsverksamhet i hälsobranschen att det skapas en lagstiftningsgrund.

Genetisk information har revolutionerat den genetiska forskningen och ändrat vår uppfattning om sjukdomsmekanismer. Den tekniska utvecklingen under de senaste årtiondena har gjort det möjligt att producera, samla in och analysera enorma mängder information. Denna utveckling håller på att revolutionera den medicinska forskningen. I stället för forskning inom enskilda forskargrupper förenar de globala nätverken sina krafter i forskningskonstellationer där hundratusentals människors arvs massa och hälsouppgifter jämförs. I hälsobranschens innovations-ekosystem finns det redan eller håller på att grundas flera nationella och internationella aktörer och infrastrukturer som direkt eller indirekt har samband med utnyttjandet av genomdata. Bland dessa ingår biobanksinfrastrukturen, de regionala cancercentren, Neurocentret, Centret för Läkemedelsutveckling samt forskningsinfrastrukturerna inom hälsobranschen⁹. Samarbete och synergi mellan dem och med verksamheten vid och utvecklandet av Genomcentret säkerställs i det skede då lagförslaget genomförs. Samarbetet kan t.ex. gälla sådana funktioner som är gemensamma för alla aktörer.

Lagförslaget bedöms ha en positiv inverkan på företagens investeringar och förutsättningarna för dem. Tydliga nationella strukturer, ansvar, samordningstjänster och tydlig lagstiftning gör det lättare att investera i Finland. En stark reglering har setts som ett centralt särdrag i finansieringen av hälso- och sjukvårdssektorn. På så sätt vill man åstadkomma en lagstiftningsmässigt tydlig verksamhetsmiljö som underlättar förutsättningarna för finansiering. Detta bedöms främja såväl forskningsverksamheten som företagens direkta investeringar. Ett bra exempel är FinnGen-projektet, som visar att Finland ses som ett intressant investeringsobjekt också för den internationella läkemedelsindustrin. Om projektet genomförs kommer det att medföra tiotals miljoner euro i utländska investeringar i Finland. Genomcentrets planerade funktioner innebär ett kraftfullt stöd för stora och även mindre framtida forskningsinvesteringar i Finland. Trots sin lilla marknad kan Finland bli ett attraktivt land, om metoder som utvecklats annanstans kan tillämpa också på finländska forskningsdata och möjligheterna och ramarna för att utnyttja människors genetiska information definieras tydligt.

Lagförslaget bedöms ha positiva konsekvenser för företagens internationella konkurrenskraft. En stor del av de finländska företagen riktar in sig på en internationell marknad. Därför är allt internationellt samarbete och öppenhet i global riktning viktigt för företagen. Den föreslagna Genomcentret skulle bidra till skapandet av den viktiga Finlandsbilden och ge ökad synlighet i förhållande till utlandet. Genomcentrets förenhetligande funktioner stöder ytterligare det internationella samarbetet mellan företagen. Det är meningen att systemet ska genomföras så att det fungerar effektivt och ger alla aktörer som behöver information service på lika villkor.

Lagförslaget har sannolikt konsekvenser för små och medelstora företag i hälsotekniksektorn och hälso- sjukvårdssektorn, för inledande av ny företagsverksamhet och för företagens tillväxt-möjligheter till den del företagen är verksamma på en marknad för genetiska analyser som är riktade till konsumenter. En allmän medvetenhet om de genetiska analystjänster som riktar sig till konsumenter kan väcka intresse för de genetiska analyser som erbjuds och för de företag som erbjuder dem. Detta kan ha betydande indirekta konsekvenser t.ex. för marknadsutsikterna

⁹ Sådana är exempelvis ELIXIR, BBMRI.fi och EATRIS.

för företag som fokuserar på individuell hälsovårdsövervakning. Genomcentret kan de facto också utveckla kvalitetsregleringen inom branschen.

4.2.2 Övriga samhällseliga konsekvenser

4.2.2.1 Konsekvenser för myndigheterna

Enligt förslaget ska social- och hälsovårdsministeriet ansvara för den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet. Ministeriets ansvar motsvarar då det ansvar som det även i övrigt har för den riksomfattande planeringen och styrningen av social- och hälsovården. Genomcentrets direktör ansvarar direkt inför social- och hälsovårdsministeriet i och med att centret omfattas av Institutet för hälsa och välfärds resultatstyrning. Genomcentrets direktör fastställer centrets arbetsordning.

Avsikten är att Genomcentret ska vara en självständig expertmyndighet som i administrativt hänseende finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentret föreslås vara avskilt från Institutet för hälsa och välfärds andra uppgifter. Detta återspeglar centrets fristående och oberoende ställning i förhållande till institutets beslutanderätt och andra funktioner. Institutet ska inte ha rätt att besluta om Genomcentrets resultatstyrning, budget eller arbetsordning, eller om arbetstagarnas löner. Genomcentret ska självt göra upp de avtal som gäller dess verksamhet och sköta upphandlingsprocesser, men institutet kan producera administrativt stöd för centret.

Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har enligt 2 § i lagen om Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet (593/2009) till uppgift att sköta de styrnings-, tillstånds- och tillsynsuppgifter som föreskrivs för centret i lagstiftningen om medicintekniska produkter och i biobankslagen (688/2012) och de tillsynsuppgifter som föreskrivs för centret i lagstiftningen om genteknik. Andra uppgifter som enligt lag 593/2009 hör till Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet är tillsynen över läkemedel och läkemedelsforskning, tillsynen över kvaliteten och säkerheten i fråga om humanblod och inrättningarna för blodtjänst, tillsynen över kvaliteten och säkerheten i fråga om mänskliga organ, vävnader och celler samt tillsynen av vävnadsinrättningarna och den tillsyn gällande narkotika som föreskrivs för centret. I den föreslagna lagen föreslås inga nya uppgifter för centret utöver det redovisade ansvarsområdet. Vid styrningen och övervakningen av Genomcentret ska också den lagstiftning som styr biobankernas verksamhet och övervakningen av biobankerna beaktas, så att bestämmelserna och styrningen stöder samarbetet mellan myndigheter och aktörer.

Eftersom Genomcentret inte kommer att erbjuda hälso- och sjukvårdstjänster ska t.ex. den styrning från regionförvaltningsverkets eller Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovårdens sida som avses i 13 § i lagen om privat hälso- och sjukvård (152/1990) tillämpas på centrets verksamhet. Genomcentrets verksamhet utgör inte heller fullgörande av sådan hälso- och sjukvård som enligt hälso- och sjukvårdslagen hör till kommunens organiseringsansvar. Målsättningarna för den föreslagna lagen har emellertid en stark koppling till främjandet av hälsa och välfärd enligt hälso- och sjukvårdslagen.

4.2.2.2 Konsekvenser för folkhälsan

Ärftliga, sällsynta sjukdomar som i huvudsak bestäms utifrån en genetisk defekt

Hittills har enskilda människor eller familjer där en ärftlig sjukdom eller ett ärftligt anlag har konstaterats haft den största nyttan av genetisk analys och tolkade variationsdata. Merparten

ärflika sjukdomar är sällsynta sjukdomar. Om patienten har en ovanlig eller atypisk sjukdomsbild finns det anledning att misstänka en ärflika sjukdom.¹⁰ I vissa fall kan symtomet, fyndet eller sjukdomen vara av allmänt slag men uppträda i en ovanlig ålder eller vara av en sällsynt subtyp. Också det att likartade symtom förekommer inom samma familj kan tyda på en ärflika sjukdom. För närvarande har man globalt identifierat uppskattningsvis 8000 olika sällsynta sjukdomar och funktionsnedsättningar. I Finland anses en sjukdom vara sällsynt när högst fem personer på 10 000 invånare insjuknar i den. Trots att enskilda ärflika sjukdomar är ovanliga i Finland, bedöms ca 6 procent av befolkningen drabbas av en sådan.

I fråga om dessa personer och familjer är det särskilt svårt att ställa rätt diagnos. Därför är det ytterst viktigt att få fram en exakt diagnos och utveckla ett tolkningssystem för den. Man vet att redan det att man får en diagnos är värdefullt i sig, för såväl den sjuke som för den vårdande parten. Genomcentret kan bidra till detta. Avsikten är att av Genomcentret exempelvis ska kunna begäras information om identifierade variationer som anknyter till sjukdomen i fråga, vilket kan underlätta diagnostisering. Om en diagnos kan bekräftas, är följande steg att klarlägga vilka behandlingar som finns att få. I ett land med 5,5 miljoner invånare är det ytterst viktigt att man vid tolkningen utnyttjar också sådan kompetens och information som finns utanför Finlands gränser. Därför accentueras vikten av internationellt samarbete och informationsutbyte.

Det är kostnadseffektivt att använda genetisk analys vid sällsynta sjukdomar, eftersom det i fråga om många sjukdomar är möjligt att ställa diagnos endast med hjälp av genetisk analys. En exakt diagnos stoppar onödiga undersökningar och styr i stället människor till nödvändiga undersökningar. Den gör det också möjligt att definiera risken för familjemedlemmar och överväga alternativ i fråga om familjeplanering. Också på EU-nivå har man som ett led i åtgärdsprogrammet för sällsynta sjukdomar ägnat uppmärksamhet åt att effektivisera diagnostiken för sällsynta sjukdomar. Innan en sällsynt sjukdom har diagnostiserats har patienten i genomsnitt besökt 7,3 olika läkare, och det tar i genomsnitt 4–7 år att få en diagnos. För att ställa diagnos förutsätts det i regel också att man utesluter andra sjukdomar. En effektivare diagnostik för sällsynta ärflika sjukdomar skulle kräva att genomiska analyser används mer aktivt än i nuläget.

Ärflika anlag som innebär hög risk

Ärflika anlag som innebär hög risk gäller i synnerhet många cancerformer som uppträder familjevis men är vanliga bland befolkningen, såsom bröst- och äggstockscancer samt cancer i tarmkanalen. De skiljer sig från ärflika sjukdomar i fråga om risken för insjuknande, som varierar och som t.ex. i fråga om anlag för bröstcancer i samband med BRCA1-genen är 50–80 procent omvandlad till livstidsrisk. Med hjälp av genetisk analys kan man identifiera riskgrupper för dessa anlag, men inte förutspå vem som kommer att insjukna. Vid ärflika anlag som innebär hög risk är åtgärder för uppföljning och profylax motiverade och genetiska undersökningar behövliga. Testningen riktar sig till personer som insjuknat och till deras familjer. Sådana genetiska undersökningar görs vanligen i specialistsjukvården, eftersom konstaterandet av anlag som innebär hög risk har omfattande konsekvenser för personens familj och ofta också för släkten i vidare bemärkelse.

Anlag som är vanliga hos befolkningen

Till de vanligaste anlagen hos befolkningen hör faktor V (Leiden)-mutationen, som ger anlag för venös tromboembolism, och anlaget för laktosintolerans. En betydande del av befolkningen

¹⁰ Saarela Tanja: Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? Lääkärilehti 14/2019 årg. 74, s. 887–889).

bär dessa anlag; Leidens mutation konstateras hos 2–3 procent och laktosintolerans hos cirka en procent av Finlands vuxna befolkning. Undersökningarna görs i primärhälsovården, där detta slags undersökningar ska göras och där behörig rådgivning kan ordnas. Också i genetisk analys av detta slag kan det behövas anvisningar t.ex. om huruvida undersökningar ska ordnas för familjemedlemmar och hur de ska genomföras.

Riskprofilering för allmänna sjukdomar

I sådana situationer där det råder osäkerhet om patientens risk för att insjukna är kunskap om den genetiska risken (t.ex. i form av en riskkoefficient) till hjälp för att fastställa om patienten hör till en högriskgrupp för vilken vård är motiverad eller till en lågriskgrupp för vilken vården eventuellt inte är motiverad. Vid högre risk kan vården anses medföra större nytta än skada. I kärnan av de kliniska besluten finns alltså en bedömning av risk-nyttoförhållandet: den potentiella nyttan ska vara större än riskerna. Syftet med genetiska riskpaneler är att precisera de tröskelvärden som krävs för varje enskild intervention. Med hjälp av den evidensbaserade medicins standardmetoder (som t.ex. används i rekommendationerna om god medicinsk praxis) bedöms det när evidensbaserade vådrekommandationer kan ges. I rekommendationerna för användning av genetisk information bör det fastställas när sådan information kan tas i bruk för vårdbeslut som gäller enskilda personer.

På olika håll i världen har man tagit fram flera olika algoritmer för bedömning av risken för hjärt- och kärlsjukdomar, såsom den europeiska SCORE och ACC/AHA i USA. För att förebygga hjärtsjukdomar används Finland i stor utsträckning den s.k. Finriski-räknaren, som är fritt tillgänglig via internet och som baserar sig på de finländska Finriski-undersökningarna och med vilken risken för kransartärsjukdom och hjärninfarkt bedöms. Räknaren gör det möjligt att fastställa andelen personer med likartade riskfaktorer i Finriski-undersökningen som insjuknat i hjärt- och kärlsjukdomar, och undersöka hur en enskild persons risk relaterar till risken bland hela den finländska befolkningen. En förhöjd risk kan bidra till att styra och sporra personen och den vårdande läkaren till åtgärder för att minska risken, dvs. sannolikheten för att sjukdomen bryter ut.

Genom GWAS-undersökningar har hundratals statistiskt mycket betydelsefulla genetiska associationer listats, men deras påvisade prognosvärde på populationsnivå har förblivit litet och prognosvärdena har därför inte tagits i kliniskt bruk. Detta beror bl.a. på små risknyckeltal och dålig kännedom om effekterna av kombinationer. När man med tiden har förstått att övergå till att använda tusentals, t.o.m. tiotusentals, genmarkörer har prognosvärdena samtidigt förbättrats. Om tusentals eller tiotusentals genmarkörer kombineras till algoritmer, ger geninformationen klart bättre prognosvärden och identifierar också undergrupper. Det finns därmed vetenskaplig evidens för att genomvarianter har samband med risken för hjärt- och kärlsjukdomar och för att varianterna har prognosvärde, i synnerhet i kombination med traditionella riskfaktorer. Enligt nuvarande uppfattning har riskvärdena hos drygt 50 procent av dem som insjuknat i hjärt- och kärlsjukdomar inte indikerat att personerna hört till riskgrupper, när riskvärdena i Finriski-räknaren jämförts med verkliga hjärt- och kärlsjukdomsfall under en tio års uppföljning efter riskbedömningen (riskvärdet har således indikerat hög risk endast hos mindre än 50 procent av de insjuknade). Särskilt dåligt har riskbedömningen prognostiserat risken hos unga vuxna och hos kvinnor generellt.

När man i efterhand har tillämpat en variantanalys på genomnivå på dem, och man fått information om riskalleler och i synnerhet om det sammanräknade antalet riskpoäng för dem, har prognosvärdet klart förbättrats. Den genetiska risken mäter jämligt alla biologiska reaktionsvägar som exponerar för hjärt- och kärlsjukdomar, och den korrelerar inte nämnvärt med traditionella

mätningar av kolesterol eller blodtryck. Därför kommer det att vara möjligt att använda risknyckeltal som kompletterande riskdata för att hjälpa till att identifiera sådana personer med hög risk som inte identifieras med traditionella mätare.

Det krävs dock fortsatt vetenskaplig forskning innan riskprofilering kan tillämpas i stor utsträckning i hälso- och sjukvården. Finland har unika förutsättningar för detta slags randomiserade kliniska undersökningar. I och med FinnGen-projektet kommer den genetiska riskprofilen för mer än 500 000 personer att fastställas. Med tiden återgår informationen till biobankerna, som föreslås få en lagstadgad rätt att återberöra information till de berörda personerna om de har samtyckt till det i förväg och om metoder för att minska risken kan tillämpas. I lagstiftningen har inga förfaranden för att återberöra riskdata skapats, och i framtiden kan arbetet med att organisera nationella vårdkedjor anses höra till Genomcentrets expertisområde. Innan riskdata ruttmässigt implementeras i hälso- och sjukvården behövs dock erfarenhet och kliniska forskningsdata om konsekvenserna av riskdata för människornas levnadsvanor. I fråga om multifaktoriella sjukdomar är det dessutom viktigt att man vid riskbedömningen utöver genetisk information beaktar även alla andra faktorer som inverkar på risken i så stor utsträckning som möjligt. Det kommer att finnas en klar beställning på en ruttmässig användning av genomdata vid sidan av andra faktorer vid förebyggandet av folksjukdomar, och den kommer att ha en plats vid förebyggandet av sjukdomar och främjandet av befolkningens hälsa. De begränsade resurserna bör dock användas till sådana interventioner som ger den största marginella hälsofördelen.

Farmakogenetik

I farmakogenetiken undersöks det hur individuella skillnader i ärftlighetsfaktorer påverkar responsen på läkemedel samt på gynnsamma och skadliga effekter av läkemedel. Skillnaderna i ärftlighetsfaktorer kan påverka läkemedlens farmakokinetik (upptagning, fördelning, ämnesom-sättning, utsöndring) eller farmakodynamik (läkemedlets effekt på organismen), eller de kan direkt utsätta patienten för biverkningar av läkemedel. I nuläget känner man till tiotals kliniskt betydelsefulla interaktioner mellan gener och läkemedel, men med ett fåtal undantag undersöks farmakogenetiska genmutationer endast sällan i det kliniska arbetet. Sådana mutationer undersöks vanligen med avseende på en läkemedelsbehandling i taget, men i framtiden kan det vara rationellt att prediktivt undersöka alla de viktigaste genmutationer som påverkar läkemedelsbehandlingen hos en enskild patient och registrera den informationen för framtida behov. För att den prediktiva farmakogenetiska testningen ska kunna riktas till de patienter som har den största nyttan av den, behövs information om frekvensen för genmutationer och de läkemedelsbehandlingar för vilka de är relevanta.

År 2017 publicerades resultaten av en undersökning där man analyserade den generella kostnadsnyttoeffekten av farmakogenetisk testning på olika läkemedel. Slutsatsen var att prediktiv testning ger nytta i fråga om en stor del av läkemedlen.¹¹ Kostnadsnyttoeffekten konstaterades vara ännu mer övergripande om resultatet av den genetiska analysen skulle vara fritt tillgängligt, dvs. hade tagits fram i prediktivt syfte och analyskostnaderna inte var relevanta när nyttan av det berörda läkemedlet avvägdes.

¹¹ Verbelen M., Weale M.E. ja Lewis C.M.: Cost-effectiveness of pharmacogenetic-guided treatment: are we there yet? *Pharmacogenomics J.* 2017 Oct; 17(5): 395–402

4.2.3 Språkliga konsekvenser

Lagförslaget bedöms inte ha några språkliga konsekvenser. Genomcentret är en tvåspråkig myndighet, vilket innebär att centret enligt språklagen (423/2003) ska tillhandahålla tjänster på både finska och svenska.

4.2.4 Konsekvenser för jämlikheten

Bland annat undersökningen FinHälsa 2017 visar att det finns stora skillnader mellan befolkningsgrupperna i fråga om många indikatorer som bedömer hälsa och funktionsförmåga.¹² Exempelvis bostadsorten och många indikatorer för socioekonomisk ställning har samband med hälsan och funktionsförmågan.¹³ Bäst är situationen för dem som har utbildning på högre nivå och sämst för dem som bara har utbildning på grundnivå. Skillnader mellan befolkningsgrupper anses vara ett uttryck för ojämlikhet när det finns grundad anledning att anta att man genom olika åtgärder kunde få skillnaderna att minska. Att minska ojämlikheten i fråga om hälsa har redan i flera årtionden varit ett viktigt hälsopolitiskt mål, men hittills har måluppfyllelsen varit relativt svag.¹⁴

Avsikten är att effekterna på människor av det föreliggande lagförslaget ska vara riksomfattande och gälla alla människor på lika villkor oavsett kön, ålder, socioekonomisk ställning eller bostadsort. Målet är att minska hälsoskillnaderna mellan olika befolkningsgrupper och att öka jämlikheten mellan människorna så att användningen av genetisk information för att främja hälsan ska vara vars och ens rättighet och inte gälla enbart dem vars bostadsort ligger nära kompetenscentren för genetik. En effektivare behandling av genetisk information kommer att göra det lättare att rikta tjänsterna till de befolkningsgrupper som uppenbarligen kommer att ha den största nyttan av dem. Samtidigt kan man göra det lättare att ställa diagnos och rikta in läkemedelsbehandling på ett optimalt sätt. Den förebyggande verksamheten kommer inte nödvändigtvis att ha några som helst direkta konsekvenser för hushållens ställning, men betydelsen av konsekvenserna bör bedömas på längre sikt.

Med hänsyn till kravet på jämlikt bemötande av människor tryggar lagförslaget att tolkningen av genetisk information blir så enhetlig som möjligt på nationell nivå. Lagförslaget syftar till att människor fråga om utbud på och tillgång till tjänster ska ha jämlik ställning på det sätt som avses i 6 § 1 mom. i grundlagen.

I genetiklitteraturen beskrivs det hur människor har vägrat genetisk analys för botbara sjukdomar som utan vård t.o.m. kan vara dödliga, på grund av det sociala stigmat kring sjukdomen och för att det blir svårare att få försäkring. Rädslan för diskriminering har också omfattat i synnerhet sådana personers barn. I Finland baserar sig diskrimineringsförbudet direkt på 6 § i grundlagen, och enligt 11 kap. 11 § i strafflagen är diskriminering på grund av genetiskt arv straffbart. Det är viktigt att förebygga diskriminering och social stigmatisering, och syftet med den föreslagna lagen är att trygga en ansvarsfull och behörig användning av genetisk information och på så sätt säkerställa att också barn behandlas på ett jämlikt och icke-diskriminerande sätt.

¹² Koponen P, Borodulin K, Lundqvist A, Sääksjärvi K, Koskela T & Koskinen S, grundläggande resultat av FinHälsa-undersökningen 2018. webbpublikation: www.terveytemme.fi/finterveys.

¹³ Palosuo et al 2007; Institutet för hälsa och välfärds sjuklighetsindex 2017.

¹⁴ Palosuo et al 2007; nationella handlingsprogrammet för minskning av hälsoskillnader 2008–2011.

5 Alternativa handlingsvägar

5.1 Handlingsalternativen och deras konsekvenser

Som alternativ till att upprätta Genomcentret har bedömts möjligheten att nå målen med lagförslaget utan att upprätta en separat nationell myndighetsaktör. Som alternativ har föreslagits möjligheten att bygga upp funktionerna i lagförslaget endera regionalt i samarbete med universitetssjukhusen eller utifrån samarbete med dem som utövar biobanksverksamhet. I det sistnämnda samarbetet skulle också kommersiella aktörer ingå.

Ett alternativ som bygger på samarbete med universitetssjukhusen eller utövarna av biobanksverksamhet motsvarar i princip den modell som föreslagits vid beredningen av förslaget om Cancercentret. Det innebär att universitetssjukhusens sjukvårdsdistrikt eller utövarna av biobanksverksamhet tillsammans skulle svara för planeringen och inledandet av de lagstadgade uppgifter som avses i den föreslagna lagen samt för verksamheten. Modellen förutsätter antagligen att en av dessa parter har samordningsansvaret, så att den medicinska genetiken samordnas så kraftfullt som möjligt nationellt med beaktande av en ändamålsenlig användning av de resurser som finns för servicesystemet. Universitetssjukvårdsdistrikten ska sköta sina uppgifter regionalt. För biobanksverksamheten, som företräder forskningsinfrastrukturen, kan det inte föreskrivas om uppgifter i anslutning till genomförandet av servicesystemet eller till beslut om användningen av resurserna.

Ett genomförande i samarbete mellan universitetssjukhusen eller utövare av biobanksverksamhet som avses ovan innebär att universitetssjukhusen eller biobankerna t.ex. skulle ge nationella anvisningar om den kvalitativa harmoniseringen och registreringen av genetisk information samt om användningen av genetiska analyser. Nackdelen med detta alternativ har bedömts vara att universitetssjukhusen eller sjukvårdsdistrikten inte kan meddela anvisningar för annat än hälso- och sjukvård och sin egen biobanksverksamhet. Biobankerna kan meddela anvisningar endast om biobanksverksamhet. De anvisningar som gäller hälso- och sjukvården kan inte omfatta t.ex. genetisk information som produceras av kommersiella biobanker eller Institutet för hälsa och välfärds biobank, om inte samarbetet inbegriper t.ex. Finska Biobankandelslaget – FINBB, till vilket ännu inte alla utövare av biobanksverksamhet i Finland hör. Det förblir alltså oklart bl.a. vilken aktör som nationellt ska ta ställning till etiska frågor, vem som strategiskt ska föra utvecklingen framåt och hur likabehandlingen av individer ska säkerställas vid behandling av genetisk information, både inom hälso- och sjukvård och inom affärsverksamhet.

Det finns brister i båda alternativen. Vid sidan av de konstitutionella omständigheter som gäller utövning av offentlig makt och enhetligheten i fråga om anvisningar och övervakning skulle ett decentraliserat genomförande dock i betydande utsträckning innebära svårigheter för en centraliserad samordning av det internationella samarbetet på nationell nivå.

5.2 Lagstiftning och andra handlingsmodeller i utlandet

5.2.1 Inledning

Under senare år har den systematiska insamlingen av genomdata ökat i flera länder, när man runt om i världen har insett möjligheterna med medicin som utnyttjar genomdata. Flera länder har utarbetat eller håller på att utarbeta strategier och handlingsplaner för utnyttjande av genomdata. En internationell jämförelse har gjorts av lagstiftningen i sådana länder som enligt uppgift har infört lösningar som motsvarar målen i det aktuella lagförslaget eller där det finns planer på att samla in, förvara och behandla genominformation om människor för den individualiserade precisionsmedicinens behov.

5.2.2 Storbritannien

Storbritannien offentliggjorde 2020 sin uppdaterade genomstrategi Genome UK: the future of Healthcare.¹⁵ Genomstrategin bygger på tre tematiska grundpelare som sammanfattar strategins viktigaste mål och verksamhetsformer, som är 1. utnyttjande av genomdata inom hälso- och sjukvården, 2. utnyttjande av genomdata i preventivt syfte och 3. stödjande av forskning. Med hjälp av dessa pelare bildar strategin en progressiv helhet som syftar till att föra in utnyttjandet av genomdata i vardagen.

Utöver de tre pelarna fokuserar genomstrategin på fem genomgående teman: 1. Samarbete och diskussion med befolkningen, patienterna och hälsovårdspersonalen, 2. utveckling och utbildning av arbetskraften i fråga om genomik, 3. stödjande av företagsverksamhet och innovationer, 4. upprätthållande av förtroendet och 5. ett nationellt samordnat angreppssätt i fråga om data och analys.

Planen för implementering av genomstrategin¹⁶ konkretiserar dess mål. En central aktör för det strategiska genomförandet är det projekt för individualiserad medicin som Storbritanniens regering inledde 2013, *100 000 Genomes*, och som har som mål att hos den nationella hälsotjänsten (National Health Service, NHS) skapa ett informationsmaterial med 100 000 genom av noggrant utvalda klienter och deras familjemedlemmar inom området för ovanliga sjukdomar och cancersjukdomar. Datalagret administreras av ett företag, *Genomics England*, som har grundats och finansieras av hälsovårdsministeriet. Genomics England samarbetar nära med NHS och universiteten, och har cirka 270 anställda. Genomics England är ett multiprofessionellt företag där bl.a. akademiker, jurister, finansiella experter och IT-experter är anställda. Projektets ursprungliga mål var att sekvensera 100 000 genom av 70 000 personer. I de sekvenserade uppgifterna ingår fullständiga kliniska uppgifter och uppföljningsdata. Sekvenseringsmålet uppnåddes i slutet av 2018.¹⁷ År 2020 offentliggjorde Genomics England och Illumina ett fortsatt avtal efter framgången med 100 000 Genomes-projektet, vilket innebär sekvensering av 300 000 genom under de följande fem åren. Antalet kan utökas med ytterligare 500 000 genom.¹⁸ Data-materialet om genom förvaras och behandlas i en informationssäker datamiljö i Genomics England och materialet finns tillgängligt både för forsknings- och vårdändamål.

5.2.3 Danmark

I Danmark publicerades en uppdaterad strategi för utvecklingen av individualiserad medicin 2021–2022 (Personlig medicin til gavn for patienterne, eng. Personalised Medicine for The Benefit of the Patient¹⁹). De sex huvudprinciperna i strategin lyder i sammanfattning: 1) den individualiserade medicinen ska koncentrera sig på patienter, genomsekvensering ska användas för vårdändamål och forskningsprojekt, 2) konfidentialitet, individens självbestämmanderätt och valfrihet, skydd av personuppgifter och forskningsetik är centrala principer, 3) användningen av individualiserad medicin inom hälso- och sjukvårdssystemet ska basera sig på evidens och vara ekonomiskt hållbar, 4) genomsekvensering och databehandling ska ingå i den offent-

¹⁵ <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-the-future-of-healthcare>

¹⁶ <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan>

¹⁷ <https://www.genomicsengland.co.uk/the-uk-has-sequenced-100000-whole-genomes-in-the-nhs/>

¹⁸ <https://www.genomicsengland.co.uk/genomics-england-illumina-partner-nhs-genomic-medicine-service/>

¹⁹ <https://eng.ngc.dk/organisation/national-strategi-for-personalised-medicine-2021-2022>

liga verksamheten 5) den nationella infrastrukturen och nationellt godkända standarder ska användas inom verksamheten. Data ska distribueras på ett säkert sätt för framtida undersökning och behandling, 6) fördelning av forskningsmedel ska grunda sig på öppen konkurrens vid genomförandet av strategin och forskningsprojekten ska vara nationella.

Strategin och de principer som beskrivs ovan genomförs åren 2021–2022 med hjälp av tre parallella åtgärdsprogram. Verkställandet sker i form av samverkan mellan statsförvaltningen och den regionala förvaltningen. Åtgärderna och de steg som preciserar dem indelas i strategin enligt följande: 1) utnyttjande av befintlig infrastruktur för sekvensering som omfattar hela genomet, 2) utnyttjande av forskningsinfrastrukturen inom individualiserad medicin samt 3) utveckling av individualiserad medicin och utnyttjande av flera datakällor.

Utöver den reviderade genomstrategin har Danmark stärkt det internationella samarbetet inom genomsektorn genom att ansluta sig till Europeiska unionens projekt 1+ Million Genomes i början av 2021.²⁰

Genomcentret inledde sin operativa verksamhet 2019. I juni 2018 fogades ett nytt kapitel 68 om genomcentret till Danmarks hälso- och sjukvårdslag (Sundhedsloven). Enligt dess 223 § är det nationella genomcentret underställt hälsovårdsministeriet och stöder utvecklingen av individualiserad medicin i samarbete med bland annat landets hälso- och sjukvård, forskningsinstitut och patientorganisationer.

5.2.4 Estland

Estland publicerade 2020 en strategi för utvecklingen av elektroniska hälso- och sjukvårdstjänster²¹. Strategin behandlar servicesystemet inom hälso- och sjukvården som helhet, men innehåller också centrala mål för utnyttjandet av genomdata.

Den centrala visionen i strategin är att Estland senast 2025 ska utnyttja de lösningar som det väl samordnade nätverket ”eHealth” erbjuder på olika nivåer inom förvaltningen och hälso- och sjukvården. Målet är att det ska vara möjligt att utnyttja en persons hälsouppgifter för att skapa en heltäckande hälsohistorik, dock så att både de intressen som gäller skyddet för användning av data och de som gäller datatransparens beaktas. Hälsouppgifter kan utnyttjas aktivt inom hälso- och sjukvårdstjänsterna, och eventuellt kan de därefter fortsättningsvis användas för forsknings- och utvecklingsändamål. För närvarande har en persons genetiska data inte integrerats i hälsouppgifterna. Målet är att utveckla utnyttjandet av genetisk information i den kliniska verksamheten genom att utveckla en plattform för behandling av pseudonymiserade genetiska data och hälsouppgifter.

När det gäller hälso- och sjukvårdstjänster är målet med strategin att skapa ett hälso- och sjukvårdssystem vars tjänster är människocentrerade och tillgängliga för alla på lika villkor oberoende av var de befinner sig eller vilka datatekniska färdigheter de har. Avsikten är att göra det lättare för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården att lämna ut uppgifter om en persons hälsa till tjänsteleverantörer och vice versa i syfte att effektivisera vården.

²⁰ <https://www.eureporter.co/world/denmark/2021/02/03/denmark-joins-the-1-million-genomes-initiative/>

²¹ E-tervise strateegiline arenguplaan 2020, eng. Estonian eHealth Strategic Development Plan 2020 https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/sisekomm/e-tervise_strateegia_2020_15_en1.pdf

När det gäller hälso- och sjukvården är målet för strategin att öka utnyttjandet av preventiv medicin och vars och ens möjligheter att sörja för den egna hälsan. Ytterligare ett mål är att förbättra tillgången till och omfattningen av det material som används vid beslutsfattandet inom hälso- och sjukvårdspolitiken, så att besluten kan fattas snabbt och på basis av kunskap om resursanvändningen på alla nivåer.

5.2.5 Norge

Hösten 2016 lades en fyraårig strategi för individualiserad medicin fram i Norge. Ansvaret för genomförandet innehas av det norska hälsodepartementet. Strategin utarbetades utifrån förslag från sjukhussektorn och dess syfte är att säkerställa jämlikhet, självbestämmanderätt och sakkunskap i fråga om den individualiserade vården av en patient. Den individualiserade medicinen som helhet betraktad ska bestå av regionala centraler för individualiserad medicin som tillsammans bildar ett nationellt nätverk. Hälso- och sjukvårdsdirektoratet i Norge (Helsedirektoratet) sköter via sex arbetsgrupper koordineringen på nationell nivå samt utfärdar nationella rekommendationer. Dessutom deltar direktoratet i utbildningen och kommunikationen, och för i det sammanhanget en aktiv dialog med bl.a. Storbritannien. Forskningskommittén (Forskningsrådet) stöder den nationella koordineringen genom att skapa en nationell forskningsstrategi för den individualiserade medicinen i stort.

5.2.6 Sverige

Det offentligt finansierade nationella samverkansprojektet Genomic Medicine Sweden (GMS) inledde sin verksamhet 2018. Syftet med GMS är att bidra med innovationer inom genomik som är till nytta för den kliniska verksamheten samt att skapa en hållbar infrastruktur för individualiserad medicin i Sverige. Som stöd för projektet inrättades sju regionala genomcenter (Genomic medicine Centers GMC) som samarbetar med universitetssjukhusen, ett universitet som tillhandahåller medicinsk utbildning samt Science for Life-laboratorierna.²² Genomförandet av projektet baserar sig på den kliniska genomikens behov och målet är att trygga en jämlik vård i hela Sverige.

I oktober 2021 undertecknade svenska Genomic Medicine Sweden och franska French Institute for Medical Research ett intentionsavtal om samarbete mellan aktörerna. Syftet med det strategiska partnerskapet är att aktörerna ska dela erfarenheter med varandra om tillämpningen av genomik och precisionsmedicin inom hälso- och sjukvården och att främja den kliniska nyttan av genomdata vid behandling och förebyggande av cancer, sällsynta sjukdomar och allmänt förekommande sjukdomar.²³

5.2.7 Kanada

Initiativet *Genomics Research and Development Initiative (GRDI)* får finansiering av kanadensiska staten för genomforskning. GRDI genomförs i samarbete med universitet och den privata sektorn. Den offentliga finansieringen täcker alla samhällssektorer som använder genomforskning, dvs. jordbruks-, miljö-, fiskodlings-, skogsbruks- och hälso- och sjukvårdssektorn. Organisationen Genome Canada grundades 2000 med offentliga medel i syfte att den skulle fungera som katalysator för utvecklingen och tillämpningen av genombaserad teknik i Kanada. Den finansi-

²² <https://genomicmedicine.se/en/about-us/>

²³ <https://genomicmedicine.se/en/2021/10/14/gms-and-france-genomic-medicine-initiative-partnership-in-precision-medicine/>

erar vetenskapliga och teknologiska pilotprojekt inom genomiken, samt multidisciplinära genomikbaserade program. Under finansieringsperioden 2020–2021 finansierades forskning till ett värde av sammanlagt 205,7 miljoner kanadensiska dollar, dvs. 143 miljoner euro.²⁴ Organisationen samarbetar intensivt med aktörer inom den privata sektorn. Kanadas nationella organ för forskningsfinansiering inledde ett program om individanpassad medicin 2012. Det leds gemensamt av *Institute of Cancer Research*, *Institute of Genetics* och *Institute of Health Service and Policy Research* tillsammans med vissa andra institut och nationella aktörer. I Kanada har olika delstater dessutom egna strategier för precisionsmedicin. För delning av genomdata har det i Kanada inrättats en databas, Canadian Open Genomics Repository, som gör det möjligt att öppet dela genomdata av klinisk kvalitet mellan olika laboratorier. Databasen innehåller inga genomdata som identifierar individen. Data delas alltid en genvariant i taget, och det är inte möjligt att göra massbeställningar. Det möjligt att dela ut så kallad konsensusinformation på aggregationsnivå till patientorganisationerna. Detta ska alltid först godkännas i konsensusarbetsgruppen.

Till följd av att covid-19-pandemin bröt ut 2020 inledde Genome Canada projektet CanCOGEN, vars syfte är att utnyttja genomdata för att undersöka och förebygga pandemier och för att utveckla behandlingsformer för dem.²⁵

Den nationella individualiserade medicinen är i Kanada uppdelad på fyra etapper. Den första etappen fokuserar på att stödja omfattande forskningsprojekt med målet att utöka forskningsrönen och bygga upp den kapacitet som krävs för genomforskning. Detta mål har understötts genom omfattande investeringar via Genome Canada. Den andra etappen fokuserar på att implementera forskningsdata för kliniska ändamål, särskilt när det gäller sällsynta sjukdomar. För detta ändamål har initiativet All for One inrättats med syftet att förbättra hälsan och välfärden för kanadensare med sällsynta sjukdomar genom att vidareutveckla genomdiagnostiken. Detta syfte ska nås genom att tillgången till genomsekvensering för hälso- och sjukvårdsändamål förbättras, det nationella ekosystemets sätt att dela hälsodata utvecklas, patienter, befolkning och hälsovårdspersonal involveras i beslutsfattandet och ett kohortmaterial över ovanliga sjukdomar skapas. I den tredje etappen är avsikten att målen för den andra etappen utsträcks också till behandlingen av andra än sällsynta sjukdomar. I den fjärde etappen byggs det upp en nationell databas, ”This is Canada”, där uppsättningar av data som kommit in inom den nationella hälso- och sjukvården används för precisionsmedicinska ändamål.²⁶

5.2.8 Australien

Australien har sedan 2016 haft en nationell organisation, Australian Genomics, som har till uppgift att främja forskning och utnyttjande av forskningsrön i kliniska sammanhang. Australian Genomics är en nationell nätverksbaserad aktör som omfattar Australiens alla administrativa områden för att säkerställa en harmonisering av verksamheten och öka samarbetet på genomikens område.²⁷ Organisationen kommer att ombildas till ett statsägt nationellt bolag vid

²⁴https://www.genomecanada.ca/sites/default/files/gc_ar2021.en-web.pdf s. 6

²⁵https://www.genomecanada.ca/sites/default/files/gc_ar2021.en-web.pdf s. 8

²⁶ <https://www.genomecanada.ca/en/programs/precision-health-strategy-canada-think-big-start-small-learn-fast>

²⁷ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

ingången av 2024 (*legislated Corporate Commonwealth entity*²⁸).²⁹ De nationella och internationella nätverk som ingår i verksamheten förenar den sakkunskap och de synpunkter på genomikens område som finns inom den kliniska verksamheten, forskningen, bioinformatiken och industrin och bland lagstiftare och konsumenter för att integreringen av genomik i den kliniska verksamheten ska lyckas på ett effektivt och rättvist sätt.³⁰ Verksamheten gick tidigare under namnet Australian Genomics Health Alliance.³¹ Syftet med verksamheten är att integrera genomiken i rutinerna inom hälso- och sjukvården för att främja folkhälsan och förbättra vården.³² Australian Genomics stöder offentliga projekt för forskning i genomik, strävar efter att tillhandahålla forskningsdata som verktyg för det politiska beslutsfattandet och arbetar för nationella standarder för förvaltning av genomdata.³³

I Australian Genomics femårsredogörelse redogjordes för de samhällsekonomiska fördelarna med utnyttjandet av genomdata. Enligt undersökningar som Australian Genomics producerade gav införandet av genomsekvensering en kostnadsnytta på 10,6 miljoner euro (ca 7,4 miljoner euro) för vård och diagnostisering av allvarligt sjuka barn (*critically ill*) och på 1,2 miljoner AUD (cirka 830 000 euro) per år för vård och diagnostisering av barn med mitokondriella sjukdomar (*Mitochondrial conditions*).³⁴

Den ekonomiska satsningen på genomforskning är betydande i Australien: i mars 2022 meddelade landets regering att den avsätter 28,1 miljoner AUD (ca 19,5 miljoner euro) för att stödja Australian Genomics verksamhet.³⁵ Medical Research Future Fund, som lyder under Australiens hälsoministerium, har i slutet av 2021 gjort upp en färdplan kallad Genomics Health Futures Mission som sammanfattar Australiens agenda på genomikens område för de kommande åren. I färdplanen anges som centrala mål ett effektivare utnyttjande av genominformation i klinisk verksamhet, särskilt vid behandling och diagnostisering av sällsynta sjukdomar och cancer. Ett av de centrala målen är också att främja individualiserad medicin och farmakogenomik i hälso- och sjukvården. I färdplanen har man beaktat vikten av att delaktiggöra sammanslutningar särskilt i fråga om minoritetsgrupper, för att säkerställa en jämlik användning av genomdata, och att nyttan av den fördelas rättvist mellan olika befolkningsgrupper.³⁶ I samband med publiceringen av färdplanen avsattes medel till ett belopp av 500 miljoner AUD (cirka 347 miljoner euro) för en tioårsperiod för att stödja genomforskningen och uppfylla de mål som angetts i färdplanen.³⁷

²⁸ <https://www.finance.gov.au/government/managing-commonwealth-resources/structure-australian-government-public-sector/types-australian-government-bodies>

²⁹ <https://www.thejournalofprecisionmedicine.com/australian-government-invests-a28-1m-to-establish-genomics-agency/>

³⁰ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

³¹ <https://www.australiangenomics.org.au/our-history/>

³² <https://www.australiangenomics.org.au/our-history/>

³³ <https://www.australiangenomics.org.au/what-we-do/>

³⁴ <https://www.australiangenomics.org.au/wp-content/uploads/2022/01/Australian-Genomics-The-first-5-years.pdf> s. 6

³⁵ <https://www.thejournalofprecisionmedicine.com/australian-government-invests-a28-1m-to-establish-genomics-agency/>

³⁶ <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2021/10/mrff-genomics-health-futures-mission-roadmap.pdf>

³⁷ <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2021/10/mrff-genomics-health-futures-mission-roadmap.pdf>

6 Remissvar

6.1 Inledning

Fyra remissbehandlingar har ordnats om de förslag från arbetsgruppen för genomcentret som ligger till grund för lagförslaget. Social- och hälsovårdsministeriet begärde ett utlåtande om arbetsgruppens bedömningspromemoria vid årsskiftet 2017–2018. Alla remissvar och ett sammandrag finns i statsrådets projektregister.³⁸ I bedömningspromemorian föreslogs en ny lag om genom, inrättandet av ett genomcenter, inrättandet av en genomdatabas och processer för hur sekundärdata som producerats i forskningen och resultat av gentester ska återbördas till individen. Förslagen är delvis av allmän karaktär, och deras syfte var att styra det fortsatta arbetet i arbetsgruppen för genomcentret och beredningen av regeringens proposition. De inkomna utlåtandena har beaktats vid det fortsatta arbetet inom arbetsgruppen och vid lagberedningen.

Utlåtanden om det första förslaget till lag begärdes under tiden mellan den 8 juni och den 3 augusti 2018. Efter den fortsatta beredningen sändes lagförslaget på ny remiss mellan den 9 maj och den 21 augusti 2019 och en tredje gång mellan den 18 oktober och den 3 december 2021. Remissvaren från alla tre remissomgångar har beaktats vid den fortsatta beredningen av lagen.

6.2 Remissbehandlingarna 2018 och 2019

I remissvaren får inrättandet av Genomcentret och sammanförandet av genomdata ett klart stöd. Utöver förebyggandet av sjukdomar och främjandet av hälsan ansågs positiva saker bl.a. vara en mer individualiserad vård, möjligheter att utveckla precisionsläkemedel, effektivare forskning samt uppkomsten av nya affärsmöjligheter och arbetsplatser. Förslagen ansågs medföra en stor fördel för forskningen i synnerhet på befolkningsnivå. Flera respondenter lyfte fram aspekter som hänför sig till kvaliteten. I vissa utlåtanden ansågs det att resurserna utnyttjas bättre i ett kompetensnätverk med fem regionala genomcenter och ett koordinerande center.

I synnerhet i de utlåtanden som representerar medicinen konstaterades det att de uppgifter som planerats för Genomcentret förutsätter kompetens inom medicin och i synnerhet klinisk genetik. I Genomcentrets ledning bör det finnas en person med läkarbakgrund som antingen är centrets direktör eller medicinsk direktör. Denna åsikt har beaktats vid planeringen av Genomcentrets organisation.

Riksdagens justitieombudsman har konstaterat att Genomcentret ska vara en myndighet vars samtliga uppgifter är sådana offentliga förvaltningsuppgifter som avses i 124 § i grundlagen och på vilka de allmänna förvaltningslagarna tillämpas. Enligt 2 § 3 mom. i grundlagen ska all utövning av offentlig makt bygga på lag. Enligt 80 1 mom. i grundlagen ska bestämmelser om grunderna för individens rättigheter och skyldigheter utfärdas genom lag. Enligt 80 § 2 mom. kan även andra myndigheter genom lag bemyndigas att utfärda rättsnormer i bestämda frågor, om det med hänsyn till föremålet för regleringen finns särskilda skäl och regleringens betydelse i sak inte kräver att den sker genom lag eller förordning. Tillämpningsområdet för ett sådant bemyndigande ska vara exakt avgränsat. Riksdagens justitieombudsman konstaterade att det i lag bör föreskrivas om de av Genomcentrets uppgifter som innebär utövning av offentlig makt. Skötseln av dessa uppgifter kan inte basera sig på ministeriets resultatstyrning eller en författning på lägre nivå än lag. Justitieombudsmannen har dessutom uttalat sig om minderåriga och

³⁸ Arbetsgruppen för genomcentret, diarienummer STM086:00/2016

personer med funktionsnedsättning vid utförandet av genetiska analyser. Lagförslaget har till dessa delar omarbetats så att det motsvarar justitieombudsmannens synpunkter.

Justitiekanslern granskade de grunder för hantering av genomdata som föreslås i lagförslaget och ansåg att ett användningsändamål som ligger i det allmännas intresse i sig i regel är motiverat. Enligt justitiekanslern skulle det också vara motiverat att i propositionen närmare och klarare bedöma riskerna med avseende på de grundläggande fri- och rättigheterna i fråga om olika typer av genomdata och olika typer av användning av dem samt utvärdera de särskilda risker och förberedelserna för dem som gäller just genomdata.

Allmänt taget ansågs det i utlåtandena att det nära förhållandet mellan lagen om genom och annan lagstiftning är problematiskt, och det ansågs fortfarande rätt utmanande att överblicka lagstiftningshelheten. I övrigt ville remissinstanserna i sina svar fästa uppmärksamhet vid en precisering av Genomcentrets uppgifter och i fråga om dess finansiering, övervakning och internationella kompatibilitet.

I samband med den första remissbehandlingen av lagförslaget genomförde social- och hälsovårdsministeriet enkäten *Hur får din genominformation användas?* i nättjänsten dinasiat.fi. Enkäten var öppen mellan den 8 juni och den 3 augusti 2018. Medborgarenkäten innehöll frågor om bl.a. inrättandet av ett genomcenter, användningen av genominformation, samtycke och genomcentrets verksamhet. Enkäten var öppen för alla och besvarades av 115 personer. Det lämnades sammanlagt 258 kommentarer som svar på de öppna frågorna.

Merparten (70 procent) av de som svarade förhöll sig positiva till planerna att inrätta ett genomcenter i Finland. Kvinnorna (76 procent) förhöll sig en aning mer positiva till projektet än männen (66 procent). Respondenterna bedömde att genomcentrets verksamhet kan leda till bättre hälso- och sjukvård och vara till hjälp i förebyggandet av sjukdomar. I synnerhet för sällsynta sjukdomar bedömdes det att man kommer att få bättre hjälp än i nuläget i och med att det blir lättare att ställa diagnos och få vård vid rätt tidpunkt.

Tre av fyra (76 procent) av de som svarade såg positivt på att genomdata används i den egna vården. Även användning av genomdata inom sådan forskning som är till nytta för Finlands befolkning godkändes av tre fjärdedelar av respondenterna. Av respondenterna var 40 procent beredda att tillåta användning av genomdata för kommersiella ändamål. Respondenterna bedömde att användning av genomdata för kommersiella ändamål kan vara bra, om den medför t.ex. förmånligare läkemedel för sjukdomar. En del av respondenterna ville definitivt inte att genomdata används för kommersiella ändamål.

Nio av tio (94 procent) som svarade på enkäten sade att de önskar att det begärs tillstånd av dem innan deras genomdata registreras i Genomcentret. En tredjedel av respondenterna (35 procent) uppgav att de skulle godkänna att deras genomdata automatiskt är tillgängliga för hälsofrämjande ändamål, om de har möjlighet att förbjuda, bevaka och kontrollera användningen av sina egna genomdata.

6.3 Remissbehandlingen 2021

Det utkast till proposition som var ute på remiss 2021 innehöll ett förslag till bestämmelser om Genomcentret och förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser. I förhållande till tidigare utkast till regeringsproposition fanns det i det utkast som då var ute på remiss inga bestämmelser om genomdataregistret på grund av den etappvisa beredningen av regleringen. Ut-

kastet tangerade dock den planerade följande etappen av lagberedningen, då en del av remissinstanserna hade yttrat sig också om denna senare etapp. Ett sammandrag av remissvaren publicerades på social- och hälsovårdsministeriets offentliga webbplats våren 2022.³⁹

Remissbehandlingen gav rikligt med och mångsidig respons, både på regeringspropositionen som helhet och på dess detaljer. Remissinstanserna var inte eniga i sin bedömning, och flera motsatta ståndpunkter framfördes. Flera remissinstanser understödde propositionsutkastets mål (såsom HARSO ry, nätverket Harvinaiset, Östra Finlands universitet, Jyväskylä universitet, Kulttajaliitto – Konsumentförbundet ry, Uleåborgs universitet, Jubileumsfonden för Finlands självständighet Sitra, Finlands Kommunförbund rf, Institutet för hälsa och välfärd, Terveysteknologia ry, Åbo universitet, delegationen för rättigheter för personer med funktionsnedsättning VANE). Å andra sidan ifrågasattes behovet av lagförslaget av flera remissinstanser.

I remissvaren uttrycktes önskemål om att social- och hälsovårdsministeriet vid beredningen av lagstiftningen om genomskanning av arbetsgrupper och andra intressentgrupper som inrättats kring totalreformen av biobankslagstiftningen (Hyvinvointiala HALI ry, Östra Finlands universitet, Lääketeollisuus ry).

I en del yttranden fästes uppmärksamhet vid att den helhet som framlagts i regeringens förslag till proposition i detta skede är svår att förstå. Bedömningen av helheten försvåras enligt remissinstanserna av att bestämmelserna om Genomcentret och förutsättningarna för hälsorelaterade genetiska analyser och bestämmelserna om genomdataregistret skiljts åt och bereds som separata förslag (Bioetiikan instituutti ry, kooperativet Finbb, Invalidförbundet rf, barnombudsmanen, Lääketeollisuus ry, Läkarföretagen rf, SOSTE Finlands social och hälsa rf, Föreningen för medicinsk genetik i Finland rf, Finlands Läkarförbund, Föreningen för Specialistläkare i Medicinsk Genetik i Finland rf, Suomen Terveystalon Biopankki, riksomfattande etiska delegationen inom social- och hälsovården ETENE, den regionala etiska kommittén för Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt, samkommunen för Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt). Detta ansågs också försvåra bedömningen av behovet av att inrätta Genomcentret.

Enligt vissa remissinstanser försvåras uppfattningen om helheten också av den totalreform av biobankslagen som har ett nära samband med lagförslaget och av de utvecklingsbehov i lagen om sekundär användning som för närvarande utreds (Bioetiikan instituutti ry, samkommunen HNS, Finlands Läkarförbund, Föreningen för Specialistläkare i Medicinsk Genetik i Finland rf, Åbo universitet).

En del av remissinstanserna ansåg att en indelning av lagförslagen i två sakhelheter är en bra lösning (CSC–Tieteen tietotekniikan keskus Oy, Östra Finlands universitet, Folkpensionsanstalten, Institutet för hälsa och välfärd, undervisnings- och kulturministeriet, Uleåborgs universitet, Birkalands sjukvårdsdistrikt, Sitra, Finlands närvårdar- och primärskötarförbund SuPer). Att beredningen indelas i flera etapper ansågs vara bra av den orsaken att det påskyndar den närmare regleringen av insamlingen och användningen av genetisk information och underlättar inrättandet av Genomcentret, vilket i sin tur snabbar upp utnyttjandet av genetisk information i stor skala inom ramen för den nationella hälso- och sjukvården (CSC, Östra Finlands universitet, Institutet för hälsa och välfärd).

Remissinstanserna fäste uppmärksamhet vid att de begrepp som används i lagförslaget bör definieras närmare i utkastet till proposition (Riksdagens biträdande justitieombudsman, Säker-

³⁹ <https://stm.fi/-/genomilain-lausuntoyhteenveto-valmistunut>

hets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet, undervisnings- och kulturministeriet, justitiekanslersämbetet, Sitra, Föreningen för Specialistläkare i Medicinsk Genetik i Finland rf, nationella kommittén för medicinsk forskningsetik (TUKIJA)). Bland annat Justitiekanslersämbetet föreslog att en separat definitionsparagraf ska fogas till lagförslaget.

Utifrån av de synpunkter som framförts vid den fortsatta beredningen föreslås det i detta lagförslag i förhållande till det förslag som varit ute på remiss endast bestämmelser om Genomcentret. I remissvaren framhövs det nära sambandet mellan samtyckesbestämmelserna och eventuell annan användning av genetisk information, och det ansågs vara ett ändamålsenligt tillvägagångssätt att ge förslag till bestämmelser om samtyckesgivandet tillsammans med andra förslag till bestämmelser som ingår i det senare skedet av lagberedningen.

Ett samrådsförfarande enligt 11 § i kommunallagen (410/2015) har hållits om regeringens proposition och den behandlades i delegationen för kommunal ekonomi och förvaltning den 5 maj 2022. Rådet för bedömning av lagstiftningen har avgett sitt utlåtande om propositionen den 24 maj 2022. Justitiekanslern i statsrådet har utfört en förhandsgranskning av propositionen den 6 juni 2022.

Rådet för bedömning av lagstiftningen konstaterade i sitt utlåtande att det i utkastet till proposition tydligare bör lyftas fram fördelarna med Genomcentret, vilka problem propositionen löser jämfört med nuläget samt osäkerheten i fråga om konsekvenserna. Utkastet till lag om genom har kompletterats på det sätt som rådet för bedömning av lagstiftningen föreslagit, särskilt när det gäller konsekvensbedömningarna.

Justitiekanslern i statsrådet fäste i sitt utlåtande om förhandsgranskningen vikt vid koherensen i den terminologi som används i propositionen och vid det faktum att det utifrån de föreslagna bestämmelserna eller motiveringarna till dem inte får uppstå en sådan bild att Genomcentret i egenskap av expertmyndighet behandlar personuppgifter enligt den allmänna dataskyddsförordningen och uppgifter som hör till särskilda kategorier av personuppgifter, såsom genetisk information, om avsikten inte är att ta in sådana bestämmelser i lagförslaget. Dessutom konstaterades det i utlåtandet att myndigheten inom ramen för sin lagstadgade uppgift kan ge anvisningar utan särskilt bemyndigande och därför får det inte föreskrivas om bemyndigande att utfärda anvisningar. I utlåtandet förutsattes det även att den rättsliga ställningen för den expertgrupp och den intressentpanel som avses i 3 § 4 och 5 mom. i lagförslaget ska beskrivas mer ingående och att ställningen för den köpta servicepersonalen ska förtydligas i förhållande till 124 § i grundlagen. Propositionen har preciserats och ändrats på det sätt som justitiekanslern förutsatte.

7 Specialmotivering

1 §. *Genomcentret*

Genomcentret ska enligt paragrafen vara en självständig och oberoende enhet som finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd och som har avskilts från de uppgifter som anges i 2 § i lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008). I förhållande till Institutet för hälsa och välfärd ska Genomcentret enligt förslaget vara en separat enhet med egen intern organisation, verksamhet och beslutanderätt. Bestämmelserna i den föreslagna lagen står i det avseendet i överensstämmelse med de övriga strategiska och operativa målen för Institutet för hälsa och välfärd att det tack vare att det nya centret placeras i anslutning till institutet är möjligt att uppnå både kunskapsmässiga och ekonomiska synergieffekter.

Genom den föreslagna bestämmelsen framhävs det att Genomcentrets myndighetsställning är självständig och oberoende av Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentret ska exempelvis ha en egen direktör och arbetsordning och självständigt fatta beslut som gäller centret. Den administrativa kontakten till Institutet för hälsa och välfärd innebär att Genomcentret ingår i samma bokföringsenhet som Institutet för hälsa och välfärd. Genomcentrets finansieras med medel som anslås under ett separat budgetmoment inom ramen för Institutet för hälsa och välfärds resultatstyrning. Generaldirektören för Institutet för hälsa och välfärd fattar inte några beslut om Genomcentrets interna finansiering. Genomcentret iakttar dessutom Institutet för hälsa och välfärds ekonomistadga, reseanvisningar, upphandlingsanvisningar, anvisningar för intern revision, jämställdhetsplan, verksamhetsprogram för arbetarskyddet, beredskapsanvisningar och andra interna föreskrifter samt anvisningar till den del det inte föreskrivs något annat någon annanstans.

Genomcentret har möjlighet att använda de koncerntjänster som Institutet för hälsa och välfärd tillhandahåller, såsom personaltjänster, ekonomiska tjänster och tjänster som hänför sig till informationskvalitet. Dessutom ska Genomcentret kunna dra nytta av det redan existerande horisontella samarbetet och specialkunnandet vid institutet.

2 §. *Genomcentrets uppgifter*

Enligt 1 mom. ska Genomcentret vara nationell expertmyndighet i frågor som gäller behandling av human genetisk information och hälsorelaterade genetiska analyser. Med behandling av genetisk information avses här i vid bemärkelse den behandling som avses i artikel 4.2 i dataskyddsförordningen och som omfattar insamling, registrering, organisering, strukturering, lagring, bearbetning eller ändring, framtagning, läsning, användning, utlämning genom överföring, spridning eller tillhandahållande på annat sätt, justering eller sammanförande, begränsning, radering eller förstöring av personuppgifter. Genomcentret ska i sin expertuppgift inte själv behandla dessa uppgifter eller begränsa t.ex. de uppgifter och befogenheter som dataombudsmanen har enligt allmänna dataskyddsförordningen. Genomcentrets expertuppgift sammanhänger uttryckligen med den genetiska informationens kliniska karaktär.

I paragrafens 2 mom. räknas Genomcentrets uppgifter upp i detalj. Enligt 1 punkten ska Genomcentret ge rekommendationer som hör till dess ansvarsområde. Till Genomcentrets expertuppgift hör att bedöma till exempel utvecklingen av genetiska analyser och bevisen för den kliniska betydelsen hos resultaten av analyserna, att reda ut nyttan med analyserna i förhållande till de risker som informationen för med sig, göra riskklassificeringar, ge anvisningar i frågor som gäller samtycke och ge anvisningar i frågor som gäller den genetiska vägledningens form och omfattning. Rekommendationerna ska juridiskt vara icke-bindande till sin natur. Syftet med dem är bl.a. att förenhetliga praxis inom branschen, främja den nationella och internationella utvecklingen samt att förbättra det allmänna förtroendet för branschen bland allmänheten.

Genomcentrets expertverksamhet skulle till stor del bygga på samarbete med såväl kompetenskluster som branschaktörer i allmänhet. Enligt 2 mom. 2 punkten ska Genomcentret utveckla samarbetet med intressentgrupper och den regionala verksamheten. Utveckling ska i denna punkt beaktas som ett övergripande begrepp som utöver egentlig utveckling också ska omfatta stödjande av verksamheten i dess nuvarande form och stärkande av aktörernas ställning. Med det uttryckliga omnämnandet av den regionala verksamheten avses att regional enhetlighet ska främjas när det gäller praxis för genetisk information och att den nationella kompetensen ska utvecklas. För att utföra uppgiften enligt den föreslagna punkten kan Genomcentret t.ex. utreda de nuvarande verksamhetsmodeller som används av centrets intressentgrupper och i den regionala verksamheten samt föra samman aktörer för att utveckla praxis.

Enligt 2 mom. 3 punkten ska Genomcentret erbjuda allmän rådgivning till allmänheten. Syftet med denna punkt är för det första att säkerställa att Genomcentrets experttjänster inte bara omfattar de instanser som nämns i de föregående punkterna, utan att de också utsträcks direkt till medborgarna. I gränssnittet till medborgarna kan Genomcentret t.ex. ordna informationskampanjer om genetiska analysers karaktär och säker behandling av genetiska uppgifter samt svara på allmänhetens frågor. För det andra betonas det i punkten att Genomcentret inte är i samma ställning som tjänsteleverantörer inom hälso- och sjukvården.

Utöver allmän medborgarrådgivning betonas Genomcentrets samhälleliga roll särskilt i 2 mom. 4 punkten, enligt vilken Genomcentret ska främja samhällsdebatten om genetisk information och genetiska analyser. Detta innebär till exempel att yttra sig i aktuella ämnen och att sprida vetenskapligt vedertagna fakta i samhället.

Utöver att främja samhällsdebatten bör Genomcentret främja forskning och utbildning på området. Genomcentret kommer att ha en stark koppling till den praktiska forskningen genom sin expertis, även om det inte ska höra till Genomcentrets egentliga uppgifter att bedriva egen forskningsverksamhet.

Att Genomcentret stöder tillräcklig kompetens och utbildning ska återspeglas i centrets arbete, särskilt genom uppgiften att främja utbildningen. Genomcentret ska verka för ordnandet av utbildning och allmänt främja en tillräcklig kompetens inom branschen. Med detta avses att Genomcentret inte nödvändigtvis själv är utbildningsanordnare eller annars har det huvudsakliga ansvaret för utbildningen. Genomcentret ska till exempel kunna samarbeta med universitet eller andra utbildningsinstanser och sitt expertnätverk, bland annat genom att producera utbildningsmaterial och expertanföranden. Ett sådant stöd från Genomcentrets ska vid behov kunna gälla såväl examensinriktad utbildning, specialiseringsutbildning som fortbildning.

Enligt 2 mom. 5 punkten ska Genomcentret vid sidan av det som nämns i övrigt verka för en ansvarsfull och jämlik behandling av genetisk information för att främja människors hälsa och välbefinnande. Syftet med detta är att göra det möjligt för Genomcentret att inom sitt ansvarsområde i omfattande utsträckning delta också i sådana uppgifter eller åtgärder som inte uttryckligen anges någon annanstans i 2 §, men som kan anses vara ändamålsenliga med tanke på Genomcentrets expertis.

Enligt 2 mom. 6 punkten ska Genomcentret delta i internationell verksamhet i enlighet med sina uppgifter. Med detta avses att det ska vara möjligt att utnyttja Genomcentrets expertis inte bara i de nationella uppgifter som räknas upp tidigare i paragrafen, utan också i internationella sammanhang. Genomcentret kan t.ex. vara nationell kontaktpunkt för internationella initiativ inom sitt ansvarsområde.

3 §. Ledning och beslutanderätt

Enligt 1 mom. ska social- och hälsovårdsministeriet utnämna en direktör för Genomcentret för fem år i sänder. Den övriga personalen vid Genomcentret utnämns av direktören eller någon annan som hör till personalen i enlighet med vad som bestäms i centrets arbetsordning.

På direktörens och andra tjänstemäns uppgifter tillämpas bestämmelserna i statstjänstemannalagen (750/1994). Uppgiften som direktör är en permanent uppgift vid Genomcentret, dvs. det är fråga om en permanent tjänst. Huvudregeln är att den ordinarie personalen sköter permanenta uppgifter inom statsförvaltningen, och de ska då utnämnas till en tjänst tills vidare. Utnämningar för viss tid till fasta tjänster kan och ska verkställas när det föreskrivs om en utnämning för viss

tid i en uttrycklig separat bestämmelse i organisationslagstiftningen eller alternativt när sådana grunder om exempelvis arbetets karaktär som anges i statstjänstemannalagen existerar.

Avsikten är att direktören för Genomcentret ska utnämnas till tjänsten för en längre visstidsperiod på fem år. Grunden för detta är att Genomcentrets ledarskap, arbetets karaktär och centrets verksamhet kräver ett ingående substanskunnande, riskerna med rekryteringen, de incitament som krävs och förtroendefrågan. Utnämningen för viss tid ska vara tillräckligt lång för att en erfaren och meriterad person ska kunna utnämnas till uppgiften. Tiden kan med stöd av 9 a § 3 mom. i statstjänstemannalagen förlängas med högst ett år på initiativ av den utnämmande myndigheten, om det till detta finns en grundad anledning som hänför sig till ämbetsverkets verksamhet.

Det föreskrivs allmänt om besättande av en tjänst för viss tid i 9 § 2 mom. i statstjänstemannalagen. Enligt 9 a 1 mom. i statstjänstemannalagen gäller dessutom att – utöver vad som anges i bestämmelserna i 9 § om grunderna för utnämning för viss tid – utnämning till de tjänster som avses i 26 § 3 och 4 punkten sker för en tid av fem år, om det inte av särskilda skäl finns grund för en utnämning för kortare tid. Ämbetsverkschefer är enligt 28 § 2 mom. i statstjänstemannaförordningen (971/1994) de i 26 § 4 punkten i statstjänstemannalagen avsedda cheferna för ämbetsverk som är direkt underställda ministerierna och verkställande direktörerna för de statliga affärsverken med undantag av de tjänster som särskilt nämns i momentet. Direktören för Genomcentret är en sådan chef som avses i 28 § 2 mom. i statstjänstemannaförordningen.

Antalet mandatperioder för Genomcentrets direktör ska inte vara begränsade.

Genomcentrets personal ska utgöras av tjänstemän som handlar under tjänsteansvar. Direktören och de övriga tjänstemännen ska ha sådana kunskaper i de inhemska språken som krävs av statstjänstemän.

Enligt 2 mom. är direktörens uppgift att leda Genomcentrets verksamhet, fatta beslut i de ärenden som ska avgöras vid centret och fastställa centrets arbetsordning. Direktören är chef för Genomcentret, som inrättas i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd, och närmaste chef för tjänstemännen vid centret. Direktören ska leda den självständiga myndighetsfunktionen, riskbedömningen och riskhanteringen samt övervaka Genomcentrets ekonomi. Som ett led i ekonomiövervakningen svarar direktören för beredningen av Genomcentrets årliga verksamhetsplan och därtill hörande budget, verksamhetsberättelse och bokslut. Direktören kan lägga fram förslag om utveckling av verksamheten och om de resurser som ska anvisas för den.

När direktören fattar beslut om arbetsordningen kan han eller hon med stöd av den delegera sin beslutanderätt. Genomcentrets organisation, interna arbetsfördelning, behandling och avgörande av ärenden samt övriga organisering av verksamheten kan preciseras i arbetsordningen. I arbetsordningen preciseras också delegeringen av befogenheterna i frågor som gäller den praktiska verksamheten och beslut i mindre viktiga ärenden.

Enligt 3 mom. ska Genomcentrets direktör och andra som tillhör Genomcentrets personal ha tillräckliga kunskaper i medicin och genetik. Detta innebär utan direkta hänvisningar till uttryckliga examina att det ska säkerställas att personalen vid Genomcentret ska ha högklassig utbildning och erfarenhet i medicin och genetik. Med tillräckliga kunskaper i medicin och genetik kan i praktiken avses till exempel att personen är specialist i klinisk genetik med lång erfarenhet eller har motsvarande yrkesutbildning inom hälso- och sjukvården.

På grund av Genomcentrets nätverksbaserade verksamhetsmodell kommer kravet på medicinskt kunnande inte nödvändigtvis att krävas uttryckligen av Genomcentrets direktör enligt vad som

anges i momentet, utan ett tillräckligt kunnande kan tas in till exempel i form av en befattning som medicinsk direktör. Det genomsnittliga krav som ska ställas i fråga om överläkaruppgifter i sjukvårdsdistrikten har ansetts vara legitimering eller rätt att utöva läkaryrket, specialistläkar-kompetens inom ett lämpligt specialområde samt docentgrad. I fråga om den medicinska direktörens kompetens ställs inga särskilda krav på lagnivå, men vid prövningen av kompetensen kan uppdragets svårighetsgrad jämföras med de allmänna kraven på området. Det bör dock noteras att Genomcentrets direktör oberoende av 3 mom. både ska ha tillräcklig erfarenhet av och kompetens inom Genomcentrets ansvarsområde och kännedom om ledningsuppgifter i allmänhet.

Enligt 4 mom. ska social- och hälsovårdsministeriet tillsätta en expertgrupp i genomisk medicin för Genomcentret med uppgift att ta fram och uppdatera principiella riktlinjer för behandling och användning av genetisk information i centrets verksamhet. Enligt förslaget ska expertgruppen ha experter på genetik, klinisk genetik, genteknik, offentlig hälso- och sjukvård, etik, data-analys, informationssäkerhet, dataskydd, cybersäkerhet, sektorsforskning, juridik, statistik och statistikväsendet samt en representant för Genomcentret. Expertgruppen tillsätts för fem år i sänder, men enligt förslaget ska antalet mandatperioder för medlemmarna inte begränsas.

Den föreslagna expertgruppen är ett sakkunnigorgan som motsvarar den expertgrupp på hög nivå vid den i lagen om sekundär användning avsedda Tillståndsmyndigheten för användning av social- och hälsovårdsdata, som har till uppgift att utarbeta de principiella riktlinjerna för myndighetens verksamhet när det gäller anonymisering, dataskydd och informationssäkerhet. I social- och hälsovårdsutskottets betänkande ShUB 37/2018 har det i fråga om lagen om sekundär användning konstaterats att expertgruppen är ett av de viktigaste sätten för att säkerställa skyddet av personuppgifter när känsliga personuppgifter behandlas för något av de sekundära användningsändamål som lagen tillåter och när resultat som härleds från uppgifterna publiceras.

Möjligheterna att använda genetisk information utvecklas kontinuerligt i takt med att den tekniska beredskapen och vetenskapen utvecklas. Därför är det skäl att utarbeta och kontinuerligt fortsätta att utveckla de principiella riktlinjerna för Genomcentrets verksamhet i fråga om behandlingen och användningen av genetisk information inom ramen för ett omfattande multidisciplinärt samarbete. De principiella riktlinjer som utarbetats av expertgruppen är bindande för Genomcentret och fungerar som planeringsbeslut med tanke på ledningen av Genomcentrets verksamhet. Avsikten med expertgruppens verksamhet är att säkerställa att multidisciplinär kompetens förankras i Genomcentrets arbete och att skyddet för berättigade förväntningar på centrets opartiskhet garanteras.

Enligt 5 mom. ska Genomcentret vid sidan av expertgruppen för genomisk medicin utse en intressentpanel. Tanken är att det i intressentpanelen ska finnas representanter för andra centrala sakkunniga inom branschen än de som nämns i 4 mom. Det är meningen att intressentpanelen bland annat ska främja samarbetet med patientorganisationerna samt delaktiggöra lekmän och lyfta fram deras synpunkter och införliva med Genomcentrets verksamhet. Det föreslås inga särskilda bestämmelser om antalet representanter eller deras sakkunskap, utan intressentpanelen ska återspegla det rådande samhällsliga behovet i varje enskilt fall.

Den expertgrupp för genomisk medicin som avses i 4 mom. och den intressentpanel som avses i 5 mom. ska fungera parallellt, men var för sig. Expertgruppen i genomisk medicin ska när den utarbetar och uppdaterar de principiella riktlinjerna om behandling och användning av genetisk information i Genomcentrets verksamhet höra intressentpanelen. Såväl expertgruppen i genomisk medicin som intressentpanelen ska ingå i Genomcentret, och de ska inte ses som separata myndigheter.

4 §. Styrning

I det föreslagna uttrycks den allmänna principen att social- och hälsovårdsministeriet ansvarar för den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet. Ministeriets ansvar motsvarar därmed det ansvar som ministeriet även i övrigt har för den riksomfattande planeringen och styrningen av social- och hälsovården.

Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet och Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården ska inom ramen för sin behörighet styra och övervaka efterlevnaden av denna lag utan någon uttrycklig bestämmelse om detta. Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet har behörighet att övervaka medicintekniska produkter. Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården ska med stöd av annan lagstiftning utöva tillsyn över yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården. Dessutom övervakar de högsta laglighetsövervakarna inom ramen för sin behörighet Genomcentrets verksamhet.

5 §. Ikraftträdande

Den föreslagna lagen avses träda i kraft den 1 januari 2023. Åtgärder som krävs för verkställigheten av lagen får vidtas innan lagen träder i kraft.

8 Bestämmelser på lägre nivå än lag

I samband med att den föreslagna lagen utfärdas ändras 2 § i statsrådets förordning om social- och hälsovårdsministeriet (491/2017) så att Genomcentret hör till social- och hälsovårdsministeriets ansvarsområde.

9 Ikraftträdande

Det föreslås att lagen ska träda i kraft den 1 januari 2023.

10 Verkställighet och uppföljning

Det ansvar som hänför sig till verkställigheten av den föreslagna lagen koncentrerar sig på faktorer som hänför sig till inledandet av Genomcentrets egentliga verksamhet och på de rekryteringar av direktören för och den övriga personalen vid centret som föreslås i propositionen, utnämningen av en expertgrupp i genomisk medicin och utnämningen av en intressentpanel. Social- och hälsovårdsministeriet och Institutet för hälsa och välfärd har en framträdande roll vid verkställandet av den föreslagna lagen på det sätt som närmare beskrivs i de föreslagna bestämmelserna och i motiveringen till dem. För att Genomcentrets resurser ska räcka till för att centret ska kunna sköta sina uppgifter enligt den föreslagna lagen krävs samarbete mellan social- och hälsovårdsministeriet och Institutet för hälsa och välfärd. Även om Genomcentrets finansiering finns under ett separat moment är avsikten att förhandlingar om den ska föras som ett av Institutet för hälsa och välfärds övriga resultatavtal och den ska ingå i beredningen av statens årliga budgetförslag.

Hur Genomcentrets uppgifter och befogenheter fungerar kan vid behov bedömas med hjälp av separata utvärderingar i efterhand.

11 Förhållande till andra propositioner

Inrättandet av Genomcentret täcks inom ramen för Institutet för hälsa och välfärds övriga resultatstyrning med budgetanslag som överförs från föregående år av anslaget under moment

33.03.25 för nationella kompetenscenter. Beslut om nivån på den finansiering som följer på anläggningskostnaderna fattas när verksamheten har inletts och omfattas av statens budgetförfarande. De ekonomiska konsekvenserna behandlas närmare i avsnitt 4.2.1.

12 Förhållande till grundlagen samt lagstiftningsordning

12.1 Hälsofrämjande, jämlikhet och skydd för privatlivet

På det sätt som anges i 19 § 3 mom. i grundlagen ska det allmänna tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster samt främja befolkningens hälsa. Enligt 22 § i grundlagen, som gäller respekt för de grundläggande fri- och rättigheterna, ska det allmänna också se till att de grundläggande fri- och rättigheterna och de mänskliga rättigheterna tillgodoses.

Vid bedömningen av propositionens grundlagsenlighet bör uppmärksamhet fästas vid huruvida de föreslagna bestämmelserna bidrar till att genomföra det allmännas skyldighet att tillförsäkra var och en tillräckliga social-, hälsovårds- och sjukvårdstjänster samt främja befolkningens hälsa, vilket förutsätts i den normhelhet som bildas av 19 § 1 och 3 mom., 6 § 1 och 2 mom. och 22 § i grundlagen. Syftet med de föreslagna bestämmelserna är uttryckligen att främja befolkningens hälsa på ett jämlikt sätt. I 19 § i grundlagen hänvisas det dels till social- och hälsovårdens förebyggande verksamhet, dels till utvecklingen av samhällsförhållandena inom den offentliga maktens olika verksamhetssektorer i en riktning som allmänt främjar befolkningens hälsa.

I bestämmelsen om jämlikhet i grundlagen krävs det inte att alla människor i alla avseenden ska behandlas på samma sätt, om inte de omständigheter som inverkar på saken är likadana. Genomcentret strävar i sin verksamhet efter att stödja forskningen om genetisk information för olika befolkningsgrupper och i fråga om olika sjukdomstyper. Det väsentliga är att en sådan särskiljning inte får vara godtycklig eller bli oskäligen. Ofta görs valen i hälso- och sjukvården efter en bedömning av nytta och kostnader, och då måste man på ett eller annat sätt kunna påvisa att den eventuella nyttan väger tyngre. Med beaktande av skyldigheten för det allmänna att främja befolkningens hälsa, ska lagförslaget betraktas som en åtgärd som ökar jämlikheten.

Den allmänna jämlikhetsklausulen kompletteras av förbudet mot diskriminering i 6 § 2 mom. i grundlagen, som innefattar ett förbud mot särbehandling på grund av hälsotillstånd eller av någon annan orsak som gäller hans eller hennes person, t.ex. familjeförhållanden. Individer får alltså inte diskrimineras på grund av att de har en genetisk sjukdom eller i framtiden kan komma att insjukna i en sådan. Inom hälso- och sjukvården kan kännetecknen på genetisk diskriminering uppfyllas om en individ sköts enbart utifrån genetisk information och inte utifrån andra relevanta hälsouppgifter. Detta försöker man förhindra med hjälp av de expertuppgifter Genomcentret anförtrotts så att centret utfärdar rekommendationer för användningen av sådan genetisk information som vetenskapligt har visat sig vara till nytta för individen.

Diskrimineringsbestämmelsen innebär inte att allt särskiljande av människor förbjuds, utan det väsentliga är att det kan motiveras på ett sätt som är godtagbart utifrån systemet med grundläggande fri- och rättigheter. Att erbjuda likadana tjänster särskilt för olika befolkningsgrupper är t.ex. tillåtet, om det utifrån ett godtagbart skäl kan anses berättigat. I grundlagen förbjuds också sådana åtgärder vilkas verkningar de facto leder till ett diskriminerande slutresultat. Att gynna eller försätta någon individ eller grupp i en privilegierad ställning är likaså förbjudet, om det i sak innebär diskriminering av andra. De föreslagna bestämmelserna anses främja en jämlik och icke-diskriminerande behandling i fråga om omständigheter i anslutning till genetisk information.

Enligt 10 § 1 mom. i grundlagen är vars och ens privatliv, heder och hemfrid tryggade. Närmare bestämmelser om skydd av personuppgifter utfärdas genom lag. På grund av den genetiska informationens särskilda karaktär är lagförslaget principiellt betydelsefullt också med tanke på de rättsliga intressen som skyddas i 10 § i grundlagen, även om lagen inte innehåller några bestämmelser om behandling av genetiska uppgifter i egenskap av personuppgifter. Genomcentret stöder genom den egna verksamheten skyddet för privatlivet och för personuppgifter, eftersom Genomcentret med hjälp av sina rekommendationer kan bidra till en ändamålsenlig behandling av genetisk information i den praktiska verksamheten. Genomcentret behandlar dock inte självt direkt identifierbar genetisk information eller styr genomförandet av dataskyddet. Följaktligen kommer konsekvenserna för dataskyddet att vara ytterst indirekta.

12.2 Förvaltning och rättssäkerhet

Enligt 119 § 2 mom. i grundlagen ska de allmänna grunderna för statsförvaltningens organ regleras genom lag, om deras uppgifter omfattar utövning av offentlig makt. Med de allmänna grunderna avses i bestämmelsen i första hand namn på enheten, sektor, huvudsakliga uppgifter och befogenheter (GrUU 17/2009 rd). Begreppet offentlig makt i 119 § 2 mom. i grundlagen får sitt innehåll från 2 § 3 mom. i grundlagen, enligt vilket utövning av offentlig makt ska bygga på lag och lag noggrant ska iakttas i all offentlig verksamhet. Genomcentret kommer att utöva offentlig makt när det sköter uppgifter i egenskap av expertmyndighet, bland annat när centret utfärdar rekommendationer. Det föreslås därför att de grundläggande bestämmelserna om Genomcentrets verksamhetsfält och uppgifter och om dess ledning och beslutanderätt ska utfärdas på lagnivå.

Grundlagsutskottet har ansett det vara ändamålsenligt att det på lagnivå föreskrivs åtminstone om generaldirektörs behörighet. Detta gäller särskilt i de fall då tjänsten som generaldirektör är förenad med betydande befogenheter eller då enhetens uppgifter och befogenheter på grund av sin karaktär annars kräver det (GrUU 17/2009 rd, GrUU 5/2008 rd, GrUU 20/2007 rd). Genomcentrets direktör leder centrets verksamhet och avgör de ärenden som ska avgöras vid centret och som inte enligt lagstiftning eller arbetsordningen ska avgöras av någon annan anställd vid centret. Dessutom ska direktören fastställa Genomcentrets arbetsordning.

Enligt 21 § i grundlagen har var och en rätt att på behörigt sätt och utan ogrundat dröjsmål få sin sak behandlad av en domstol eller någon annan myndighet som är behörig enligt lag samt att få ett beslut som gäller hans eller hennes rättigheter och skyldigheter behandlat vid domstol eller något annat oavhängigt rättskipningsorgan. Offentligheten vid handläggningen, rätten att bli hörd, rätten att få motiverade beslut och rätten att söka ändring samt andra garantier för en rättvis rättegång och god förvaltning tryggas genom lag.

Enligt förslaget ska social- och hälsovårdsministeriet ansvara för den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet. Dessutom ska Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet och Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården inom sina ansvarsområden och inom ramen för den egna behörigheten styra och övervaka efterlevnaden av den föreslagna lagen. Likaså ska de högsta laglighetsövervakarna inom ramen för sin behörighet övervaka Genomcentrets verksamhet.

Genomcentret ska enligt förslaget i sin verksamhet inte ingripa direkt i enskilda personers rättigheter eller skyldigheter. Genomcentrets rekommendationer ska vara riktade till branschaktörer och andra intressentgrupper på ett allmänt plan. Också Genomcentrets svar till enskilda är rekommendationer, och de ska inte kunna betraktas som överklagbara förvaltningsbeslut.

RP 110/2022 rd

Alla Genomcentrets uppgifter är trots detta sådana offentliga förvaltningsuppgifter som avses i 124 § i grundlagen och som utförs under tjänsteansvar och på vilka de allmänna förvaltningslagarna tillämpas. De omfattas också av justitieombudsmannens samt justitiekanslerns laglighets-tillsyn.

För ordnandet av sin verksamhet ska Genomcentret också kunna förlita sig på experter som inte hör till dess ordinarie tjänsteinnehavare. Uppgifterna för denna s.k. köpta servicepersonal är uttryckligen sakkunniguppgifter som inte innebär egentlig utövning av offentlig makt och som inte ska betraktas som sådana offentliga förvaltningsuppgifter som avses i 124 § i grundlagen. Den köpta servicepersonalen kan t.ex. vara substansexperter som ska konsulteras, såsom forskare som gör utredningar åt Genomcentret. Med köpt servicepersonal avses dock inte medlemmar i den expertgrupp i genomisk medicin som avses i 3 § 4 mom. i lagförslaget.

Propositionen syftar inte till att införa bestämmelser som kompletterar EU-lagstiftningen. Den föreslagna regleringen utgör enligt regeringens uppfattning inte något hinder för att propositionen behandlas i vanlig lagstiftningsordning.

Kläm

Med stöd av vad som anförts ovan föreläggs riksdagen följande lagförslag:

Lag

om Genomcentret

I enlighet med riksdagens beslut föreskrivs:

1 §

Genomcentret

Genomcentret är en självständig och oberoende enhet som finns i anslutning till Institutet för hälsa och välfärd och som har avskilts från de uppgifter som anges i 2 § i lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008).

2 §

Genomcentrets uppgifter

Genomcentret är nationell expertmyndighet i frågor som gäller behandling av human genetisk information samt hälsorelaterade genetiska analyser.

Genomcentret ska i sin verksamhet

- 1) ge rekommendationer i frågor som ingår i dess ansvarsområde,
- 2) utveckla samarbetet med intressentgrupper och den regionala verksamheten,
- 3) erbjuda allmän rådgivning till allmänheten,
- 4) föra samhällsdebatten om genetisk information och genetiska analyser framåt och främja forskning och utbildning,
- 5) också på andra sätt än de som avses i punkterna 1–4 i sin verksamhet stödja en ansvarsfull och jämlik behandling av genetisk information för att främja människors hälsa och välbefinnande, och
- 6) delta i internationell verksamhet i enlighet med sina uppgifter.

3 §

Ledning och beslutanderätt

Genomcentret har en direktör som utnämns av social- och hälsovårdsministeriet för fem år i sänder. Den övriga personalen vid Genomcentret utnämns av direktören eller någon annan som hör till personalen med iakttagande av vad som bestäms i centrets arbetsordning.

Direktören leder Genomcentrets verksamhet. Direktören fattar beslut i de ärenden som ska avgöras vid centret och som inte enligt lagstiftning eller centrets arbetsordning ska avgöras av någon annan av de anställda. Direktören fastställer Genomcentrets arbetsordning.

Genomcentrets direktör och andra som tillhör personalen ska ha tillräckliga kunskaper i medicin och genetik.

Social- och hälsovårdsministeriet ska tillsätta en expertgrupp i genomisk medicin för Genomcentret med uppgift att ta fram och uppdatera principiella riktlinjer för behandling och användning av genetisk information i centrets verksamhet. Expertgruppen ska ha experter på genetik, klinisk genetik, genteknik, offentlig hälso- och sjukvård, etik, dataanalys, informations säkerhet,

RP 110/2022 rd

dataskydd, cybersäkerhet, sektorsforskning, juridik, statistik och statistikväsendet samt en representant för Genomcentret. Expertgruppen tillsätts för fem år i sänder. Antalet mandatperioder för medlemmarna i expertgruppen är inte begränsat.

Vid sidan av expertgruppen ska Genomcentret utse en intressentpanel där andra än de i 4 mom. avsedda centrala specialområdena i branschen är representerade. Den i 4 mom. avsedda expertgruppen i genomisk medicin ska när den utarbetar och uppdaterar de principiella riktlinjerna om behandling och användning av genetisk information i Genomcentrets verksamhet höra intressentpanelen.

4 §

Styrning

Den allmänna planeringen, styrningen och övervakningen av Genomcentrets verksamhet ankommer på social- och hälsovårdsministeriet.

5 §

Ikraftträdande

Denna lag träder i kraft den 20 .

Helsingfors den 30 juni 2022

Statsminister

Sanna Marin

Familje- och omsorgsminister Aki Lindén

Statsrådets förordning

om ändring av 2 § i statsrådets förordning om social- och hälsovårdsministeriet

I enlighet med statsrådets beslut
ändras i statsrådets förordning om social- och hälsovårdsministeriet (491/2017) 2 § 17 punkten, sådan den lyder i förordning 287/2020, samt
fogas till 2 §, sådan den lyder i förordning 287/2020, en ny 18 punkt som följer:

2 §

Ämbetsverk, inrättningar, organ och sammanslutningar som hör till ministeriets ansvarsområde

Till social- och hälsovårdsministeriets ansvarsområde hör

-
- 17) FinnHEMS Oy,
 - 18) Genomcentret.

Denna förordning träder i kraft den 1 januari 2023.