

Jaana Patrikainen

**ARKKITEHTUURIN KEHITTÄMISEN MAHDOLLI-
SUUDET JA HAASTEET**

**TAPAUSTUTKIMUS YKSILÖLLISTETYN LÄÄKETIE-
TEEN EKOSYSTEEMI SUOMESSA**



JYVÄSKYLÄN YLIOPISTO
INFORMAATIOTEKNOLOGIAN TIEDEKUNTA
2020

TIIVISTELMÄ

Patrikainen, Jaana

Arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuudet ja haasteet. Tapaustutkimus yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemi Suomessa

Jyväskylä: Jyväskylän yliopisto, 2020, 83 s.

Tietojärjestelmätiede, pro gradu -tutkielma

Ohjaaja(t): Seppänen, Ville

Yksilöllistetyn lääketieteen kehittäminen muodostaa Suomeen uuden lakisääteinen ekosysteemin, jonka toiminta perustuu genomilain nojalla Suomeen luotavaan keskitettyyn ja kattavaan genomitietorekisteriin. Tutkimuksen tarkoituksena on hyödyntää kokonaisarkkitehtuurin viitekehystä uuden ekosysteemin kehittämisen haasteiden ja mahdollisuuksien sekä niihin liittyvän monimutkaisuuden ymmärtämisessä.

Tutkielman kirjallisuuskatsauksessa tarkastelen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin vaatimuksia ja ominaispiirteitä digitaalisten terveystietojen keskitetyn hallinnan, yksilöllistetyn lääketieteen kehittämisen sekä kokonaisarkkitehtuurin ja ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämismenetelmien näkökulmista. Empiirisessä osuudessa analysoin laadullisella menetelmällä genomilain luonnokseen liittyvää tutkimusaineistoa, joka koostuu lainvalmistelussa vuoden 2018 lausuntokierroksen aikana annetuista lausunnoista, jotka on julkaistu Lausuntopalvelu-verkkopalvelussa.

Kokonaisarkkitehtuurin viitekehystä hyödyntäen voi uudesta yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurista muodostaa kokonaisvaltaisen näkemyksen, joka tukee tämän monimutkaisen ekosysteemin eritasoisten arkkitehtuurikokonaisuuksien ymmärtämistä. Tutkielman empiirisessä osuudessa tarkastelen uuden ekosysteemin arkkitehtuurin mahdollisuuksia ja haasteita tunnistuen niihin liittyviä toistuvia aiheita eli teemoja. Teemoittelun tulosten tarkastelussa hyödynnän teoriaosuudessa muodostamaani yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuurikokonaisuuksien yhteenvedoa. Tutkielman tuloksissa kuvaan myös tämän monimutkaisen ekosysteemin epävarmuutta, jota ilmentää erityisesti aihepiirissä samanaikaisesti esiintyvät mahdollisuudet ja haasteet.

Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuudet ja haasteet liittyvät erityisesti hyvin erityyppisten toimijoiden ja sidosryhmien tasapuolisiin ja alueellisesti tasa-arvoisiin mahdollisuuksiin osallistua ekosysteemin toimintaan ja saada sen tarjoamia palveluja. Ekosysteemin monimutkaisuutta lisää myös se, että uusi yhteinen toimintatapa edellyttää viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittamista.

Asiasanat: ekosysteemin arkkitehtuurin kehittäminen, kokonaisarkkitehtuurin kehittäminen, yksilöllistetyn lääketieteen kehittäminen, digitaalisten terveystietojen keskitetty hallinta

ABSTRACT

Patrikainen, Jaana

Opportunities and Challenges in Architecture Development. A Case Study of the Personalized Medicine Ecosystem in Finland

Jyväskylä: University of Jyväskylä, 2020, 83 pp.

Information Systems, Master's Thesis

Supervisor(s): Seppänen, Ville

The development of personalized medicine establishes a new statutory ecosystem in Finland. The operation of the ecosystem is based on a centralized and comprehensive genomic data register created in Finland under the Genome Act. The purpose of this study is to utilize enterprise architecture framework in understanding the challenges and opportunities concerning the development of this new ecosystem and the complexity involved.

In the literature review part, I will examine the requirements and characteristics of the personalized medicine ecosystem architecture from the perspectives of centralized management of digital health information, the development of personalized medicine, and methods for developing enterprise architecture and ecosystem architecture. In the empirical part, I will use a qualitative method to analyze the research material consisting of statements published in the Statement Online Service during the opinion round in the process of preparing of the law 2018.

It is possible to form a holistic view of the new personalized medicine ecosystem architecture by utilizing the enterprise architecture framework. This enables understanding the complex ecosystem as interlinked levels of architectures. In the empirical part, I will examine the possibilities and challenges of the new ecosystem architecture by identifying the related recurring themes. In the thematic result analysis, I will utilize the summary of the personalized medicine architecture entities, which was constructed in the theoretical part. The results of this study also illustrate the uncertainty of this complex ecosystem, which manifests itself especially in the simultaneous opportunities and challenges that arise in the themes.

The opportunities and challenges of the development of the Finnish personalized medicine ecosystem architecture is especially related to the equal possibilities which very different types of actors and stakeholders regionally have in participating the ecosystem's activities and receiving equitable services. The complexity of the ecosystem is also added by the fact that the new common approach requires the coordination of public authorities, research parties and entrepreneurship.

Keywords: development of ecosystem architecture, development of enterprise architecture, development of personalized medicine, centralized management of digital health information

KUVIOT

KUVIO 1 Mahdollisuuksien ja haasteiden tarkastelun näkökulma.....	37
KUVIO 2 Cynefin-malli (Snowden & Boone, 2007, s. 4)	39

TAULUKOT

TAULUKKO 1 Yksilöllistetyn lääketieteen vaatimusten ja arkkitehtuurin ominaispiirteiden yhteenveto	30
--	----

SISÄLLYS

TIIVISTELMÄ	2
ABSTRACT	3
KUVIOT	4
TAULUKOT	4
SISÄLLYS.....	5
1 JOHDANTO.....	6
2 DIGITAALISET TERVEYSTIEDOT JA YKSILÖLLISTETTY LÄÄKETIEDE	9
2.1 Digitaalisten terveystietojen keskitetty hallinta	9
2.2 Yksilöllistetyn lääketieteen kehittäminen	12
3 KOKONAISARKKITEHTUURIN KEHITTÄMINEN EKOSYSTEEMISSÄ	19
3.1 Kokonaisarkkitehtuurin kehittäminen	19
3.2 Ekosysteemin arkkitehtuurin kehittäminen	27
4 YKSILÖLLISTETTY LÄÄKETIEDE KOKONAISARKKITEHTUURIN EKOSYSTEEMINÄ.....	30
5 TUTKIMUSMENETELMÄ, PROSESSI JA AINEISTO	42
6 TUTKIMUSTULOKSET	46
6.1 Tutkittavan tapauksen ominaispiirteiden analysointi ja vertailu teoriaosuuteen.....	46
6.2 Tutkittavan tapauksen ekosysteemin monimutkaisuuteen liittyvä analysointi ja arviointi.....	67
7 YHTEENVETO JA POHDINTA	75
LÄHTEET	79
LIITE 1 TUTKIMUSAINIESTON ESITTELY	84
LIITE 2 TEEMOITTELUN YHTEENVETO.....	85
LIITE 3 YLÄTASON TEEMOJEN SISÄLTÖ.....	86

1 JOHDANTO

Terveydenhuollon vaikuttavuutta ja kustannustehokkuutta voidaan parantaa potilaslähtöisellä hoidolla ja näyttöön perustuvalla lääketieteellä ja sillä, että hoidon painopistettä siirretään ennaltaehkäisyyn sekä terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen. Tällöin on tarve jakaa terveydenhuollon tietoja potilaiden, palveluntarjoajien, palvelunjärjestäjien ja valvovien viranomaisten muodostamassa yhteisössä, joka muodostaa ekosysteemin. Terveydenhuollon ekosysteemien toimintaa voidaan edistää kehittämällä IT-ratkaisuja ja palveluja, jotka helpottavat tiedon jakamista ja koordinoitua yhteistyötä. (Chang, Chou, & Ramakrishnan, 2009)

Yksilöllistetty lääketiede perustuu siihen, että genomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon hyödyntäminen helpottuu ja on tulossa käyttökelpoiseksi potilaan tarpeiden ja terveysongelmien tunnistamisessa sekä hoidon suunnittelussa, toteuttamisessa ja arvioinnissa. Tämä edellyttää kuitenkin potilaan hoitoon liittyvien päätöksenteon tukijärjestelmien kehittämistä ja genomitiedon integrointia terveydenhuollon tietoihin. (E Nimmesgern, Benediktsson, & Norstedt, 2017; Welch, Eilbeck, Fiol, Meyer, & Kawamoto, 2014)

Euroopan komissio tukee merkittävästi yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusta, jotta Eurooppa voisi olla maailmanlaajuisesti edelläkävijänä yksilöllistetyn lääketieteen tutkimuksessa ja käytössä osana kehittyvää digitaalista terveydenhuoltoa (Elmar Nimmesgern, Norstedt, & Draghia-Akli, 2017). Sosiaali- ja terveysministeriön asettaman työryhmän julkaisemassa kansallisessa genomistrategiassa esitellään keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa sekä terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2015b). Yksilöllistetyn lääketieteeseen liittyvä monitieteellinen tutkimus on ajankohtainen aihe myös Suomessa.

Kokonaisarkkitehtuurilla on tärkeä rooli liiketoiminnan strategisten päämäärien ja niihin liittyvien toimintaprosessien, tietojärjestelmien ja IT-teknologioiden hallinnassa (Leppänen, Valtonen, & Pulkkinen, 2007). Kokonaisarkkitehtuurin suunnittelu ohjaa kehitystyötä, jolla saavutetaan vaiheittain tarvittavat kokonaisarkkitehtuurin parannukset (Leppänen ym., 2007). Koko-

naisarkkitehtuurin kehittäminen, sen osien toteuttaminen ja tavoiteltavien muutosten hyödyntäminen perustuu kokonaisvaltaiseen ja riittävän yksityiskohtaiseen päämäärien, keinojen ja ominaisuuksien tunnistamiseen ja hallintaan, jota tuetaan kokonaisarkkitehtuurin viitekehyksissä esitetyillä näkökulmilla ja eritasoisilla osakokonaisuuksien jäsentämistavoilla (Lapalme ym., 2016; Plessius, Steenbergen, Slot, & Versendaal, 2018; Saint-Louis, Morency, & Lapalme, 2017). Arkkitehtuurin kehittäminen ekosysteemissä tarkoittaa sitä, että kokonaisarkkitehtuurin hallinnan näkökulmia laajennetaan huomioimaan liiketoiminnan ekosysteemi ja ekosysteemin monimutkainen ympäristö (Drews & Schirmer, 2014). Suomen julkisen hallinnon arkkitehtuurikuvausten viitekehys ohjaa kokonaisarkkitehtuurin osakokonaisuuksien kuvauskohteita ja kuvausten laadintatapaa, esimerkiksi suosittelemalla mallintamisessa käytettäviä notaatioita (JUHTA Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta, 2017).

Tutkielman aihepiirinä on arkkitehtuurin kehittäminen terveydenhuollon uusissa digitaalisissa palveluissa, jotka liittyvät genomitietoa hyödyntävään yksilöllistettyyn lääketieteeseen. Tutkimuskysymykset ovat seuraavat:

- Miten suurten keskitettyjen tietomassojen hyödyntämiseen tähtäävää ekosysteemin arkkitehtuuria voidaan kehittää monimutkaisessa toimintaympäristössä, jossa on paljon osapuolia ja erilaisia sidosryhmiä, ja kyse aivan uudesta Suomen yksilöllistetyn lääketieteen lakisääteisestä toimintatavasta?
- Mitä mahdollisuuksia ja haasteita on tutkimuksen kohteena olevan tapauksen arkkitehtuurin kehittämisessä, kun sitä tarkastellaan kokonaisvaltaisesti ekosysteemin arkkitehtuurin ja yksilöllistetyn lääketieteen kehittämisen näkökulmista?

Tarkastelen tutkimuskysymyksiä ja konkretisoin niiden merkitystä esittelemällä tutkimuksen kohteena olevan tapauksen ominaispiirteitä hyödyntäen aihepiiriin liittyvää tieteellistä tutkimusta. Luvut 2 – 3 sisältävät kirjallisuuskatsauksen aihepiirin tieteellisiin tutkimuksiin. Luvussa 4 esitän kirjallisuuskatsauksen yhteenvedon ja sidonnan tutkielman empiiriseen osuuteen. Luvuissa 5 ja 6 kuvaan empiirisen osuuden tutkimusmenetelmän ja tulokset.

Kirjallisuuskatsauksella pyrin muodostamaan aihepiiristä kokonaisvaltaisen käsityksen, jossa yhdistän kokonaisarkkitehtuurin, ekosysteemin arkkitehtuurin, organisaatioiden muutoksen hallinnan, yksilöllistetyn lääketieteen, terveydenhuollon laajojen tietoineistojen ja genomitiedon hallinnan näkökulmat toisiinsa. Kirjallisuuskatsauksessa pyrin ensisijaisesti hyödyntämään tieteellisiä tutkimusartikkeleita alkaen vuodesta 2012 rajaamalla pois niitä artikkeleita, jotka liittyvät vahvasti yksityisten yritysten arkkitehtuurin ja liiketoiminnan kehittämiseen ja joilla ei ole lainkaan kytkentää julkisen hallinnon ja terveydenhuollon palvelujen kehittämiseen.

Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin tarkastelussa tuli esille monimutkaisen ekosysteemin kehittämiseen liittyvä epävarmuus, joka näyttäytyi genomilakiesityksen luonnoksesta annetuissa lausunnoissa siten, että tavoiteltavien muutosten ja niiden arvioitujen vaikutusten nähtiin tuovan

samanaikaisesti sekä uusia mahdollisuuksia että merkittäviä haasteita. Lausunnonantajien lausunnoissa esiintyi aiheita eli teemoja, jotka monelta osin täydensivät kirjallisuuskatsauksen perusteella syntynyttä kokonaisvaltaista käsitystä yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen aihepiiristä. Kolme lausunnonantajien lausunnoissa useimmin esiintynyttä teemaa olivat vuoden 2018 hallituksen esityksen ja genomilain luonnoksen epäselvyydet ja tulkinnan vaikeudet, genomitietojen tietosuojaan liittyvät näkökohdat sekä uuden ekosysteemin toiminnan yhteensovittamien ja sidosryhmien osallistaminen.

2 DIGITAALISET TERVEYSTIEDOT JA YKSILÖLISTETTY LÄÄKETIEDE

Tämä luku sisältää kirjallisuuskatsauksen tieteellisiin tutkimuksiin, joissa käsitellään terveydenhuollon uusia yksilöllistettyjä palveluja, niiden edellyttämää terveystietojen keskitettyä hallintaa ja yksilöllistetyn lääketieteen kehittämistä.

Tässä luvussa käsitellään terveydenhuoltojärjestelmää, jolla tarkoitetaan terveydenhuollon toimintaa, jolla tarjotaan kansalaisille terveyspalvelut ja edistetään kansalaisten terveyttä ja hyvinvointia. Suomessa terveydenhuoltojärjestelmä perustuu julkisiin terveydenhuollon palveluihin, ja julkisen vallan on perustuslain mukaan turvattava jokaiselle riittävät terveyspalvelut ja edistettävä väestön terveyttä.

Tämän luvun tarkoituksena on antaa kokonaiskuva yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuurin kehittämiseksi asetetuista ylätasoa vaatimuksista.

2.1 Digitaalisten terveystietojen keskitetty hallinta

Terveydenhuollon uudet digitaaliset palvelut perustuvat kykyyn tallentaa, hallita ja käsitellä suuria ja monimutkaisia tietovarantoja tehokkaasti ja taloudellisesti. Terveydenhuollon tietoaineistojen analysoinnilla voidaan parantaa toiminnan tehokkuutta ja vaikuttavuutta sekä auttaa ennakoimaan ja hoitamaan sairauksia. Lisäksi voidaan optimoida terveydenhuollon kustannuksia ja parantaa potilaiden hoidon seurannan laatua. (Nambiar, 2013)

Terveydenhuoltojärjestelmän rahoitukseen tulee nykyisen kehityksen jatkuessa ennen pitkään kestävätilanne. Suurin osa nykyisen terveydenhuoltojärjestelmän kustannuksista syntyy niiden potilaiden hoidosta, joilla on kroonisia sairauksia. Tulevaisuudessa tulisi keskittyä enemmän ennaltaehkäisevään hoitoon, väestön terveydentilan hallintaan ja yleisen hyvinvoinnin edistämiseen. Terveydenhuollon tietomassoja hyödyntämällä, niitä yhdistämällä ja analysoimalla, voidaan paremmin seurata, arvioida ja ennakoita väestön terveydentilaa. (Nambiar, 2013)

Galetsi, Katsaliaki ja Kumar tarkastelivat kirjallisuuskatsauksessaan 804 tutkimusartikkelia, joissa esitettiin suurten tietomassojen analysoinnin hyödyntämistä koskevia tutkimustuloksia terveydenhuollon alalta vuosilta 2000 – 2016. He esittivät kirjallisuuskatsauksessaan yhteenvedon siitä, mitä tietoaineistoja hyödynnettiin terveydenhuollon suurten tietomassojen analysoinnissa. Kirjallisuuskatsauksen mukaan terveydenhuollon erityyppisten tietoaineistojen hyödyntämistä käsiteltiin näissä tutkimusartikkeleissa seuraavasti: (Galetsi, Katsaliaki, & Kumar, 2020)

- 69,9 % tutkimusartikkeleista käsitteli sähköisten potilastietojen hyödyntämistä mukaan lukien kuvantamisen tiedot,
- 16,5 % käsitteli potilaan käyttäytymiseen ja omiin kokemuksiin liittyviä tietoja, joita oli kerätty hyödynnettäväksi erilaisista mittalaitteista ja palveluista,
- 7,3 % käsitteli terveydenhuoltojärjestelmän hallinnollisten tietojen ja kustannustietojen hyödyntämistä,
- 4,7 % käsitteli farmakologisia lääkaineiden vaikutusten tutkimustietojen sekä kliinisen lääkehoidon turvallisuuden ja tehokkuuden tutkimustietojen hyödyntämistä.

He esittivät kirjallisuuskatsauksessaan myös yhteenvedon siitä, mitä tekniikoita ja teknologioita käytettiin terveydenhuollon suurten tietomassojen analysoinnissa ja louhinnassa sekä päätöksentekoa tukevien ennusteiden ja esitysmuotojen tuottamisessa. Kirjallisuuskatsauksen mukaan erilaisten tekniikoiden ja teknologioiden käyttämistä käsiteltiin näissä tutkimusartikkeleissa seuraavasti: (Galetsi ym., 2020)

- 42,8 % tutkimusartikkeleista käsitteli matemaattista mallintamista, joka perustuu matemaattisen ja tilastollisen analysoinnin menetelmiin,
- 40,7 % käsitteli tekoälyn käyttämistä tavoitteena suunnitella empiirisen aineiston perusteella algoritmeja, joiden avulla ohjelmisto voi tukea toiminnan kehittymistä,
- 24,9 % käsitteli tietojen louhinnan menetelmiä, joilla voidaan löytää oleellista tietoa suurista tietomassoista,
- 19 % käsitteli visualisointia ja tekniikoita, joilla voidaan tuottaa tiedon ymmärtämistä helpottavia taulukoita, kuvia, kaavioita ja muita intuitiivisia esitysmuotoja,
- 16,4 % käsitteli tilastointia, jossa tiedot järjestetään ja tulkitaan hyödyntäen tilastollisia menetelmiä ja tekniikoita,
- 6,8 % käsitteli simulaatioita, jotka perustuvat järjestelmän kvantitatiiviseen analyysiin ja stokastiseen ympäristöön, jossa hyödynnetään sattumanvaraisuuteen liittyviä matemaattisia menetelmiä,
- 6,1 % käsitteli verkkoon julkaistujen tietojen louhintaa,
- 6,1 % käsitteli optimointimenetelmiä,
- 5,2 % käsitteli tekstin louhintaa,

- 2,7 % käsitteli ennustavia tekniikoita eri olosuhteiden vaikutusten arvioimiseksi,
- 2,5 % käsitteli sosiaalisten verkostojen tietojen analysointia.

Yhdistämällä tietoja eri tietolähteistä voidaan rakentaa ennustavia malleja, jotka voivat alentaa terveydenhuoltojärjestelmän kokonaiskustannuksia ja parantaa hoidon laatua, vaikuttavuutta ja tehokkuutta sekä nopeuttaa siirtymistä sairauksien ennaltaehkäisyyn ja niiden lääkkeiden käyttöön, joiden vaikuttavuus on voitu osoittaa. Pitkäaikaisen kehityksen tulokset ja seuraukset voidaan tunnistaa vain hyödyntämällä valtavia määriä historiallisia potilas- ja terveystietoja. Parempi tietojen analysointi helpottaa myös riskien tunnistamista, parantaa päätöksenteon tietopohjaa ja nopeuttaa päätöksentekoa. (Nambiar, 2013; Raghupathi & Raghupathi, 2014)

Terveydenhuollon merkittävässä uudistuksessa on tyypillisesti seuraavia painopistealueita: (Nambiar, 2013)

- laadun, turvallisuuden, tehokkuuden parantaminen ja terveyserojen vähentäminen,
- potilaiden ja heidän perheiden osallistaminen,
- hoitojen koordinoinnin ja kansanterveyden parantaminen,
- potilastietojen tietosuojan ja tietoturvan ylläpitäminen,
- hoitotulosten parantaminen,
- väestön terveyden edistäminen,
- läpinäkyvyyden ja tehokkuuden lisääminen,
- yksilöiden vaikutusmahdollisuuksien lisääminen sekä
- terveydenhuoltojärjestelmää tukevan tutkimustiedon tuottaminen.

Suomessa sosiaali- ja terveydenhuollon tiedonhallinnan ja digitaalisten palvelujen kehittämistä on ohjannut vuosina 2015 - 2020 strategia, jonka keskeisiä painopistealueita ja niihin liittyviä tavoitteet ovat olleet edelliseen listaan verrattuna myös seuraavat: (Seppälä & Puranen, 2019)

- Terveydenhuollon palvelujen tasa-arvoisuutta parantavat sähköiset palvelut, jotka mahdollistavat palvelujen saatavuuden harvaan asutuilla alueilla ja saavutettavuuden erityisryhmille.
- Raskaita fyysisiä palveluita korvataan sähköisillä palveluilla, mikä edellyttää myös kansalaisten ja ammattilaisten välisten toimintatapojen muutosta.
- Terveydenhuollon sähköisiä palveluja kehitetään yhteistyössä hyödyntäen kansallista palveluarkkitehtuuria ja noudattaen yhteisiä arkkitehtuuriperiaatteita, kuten tietojärjestelmäratkaisujen rakentamista modulaarisiksi.
- Kansallisilla keskitetyillä tietojärjestelmäratkaisulla mahdollistetaan sektorirajat ylittävä tiedonvaihto ja sen edellyttämä yhteentoimivuus, mikä

perustuu myös siihen, että terveydenhuollon tuottamat tiedot ovat kansallisesti yhteneväisiä.

- Terveydenhuollon ja kansalaisten tuottamia tietoja hyödynnetään reaaliaikaisesti tukemaan myös yhteiskunnallista päätöksentekoa.

Seppälä ja Puranen tekivät vuonna 2018 Sosiaali- ja terveysministeriölle väliarvioinnin strategian ja sen toimeenpanon tarkoituksenmukaisuudesta ja toteutumisesta. Tässä väliarvioinnissa todettiin, että strategian sisältö ja tavoitteet ovat edelleen ajankohtaisia ja suurimmat haasteet liittyvät strategian toimeenpanoon, toimeenpanon ohjaukseen ja johtamiseen. (Seppälä & Puranen, 2019)

Terveydenhuollon digitaaliset ja keskitetyt tietoaineistot ovat tärkeitä tietolähteitä tieteelliselle tutkimukselle. Tällä hetkellä ei vielä ole kansainvälisesti standardoitua tietojen laadun ja käytettävyyden kuvaamista, joka palvelisi tutkimuskäytön tarpeita. Tiedon laadun ja käytettävyyden hallinnalle on kasvava tarve, kun tehdään yhä enemmän tutkimuksia, joissa yhdistetään terveydenhuollon tietoja muihin tietolähteisiin kuten esimerkiksi biopankkien genomitietoihin, tautirekisteritietoihin ja sosiaalihuollon tietoihin. Tutkimusprosessissa tulee säilyttää tiedot tutkimuksessa käytettyjen tietojen alkuperästä sekä tietojen keruun ja käsittelyn yksityiskohdista. Näiden tutkimusaineiston käsittelytietojen tulisi olla saatavilla tutkimustulosten yhteydessä. (de Lusignan ym., 2011)

2.2 Yksilöllistetyn lääketieteen kehittäminen

Yksilöllistetty lääketiede tarkoittaa terveyttä ja sairauksia hallitsevien biologisten mekanismien ja ympäristön vuorovaikutuksen entistä parempaa ymmärtämistä. Yksilöllistetty lääketiede tulee vaikuttamaan terveydenhuoltoon kokonaisuudessaan kattaen jatkumon terveyden ja sairauksien tutkimuksesta potilaan hoitoon. Siirtyminen kohti yksilöllistettyä lääketiedettä voidaan nähdä pikemmin vähitellen tapahtuvana muutosprosessina kuin dramaattisena kertamuutoksena. Euroopassa yksilöllistetyn lääketieteen täytäntöönpano on vielä alkuvaiheessa. Euroopan komissio on tukenut yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusta, kannustanut jäsenvaltiota edistämään terveydenhuollon ammattilaisten koulutusta ja jatkuvaa ammatillista kehittymistä sekä jakamaan parhaita käytäntöjä. Lisäksi jäsenvaltiot ja Euroopan komissio ovat edistäneet sähköisten terveydenhuollon tietojen yhteentoimivuutta ja kehittäneet tiedonhallintaan yhteisiä periaatteita. (E Nimmegern ym., 2017)

Cesuroglu, Syurina, Feron ja Krumeich esittivät yhteenvedon yksilöllistetyn lääketieteen ja terveydenhuollon tilanteesta perustuen 88 artikkelin sisältöanalyysiin, johon he seuloivat mukaan yksilöllistettyjä potilastapauksia käsitteleviä artikkeleja pääosin vuosilta 2006 - 2014. Yksilöllistetty lääketiede voi tuottaa hyötyä olemassa oleville terveydenhuollon palveluille, ja lisäksi se voi tuottaa uusia yksilöllistettyjä palveluita. Yksilöllistetut palvelut voivat auttaa ihmisiä hallitsemaan paremmin omaa terveyttään. Terveydenhuollon ammattilaiset

pystyvät tarjoamaan yksilöllistetyn lääketieteen avulla parempia palveluja, joilla terveydenhuollon organisaatiot voivat lisätä toiminnan tehokkuutta ja siten myös parantaa kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien suorituskykyä. Tähän tutkimusaineistoon sisältyneiden eri maiden esimerkkien perusteella oli havaittavissa, että yksilöllistettyjen toimintatapojen vakiinnuttaminen osaksi terveydenhuollon palveluja vaatii positiivista asennetta ja laaja-alaista yhteistyötä uusien innovaatioiden ja terveydenhuoltojärjestelmän kehittämiseksi, mihin vaikuttavat myös politiikka ja poliittiset arvot. (Cesuroglu, Syurina, Feron, & Krumeich, 2016)

He totesivat tämän kirjallisuuskatsauksensa perusteella, että yksilöllistetyn lääketieteen ja terveydenhuollon terminologian ja käytettyjen tekniikoiden luokittelua ei ollut mahdollista tehdä tämän 88 artikkelin tutkimusaineiston pohjalta (Cesuroglu ym., 2016).

Yksilöllistetyn lääketieteen hyödyntäminen edellyttää täysin uutta ekosysteemin kokonaisarkkitehtuuria, jotta voidaan luoda tarvittava eri osapuolien organisaatioiden, palvelujen, toimintaprosessien, käsiteltävien tietojen sekä käytettävien tietojärjestelmien ja teknologioiden muodostama kokonaisuus. Tähän yksilöllistettyä lääketiedettä hyödyntävään terveydenhuollon ekosysteemiin tarvitaan uusia työkaluja, joilla voidaan analysoida riittävän nopeasti suuria tietomääriä, yhdistää ja jakaa terveydenhuollon tietoja eri osapuolille tavalla, jossa toteutuu parempi tietosisällön laatu, vaadittava tietosuoja, tietojen eheys ja luottamuksellisuus sekä edellytettävä tietoturva. (E Nimmesgern ym., 2017)

Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimuksessa on aiemmin ollut erityisesti esillä haasteet, jotka liittyvät suurten tietomäärien käsittelyyn. Tällä hetkellä nähdään tärkeäksi parantaa eri tietolähteiden hyödyntämisen mahdollisuuksia siten, että olemassa olevat tiedot olisivat paremmin tunnistettavissa, löydettävissä ja yhdistettävissä. Terveydenhuollon tietoaaineistojen yleinen saatavuus tutkimuskäyttöön on parantunut mutta tietojen yhteentoimivuus on edelleen puutteellista. Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimuksessa hyödynnettävien tietojen laadunvarmistuksessa on haasteena eri tietolähteiden syntaksiset ja semanttiset erot, niiden ymmärtäminen ja yhdenmukaistaminen. (Panahiazar, Taslimitehrani, Jadhav, & Pathak, 2015)

Yksilöllistettyyn lääketieteeseen liittyvää biologista tutkimusta ei enää rajoita kyky tuottaa genomitietoja vaan kyky integroida ja hallita yhteentoimivia genomitietoja (Alyass, Turcotte, & Meyre, 2015). Genomitieto on yksilön tai solun koko perinnöllisen aineksen tutkimuksessa syntyvää DNA- tai RNA-molekyylien rakenneosien järjestyksen eli sekvenssin selvittämiseen ja sen analysointiin perustuvaa tietoa (Biotekniikan neuvottelukunta, 2016). Genomitietojen analysoinnin kehittäminen edellyttää biologisen tutkimuksen menetelmien yhdistämistä matematiikan ja tilastotieteen osaamiseen ja kykyä hyödyntää korkean suorituskyvyn analysointitekniikoita (Alyass ym., 2015). Tällaiselle bioinformatiikan tutkimukselle on ominaista se, että käytettävillä tutkimusmenetelmillä yhdistetään useista eri tutkimuksista saatuja tuloksia, analysoidaan

monimutkaisia riippuvuussuhteita sekä pyritään erottamaan tärkeää tietoa hyvin suuresta tietomäärästä (Biotekniikan neuvottelukunta, 2016).

Genomitiedon laadunhallinnan haasteita lisäävät myös jatkuvat tieteellisen ja teknologisen kehityksen tuomat muutokset ja parannukset koko perimän selvittämisen ja analysoinnin tarkkuuteen sekä tuloksien merkityksen tulkinnaan. Tästä seuraa tarve käsitellä potilailta kerätyt näytteet aika ajoin uudelleen, jos niihin liittyvää genomitietoa halutaan edelleen hyödyntää yksilöllistetyn lääketieteen tutkimuksessa ja yksilöllistetyssä terveydenhuollossa. Aronsonin ym. tekemässä tutkimuksessa havaittiin, että seitsemän vuoden aikana 14,5 % analysoinnin tuloksena saatujen muunnoksien eli varianttien luokituksista oli luokiteltava uudelleen (Aronson ym., 2012).

Tieteellisen tiedonhallinnan peruseräitä ovat löydettävyys, saavutettavuus, yhteentoimivuus ja uudelleenkäytettävyys. Näitä periaatteita sovelletaan tieteellisen tiedon eli "datan" lisäksi myös niihin algoritmeihin, työkaluihin ja työnkulkuun, jotka johtavat kyseiseen tietoon. Bioinformatiikan tutkimusalueelta löytyy esimerkkejä tiettyyn erityiskäyttöön tarkoitetuista tutkimustiedon arkistoista, jotka ovat hyvin järjesteltyjä (kuratoituja) ja integroituja. (Wilkinson ym., 2016)

Genomitiedon ja terveydenhuollon tukijärjestelmien asiantuntijaryhmät muodostivat vuosina 2011 ja 2014 tehdyn tutkimustyön pohjalta ohjaavat vaatimukset, joiden tavoitteena on kehittää terveydenhuollon päätöksenteon tukijärjestelmiä siten, että ne pystyisivät sisällyttämään potilaan koko perimän selvittämisessä ja analysoinnissa saadut tiedot osaksi potilaan hoitoa tukevia potilastietoja (Masys ym., 2012; Welch ym., 2014). Tämä vaatimusluettelo ohjaa yksilöllistetyn lääketieteen genomitietojen hyödyntämistä erilaisissa terveydenhuollon tukijärjestelmissä (Masys ym., 2012; Welch ym., 2014). Vaatimusluettelo sisältää genomitietojen tiedonhallintaan, päätöksenteon tukemiseen terveydenhuollossa ja genomitietojen hyödyntämiseen liittyviä vaatimuksia, jotka on ryhmitelty seuraavassa esitettyihin kolmeen luetteloon.

Genomitietoihin liittyvää tiedonhallintaa ja käsittelyä tulee tukea seuraavasti: (Masys ym., 2012; Welch ym., 2014)

- Tukijärjestelmän tulee pitää molekyylihavainnot erillään niiden kliinisistä tulkinnoista: Molekyylien rakenneosista tehdyt havainnot tulee erottaminen niiden tulkinnoista, jotta tulkintoja voidaan parantaa myöhemmin. Suurimmalle osalle molekyylien variantteja ei ole vielä tällä hetkellä tiedossa niiden merkitystä mutta oletuksena on, että kasvavalle määrälle variantteja voidaan jatkossa osoittaa tietty merkitys tai sen puuttuminen.
- Tukijärjestelmän tulee tukea alkuperäisten molekyylihavaintojen ja niistä muodostettavien osajoukkojen häviötöntä tiedon pakkausta: Yksilön koko perinnöllisen aineksen tutkimuksessa syntyvä raakadata vie tallennuskapasiteettia sadoista gigatavuista teratavuuihin. Tehokkaan käsittelyn ja tiedonsiirron mahdollistamiseksi näin suuri tietomäärä on pakattava. Käytettävän pakkausmenetelmän on kyettävä tuottamaan täysin tarkka kopio alkuperäisestä datasta.

- Tukijärjestelmän tulee ylläpitää molekyylihavaintojen kytkentää laboratoriomenetelmiin, joita käytetään niiden tuottamiseen: Sekvenssin selvittämiseen menetelmät ja niihin liittyvät teknologiat kehittyvät nopeasti, minkä vuoksi on tärkeää säilyttää tiedot siitä, millä havainnot on tuotettu.
- Tukijärjestelmässä tulee ennakoida ja tukea tulevia perustavanlaatuisia muutoksia, jotka liittyvät ihmisen molekyylien variaatioiden ymmärryksen lisääntymiseen: Yksilöiden koko perimän analysoinnin lisäksi tukijärjestelmän on pystyttävä käsittelemään myös muita yksilöiden solu-, kudus-, elin- ja sairausspesifisiä geenimuutoksia esimerkiksi syöpäsairauksiin liittyviä genomitietoja.
- Tukijärjestelmän tulee pitää varianttien luokitukset erillään muista päätöksenteon tukitiedoista: Tieteellisen tutkimuksen edistyessä ja genomitiedon koko ajan muuttuessa ja kasvaessa vanhenevat aiemmat tiedot molekyylihavainnoista ja muunnoksien eli varianttien luokituksista. Niiden erilläänpito helpottaa ylläpitoa, kun varianttien merkityksen tulkinta muuttuu.
- Tukijärjestelmän tulee tukea suurta geenien variantteihin liittyvää tietomäärää ja yksinkertaistaa samalla siihen liittyvää tietämystä mahdollisuuksien mukaan: Geenien variantteihin ja niiden vaikutusten tulkintaan liittyvän tietämyksen hallinta vaatii loogisten päättelysääntöjen kehittämistä ja tiedonhallintaa sekä yksittäisten että ryhmiteltyjen ja luokiteltujen varianttien tasoilla. Lisäksi on huomioitava se, kuinka tietämystä päivitetään, kun esimerkiksi löydetään uusi variantteja ja uutta tietoa eri sairauksia aiheuttavista geneeistä ja niihin liittyvistä varianteista.
- Tukijärjestelmän tulee hyödyntää nykyisiä ja kehitettäviä standardeja: Tukijärjestelmän on tärkeää hyödyntää olemassa olevia standardeja ja infrastruktuuria, joita on kehitetty paljon sekä potilastiedon tukijärjestelmiin että genomitietoihin liittyen, esimerkiksi ACMG-suositukset varianttien luokitukselle ja HL7 kliinisen genomiikan standardit genomitiedoille.

Genomitietoihin liittyvää päätöksentekoa tulee tukea terveydenhuollossa seuraavasti: (Masys ym., 2012; Welch ym., 2014)

- Tukijärjestelmän tulee esittää hoitoon vaikuttavat tiedot tiiviisti ja selkeästi ja siten, että ne ovat optimaalisesti hyödynnettävissä: Tukijärjestelmän tärkeä toiminnallisuus on kyky tuottaa nopeasti, koota ja esittää genomitietoon perustuvat hoitoon vaikuttavat tiedot yksittäisille potilaille ja potilasryhmille, esimerkiksi tieto siitä, että yksilöllä on variantti, joka liittyy tiettyjen lääkkeiden muuttuneeseen aineenvaihduntaan.
- Tukijärjestelmän tulee helpottaa päätöksenteon tukisääntöjen täytäntöönpanoa tukemalla sekä ihmisille helposti katseltavissa olevia tietojen esitysmuotoja että koneellisesti luettavia esitysmuotoja: Tällä nopeasti kehittyvällä lääketieteen alalla asiantuntijoiden on vaikeaa pysyä ajan ta-

salla. Yksilöllistetyn lääketieteen osaamistarve ylittää selvästi useimpien erikoistumattomien asiantuntijoiden tulkintakyvyn. Genomitiedot tuovat potilaiden hoitoon suuret määrät monimutkaisia tietoja, joiden merkitystä yksittäisen ihmisen on mahdotonta ymmärtää ilman päätöksenteon tukijärjestelmän tarjoamaa tukea ja avustusta.

- Tukijärjestelmän tulee tukea useita potilastiedon alustoja ja niiden erilaisia tietojen esitysmuotoja mahdollisimman pienin muutoksin: Haasteena esimerkiksi Yhdysvalloissa on se, että terveydenhuollon organisaatiot käyttävät useita erilaisia potilastietojärjestelmiä, jotka tallentavat ja esittävät samoja terveydenhuollon tietoja toisistaan poikkeavilla tavoilla.
- Tukijärjestelmän tulee tukea tietovarantoa, joka otetaan käyttöön ja kehitetään useissa toisistaan riippumattomissa organisaatioissa: Ihannetapauksessa olisi standardoitu tukijärjestelmän infrastruktuuri, joka mahdollistaisi useiden terveydenhuollon organisaatioiden, julkisten tai yksityisten tahojen tai henkilöiden luoda, julkaista ja levittää tietämystä tehokkaasti useille sitä hyödyntäville terveydenhuollon organisaatioille. Tällaisen ekosysteemin avulla terveydenhuollon organisaatioiden on helpompaa saada kohtuuhintaisia, kattavia, ajantasaisia ja tarkkoja tietoja.

Genomitietojen hyödyntämistä terveydenhuollossa ja tutkimustoiminnassa tulee tukea seuraavasti: (Masys ym., 2012; Welch ym., 2014)

- Tukijärjestelmän tulee tukea yksilöllistä kliinistä hoitoa ja tieteellistä tutkimusta: Tukijärjestelmän hallinnoimien hyvin järjesteltyjen genomitietojen tulee nopeuttaa myös näiden tietojen toissijaista käyttöä, jotta tieteellisessä tutkimuksessa pystytään tekemään uusia löytöjä hyödyntäen tätä arvokasta tutkimusaineistoa. Suostumukset ja tietosuoja tulee huomioida myös genomitietojen toissijaisessa käytössä.
- Tukijärjestelmän on pystyttävä yhdistämään genomitietoa ja muita terveydenhoitoon vaikuttavia tietoja: Tukijärjestelmässä on oltava mahdollisuus yhdistää toisiinsa useita geenejä koskevaa genomitietoa, hoitoon vaikuttavia tekijöitä (esimerkiksi ikä, paino, terveyshistoria ja sairaudet) ja tietoa ympäristövaikutuksia (esimerkiksi ruokavalio, fyysinen aktiivisuus ja stressi). Nämä tiedot on voitava hyödyntää ja yhdistää useista eri tietolähteistä.
- Tukijärjestelmän tulee rajata pääsy ja tietojen luovutus vain tarvittaviin genomitietoihin: Nämä rajoitukset liittyvät terveys- ja henkilötietojen tietosuojaan ja tiedonsiirtojen vaatimaan kapasiteettiin.

Yksilöllistetyn lääketieteen kansainvälinen ICPeMed-konsortio esittää vuotta 2030 koskevassa visiossaan yksilöllistetyn lääketieteen tutkimukselle ja toteuttamiselle tulevaisuuden päämääriä (International Consortium for Personalised Medicine, 2019). Nämä tulevaisuuden näkymät sisältävät genomitietojen tiedonhallintaan, terveydenhuoltojärjestelmän kehittämiseen ja genomitietojen hyödyntämisen vaikutuksiin liittyviä päämääriä.

Yksilöllistetyn lääketieteen tulevaisuuden visiossa tiedonhallinnan kehittämisen päämääränä on terveyteen liittyvien tietojen parempi saatavuus ja tuoksellinen hyödyntäminen optimoidussa terveydenhuollossa, ennalta ehkäisyssä ja tutkimuksessa. Terveydenhuollon palvelun tarjoajat ja tutkijat käyttävät terveydenhuollon tehostamiseen laajaa sähköistä tietoaainesta, joka sisältää terveys- ja potilastietoja mm. kuvantamisesta, diagnooseista ja genomitiedoista sekä elämäntapaa, ympäristöä ja sosiaaliekonomista asemaa koskevia tietoja. Tietosuoja ja tietoturvan varmistamiseksi on käytössä yhdenmukaiset ratkaisut, joita ovat läpinäkyviä ja kattavat koko terveydenhuollon tietojen hallintaprosessin. Optimoitu hoito ja ennalta ehkäisy hyödyttävät kansalaisia minimoiden samalla kustannukset ja riskit. (International Consortium for Personalised Medicine, 2019)

Yksilöllistettyä lääketiedettä hyödyntävän terveydenhuoltojärjestelmän kehittämisen päämäärinä on esitetty seuraavat tulevaisuuden näkymät: (International Consortium for Personalised Medicine, 2019)

- Tietoiset, valtuutetut, sitoutuneet ja vastuuntuntoiset kansalaiset: Kansalaiset voivat itse valvoa omia terveystietojaan ja niiden käyttöä. Kansalaisille on tuotu luotettavat lääketieteellisen tiedon lähteet helposti saataville ja ymmärrettävään muotoon.
- Tietoiset, valtuutetut, sitoutuneet ja vastuuntuntoiset terveydenhuollon palvelujen tarjoajat: Terveydenhuollon palvelujen tarjoajat tunnistavat potilaille parhaat terveyden edistämisen-, sairauksien ehkäisy-, diagnoosi- ja hoitomenetelmät käyttämällä terveydenhuollon tietoja ja tutkimustietoa tietoturvallisesti, vastuullisesti ja optimaalisesti hyödyntäen toimintaa tukevia tieto- ja viestintäteknologian ratkaisuja. Palvelut sisältävät yksilöllistetyn hoidon ja haittojen minimoinnin myös niille potilasryhmille, jotka ovat monisairaita, tavanomaiseen hoitoon reagoimattomia, vanhuksia tai muuten haavoittuvassa asemassa olevia. Terveydenhuollon ammattilaiset ovat omaksuneet koulutuksessa yksilöllistetyn lääketieteen monitieteelliset näkökohdat. Lääkärit ja tutkijat tekevät tiivistä yhteistyötä, joka tukee yksilöllisten kliinisten ratkaisujen nopeaa kehittämistä ja toteuttamista.
- Terveydenhuoltojärjestelmä, joka mahdollistaa yksilöllisesti räätälöidyn ja optimoidun terveyden edistämisen, ennalta ehkäisyyn, diagnosoinnin ja hoidon kansalaisten ja potilaiden hyödyksi: Kansalaisilla on tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon riippumatta sosioekonomisesta asemasta, iästä, sukupuolesta, etnisestä taustasta ja vakuutusturvasta. Yksilölliset terveystalvet on optimoitu tehokkaiksi ja tasarvoisiksi. Terveydenhuoltojärjestelmän resurssit on kohdennettu yhteiskunnallisten arvojen mukaan oikeudenmukaisesti ja kohtuullisesti. Terveydenhuollon tietojen kulku kansalaisilta ja terveydenhuoltojärjestelmästä muun muassa valvontaviranomaisille ja tutkijoille on olemassa, ja se on toteutettu tietoturvallisesti.

Genomitietojen hyödyntämisen nähdään vaikuttavan tulevaisuuden visiossa taloudelliseen arvoon, joka perustuu yksilöllistetyn lääketieteen tarjoamiin mahdollisuuksiin. Yksilöllistetyssä lääketieteessä saavutetaan kohtuullinen tasapaino investointien, taloudellisen tuloksellisuuden ja kansalaisten yhteisen hyödyn välille. Yksilöllistetyssä lääketieteessä on luotu innovatiiviset ja tavoitteisiin sopivat liiketoimintakonseptit ja -mallit. Terveysteen ja lääketieteeseen liittyvät teknologiset ratkaisut ja mobiilisovellukset edistävät yksilöllistettyä lääketiedettä ja ovat taloudellisesti arvokkaita. Terveystenhoitojärjestelmään syntyy uusia työpaikkoja mukaan lukien tiedonhallintaan ja -analysointiin liittyvät ammatit. (International Consortium for Personalised Medicine, 2019)

Suomen kansallisessa genomistrategiassa on esitetty edellä kuvattuihin tulevaisuuden päämääriin nähden tarkemmalla tasolla olevia kansallisia kehittämistavoitteita, joita ovat seuraavat: (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2015b)

- Suomeen perustetaan kansallinen genomitietorekisteri, jota hyödynnetään potilaiden hoidossa ja tieteellisessä tutkimuksessa.
- Suomeen perustetaan kansallisena palvelupisteenä toimiva genomikeskus, jonka tarkoituksena on vastata genomitietorekisterin kehittämisestä ja useiden genomistrategiaan sisältyvien toimenpiteiden toimeenpanosta mukaan lukien päämäärästä, jonka tavoitteena on yhdistää kaikki toimijat yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemiin.
- Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin kehittäminen parantaa Suomen edellytyksiä nousta kansainvälisesti tavoitelluksi yhteistyökumppaniksi genomitutkimuksessa ja siihen liittyvässä yritystoiminnassa.

3 KOKONAISARKKITEHTUURIN KEHITTÄMINEN EKOSYSTEEMISSÄ

Tämä luku sisältää kirjallisuuskatsauksen tieteellisiin tutkimuksiin, joissa käsitellään kokonaisarkkitehtuurin kehittämistä ja organisaatioiden muutoksen hallintaa sekä ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämistä siten, että tutkimusten tulokset ovat sovellettavissa julkisen hallinnon, terveydenhuollon palvelujen ja laajojen tietoineistojen hallinnan kehittämiseen. Luvun tarkoituksena on antaa kokonaiskuva kokonaisarkkitehtuurin ja ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämiselle asetetuista ylätasoa vaatimuksista.

3.1 Kokonaisarkkitehtuurin kehittäminen

Kokonaisarkkitehtuuri tarjoaa laajojen ja monimutkaisten kokonaisuuksien hallintaan loogisen lähestymistavan, jolla varmistetaan tietojärjestelmien, organisaatioiden osien ja niiden ympäristöjen muodostamien kokonaisuuksien huomiointi. Kokonaisarkkitehtuurin viitekehys on laaja, ja siihen liittyvät tulkinnat ovat edelleen muuttuvia. Kun Saint-Louis, Morency ja Lapalme tutkivat aihepiirin tieteellisiä artikkeleita viimeisten noin 25 vuoden ajalta, he havaitsivat, että kokonaisarkkitehtuurista puuttuu yhteinen ymmärrys, yhtenäisesti määritellyt terminologia ja yhteinen käsitys merkityksestä. He esittävät, että ennen kuin on käytettävissä yhteisesti hyväksytyjä määritelmiä, tutkimustulosten hyödynnettävyyttä voidaan parantaa tietoisilla valinnoilla, jotka ohjaavat kokonaisarkkitehtuurin termien käyttöä. (Saint-Louis ym., 2017)

Kokonaisarkkitehtuurin ominaisuuksia voidaan ryhmitellä seuraavilla kolmella termien merkitystä avaavalla näkökulmalla (Saint-Louis ym., 2017):

- Komponentit: Kokonaisarkkitehtuurin yleiset ominaisuudet, jotka liittyvät niihin osiin, joista kokonaisarkkitehtuurin nähdään koostuvan.
- Keinot: Kokonaisarkkitehtuuriin sisältyvät toisiinsa liittyvät keinot, joilla voidaan saavuttaa tavoiteltavat päämäärät.

- Päämäärät: Kokonaisarkkitehtuurin yleiset ominaisuudet, jotka liittyvät kokonaisarkkitehtuurin päämääriin.

Kokonaisarkkitehtuurin päämäärät liittyvät tavoitteisiin hallita liiketoiminnan prosessien ja tietotekniikan monimutkaisia suhteita organisaatioissa, jotka ovat jatkuvasti muuttuvassa ympäristössä. Ketterässä kehittämisessä kokonaisarkkitehtuuriin liittyvä toiminta voidaan luokitella perinteisestä kokonaisarkkitehtuurin elinkaaren mukaisesta järjestyksestä poiketen esimerkiksi siten, että kehittäminen tapahtuu samanaikaisissa sykleissä. Perinteisessä elinkaaren mukaisessa järjestyksessä kokonaisarkkitehtuurin on nähty etenevän seuraavilla ylhäältä alaspäin etenevillä vaiheilla: (Plessius ym., 2018)

- kehittämistoimintana, jossa kehitetään ja ylläpidetään koko organisaation kokonaisarkkitehtuuria,
- toteuttamistoimintana, jolla kokonaisarkkitehtuuri tai sen osa toteutetaan organisaatiossa, ja
- hyödyntämistoimintana, jolla organisaatiossa tuotetaan kokonaisarkkitehtuurin mukaiset muutokset ja saadaan ne osaksi organisaation toimintaa esimerkiksi kehittämisprojekteilla.

Tutkielmassani tarkastelen kokonaisarkkitehtuurin viitekehystä näkökulmasta, jossa yhdistän edellä esitetyn kokonaisarkkitehtuurin elinkaaren vaiheistuksen ja termien merkityksien avaamisen toisiinsa seuraavasti:

- Kokonaisarkkitehtuurin kehittämisessä tavoiteltavat päämäärät voivat olla kokonaisarkkitehtuurin kehittämis- ja hyödyntämistoiminnan päämääriä.
- Kokonaisarkkitehtuurin kehittämisen ja toteuttamisen keinot voivat olla kokonaisarkkitehtuurin kehittämis-, toteuttamis- ja hyödyntämistoiminnan keinoja.
- Kokonaisarkkitehtuurin nykyiset komponentit voivat olla toteuttamis- ja hyödyntämistoiminnassa toteutettuja komponentteja.

Näitä komponenttien, keinojen ja päämäärien näkökulmia voidaan edelleen täsmentää perinteisillä kokonaisarkkitehtuuriin liitetyillä kysymyksillä: mitä, miten, missä, kuka, milloin ja miksi (Saint-Louis ym., 2017). John A. Zachman on esittänyt nämä kysymykset ja liittänyt ne kokonaisarkkitehtuurin viitekehysten matriisiin, jossa ne ohjaavat organisaation peruselementtien tunnistamista erilaisista suunnittelunäkökulmista (Lapalme ym., 2016).

Suomen julkisen hallinnon arkkitehtuurikuvausten viitekehys on yleisesitys kokonaisarkkitehtuurin sisältörakenteiden kuvauskohteista ja kuvauksista, joka on jäsennetty arkkitehtuurinäkökulmien ja käsitetasojen mukaan. Arkkitehtuurikuvausten viitekehys sisältää neljä käsitetasoa, jotka ovat periaatteellinen taso, joka vastaa kysymykseen miksi, käsitteellinen taso, joka vastaa kysymykseen mitä, looginen tason, joka vastaa kysymykseen miten, ja fyysisen taso,

joka vastaa kysymykseen millä, sekä toimeenpanon, joka kuvaa miten edetään. (JUHTA Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta, 2017)

Kokonaisarkkitehtuurityö voidaan jäsentää myös toisella tavoin, kun sitä tarkastellaan huomioiden päämäärien, keinojen ja komponenttien näkökulmat. Korhonen ym. ovat esittäneet kokonaisarkkitehtuurityön tueksi mallia, jossa kokonaisarkkitehtuuri jaetaan seuraaviin toisiinsa kytkeytyviin eritasoisiin arkkitehtuurikokonaisuuksiin: (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen, Lapalme, McDavid, & Gill, 2016):

- ydintoimintojen tekninen arkkitehtuuri, jonka päämääränä on liiketoiminnan keskeisten ydinprosessien toiminnallinen luotettavuus ja tehokkuus sekä niihin liittyvien pääosin nykyisten omaisuuksien hyödyntäminen,
- strategian toimeenpanon sosio-tekninen arkkitehtuuri, jonka päämääränä on organisaation ja liiketoiminnan mukauttaminen muuttuviin olosuhteisiin siten, että strategia kytketään sen toimeenpanoon valitsemalla ne toimenpiteet, joilla toteutuu kokonaisvaltainen ja järjestelmällinen näkemys organisaation ja liiketoiminnan tarpeista,
- uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuuri, jonka päämääränä on laajempien, usein organisaation ulkopuolisesta ympäristöstä tulevien, mahdollisuuksien havaitseminen ja niihin tarttuminen luoden uutta liiketoimintaa ja organisaatioon riittävää uusiutumista.

Ydintoimintojen teknisen arkkitehtuurin keinoina ovat perinteiset IT-arkkitehtuurin, tietojärjestelmien, integraatioarkkitehtuurin ja ratkaisuarkkitehtuurin suunnittelun ja kehittämisen menetelmät sekä niihin liittyvät arkkitehtuurin tukitoiminnot, laadunhallinnan menettelyt ja muutoksenhallinnan käytännöt. Tämä arkkitehtuurikokonaisuus tuottaa prosessien, tietojen ja tietojärjestelmien optimoidun ytimen, joka muodostaa perustan organisaation tuotteiden ja palveluiden tuottamiselle. Näiden ydintoimintojen arvoketju muodostuu eri toiminnoista organisaation sisällä ja siitä, kuinka nämä toiminnot tuottavat lisäarvoa organisaation kaikille asiakasryhmille. (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016)

Strategian toimeenpanon sosio-teknisen arkkitehtuurin keinona ovat menetelmät, joilla liiketoimintastrategia muunnetaan johdonmukaisesti liiketoimintaa ja organisaatiota koskeviksi kehittämistoimenpiteiksi siten, että toimeenpanossa tulee hyödynnetyksi organisaation kaikki ominaisuudet mukaan lukien tietotekniikka. Tämä tarkoittaa uusiin kyvykkyyksiin tähtäävissä pitkäaikaisissa investoinneissa sitä, että sidosryhmille tuotetaan mahdollisimman pian lisäarvoa välittömällä ja näkyvillä tuotoksilla ja että samalla ylläpidetään tasapainoa muutoksien ja jatkuvan toiminnan välillä. Tässä arkkitehtuurikokonaisuudessa tuotetaan liiketoiminnan prosesseihin, tietoihin ja tietojärjestelmiin modulaarisuutta, mikä tarkoittaa sellaisten mahdollisimman itsenäisten osien muodostamista, joista voidaan koota myös uusia ja erilaisia yhteentoimivia kokonaisuuksia. Strategian toimeenpanon tuottama arvo muodostuu organisaation joustavuuden ja muutokapasiteetin lisääntymisestä. Arvoa tuottaa organi-

saation lisääntyvä kyvykkyys ennakoida muutoksia oikein, mikä lisää suunniteltujen toimenpiteiden luotettavuutta ja johdonmukaisuutta. Tämä edellyttää läpinäkyvyyden lisäämistä organisaation sisäiseen toimintaan ja ulkoisen ympäristön muutoksiin, mikä tarkoittaa yhteistyön lisäämistä ja yhteisen ymmärryksen edistämistä. (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016)

Uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuuri keinoina ovat menetelmät, joilla tuetaan liiketoiminnan ja organisaation joustavaa vaiheittaista suunnittelua ja jatkuvaa uusiutumista. Arkkitehtuurin on mahdollistettava jatkuva ja yhtäaikainen kehitys organisaation liiketoiminnan ekosysteemissä, toimintaympäristössä ja mahdollisesti vielä laajemmin yhteiskunnassa. Tämä arkkitehtuurikokonaisuus tuottaa rakenteellisia muutoksia, joissa toiminta sulautuu yhteen verkostossa toimivien yhteistyökumppanien kanssa. Tällä on vaikutusta esimerkiksi liiketoimintaa koskeviin sopimuksiin, ekosysteemin kokonaisratkaisujen tietoarkkitehtuuriin, organisaatioiden välisiin riippuvuussuhteisiin, yhteisten liiketoiminnan tavoitteiden toteutumiseen sekä vastuiden ja velvoitteiden hallintaan. Uudet liiketoimintamahdollisuudet tuottavat lisäarvoa verkostossa toimiville yhteistyökumppaneille. Tämän arkkitehtuurikokonaisuuden ominaisuuksien saavuttaminen edellyttää ensin edellä mainittujen kahden muun alemman tason arkkitehtuurikokonaisuuden hallintaa. (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016)

Organisaatiotieteen näkökulmasta liiketoiminnan uudistamisessa on kolme keskeistä kyvykkyysiin liittyvää osa-aluetta, jotka tuovat haasteita liiketoiminnan uudistamiselle. Nämä osa-alueet ovat seuraavat: (Albani ym., 2013)

- Organisaation asiantuntijoiden kyvykkyys ymmärtää ja hallita liiketoiminnan monimutkaisuutta ja muutoksia.
- Organisaation kyvykkyys toimeenpanna strategisia tavoitteita johdonmukaisesti.
- Organisaation johdon kyvykkyys mahdollistaa sosiaalinen osallisuus, joka luo perustan työntekijöiden, jotka ovat useinmiten korkeasti koulutettuja tietotyöntekijöitä, vaikutusmahdollisuuksille ja edellytykset osaavalle johtamiselle ja hallinnolle.

Organisaation oppiminen on keskeinen kyvykkyys, joka luo edellytykset innovoinnille, sopeutumiselle ja muutokselle. Organisaation oppiminen perustuu sitoutuneiden ja taitavien työntekijöiden yksilölliseen oppimiseen. Työntekijöiden osallistuminen liiketoiminnan uudistuksiin on välttämätöntä, jotta voidaan huomioida muutos, monimutkaisuus ja epävarmuus. Liiketoiminnan uudelleensuunnittelu on jatkuvaa toimintaa, jossa vastuu suunnittelusta hajaantuu työntekijöille, joilla on kyky selvitä myös ennakoimattomista tilanteista. (Albani ym., 2013)

Strategisten tavoitteiden toimeenpanon epäonnistumisen keskeinen syy on yhtenäisyyden ja johdonmukaisuuden puute, mikä tarkoittaa myös epäyhtenäisyyttä liiketoiminnan eri osien välillä. Organisaation liiketoiminta on monimutkainen ja mukautuva järjestelmä, mikä tekee mahdottomaksi määrittää ennalta lopullista operatiivista todellisuutta pieniin yksityiskohtiin asti ja hyö-

dyttömäksi pyrkimyksen hallita sitä kaikissa yksityiskohdissaan. Strategisten uudistusten suunnittelussa ei riitä se, että tarkastellaan pelkästään yksittäisiä osakokonaisuuksia, kuten prosesseja, niissä käsiteltäviä tietoja, tarvittavaa tietojärjestelmätukea ja taustalla olevaa infrastruktuuria. Organisaation liiketoiminnan strategisissa uudistuksissa tulee pyrkiä myös kokonaisvaltaiseen suunnitteluun, koska liiketoiminnan tarve toimia yhtenäisenä kokonaisuutena on yhä tärkeämpää. (Albani ym., 2013)

Organisaatioiden kyvykkyyksien toteuttamiseen tarvitaan yleensä yhdistelmiä kolmesta osakokonaisuudesta, joita ovat toimintamallit ja prosessit, henkilöstö ja osaaminen sekä tiedot ja tietojärjestelmät. Tähän liittyvät Suomen julkisen hallinnon arkkitehtuurikuvausten arkkitehtuurinäkökulmat ovat toiminta-arkkitehtuurin näkökulma, tietoarkkitehtuurin näkökulma, tietojärjestelmä-arkkitehtuurin näkökulma ja teknologia-arkkitehtuurin näkökulma. Seuraavaksi tarkastelen näihin arkkitehtuurinäkökulmiin liittyviä näkökohtia. (JUHTA Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta, 2017)

Malta ja Sousa ovat tutkineet tapaustutkimusta ja sisältöanalyysia käyttäen kokonaisarkkitehtuurin ja liiketoimintaprosessien kehittämiseen ja rakentamiseen suuntautuvia menetelmiä, joiden tavoitteena on liiketoiminnan ja tietotekniikan tarpeiden yhteensovittaminen ja liiketoimintaprosessien kehittäminen nopeasti, tehokkaasti ja kestävästi. Liiketoimintaprosessien kehittämisessä on tarpeen omaksua etenemistapa, jolla muodostetaan yleisen tason yhtenäinen kuvan liiketoiminnasta siten, että käsitys liiketoiminnasta perustuu ennen kaikkea eri sidosryhmien yhteiseen ymmärrykseen. Kun organisaatiossa hyödynnetään liiketoimintaprosessien kehittämismenetelmiä, on tärkeää kiinnittää huomiota seuraaviin asioihin: (Malta & Sousa, 2016)

- Kehittämismenetelmää hyödynnettäessä tulee varmistaa, että käytettävissä on riittävät tiedot organisaation nykytilasta, koska se vaikuttaa suuresti siihen, että käsitteet, liiketoimintaprosessit ja niihin liittyvät tieto- ja tietojärjestelmäarkkitehtuurit ilmentävät organisaation todellista tilaa.
- Jokaisen liiketoimintaprosessin määrittelyssä ja suunnittelussa on tärkeää saada kehittämistyöhön mukaan tarvittavat henkilöresurssit ja saavuttaa yhteinen ymmärrys kehittämistyössä tavoiteltavasta lopputuloksesta.
- Liiketoimintaprosessin kehittämistyössä tulee varmistaa ja todentaa, että lisäarvoa tuottavat parannukset, jotka lisäävät organisaation suorituskykyä, on tunnistettu riittävän hyvin.

Tyypillisiä ominaispiirteitä suuria ja monimutkaisia tietovarantoja hyödyntävälle toiminta-, tieto- ja tietojärjestelmäarkkitehtuurille ovat seuraavat (Demchenko, De Laat, & Membrey, 2014):

- Toimintaprosessien, niihin liittyvien tapahtumien ja tuotoksien muuntaminen digitaalisiksi siten, että myös toimintaprosessien mittaaminen, seuranta ja valvonta ovat digitaalisia.

- Tietojen tuottamisen, käsittelyn ja hallinnan automatisointi mukaan lukien tietojen kerääminen, tallentaminen, luokittelu, indeksointi ja muu massakäsittely.
- Mahdollisuudet alkuperäisten tietoaisteista uudelleenkäyttöön ja hyödyntämiseen uusissa toissijaisissa käyttötarkoituksissa, joissa tietoa analysoidaan uusilla tavoilla.
- Mahdollisuudet tietojen hyödyntämiseen tieteellisessä tutkimuksessa ja teknologiakehityksessä siten, että tarjotaan pääsy tieteelliseen tietoon ja hyödynnettäviin tietoaisteisiin.
- Tarvittavien teknisten ratkaisujen kehittäminen siten, että mahdollistetaan nopea ratkaisujen ja palveluiden kokoonpano, hyödyntäminen ja tarjonta liiketoiminnan ja tutkimushankkeiden tarpeisiin.
- Kehittyneet tietoturva- ja valvontatekniikat, jotka varmistavat monimutkaisen toiminnallisen ja teknisen ympäristön luotettavuuden ja turvallisuuden huomioiden yhteistyössä toimivat tahot.

Monet julkisen hallinnon, esimerkiksi Tšekin tasavallan, uudet palvelut perustuvat eri lähteistä peräisin olevien ja eritavoin järjesteltyjen rakenteisten tietojen yhdistämiseen ja käsittelemiseen, missä tietojärjestelmä- ja teknologia-arkkitehtuurien tulee sisältää ratkaisuja suurten tietovarantojen tallentamiseen, käsittelemiseen ja avoimen tiedon julkaisemiseen huomioiden asetetun tiedon laadun, tietosuojan ja tietoturvallisuuden vaatimukset. Lnenicka ja Komarkova ehdottavat tutkimuksessaan tätä tarvetta tukevalle viitearkkitehtuurikehykselle seuraavia tyypillisiä ylätasojen komponentteja: (Lnenicka & Komarkova, 2019)

- rajapinnat tietolähteisiin, joista saadaan hyödynnettäviä laajoja tietoaisteista;
- tietojen kerääminen, vastaanottaminen ja järjesteleminen, jotka mahdollistavat tietojen keräämisen, käsittelyn ja ylläpidon yhteentoimiviksi tietovarannoiksi;
- tiedonhallinta ja tietojen valmistelu, jotka mahdollistavat pääsyn ja rajapinnat säilytettäviin tietoihin sekä tietojen yhdistämisen ja muun valmistelun analysointia varten;
- tietojen varastointi ja säilyttäminen, jotka mahdollistavat laajojen tietoaisteiden tallentamisen, elinkaaren aikaisen säilyttämisen ja arkistoinnin huomioiden riittävä ja skaalautuva tallennuskapasiteetti;
- tietojen prosessointi ja analysointi, joilla hyödynnettäviä laajoja tietomassoja jatkokäsitellään ja analysoidaan mahdollistaen riittävä suorituskyky hajautetulla prosessoinnilla ja sen vaatimalla tietojen siirtokapasiteetilla;
- tietojen visualisointi, jolla mallinnetut ja analysoidut tiedot tuotetaan ymmärrettävään muotoon;
- tietojen julkaisu, joka mahdollistaa avoimien analysoitujen ja visualisoidujen tietojen jakelun;
- julkaistujen tietojen rajapinnat, joilla avoimen tiedon hyödyntäjät voivat integroitua julkaistuihin tietoihin.

Suomen julkisen hallinnon arkkitehtuurikuvausten viitekehyksessä on edellä tarkasteltujen arkkitehtuurinäkökulmien rinnalla myös arkkitehtuurin hallinta ja toteutus (JUHTA Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta, 2017). Seuraavaksi tarkastelen arkkitehtuurin hallintaan ja toteutukseen liittyviä näkökohtia.

Ansyori, Qodarsih ja Soewito tutkivat kirjallisuuskatsauksessa, mitkä ovat kriittisiä menestystekijöitä kokonaisarkkitehtuurin hallinnassa julkisen hallinnon organisaatioissa. Kirjallisuuskatsauksen aineistona oli 16 eri maiden julkisen hallinnon organisaatioiden kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvää tutkimusartikkelia vuosilta 2007 – 2017. Kokonaisarkkitehtuurityön haasteet liittyvät julkisen hallinnon organisaatioissa kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen, toteuttamiseen ja omaksumiseen. Kokonaisarkkitehtuurityön edistämiseksi nähtiin seuraavia kriittisiä menestystekijöitä: (Ansyori, Qodarsih, & Soewito, 2018)

- Poliittisen tahtotilan luominen: Organisaation johdon riittävä poliittinen ja taloudellinen tuki on välttämätön edellytys kokonaisarkkitehtuurin investoinneille ja toteuttamiselle.
- Organisaation sisäisen yhteistyön merkitys sekä sosiaalisten ja kulttuuristen muutoksien vaikutukset: Organisaation eri osapuolien on toimitettava yhteistyössä niiden haasteiden ratkaisemiseksi, jotka vaikuttavat kokonaisarkkitehtuurin toteuttamiseen. Yhteistyöllä on tärkeä merkitys muutoksien läpiviennissä.
- Lakisääteisyys määräävyys ja vaikuttavuus: Kun kokonaisarkkitehtuurissa toteutetaan julkisen hallinnon digitaalista yhteentoimivuutta, on tarve huolellisesti tunnistaa, tarkistaa ja mukauttaa toimintaan liittyviä lakeja ja määräyksiä sekä varmistaa kokonaisarkkitehtuurin toteuttamisen lainmukaisuus.
- Toimintaan sitoutuminen, yhteisten sääntöjen noudattaminen ja kokonaisarkkitehtuurin hallinta: Kun kokonaisarkkitehtuuria toteutetaan, kaikkien organisaation osapuolien tulee pyrkiä ja sitoutua nykyisen toimintatavan muutokseen sekä hyväksyä uudistuksien tuomat muutokset ja toimia uusien toimintaprosessien mukaisesti.
- Hyväksyntä tiedonvaihdon edellyttämälle harmonisoinnille ja integroinnille: Tietojen yhteentoimivuuden onnistuminen eri tietojärjestelmien välillä edellyttää sitä, että tiedonvaihdon ehdoista on sovittu yhteisesti.
- Tekninen tuki ja sen kehitys: Tehokas eri organisaatioiden välinen yhteistyö edellyttää varmuutta siitä, että toiminnalle on tarvittava tietojärjestelmätuki.
- Muutoksien hallinta ja muutokset organisaation ympäristössä: Julkisen hallinnon digitalisaatiossa lisääntyy muutoksien hallinnan tarve. IT-tekniologioiden kehitys nopeutuu edelleen. Julkisessa hallinnossa laajenevat ne alueet, joille kokonaisarkkitehtuuria toteutetaan.

- Asiakaslähtöisyys ja yhteiskunnallinen merkittävyys: Julkisen hallinnon organisaatio tarjoaa parhaan mahdollisen palvelun ympäröivälle yhteiskunnalle.
- Erinomainen osaaminen: Julkisen hallinnon organisaatiolla tai hallinnonalalla on erinomainen operatiivinen osaaminen kokonaisarkkitehtuurin toteuttamiseksi.
- Selkeä suunnittelu, laajuus ja kattavuus sekä hyvä hallinnointitapa: Sisäisten prosessien näkökulma, kuten niiden tehokkuus, tuottavuus ja tuotoksien laatu.
- Oppimiskulttuuri: Hyvä oppimiskulttuuri ja oppimista tukeva dokumentaatio, tarpeen mukainen koulutus ja mahdollisuus sertifikaattien suorittaminen.
- Taloudelliset ja muut resurssit, keskitetty rahoitus: Riittävät taloudelliset ja muut resurssit.
- Menetelmät, viitekehykset ja välineet: Kokonaisarkkitehtuurin hallinnassa käytettävät menetelmät, viitekehykset ja välineet.

Kokonaisarkkitehtuurityöhön liittyvät tuki- ja neuvontapalvelut voivat olla organisaatiolle hyödyllisiä, vaikka niiden vaikuttavuutta voi olla vaikea osoittaa. Tuki- ja neuvontapalvelut täydentävät kokonaisarkkitehtuurin hallintamallia ja vaikuttavat osaltaan siihen, että kokonaisarkkitehtuurityö tuottaa hyötyä organisaatiolle. Tuki- ja neuvontapalveluissa tulisi olla kokonaisarkkitehtuuriin laajempi näkökulma kuin ainoastaan arkkitehtuurikuvausten laatiminen. Palveluiden tulisi tarjota tukea myös tietotekniikkaa hyödyntävien liiketoimintastrategioiden muodostamiseen ja toimeenpanoon. Näiden palveluiden tarkoituksena on jakaa tietoa siitä, kuinka tietotekniikkapohjaisia muutosmahdollisuuksia voidaan tunnista ja toteuttaa. (Shanks, Gloet, Asadi Someh, Frampton, & Tamm, 2018)

Van Der Voet ym. ovat käyttäneet empiiristen tutkimustulosten vertailua tarkastellessaan monimutkaisten uudistusten toteutusta julkisen hallinnon organisaatioissa. He analysoivat 133 empiiristä tutkimusta vuosilta 2000 – 2010 tarkastellen muutoksen luonnetta ja yhteyttä organisaation ulkoiseen ja sisäiseen ympäristöön, muutoksen sisältöä, läpiviennin prosessia, johtamistapaa sekä lopputuloksia mukaan lukien muutokseen osallistuvien asenteet, käyttäytyminen ja kokemukset. Tutkimusten analysoinnissa havaittiin, että julkisen hallinnon uudistusten toteutusjärjestys on erilainen eri maissa. Konsensusperusteisissa yhteiskunnissa esiintyy useammin hitaampia, alhaalta ylöspäin suuntautuvia uudistusmalleja kuin niissä maissa kuten Yhdysvalloissa, joissa on enemmistövaltaan perustuva vaalitapa. (Van Der Voet ym., 2013)

Lagstedtin Suomessa tekemän melko suppean empiirisen tutkimuksen perusteella tietojärjestelmien kehittämissuunnitelmissa hyödynnettävän kehittämismenetelmän valintaperusteet ovat joko rajoitetusti rationaalisia tai sattumanvaraisia, mikä tarkoittaa tapauskohtaisen harkinnan puuttumista, jolloin näyttää täyttyvän toiminnalliseen typeryyteen liittyvän päätöksenteon teorian tunnuspiirteet. Kehittämismenetelmän tapauskohtaisessa valinnassa tulee ottaa huo-

mioon ennakkokäsityksiin liittyvä epävarmuus, jonka voi esittää seuraavalla kahdella ulottuvuudella: (Lagstedt, 2019)

- Kuinka varma käsitys on ennakolta liiketoiminnan toteuttamisesta ja liiketoiminnan tueksi tarvittavista kehitettävistä tietojärjestelmistä?
- Kuinka varma käsitys on ennakolta liiketoiminnan kehittämisen päämääränä olevista lopputuloksista ja siitä, miten kehittävien tietojärjestelmien tulee tukea näiden lopputulosten saavuttamista?

Muutoslähtöiset kehittämismenetelmät soveltuvat paremmin suurempaan epävarmuuteen kuin suunnittelupohjaiset tietojärjestelmien kehittämismenetelmät. Suunnittelupohjaiset kehittämismenetelmät sopivat paremmin tilanteisiin, joissa epävarmuus on ennakolta pienempi tai joissa epävarmuutta voidaan ensin hallitusti vähentää. (Lagstedt, 2019)

3.2 Ekosysteemin arkkitehtuurin kehittäminen

Julkisessa hallinnossa voidaan kehittää kokonaisarkkitehtuurin hyödyntämistä siihen suuntaan, että se tukee ekosysteemeihin perustuvaa palvelujen yhteistä tuottamista. Tällaisessa ekosysteemissä vuorovaikutuksessa olevat organisaatiot ja yksilöt muodostavat yhteisön, joka tuottaa lisäarvoa asiakkaille tarjottaviin tietoihin, palveluihin ja tuotteisiin. Suomen sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden uudistuksissa pyritään yhteiseen ekosysteemimalliin, joka yhdistää nykyiset hajanaiset tietolähteet tarjoamalla yhteiskäyttöiset kansalliset IT-palvelujen alustat. Näiden ekosysteemien katsotaan parantavan sosiaali- ja terveyspalvelujen laatua ja luovan myös uusia mahdollisuuksia liiketoiminnalle, tutkimukselle ja yhteiskunnan kasvulle. (Valtonen, Nurmi, & Seppänen, 2018)

Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta (JUHTA) on ohjeistanut julkisen hallinnon arkkitehtuurin kehittämistä siirtymistä ekosysteemimalliin, jonka tarkoituksena on lisätä muutoskyvykkyyttä verrattuna aikaisemmin käytettyyn kohdealuemalliin (Valtiovarainministeriö, 2017a). JUHTA on esittänyt ekosysteemimallin, jossa ekosysteemin nähdään voivan muodostua alustapalveluista, esimerkiksi valtakunnallisista kansalaisten asiakas- ja terveystietojen hallinnoinnin Kanta-palveluista, ja loppukäyttäjäpalveluista, esimerkiksi kansalaisten Omakanta-verkkopalvelusta (Valtiovarainministeriö, 2017b).

Kun kokonaisarkkitehtuurin hallinnalla tuetaan ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämistä, pitää yhdistää toisiinsa organisaatioiden sisäiset ja ulkoiset ympäristöt sekä ottaa ekosysteemin rakentamiseen mukaan asiakkaat, toimittajat, yhteistyökumppanit ja muut sidosryhmät (Valtonen ym., 2018). Ekosysteemin suunnittelussa tulee ottaa huomioon sekä organisaatioiden teknologiset että sosiaaliset näkökulmat (Valtonen ym., 2018). Ekosysteemin arkkitehtuurin hallintaan siirtyminen tuo uusia mahdollisuuksia mutta voi olla myös haasteellista, koska se edellyttää samanaikaisesti kokonaisvaltaista ja riittävän yksityiskohtaista näkemystä entistä laajemmasta kokonaisuudesta (Nurmi, Seppänen,

& Valtonen, 2019). Ekosysteemin arkkitehtuurin hallinnan pitää mahdollistaa sekä kehittyvän monimutkaisen ekosysteemin tiukasti koordinoitu ja hallittu arkkitehtuurin suunnittelu että ekosysteemin verkostossa toimivien organisaatioiden omien liiketoimintastrategioiden, -prosessien, järjestelmien ja teknologioiden kehittäminen (Nurmi ym., 2019).

Siirtyminen tietyn keskusorganisaation arkkitehtuurin hallinnasta ekosysteemin yhteisen arkkitehtuurin hallintaan voi tapahtua käytännössä seuraavissa vaiheissa: (Drews & Schirmer, 2014)

- Lähtötilanteessa kokonaisarkkitehtuuri ymmärretään keskusorganisaation sisäisestä näkökulmasta.
- Seuraavaksi keskusorganisaation näkökulma laajenee huomioimaan ulkoiset yksiköt kuten asiakkaat, yhteistyökumppanit ja toimittajat.
- Tämän jälkeen keskusorganisaatio ja useat muut verkoston organisaatiot tunnistavat kokonaisarkkitehtuureistaan yhteisten tavoitteiden mukaiseen kehittämiseen liittyviä osuuksia, joiden prosesseja, rajapintoja ym. yhdenmukaistetaan ja sovitetaan yhteen neuvottelemalla.
- Seuraavaksi keskusorganisaatio analysoi valikoitujen, eri sidosryhmiä edustavien, organisaatioiden kokonaisarkkitehtuureista ne yksityiskohdat, jotka vaikuttavat verkoston yhteiseen toimintaan. Tätä tietoa käytetään keskusorganisaatiossa strategiseen suunnitteluun ja tuotteiden kehittämiseen. Tämän kehittämisen tarkoituksena on koko verkoston toiminta-arkkitehtuurin muutos ja ekosysteemille tuotettavan yhteisen alustan toteuttaminen.
- Lopulta keskusorganisaatio haluaa tai sille tulee velvollisuudeksi tuottaa yleiskuva koko ekosysteemistä. Tällöin keskusorganisaatio kehittää yleiskuvan kyseisen liiketoiminnan ekosysteemin arkkitehtuurista ja pitää sen jatkossa ajan tasalla.

Suomen julkisen hallinnon toimijat ovat tyypillisesti hyvin monimutkaisia organisaatioita, joilla on paljon erilaisia tuotteita, palveluita, lakisääteisiä tehtäviä ja monimutkaisia hallintorakenteita. Ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisessä tulee huomioida myös monimutkaisuuden aste. Monimutkainen kokonaisuus voi olla vaikeasti hahmotettavissa mutta edelleen sellainen, että sen rakennetta voidaan analysoida ja suunnitella. Äärimmillään monimutkaisuus voi tarkoittaa sitä, että kokonaisuuden rakennetta ei ole mahdollista hallita. Ekosysteemin arkkitehtuurin kehittäminen edellyttää kykyä reagoida riittävän nopeasti ja johdonmukaisesti eri organisaatioiden sisäisiin ja ulkoisiin muutostarpeisiin. Organisaatioiden toiminnan ja niiden välisen yhteistyön nykytilanne voi olla dokumentoimaton ja läpinäkymätön, mikä voi estää muutostarpeiden analysointia ja ekosysteemin uuden yhteisen toiminnan suunnittelua, jolla pyritään yhteisten tavoitteiden toteuttamiseen. (Valtonen ym., 2018)

Kun kuvaamisen kohteena on hyvin monimutkaisen ekosysteemin kokonaisuus, voidaan lähestymistavaksi valita kokonaisuuden mallintaminen keskitasolla, millä pyritään helpottamaan muutosten ja niiden vaikutusten arviointia.

Tällöin kokonaisuuden kuvaus tulee kuitenkin rakentaa ja testata sillä tarkimmalla tasolla, jolta on käytettävissä yksityiskohtaista tietoa. Mallintaminen keskitasolla perustuu yksityiskohtaisella tasolla muodostettuihin kuvauksiin, jotka yhdistetään loogiseksi kokonaisuuksiksi siten, että ne muodostavat kuvauksia hierarkian ylemmille tasoille. Tällöin ei kuitenkaan poisteta eikä supisteta niitä yksityiskohtia, jotka on kuvattu hierarkian alimmalla tasolla ja joihin keskitasolle tuotetut kuvaukset perustuvat. Keskitasolle tuotetuilla ekosysteemin kuvauksilla pyritään välttämään tarpeetonta yksityiskohtaisuutta ja toisaalta liiallista yleistämistä, jotka hämärtäisivät olennaiset asiat. Tämän tutkimuksen kohteena oli merien ekosysteemimallien kehittäminen. (Allen & Fulton, 2010)

Liiketoiminnan ekosysteemin syntymistä ja kehittymistä kuvaavaa tietoa voidaan saada useista eri tietolähteistä, jotka täydentävät toisiaan sisältäen ekosysteemin eri organisaatioiden toimintaa koskevia tietoja. Ekosysteemin tunnistamista ja arviointia voidaan parantaa hyödyntämällä järjesteltyä (kura-toitua) tietoa kuten tilastotietoja, jotka perustuvat riittävän luotettaviin ja yhteentoimiviin tietoaisteihin, esimerkiksi Suomessa julkisen hallinnon tilastotietoihin. Tilastotietoa visualisoimalla voidaan tarjota tärkeää täydentävää ja selittävää lisätietoa ekosysteemin organisaatioiden välisten verkkojen toiminnan dynamiikasta. Visualisoinneilla voidaan esittää esiintymien lukumääriä graafisissa muodoissa, jotka havainnollistavat esimerkiksi taulukkomuodossa olevaa tilastotietoa, kumulatiivista kertymää ja verkon yhteyksiä. (Basole, Russell, Rubens, Russell, & Huhta, 2015)

Niitä kokonaisarkkitehtuurin hallinnan keinoja, joilla arkkitehtuurin hallinnan painopiste voidaan laajennetaan organisaation sisäisestä näkökulmasta ekosysteemin tasoiseen arkkitehtuurin hallintaan, ei ole vielä tutkittu riittävästi (Nurmi ym., 2019). Tässä tutkielmassa tarkastelen ekosysteemin arkkitehtuurin hallintaa Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen näkökulmasta.

4 YKSILÖLLISTETTY LÄÄKETIEDE KOKONAIS- ARKKITEHTUURIN EKOSYSTEEMINÄ

Yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksia ja haasteita on tarkasteltu edellä kirjallisuuskatsauksen luvuissa 2 ja 3. Tämä luku sisältää yhteenvedon kirjallisuuskatsauksen tutkimuksissa asetetuista vaatimuksista yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuurin kehittämiseksi. Tutkimuksissa asetetut ylätasoinen vaatimukset kohdistuvat arkkitehtuurin ominaispiirteisiin, jotka on ryhmitelty yhteenvedossa seuraavaan kolmeen osaan:

- ydintoimintojen teknisen arkkitehtuurin ominaispiirteet,
- strategian toimeenpanon sosio-teknisen arkkitehtuurin ominaispiirteet ja
- uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteet.

Kirjallisuuskatsauksessa esitetyistä yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksista ja haasteista on koottu tutkielman empiirisen osuuden tarkastelun tueksi seuraava yhteenvedo (TAULUKKO 1), jonka Lähteet-sarakkeeseen merkityt numeroidut lähteet ovat listattuina taulukon jälkeen:

TAULUKKO 1 Yksilöllistetyn lääketieteen vaatimusten ja arkkitehtuurin ominaispiirteiden yhteenvedo

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
Ydintoimintojen tekninen arkkitehtuuri		
Terveystalouden uudet palvelut perustuvat kykyyn tallentaa, hallita ja käsitellä suuria ja monimutkaisia tietovarantoja tehokkaasti ja taloudellisesti	Toimintaprosessien, tietojen ja tietojärjestelmien optimoitu ydin, joka on perusta tuotteille ja palveluille	12, 1
Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuuriin tarvitaan uusia työkaluja, joilla voidaan analysoida riittävän nopeasti suuria tietomääriä, yhdistää ja jakaa terveydenhuol-	Ydintoiminnot, joista muodostuvat arvoketjut tuottavat lisäarvoa kaikille asiakasryhmille	15, 1

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
lon tietoja eri osapuolille n/a	Toimintaprosessien mittaaminen, seuranta ja valvonta	3
Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimus edellyttää kykyä integroida ja hallita yhteentoimivia genomitietoja n/a	Automatisoitu tietojen tuottaminen, massakäsittely ja hallinta	17, 3
n/a (ei ole esitetty keskitettyä kansallista genomitiedon hallinta)	Tekniset ratkaisut, jotka mahdollistavat nopean ratkaisujen ja palvelujen kokoonpanon ja hyödyntämisen	3
Potilaan genomitietoja tulee sisällyttää osaksi potilaan hoitoa tukevia potilastietoja; eri tietolähteiden hyödyntämisessä on tärkeää tehdä parannuksia, jotta olemassa olevat tiedot olisivat paremmin tunnistettavissa, löydettävissä ja yhdistettävissä; tietojen yhteentoimivuutta ja laadunvarmistusta tulee parantaa	Rajapinnat tietolähteisiin, joista saadaan tietoaaineistoja	4
Pääsy genomitietoihin ja tietojen luovutus tulee rajata vain tarvittaviin tietoihin	Tietojen kerääminen, vastaanottaminen ja järjesteleminen yhteentoimiviksi tietovarannoiksi	20, 15, 4
Yhdistämällä tietoja eri tietolähteistä voidaan rakentaa ennustavia malleja	Tiedonhallinta, pääsy ja rajapinnat säilytettäviin tietoihin	20, 4
Genomitiedon linkkaarenhallinnassa varianttien luokitukset tulee pitää erillään muista tukitiedoista (luokiteltava määrävälein uudelleen); huomioitava myös se, kuinka tietämystä uusien varianttien merkityksestä päivitetään tietovarastoon	Tietojen valmistelu ja yhdistämisen analysointia varten	13, 4
Tietomassojen analysoinnissa on tarpeen hyödyntää monia eri tekniikoita ja teknologioita; genomitietojen analysointi edellyttää biologisen tutkimuksen, matematiikan ja tilastotieteen menetelmien yhdistämistä ja korkean suorituskyvyn analysointitekniikoita	Tietojen varastointi, säilyttäminen ja arkistointi	18, 20 4
n/a	Tietomassojen prosessointi ja analysointi	13, 17, 4
n/a	Tekninen tuki ja sen kehitys	5
n/a	Operatiivinen osaaminen kokonaisarkkitehtuurin toteuttamiseksi	5
n/a	Selkeä suunnittelu, laajuus ja kattavuus sekä hyvä hallinnointitapa sisäisten prosessien suunnittelussa ja toteuttamisessa	5
n/a	Hyvä oppimiskulttuuri ja oppimista tukeva dokumentaatio, mahdollisuus koulutukseen	5

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
n/a	Riittävät taloudelliset ja muut resurssit, keskitetty rahoitus	5
n/a	Kokonaisarkkitehtuurin hallinnan menetelmät, viitekehykset ja välineet	5
n/a	Kokonaisarkkitehtuurityöhön liittyvät tuki- ja neuvontapalvelut	6
n/a	Kehittämiprojekteissa hyödynnettävät tilanteeseen sopivat kehittämismenetelmät	8
Strategian toimeenpanon sosio-tekniinen arkkitehtuuri		
Terveydenhuollon tietomassoja hyödyntämällä, niitä yhdistämällä ja analysoimalla, voidaan paremmin seurata, arvioida ja ennakoida väestön terveydentilaa	Liiketoimintaprosessien, tietojen ja tietojärjestelmien mahdollisimman itsenäiset osakokonaisuudet, jotka mahdollistavat uusien ja erilaisten yhteentoimivien kokonaisuuksien muodostamisen	12, 1
n/a	Organisaation kyvykkyys ennakoida muutoksia oikein, mikä edellyttää läpinäkyvyyttä sisäiseen toimintaan ja ulkoisiin muutoksiin sekä yhteistyötä ja yhteistä ymmärrystä	1
n/a	Asiantuntijoiden kyvykkyys ymmärtää ja hallita liiketoiminnan monimutkaisuutta ja muutoksia	2
n/a	Organisaation kyvykkyys toimeenpanna strategisia tavoitteita johdonmukaisesti	2
n/a	Organisaation johdon kyvykkyys mahdollistaa työntekijöiden sosiaalinen osallisuus, jolla luodaan edellytykset johtamiselle ja hallinnolle muuttavassa, monimutkaisessa ja epävarmassa ympäristössä	2
Terveydenhuollon tukijärjestelmien tulee tuottaa nopeasti, koota ja esittää genomitietoon perustuvat hoitovaikuttavat tiedot yksittäisille potilaille ja potilasryhmille	Yhtenäisyys ja johdonmukaisuus liiketoiminnan eri osien välillä, mikä edellyttää liiketoiminnan yhteentoimivan kokonaisuuden kokonaisvaltaista suunnittelua	20, 2
n/a	Tekniset ratkaisut, jotka mahdollistavat nopean ratkaisujen ja palvelujen tarjonnan liiketoiminnan ja tutkimuksen tarpeisiin	3
n/a	Tietoturva- ja valvontatekniikat, jotka mahdollistavat toiminnallisen ja teknisen ympäristön luotettavuuden ja turvallisuuden eri yhteistyötahoille	3

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
Tiedoista tulee tuottaa sekä ihmisille helposti katseltavissa olevia tietojen esitysmuotoja että koneellisesti luettavia esitysmuotoja; tukijärjestelmän on pystyttävä yhdistämään genomitietoon perustuvaa tietoa ja hoitoon vaikuttavia muita tietoja	Tietojen visualisointi, jolla mallinnetut ja analysoidut tiedot tuotetaan ymmärrettävään muotoon	20, 4
Tutkimuksessa käytettävän tiedon laadun ja käytettävyyden hallinnalle on kasvava tarve; kansalaisille tulee tuottaa luotettavat lääketieteellisen tiedon lähteet helposti saataville ja ymmärrettävään muotoon	n/a (tiedon laadun ja käytettävyyden varmistaminen huomioiden kaikki käytötarkoitukset)	14, 20
Tukijärjestelmän tulee tukea useita potilastiedon alustoja	Tietojen julkaisu, joka mahdollistaa avoimien tietojen jakelun	20, 4
Poliittinen konteksti on tärkeä tekijä yksilöllistetyssä terveydenhuollossa	Organisaation johdon riittävä poliittinen ja taloudellinen tuki	16, 5
Yksilöllistettyjen toimintatapojen sisällyttäminen terveydenhuollon palveluihin vaatii asennemuutosta ja laaja-alaista yhteistyötä	Organisaation sisäinen yhteistyö sosiaalisen ja kulttuurisen muutoksen mahdollistamiseksi	16, 5
n/a	Lainsäädännön mukauttaminen toimintaan	5
n/a	Kokonaisarkkitehtuurin toteuttamisen lainmukaisuuden varmistaminen	5
Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuuriin tarvitaan toimintatavat, joissa toteutuu parempi tiedonlaatu, vaadittava tietosuoja ja -turva, tietojen eheys ja luottamuksellisuus; tieteellisen tiedonhallinnan peruseriaatteita ovat löydettävyys, saavutettavuus, yhteentoimivuus ja uudelleenkäytettävyys	Toimintaan sitoutuminen, yhteisten sääntöjen noudattaminen ja kokonaisarkkitehtuurin hallinta	15, 19, 5
Olemassa olevia potilastietoihin ja genomitietoon liittyviä standardeja ja infrastruktuuria tulee hyödyntää; terveydenhuollon tukijärjestelmiä tulee kehittää hyödyntämään genomitietoon perustuvia tietoja osana potilaan hoitoa tukevia potilastietoja	Tiedonvaihdon harmonisointi integroinnin mahdollistamiseksi, mikä edellyttää yhteentoimivien tietojen hyväksyntää	20, 5
n/a	Muutoksien hallinta mukaan lukien muutokset organisaation ympäristössä	5

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
Yksilöiden osallistaminen ja vaikutusmahdollisuuksien lisääminen, tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon, yksilöllinen hoito ja haittojen minimointi myös haavoittuvassa asemassa oleville; terveydenhuollon laadun, turvallisuuden, tehokkuuden, tasa-arvoisuuden ja läpinäkyvyyden parantaminen; tutkimustiedon tuottaminen ja hyödyntäminen	Asiakaslähtöisyyden ja yhteiskunnallisen merkittävyyden huomiointi palvelujen tarjoamisessa	12, 20, 21, 5
Siirtyminen kohti yksilöllistettyä lääketiedettä voidaan nähdä pikemmin vähitellen tapahtuvana muutosprosessina kuin dramaattisena kertamuutoksena	Monimutkaisen uudistuksen johtamisen, toteutusjärjestyksen ja läpiviennin prosessien hallinta- ja menettelytavat	15, 7
EU ja useat jäsenvaltiot pyrkivät edistämään terveydenhuollon ammattilaisten koulutusta, jatkuvaa ammatillista kehittymistä, parhaiden käytäntöjen jakamista, terveydenhuollon tietojen yhteentoimivuutta ja tiedonhallinnan yhteisiä periaatteita	n/a (kansainvälinen ja EU:n sisäinen yhteistyö strategisessa kehittämisessä)	15
Uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuuri		
Terveydenhuollon tietoaaineistojen analysoinnilla voidaan parantaa toiminnan tehokkuutta ja vaikuttavuutta, hoidon seurannan laatua, riskienhallintaa, päätöksenteon tietopohjaa sekä kustannusten optimointia; yksilöllistetty lääketiede tulee vaikuttamaan terveydenhuoltoon kokonaisuudessaan; toissijaista hyödyntämistä voidaan nopeuttaa hyvin järjestelyillä genomitiedoilla	Tietoaaineistojen hyödyntäminen toissijaisissa käyttötarkoituksissa	12, 15, 20, 3
Eri tietolähteistä yhdistettyjä tietoja ja pitkäaikaisia historiatietoja analysoimalla voidaan nopeuttaa siirtymistä sairauksien ennaltaehkäisyyn ja niiden lääkkeiden käyttöön, joiden vaikuttavuus on voitu osoittaa; yksilöllistetty lääketiede tulee vaikuttamaan terveyden ja sairauksien tutkimukseen; tietojen käytössä tulee huomioida myös suostumukset ja tietosuojat	Tietoaaineistojen hyödyntäminen tieteellisessä tutkimuksessa	12, 15, 20, 3
Yksilöllistettyjen toimintatapojen sisällyttäminen terveydenhuollon palveluihin vaatii uusia innovaatioita ja terveydenhuollon kehittämistä	Tietoaaineistojen hyödyntäminen teknologiakehityksessä	16, 3

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
Terveydenhuollon tietoaineistojen analysoinnilla voidaan auttaa ennaltoimintaan ja hoitamaan potilaiden sairauksia; yksilöllistetty lääketiede tulee vaikuttamaan potilaan hoitoon; päätöksenteon tukijärjestelmiä tulee kehittää helpottamaan genomitietoon perustuvien päätelysääntöjen täytäntöönpanoa	n/a (vrt. tietoaineistojen hyödyntäminen ensisijaisessa käyttötarkoituksessa)	12, 15, 20
Terveydenhuollon päätöksenteon tukijärjestelmiä tulee kehittää sisällyttämään potilaiden genomitietoihin perustuvia tietoja osaksi potilaiden hoitoa tukevia potilastietoja	Yhteiskäyttöiset kansalliset IT-palvelujen alustat, jotka mahdollistavat hajanaisten tietolähteiden yhdistämisen	20, 9
Tieteellisessä tutkimuksessa tulee säilyttää tiedot tutkimuksessa käytettyjen tietojen alkuperästä sekä tietojen keruun ja käsittelyn yksityiskohtista osana tutkimuksen tuloksia	Ulkoisen ekosysteemin ympäristön ja eri organisaatioiden sisäisten ympäristöjen yhdistäminen toisiinsa	14, 9
Terveydenhuollon ammattilaisilla tulee olla mahdollisuudet omaksua yksilöllistetyn lääketieteen monitieteelliset näkökohdat; lääkärin ja tutkijoiden tulee voida tehdä tiivistä yhteistyötä	Asiakkaiden, toimittajien, yhteistyökumppanien ja muiden sidosryhmien mukaan ottaminen ekosysteemin rakentamiseen	21, 9
Terveydenhuoltojärjestelmässä tulee tulevaisuudessa keskittyä enemmän ennaltaehkäisevään hoitoon, väestön terveydentilan hallintaan ja yleisen hyvinvoinnin edistämiseen; yksilöllistettyyn lääketieteeseen perustuvien terveyspalvelujen tulisi auttaa potilasta hallitsemaan terveyttään ja terveydenhuollon ammattilaista tarjoamaan parempaa palvelua	Ekosysteemissä toimivien tahojen teknologisten ja sosiaalisten näkökulmien huomioiminen ekosysteemin suunnittelussa	12, 16, 9
Yksilöllistetyn lääketieteen hyödyntäminen edellyttää täysin uutta ekosysteemin kokonaisarkkitehtuuria, jotta voidaan luoda tarvittava eri osapuolien organisaatioiden, palvelujen, toimintaprosessien, käsiteltävien tietojen sekä käytettävien tietojärjestelmien ja teknologioiden muodostama kokonaisuus	Arkkitehtuurin hallinnan (asiantuntijoiden) kyvykkyys muodostaa ekosysteemistä samanaikaisesti kokonaisvaltainen ja riittävän yksityiskohtainen näkemys	15, 9
n/a	Kehittyvän ekosysteemin tiukka koordinaatio ja sen arkkitehtuurin hallittu suunnittelu	9

Asetettu vaatimus	Arkkitehtuurin ominaispiirre	Lähteet
Yksilöllistetty lääketiede voi hyödyttää nykyisiä terveyspalveluja ja tuottaa uusia; genomitiedon laadunhallinnassa tulee huomioida jatkuvan tieteellisen ja teknologisen kehityksen tuomat muutokset ja parannukset	Ekosysteemin arkkitehtuurin hallintatapa, joka mahdollistaa verkostossa toimivien organisaatioiden omien liiketoimintastrategioiden, -prosessien, järjestelmien ja teknologioiden kehittämisen	16, 18, 9
n/a	Kehittävän ekosysteemin monimutkaisuuden asteen huomiointi ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisessä	9
n/a	Ekosysteemin arkkitehtuurin hallinnan kyvykkyys reagoida riittävän nopeasti ja johdonmukaisesti eri organisaatioiden sisäisiin ja ulkoisiin muutostarpeisiin	9
n/a	Läpinäkyvyyden lisääminen ekosysteemin nykyiseen toimintaa ja yhteistyöhön, jotta on edellytykset muutostarpeiden analysoinnille ja uuden yhteisen toiminnan suunnittelulle	9
n/a	Hyvin monimutkaisen ekosysteemin kokonaisuuden mallintaminen keskitasolla säilyttäen myös yksityiskohtaiset tiedot, mikä tukee muutosten ja niiden vaikutusten arviointia	10
n/a	Ekosysteemin toiminnan tunnistamisen ja arvioinnin parantaminen hyödyntämällä järjesteltyä tietoa kuten tilastotietoja ja niiden visualisointia	11
Terveydenhuollon merkittävässä uudistuksissa on yhteisiä, yleisesti hyväksytyjä painopistealueita	n/a (ekosysteemin yhteisesti ymmärretty visio ja kehittämisen panopistealueet)	12

Edellä olevan taulukon Lähteet-sarakkeen yksilöllistetyille lääketieteelle asetettujen vaatimusten numeroidut lähdeviittaukset ovat seuraavat:

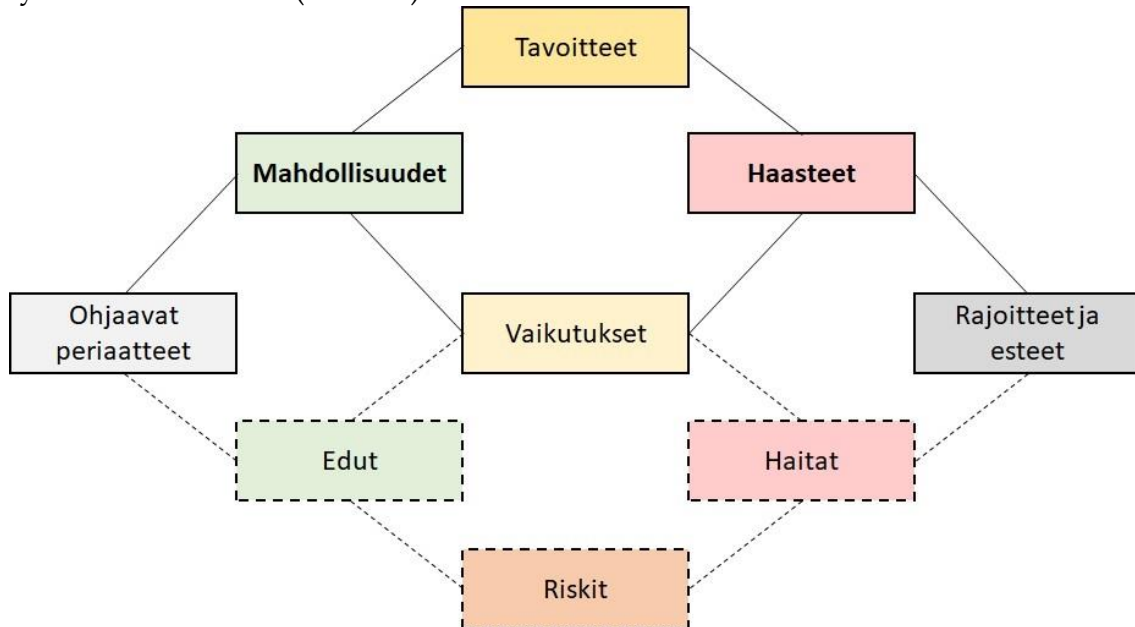
- 12 (Nambiar, 2013),
- 13 (Galetsi ym., 2020),
- 14 (de Lusignan ym., 2011),
- 15 (E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017),
- 16 (Cesuroglu ym., 2016),
- 17 (Alyass ym., 2015),
- 18 (Aronson ym., 2012),
- 19 (Wilkinson ym., 2016),
- 20 (Masys ym., 2012) ja
- 21 (International Consortium for Personalised Medicine, 2019).

Edellä olevan taulukon Lähteet-sarakkeen kokonaisarkkitehtuurin ja ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteiden numeroidut lähdeviittaukset ovat seuraavat:

- 1 (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016),
- 2 (Albani ym., 2013),
- 3 (Demchenko ym., 2014),
- 4 (Lnenicka & Komarkova, 2019),
- 5 (Ansyori ym., 2018),
- 6 (Shanks ym., 2018),
- 7 (Van Der Voet ym., 2013),
- 8 (Lagstedt, 2019),
- 9 (Nurmi ym., 2019; Valtonen ym., 2018),
- 10 (Allen & Fulton, 2010) ja
- 11 (Basole ym., 2015).

Lyhenne "n/a" tarkoittaa edellä olevassa taulukossa sitä, ettei asetettua vaatimusta tai liittyvää ominaispiirrettä esitetty aihepiiriin liittyvissä kirjallisuuskatsauksen lähteissä. Taulukossa esitetty yhteenvedo kuvaa myös sitä, kuinka tutkielman luvut 2 ja 3 täydentävät toisiaan.

Tarkastelen luvussa 6 tutkittavaa Suomen yksilöllistetyn lääketieteen tapausta tunnistuen ja analysoiden arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksia ja haasteita, jotka liittyvät tämän uudistukseen sisältöön. Tarkastelen arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksia ja haasteita seuraavassa kaaviossa esitetyistä näkökulmista (kuvio 1):



KUVIO 1 Mahdollisuuksien ja haasteiden tarkastelun näkökulma

Monissa empiirisissä tutkimuksissa, joita on tehty julkisen hallinnon monimutkaisista uudistuksista, on havaittu muutoksien ajureiden tulevan organisaation ulkoisen ympäristön muutoksista liittyen laajempaan yhteiskunnalliseen kehitykseen. Lisäksi on havaittu, että näillä ympäristön muutoksilla on samanaikaisia vaikutuksia suureen joukkoon organisaatioita. Siitä huolimatta useimmissa empiirisissä tutkimuksissa on tutkittu muutosta vain yhden organisaation näkökulmasta. Muutosta kuvataan tieteellisissä tutkimuksissa usein muutos sisällön perusteella silloin, kun muutos kohdistuu organisaation identiteetin piirteisiin ja organisaatorajojen yli eri organisaatioiden välisiin suhteisiin ja kun muutoksella on vaikutuksia moniin eri organisaatioihin tai koko toimialaan. (Van Der Voet ym., 2013)

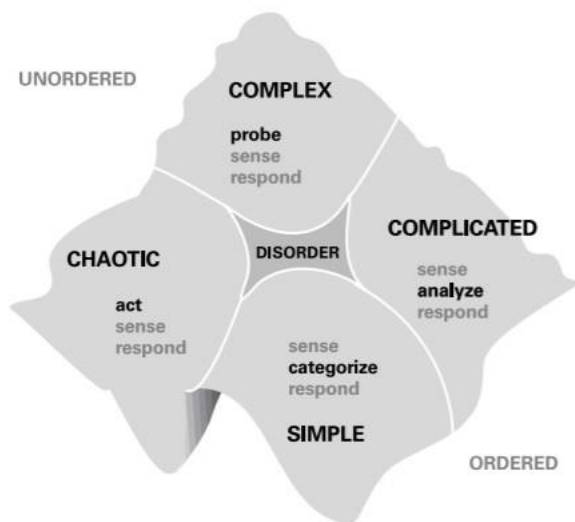
Julkisen hallinnon muutoksien tutkimisessa ja niiden ymmärtämisessä on käytetty hyvin monia eri teoriapohjia, kuten esimerkiksi institutionaalista teoriaa, erilaisia muutoksen hallinnan lähestymistapoja, johtajuusteorioita, teorioita muutokseen sitoutumisesta ja muutosvastarinnasta, kompleksisuusteoriaa, kaaosteoriaa sekä järkeistämisen liittyviä ja resurssilähtöisiä näkökulmia. Kompleksisuusteoriaa on käytetty silloin, kun muutosta oli tarkasteltu erityisesti muutoksen sisällön perusteella. (Van Der Voet ym., 2013)

Monimutkaisten, kompleksisten systeemien, ominaispiirteitä ovat seuraavat: (Snowden & Boone, 2007).

- Monimutkainen systeemi sisältää suuren määrän osia, joiden välillä on vuorovaikutusta.
- Osien vuorovaikutukset ovat epälineaarisia, mikä tarkoittaa sitä, että pienillä muutoksilla voi olla suhteettoman suuria seurauksia, jotka ovat vaikeasti ennakoitavien tapahtumaketjujen lopputuloksia.
- Monimutkainen systeemi, jonka kokonaisuus on suurempi kuin sen osien summa, on sillä tavoin dynaaminen, ettei siinä voi löytää ennakolta määritettäviä syy-seuraussuhteisiin perustuvia ratkaisuja. Mahdolliset ratkaisut pikemminkin ilmaantuvat, ja ne ovat riippuvaisia senhetkisistä olosuhteista.
- Monimutkaisella systeemillä on oma historiansa, jossa menneisyys edelleen kytkeytyy nykyhetkeen. Monimutkaisen systeemin osat kehittyvät yhteisessä ympäristössä, jossa ne ovat keskinäisessä vuorovaikutuksessa. Monimutkaisen systeemin jatkuvaa kehittymistä ei voi pysäyttää eikä menneeseen tilanteeseen voi enää palata.
- Kun monimutkaisen systeemin kehittymistä tarkastelee takautuvasti, kehityksen kulku voi vaikuttaa järjestäytyneeltä ja ennakoidulta. Tämä ei kuitenkaan tarkoita sitä, takautuva tarkastelu parantaisi kykyä ennustaa tulevaisuutta, koska monimutkainen systeemi ja sen ulkoiset olosuhteet ovat jatkuvassa muutoksessa.
- Monimutkainen systeemi poikkeaa järjestellystä systeemistä, jossa systeemi rajoittaa toimijoita, ja kaoottisesta systeemistä, jossa ei ole rajoituksia. Monimutkaisessa systeemissä toimijat ja systeemi rajoittavat vuoron

perään toisiaan. Tämä tarkoittaa sitä, että monimutkaisessa systeemissä ei voi luottavasti ennustaa, mitä seuraavaksi tapahtuu.

Monimutkaisen tilanteen johtaminen edellyttää päätöksenteolta ja päätöksien toimenpanolta tavanomaisesta poikkeavia menettelytapoja, jotka antavat avainhenkilöille mahdollisuuden nähdä reaali maailman mahdollisuudet ja haasteet kokonaisvaltaisesta toimintaympäristön monimutkaisuuden huomioivasta näkökulmasta. Cynefin-malli luokittelee päätöksenteossa kohdattavat tilanteet neljään eri luokkaan, jotka ovat yksinkertainen (simple), mutkikas (complicated), monimutkainen (complex) ja kaoottinen (chaotic). Näiden lisäksi on vielä viideskin vaihtoehto, jossa valitsee häiritsevää epäselvyys (disorder) siitä, mikä näistä neljästä tilanteesta on hallitseva. Cynefin-mallin hyödyntäminen voi auttaa ymmärtämään tilanteen luonnetta ja tekemään parempia päätöksiä, joilla voi välttää ongelmia, joita syntyisi sattumanvaraisella menettelytavalla ilman tilannearviota. Tarkastelen tässä tutkielmassa monimutkaisiin tilanteisiin liittyvän epävarmuuden hallinnan keinoja hyödyntäen seuraavassa kuviossa esitettyä Cynefin-mallia (Snowden & Boone, 2007).



HARVARD BUSINESS REVIEW • NOVEMBER 2007

KUVIO 2 Cynefin-malli (Snowden & Boone, 2007, s. 4)

Cynefin-malli erottelee toisistaan mutkikkaan ja monimutkaisen tilanteen. Mutkikkaassa tilanteessa voidaan edelleen hyödyntää tosiasioiden hallintaan perustuvia menettelytapoja, koska tilanne on sillä tavoin järjestäytynyt, että syy-seuraussuhteet ovat vielä havaittavissa. Mutkikkaassa tilanteessa käytettävä menettelytapa edellyttää ratkaisumahdollisuuksien tunnistamista, analysointia ja niihin reagointia, mikä ei ole helppoa ja vaatii asiantuntemusta. (Snowden & Boone, 2007)

Monimutkaisen tilanteen johtaminen edellyttää päätöksenteolta ja päätöksien toimenpanolta menettelytapaa, jossa kokeillaan useita vaihtoehtoisia rat-

kaisumahdollisuuksia, jotka perustuvat epätäydellisiin tietoihin ja pyrkivät olemaan riittävän hyviä olematta täydellisiä. Ratkaisumahdollisuuden kokeilu lisää tilanteen ymmärtämistä. Monimutkaisissa tilanteissa on vaarana, että ratkaisumahdollisuuksiin liittyvä ajattelu on liian rajoittunutta, mikä voi olla tyyppillistä asiantuntijoille. Mahdollista on myös se, että asiantuntijaryhmä ei pääse yhteisymmärrykseen yhdestäkään ratkaisumahdollisuudesta. Näissä tilanteissa on hyvä kannustaa laajempaa osallistujajoukkoa ideoimaan uusia ajatuksia ja ratkaisuja, jotta avautuisi täysin uusia näkökulmia mahdollisten ratkaisujen löytämiseen. (Snowden & Boone, 2007)

Riskienhallinnan menetelmät tarjoavat nykyisin tärkeää tukea organisaation johtamiseen ja päätöksentekoon, mikä koskee myös organisaatiolle tärkeiden tietojärjestelmien tietoturva. Riskienhallinnan tulee vastata sidosryhmien, lainsäädännön ja valvovien viranomaisten asettamiin vaatimuksiin, jotka ovat lähtökohtia organisaation tavoitteille. Tietoturvariskien hallinnassa on haasteita organisaatioissa, joiden liiketoimintaa liittyy monimutkaista lainsäädäntöä ja paljon toisiinsa kytkeytyviä tietojärjestelmiä. Tietoturvariskien hallinnan menetelyjen dokumentoinnin ymmärrettävyyttä voidaan parantaa hyödyntämällä tekstikuvauksien rinnalla kokonaisarkkitehtuurin kuvausmenetelmiä, joilla voidaan kuvata tietoturvakäytänteitä ja niitä ohjaavia periaatteita. Mayer ym. esittävät tietoturvariskien hallinnan menetelmien keskeisten käsitteiden yhdistämistä kokonaisarkkitehtuurin hallinnan terminologiaan, jotta muodostuisi lähestymistapa, jolla voidaan helpottaa organisaatioita käsittelemään monimutkaisuutta ja siihen liittyviä riskejä lainsäädännön, määräysten ja ulkoisten vaatimusten noudattamisessa ja hallinnoinnissa. Tässä käsitelmässä on esitetty seuraavia ymmärrystä helpottavia yhteyksiä eri käsitteiden välillä: (Mayer ym., 2019)

- Tietoturvatavoitteisiin liittyvien riskien merkityksen ja vaikutusten arviointia tuetaan määritetyillä tietoturvakriteereillä.
- Tietoturvakriteerit rajoittavat käytettävää liikeomaisuutta ja sitä tietojärjestelmäomaisuutta, joka tukee liiketoimintaa. Omaisuus tarkoittaa organisaation kannalta välttämättömiä liiketoiminta-arvoa tuottavia resursseja, joita voivat olla esimerkiksi kyvykkyys, prosessi, tietoaineisto, tietojärjestelmä, teknologia tai infrastruktuuriin liittyvä resurssi kuten palvelinalusta, laitteisto, tietoverkko ja tietoliikenne. Rajoitus tai edellytettävä tietoturvaominaisuus on omaisuuden turvallisuutta takaava suojauskriteeri, joka liittyy esimerkiksi luottamuksellisuuteen, eheyteen ja saatavuuteen. Rajoitusten asettaminen edellyttää tietoturvakriteerien soveltamista kyseiseen liiketoimintaan.
- Riskillä on turvallisuuskriteerillä arvioitu merkitys, johon liittyy tietoturvatavoite. Riskiin yhdistyy tapahtuma, jolla on negatiivinen vaikutus omaisuuteen. Vaikutus kuvaa sitä tapahtuman aiheuttamaa kielteistä seurausta, joka vahingoittaa omaisuutta. Tapahtuma on yhdistelmä uhkaa ja yhtä tai useampaa haavoittuvuutta tai tietoturva-aukkoa, jotka ovat omaisuuden ominaispiirteitä. Uhka on mahdollinen hyökkäys tai

omaisuuteen kohdistuva tapahtuma, joka voi johtaa omaisuuden vahingoittamiseen.

- Riskien käsittely tarkoittaa riskienhallintaan liittyvää päätöksentekoa, vaatimusten asettamista ja valvontatoimenpiteitä, jotka tulee määritellä ja toteuttaa mahdollisten riskien vähentämiseksi. Tietoturva vaatimus edellyttää omaisuudelta haluttua omaisuutta, joka vähentää riskiä. Kontrolli on vastatoimi tai suojatoimenpide, joka on omaisuuden turvallisuuden parantamiseksi suunniteltu ja toteutettu toimenpide.

Monimutkaisen uudistuksen läpivientiä voidaan tutkia muutosprosessin näkökulmasta, jossa muutos nähdään toimintana, jota tehdään päämääränä olevien tavoitteiden saavuttamiseksi. Toiminnan seurauksia voidaan arvioida vertaamalla toiminnan lopputuloksia asetettujen tavoitteiden mukaiseen toivottuun tilanteeseen. Tässä vertailussa uudistuksiin tähtäävän toiminnan positiivisia seurauksia voidaan pitää etuina ja negatiivisia seurauksia haittoina. Monimutkaisten uusitusten läpiviennille on tyypillistä, että muutokseen tähtäävällä toiminnalla voi olla samalla sekä tiettyihin tavoitteisiin nähden positiivisia vaikutuksia että joihinkin muihin tavoitteisiin nähden negatiivisia vaikutuksia. Julkisen hallinnon uudistusten tutkimuksissa on tehty harvoin monimutkaisten ja monikerroksellisten muutosprosessien pitkittäistutkimuksia ja arvioitu uudistusten lopputuloksia. (Plessius ym., 2018; Van Der Voet ym., 2013)

Tarkastelen tämän tutkielman luvussa 6 niitä mahdollisuuksia ja haasteita, joita Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin perustana olevan genomilain lausunnonantajat ovat nähneet oman organisaationsa näkökulmasta vuonna 2018 antamissaan lausunnoissa hallituksen esityksen luonnoksesta. Näiden mahdollisuuksien ja haasteiden esittäminen perustuu niihin oletettuihin vaikutuksiin, joita hallituksen esityksen ja siihen sisältyvän genomilain luonnoksen on arvioitu tuottavan. Tarkastelen mahdollisuuksien ja haasteiden esittämisen ja analysoinnin yhteydessä myös niihin liittyviä lakiluonnoksen ohjaavia periaatteita ja tunnistettavissa olevia uudistukseen liittyviä rajoitteita ja esteitä. Tässä tutkielmassa en tarkastele uudistuksen muutosprosessia enkä sen seurauksia. Tutkielmani tulokset antaisivat kuitenkin jatkotutkimukselle lähtökohdan tutkia tulevan uudistuksen lopputuloksia suhteessa tutkielmassani tunnistettuihin muutoksen mahdollisuuksiin ja haasteisiin.

5 TUTKIMUSMENETELMÄ, PROSESSI JA AINEISTO

Kokonaisarkkitehtuuriin liittyvässä tieteellisessä tutkimuksessa voidaan hyödyntää tieteellisiä teorioita, jotka ennustavat ja selittävät ilmiöiden monimuotoisuutta. Strategisen suunnittelun ja tavoitteiden asettamisen tieteellisen tutkimuksen voidaan nähdä perustuvan ideologisiin teorioihin, jotka koskevat tavoitteita, joita ihmiset haluavat saavuttaa. Ideologiset teoriat ovat luonteeltaan subjektiivisia, ja tieteellisessä tutkimuksessa niitä voidaan arvioida yhteiskunnallisesta merkityksestä käsin, joka perustuu niiden koettuun hyödyllisyyteen. Ontologiset teoriat ovat teorioita asioiden luonteesta, ja ne suuntautuvat selittämään ja ennustamaan suhteita havaituissa ilmiöissä. Ontologisen teorian tarkoituksenmukaisuus saadaan selville tutkimalla ja arvioimalla käytännön soveltamista, esimerkiksi asiantuntijalausuntojen avulla. Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvien menetelmien tutkimuksen voidaan nähdä perustuvan myös teknologisiin teorioihin, joiden paikkaansa pitävyyttä voidaan arvioida tutkimalla käytännön soveltamista esimerkiksi mittausten avulla, arvioivilla vertailuilla ja omaksumisen tutkimisella. (Albani ym., 2013)

Tutkielman kirjallisuuskatsauksessa pyrin kuvailemaan ja luomaan kokonaiskuvaa yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisestä sekä jäsentämään mahdollisimman monipuolisesti ja selkeästi tutkimuskohteen ominaisuuksia. Aihepiiriin liittyvien empiiristen tutkimusten tuloksien tarkastelussa yritän löytää yhtäläisyyksiä ja eroja verrattuna tutkielmani empiiriseen osuuteen. Pyrin kirjallisuuskatsausosuudessa lopputulokseen, joka on helppolukuinen.

Tarkastelen empiirisessä osuudessa tutkimuskysymyksiä: mitkä ovat arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuudet ja haasteet monimutkaisessa toimintaympäristössä, jossa on kyseessä Suomen yksilöllistetyn lääketieteen uuden lakisääteisen ekosysteemin toiminta. Konkretisoin tutkimuskysymysten merkitystä ja niihin liittyviä havaintoja esittelemällä tutkittavan tapauksen ominaispiirteitä, joiden kuvaamisessa hyödynnän lukuun 4 laatimaani kirjallisuuskatsauksen kokonaisvaltaista yhteenvetoa. Empiirisessä osuudessa pyrin kuvailemaan ja tutkivaan otteeseen, jonka tuloksena voi syntyä johtopäätöksiä tai rakkennelmia, joita voidaan rajatussa määrin yleistää tai joiden perusteella voin

ehdottaa aiheita jatkotutkimukselle. Käytän empiirisessä osuudessa teemoittelua, joka on ymmärtämiseen tähtäävä laadullisen analyysin tutkimusmenetelmä (Crowe, Inder, & Porter, 2015). Tutkimustulosten arvioinnissa tarkastelen niitä teemoittelun tuloksia, jotka tuovat esille samanaikaisia mahdollisuuksia ja haasteita ilmentäen uuteen monimutkaiseen ekosysteemiin liittyvää epävarmuutta.

Käyttämäni empiirinen tutkimusaineisto koostuu luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi, josta Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt lausuntoja 8.6.2018, ja lausunnonantajien lausunnoista (24 kpl), jotka on julkaistu 3.8.2018 päättyneen lausuntokierroksen jälkeen lausuntopalvelussa. Liitteeseen 1 on tutkimusaineiston esittely.

Tutkielmani kirjallisuuskatsauksen ja empiirisen osuuden tekeminen ei edennyt suoraviivaisesti vaan tutkimustyöhön liittyi kokeiluja ja niiden kautta oppimista ja ymmärryksen lisääntymistä sekä aihepiirin monimutkaisuudesta että tilanteeseen soveltuvasta lähestymistavasta. Aloitin tutkielman tekemisen etsimällä aihepiirin tieteellisiä artikkeleita ja perehtymällä niiden sisältöön. Tällöin löysin ja valitsin mukaan noin puolet kirjallisuuskatsauksen lopullisesta aineistosta. Laadin kirjallisuuskatsauksen lukujen 2 ja 3 sisällysluettelot, ja sijoitin valittujen artikkelien käsittelyn sisällysluettelon mukaisesti alilukuihin.

Tämän jälkeen aloitin empiirisen tutkimusaineiston analysoinnin tunnistamalla lausunnoissa esitettyihin mahdollisuuksien ja haasteisiin liittyviä toistuvia aiheita eli teemoja. Teemojen tunnistamisessa hyödynsin hallituksen esitysluonnoksen ja siihen sisältyvän lakiluonnoksen määrämuotoisia rakenteita. Tässä teemoittelun ensimmäisessä vaiheessa analysoin 23 annetun lausunnon aineistosta viisi lausuntoa ja tunnistin niistä 38 teemaa, jotka toistuivat yhteensä 69 kertaa. Kokeilin myös kolmen ensimmäisen tunnistetun teeman läpikäyntiä luvussa 6.1, mistä syntyi sisältöä noin sivu kutakin teemaa kohden. Tällöin havaitsin, että luvun 6.1 sivumääräksi olisi tullut noin 175 sivua, jos tämä ensimmäinen noin 22% otos ja kolmen ensimmäisen teeman käsittely olisivat ennustaneet luvun 6.1 lopullista laajuutta.

Johtopäätökseni tästä tutkimusaineiston teemoittelun ensimmäisestä vaiheesta olivat seuraavat:

- Hallituksen esityksen sisällön jäsenyys ja lakiluonnoksen pykälärakenne eivät tue riittävästi nimenomaan arkkitehtuurin kehittämisen kannalta keskeisten lausunnoissa esitettyjen mahdollisuuksien ja haasteiden teemojen tunnistamista.
- Arkkitehtuurin kehittämisen kannalta keskeisten teemojen tunnistaminen edellyttää sitä, että tämän laajan aihepiirin tieteellisistä artikkeleista on ensin muodostunut selkeämpi ja jäsentyneempi käsitys, jota vasten on mahdollista tunnistaa nimenomaan arkkitehtuurin kehittämiseen liittyviä keskeisiä mahdollisuuksia ja haasteita.

Tämän jälkeen jatkoin kirjallisuuskatsauksen laatimista. Pyrin löytämään riittävän yksinkertaisen mutta samalla kokonaisvaltaisen käsittelytavan laajan aihepiirin käsittelyyn. Valitsin jäsenyyksen pohjaksi luvussa 3.1 kuvatun ajattelutavan, jossa kokonaisarkkitehtuuri jaetaan kolmeen toisiinsa kytkeytyviin erita-

soisiin arkkitehtuurikokonaisuuksiin. Lisäksi hyödynsin luvussa 3.1 esitettyä kokonaisarkkitehtuurin termien merkitystä avaavaa näkökulmaa, jossa kokonaisarkkitehtuurin ominaisuudet ryhmitellään komponenteiksi, keinoiksi ja päämääriksi. Valitsin tutkielmani arkkitehtuurin kehittämisen näkökulmaksi sen, että arkkitehtuurin kehittämisen päämääränä voi olla samanaikaisesti sekä komponenttien että keinojen kehittäminen.

Täydensin lukuihin 2 ja 3 sisältyvää kirjallisuuskatsausta lopulliseen laajuuteen. Laajensin kirjallisuuskatsauksen sisällön kattavuutta etsimällä ja hyödyntämällä tieteellisiä artikkeleita, jotka täydensivät aihepiirin kokonaiskuva. Laadin empiirisen osuuden tarkastelun tueksi kirjallisuuskatsauksesta yhteenvedon lukuun 4. Lisäksi kuvasin lukuun 4, mitä tutkimuskysymyksessä esitetty monimutkaisuus merkitsee arkkitehtuurin kehittämisessä. Lisäsin lukuun 4 myös riskienhallinnan ja tietoturva vaatimusten kuvausta, koska teemoittelun ensimmäisessä vaiheessa huomasin näiden aiheiden nousevan esille tutkimusaineistosta. Samalla ymmärsin, että monimutkaisuuteen liittyvä epävarmuus voi näyttäytyä tutkimusaineistossani siten, että samaan arkkitehtuurin kehittämisen teemaan voi liittyä toisiinsa nähden vastakkaisia näkökulmia eli sekä mahdollisuuksia että haasteita.

Teemoittelun toisessa vaiheessa pyrin hyödyntämään teemoittelu-analyysimenetelmää syventäen teemojen merkityksen ymmärtämistä (Crowe ym., 2015). Teemoittelun toista vaihetta varten muodostin seuraavan luokittelun, jolla pyrin nostamaan tunnistetuista teemoista esille ne, jotka ovat tutkimuskysymysten kannalta tärkeimpiä tuoden esille ekosysteemin monimutkaisuutta ja täydentäen teoriaosuutta:

- ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävä a-ryhmä, jossa on esitetty toisiinsa nähden vastakkaisia näkökulmia, missä tulee esille tutkimuskohteen monimutkaisuus ja siihen liittyvä epävarmuus,
- teoriaosuutta täydentävä b-ryhmä, jossa on esitetty keskeisiä kirjallisuuskatsauksen yhteenvetoa täydentäviä näkökulmia,
- teoriaosuuden mukainen c-ryhmä, jossa on esitetty kirjallisuuskatsauksessa jo pitkälti kuvattuja näkökulmia, ja
- yleisluontoinen d-ryhmä, jossa on esitetty hyvin yleisiä tai muutoin vaikeasti hahmotettavia näkökulmia, minkä vuoksi ne eivät anna lähtökoh-
taa teeman analysoinnille.

Aloitin teemoittelun toisen vaiheen arvioimalla uudelleen ensimmäisessä vaiheessa tunnistetut 38 teemaa, joiden lähtökohdaksi olin ottanut hallituksen esityksen sisällön jäsenyyksen ja lakiluonnoksen pykälärakenteen. Yhdistin toisiinsa arkkitehtuurin kehittämisen kannalta samaan aiheeseen liittyvät teemat, minkä jälkeen teemojen lukumäärä oli 23. Tällöin tunnistin laajempia teemoja, jotka liittyvät esimerkiksi seuraaviin aihealueisiin:

- genomikeskuksen tietosuojan ja tietoturvan hallinta,
- genomitietorekisterin käytettävyys ja sen käyttöympäristön tietoturvan hallinta sekä
- genomitietorekisterin tietoaineistojen yhteentoimivuus ja laadunhallinta.

Teemoittelun toisessa vaiheessa analysoin 23 annetun lausunnon aineistosta loput 18 lausuntoa ja tunnistin niistä 23 teeman esiintymät. Yhden teeman osalta esiintymiä oli vain kaksi kappaletta, minkä vuoksi yhdistin tämän teeman samaa aihealuetta koskevaan laajempaan teemaan. Tämän jälkeen tunnistettuja teemoja oli yhteensä 22, joihin liittyviä kohtia lausunnonantajien lausunnoissa oli yhteensä 363.

Jatkoin tämän jälkeen empiirisen osuuden tekemistä tutkimukseni tuloksien analysoinnilla, esittelyllä ja arvioinnilla, minkä tuotokset sisältyvät lukuun 6. Samassa yhteydessä viimeistelin lukujen 2 ja 3 sisältöä parantamalla tekstin luettavuutta tarvittavilta osin. Lopuksi kirjoitin tiivistelmän, yhteenvedon lukuun 7 ja viimeistelin luvun 1 johdannon.

6 TUTKIMUSTULOKSET

Tämä luku sisältää tutkielmani empiirisiin osuuden tuloksien esittelyn ja arvioinnin. Tutkin empiirisessä osuudessa teemoittelu-analyysimenetelmällä Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksia ja haasteita käyttäen tutkimusaineistoa, joka on kuvattu tarkemmin liitteessä 1. Empiirisessä osuudessa hyödynnän lukuun 4 laatimaani teoriaosuuden yhteenvetoa, johon suhteutan empiirisen tutkimukseni tuloksia.

6.1 Tutkittavan tapauksen ominaispiirteiden analysointi ja vertailu teoriaosuuteen

Tässä aliluvussa konkretisoin Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksia ja haasteita esittämällä teemoittelun tuloksien analysoinnin ja vertailun teoriaosuuteen. Yksilöin käsiteltävän teeman tunnisteella, joka on muotoa T-kirjain ja juokseva numero esimerkiksi "T16". Liitteessä 2 on esitetty teemoittelun yhteenveto, jossa on luettelo tässä aliluvussa käsiteltävistä teemoittelun toisen vaiheen ylätasoon teemoista.

Esitän lausunnonantajien lausunnoista tunnistetut ylätasoon teemat ja niihin liittyvät arkkitehtuurin ominaispiirteet hyödyntäen lukuun 4 laadittua teoriaosuuden yhteenvetoa. Kuvaan ylätasoon teemat tulkiten niiden merkitystä luvun 4 mukaisessa yhteenvedon jäsenyksessä, joka sisältää seuraavat kolme arkkitehtuurikonaisuutta:

- ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuuriin ominaispiirteet,
- strategian toimeenpanon sosio-teknisen arkkitehtuurin ominaispiirteet ja
- uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteet.

Kunkin arkkitehtuurikonaisuuden sisällä tarkastelen eri ylätasoon teemoja niillä tarkkuustasoilla, jotka määräytyvät kyseisen teeman ryhmittelyyn mukaan.

Teemoittelun toista vaihetta varten muodostin luvussa 5 esitetyt teemojen a-, b-, c- ja d-ryhmät, jotka kuvaavat kunkin ylätasen teeman tärkeyttä tutkimuskysymysten kannalta. Teemoittelun tulosten tarkastelussa käsittelen eri ryhmiin luokiteltuja teemoja seuraavasti:

- ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävän a-ryhmän teemasta esittelen tunnistetun teeman sisällön ja kuvaan siihen liittyvät tutkittavan taudin keskeiset ominaispiirteet sekä pyrin pohtimaan teeman taustaa ja merkitystä,
- teoriaosuutta täydentäviä b-ryhmän teemoja tarkastelen niistä näkökulmista, jotka täydentävät luvussa 4 esitettyä teoriaosuuden yhteenvedoa,
- teoriaosuuden mukaisista c-ryhmän teemoista kerron lyhyesti sen, kuinka ne vastaavat luvun 4 teoriaosuuden yhteenvedon sisältöä ja
- lisäksi esittelen lyhyesti tunnistetut yleisluontoiset d-ryhmän teemat.

Liite 3 sisältää tunnistettuihin a-, b- ja c-ryhmien teemoihin liittyvät analysoitujen lausuntojen kohdat, joita käsittelen tässä aliluvussa.

Ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuurin liittyvät ylätasen teemat

Ensimmäisenä arkkitehtuurikokonaisuutena esittelen ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuurin ominaispiirteisiin liittyvät ylätasen teemat. Tämän arkkitehtuurikokonaisuuden ylätasen teemoja oli tutkimusaineistossa vain 4 kappaletta, minkä voi olettaa johtuvan siitä, ettei lain tasolla ole yleensä tarvetta säätää ydintoimintojen teknisen arkkitehtuurin vaatimuksista ja ominaispiirteistä kuin hyvin rajatuilta osin. Luvun 4 yhteenvedossa on esitetty yksilöllistetyn lääketieteen ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuuriin liittyviä vaatimuksia ja ominaispiirteitä tätä huomattavasti laajemmin. Tähän arkkitehtuurikokonaisuuteen ei sisälly a-ryhmään luokiteltuja ylätasen teemoja.

Ensimmäiseen arkkitehtuurikokonaisuuteen sisältyy seuraavat teoriaosuutta täydentävään b-ryhmään luokitellut ylätasen teemat:

- T16-teema: ”Tietomassojen analysointi genomitietorekisterin käyttöympäristössä”.
- T14-teema: ”Genomitietorekisterin tietoaaineistojen yhteentoimivuus ja laadunhallinta”.

Tarkastelen T16-teemaa: ”Tietomassojen analysointi genomitietorekisterin käyttöympäristössä” niiden näkökohtien osalta, jotka tarkentavat teoriaosuuden yhteenvedoa. Tutkimusartikkeleissa todettiin, että yksilöllistetyn lääketieteen arkkitehtuuriin tarvitaan työkaluja, joilla voidaan analysoida riittävän nopeasti suuria tietomääriä sekä yhdistää ja jakaa tietoaaineistoja eri osapuolille (E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). Lisäksi tutkimusartikkeleissa todettiin, että ydintoimintojen tulee muodostaa arvoketjuja, jotka tuottavat lisäarvoa kaikille tietoaaineistoja hyödyntäville asiakasryhmille (Korhonen

& Halen, 2017; Korhonen ym., 2016). T16-teema esiintyi tutkimusaineistossa vain 4 kertaa.

T16-teemassa lausunnonantajat painottivat tutkimustoiminnan edellytysten varmistamista vaatimuksilla, jotka liittyvät genomilain luonnoksen kohtiin, jotka koskevat tieteellisessä tutkimuksessa käytettävää genomitietorekisterin tietoturvallista käyttöympäristöä. Lausunnoissa nousi esille seuraavat teoriaosuuden yhteenvedoa tarkentavat yksilöllistetyn lääketieteen vaatimukset ja arkkitehtuurin ominaispiirteet:

- Genomitietoja ja niihin yhdistettyjä muita tietomassoja on mahdollista analysoida tietoturvallisessa käyttöympäristössä käyttäen uusia menetelmiä ja hyödyntäen uusia työkaluja.
- Tietoturvallisessa käyttöympäristössä genomitiedot ovat kansainvälisten standardien mukaisesti yhteentoimivia, jotta ne ovat käyttökelpoisia, kun tutkimustoiminnassa osallistutaan kansainvälisiin genomitutkimuksiin.

Tarkastelen T14-teemaa: ”Genomitietorekisterin tietoaineistojen yhteentoimivuus ja laadunhallinta” niiden näkökulmien osalta, jotka tarkentavat tutkimustoiminnassa tuotettujen genomitietojen hyödyntämismahdollisuuksia potilaiden hoidossa. Tutkimusartikkeleissa todettiin, että genomitietoja tulee sisällyttää osaksi potilaan hoitoa tukevia potilastietoja, mikä vaatii parannuksia myös tietojen yhteentoimivuuteen ja laadunvarmistukseen sekä eri tietolähteiden hyödyntämiseen, jotta tiedot olisivat paremmin tunnistettavissa, löydettävissä ja yhdistettävissä (Masys ym., 2012; E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). Lisäksi tutkimusartikkelissa todettiin, että eri tiedonlähteistä saatavien tietojen yhdistäminen edellyttää tietojen keräämistä, vastaanottamista ja järjestelemistä yhteentoimiviksi tietovarannoiksi (Lnenicka & Komarkova, 2019). T14-teema esiintyi tutkimusaineistossa 11 kertaa.

T14-teemassa lausunnonantajat korostivat yhteentoimivuuden ja laadunhallinnan merkitystä esittäen seuraavia yhteenvedoa tarkentavia yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä:

- Genomitietorekisterin tietoaineistojen yhteentoimivuudessa ja laadunhallinnassa huomioidaan sekä genomitietojen ensisijaisen että toissijaisen käyttötarkoitusten tarpeet, koska molemmat ovat olennaisia yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemissä. Tällöin keskitettyjä genomitietoja voidaan hyödyntää sekä terveydenhuollossa että terveydenhuollon suunnittelun ja päätöksenteon toimintaprosesseissa ja tutkimustoiminnan toimintaprosesseissa.
- Yhteentoimivuuden varmistamiseksi genomitietorekisteriin tallennettavien tietoaineistojen kuvailussa käytetään kansainvälisiä standardeja.
- Genomikeskuksella on genomitietorekisterin tietoaineistojen yhteentoimivuuden ja laadunhallinnan valvontaan liittyvää erityistä asiantuntemusta.

- Genomitietojen laadunhallinnassa huomioidaan myös sen, että tutkimustoiminnassa on voitu tuottaa genomitietoja laajasta väestöotoksesta. Genomitiedon oikeasta alkuperästä tulee olla täysi varmuus ennen kuin genomitietoa voi käyttää potilaan lääketieteellisen diagnoosin tekemisessä. Keskitetty genomitietorekisteri muuttaa tutkimustoiminnassa tuotettujen genomitietojen käyttöä merkittäväällä tavalla, kun sitä vertaa nykytilanteeseen, jossa tutkimustoiminta on erillään potilaiden hoidosta.
- Genomitietorekisterin tietojen oikeellisuuden varmistamisessa ja laadunhallinnassa huomioidaan myös virheellisten ja vanhentuneiden tietojen poistaminen tai mitätöiminen sekä korvaaminen uudella ja oikeammalla tiedolla.

Ensimmäiseen arkkitehtuurikonaisuuteen sisältyy seuraavat teoriaosuuden mukaiseen c-ryhmään luokitellut ylätason teemat:

- T26-teema: ”Genomitietorekisterin tietoaineistojen elinkaarenhallinta”.
- T23-teema: ”Genomikeskuksen toiminnan taloudellisten resurssien riittävyys”.

Genomitietorekisterin tietoaineistojen elinkaarenhallinta edellyttää suurten tietomassojen varastointia, säilyttämistä ja arkistointia kuten on todettu myös julkisen hallinnon kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvässä tutkimusartikkelissa (Lnenicka & Komarkova, 2019). Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa nostettiin esille genomitietoihin liittyvät erityiset haasteet kuten varianttien luokituksien erillään pidon tarve ja määrävälein tehtävä uudelleenluokitus sekä varianttien merkitykseen liittyvien tietoaineistojen erillisen hallinnan tarve tietovarastossa (Aronson ym., 2012; Masys ym., 2012). Tutkimusaineistossa tämä T26-teema esiintyi 7 kertaa tuoden esille samoja näkökohtia kuin tutkimusartikkeleissa.

Taloudellisten resurssien riittävyys on nähty merkittävä haasteena suurten ja monimutkaisten tietovarantojen hyödyntämisessä. Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvissä tutkimusartikkeleissa tämän nähtiin edellyttävän riittäviä taloudellisia ja muita resursseja sekä keskitettyä rahoitusta (Ansyori ym., 2018). Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa ei nostettu erityisesti esille tätä haastetta johtuen ehkä siitä, ettei kyseisissä maissa ole asetettu tavoitteeksi genomitietojen eikä terveystietojen kansallista keskitettyä tiedonhallintaa. Tutkimusaineistossa tämä T23-teema esiintyi 13 kertaa tuoden esille uusien toimintaympäristöjen ja niiden tietoteknisten ratkaisujen rakentamisesta aiheutuvat mittavat investoinnit, genomikeskuksen palvelujen käyttömaksuista aiheutuvat merkittävät lisäkustannukset tutkimukselle, genomitietojen pitkäaikaisen tai pysyvän säilyttämisen vaatiman vakaan rahoituksen ja genomikeskuksen asiantuntijatoiminnan edellyttämän huomattavan resurssoinnin.

Strategian toimeenpanon sosio-tekniiseen arkkitehtuuriin liittyvät ylätasoon teemat

Toisena arkkitehtuurikokonaisuutena esittelen strategian toimeenpanon sosio-tekniisen arkkitehtuurin ominaispiirteisiin liittyvät ylätasoon teemat. Tämän arkkitehtuurikokonaisuuden ylätasoon teemoja oli tutkimusaineistossa vähiten eli vain 3 kappaletta, mikä on yllättävää kokonaisarkkitehtuuriin liittyvän kirjallisuuskatsauksen perusteella. Tutkimusartikkeleissa tämän arkkitehtuurikokonaisuuden nähtiin luovan edellytykset joustavuudelle ja muutoskapasiteetille, jotka mahdollistavat strategisten tavoitteiden johdonmukaisen ja liiketoimintaa tukevan kehittämisen ja toimeenpanon muuttuvissa olosuhteissa siten, että kaikki arkkitehtuuriin liittyvät kyvykkyydet ja ominaisuudet tulevat hyödynnettyiksi mahdollisimman tehokkaasti ja tarkoituksenmukaisesti (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016). Tähän arkkitehtuurikokonaisuuteen ei sisälly a-ryhmään luokiteltuja ylätasoon teemoja.

Toiseen arkkitehtuurikokonaisuuteen sisältyy seuraavat teoriaosuutta täydentävään b-ryhmään luokitellut ylätasoon teemat:

- T20-teema: ”Genomikeskuksen edellytykset ymmärtää ulkoisia muutoksia ja tehdä yhteistyötä ymmärryksen lisäämiseksi”.
- T5-teema: ”Genomikeskuksen tietoturvan ja tietosuojan hallinta”.

Tarkastelen T20-teemaa: ”Genomikeskuksen edellytykset ymmärtää ulkoisia muutoksia ja tehdä yhteistyötä ymmärryksen lisäämiseksi” niiden näkökohtien osalta, jotka täydentävät tutkimusartikkeleissa kuvattua organisaation muutoskyvykkyyttä. Tutkimusartikkeleissa ulkoisten muutosten ennakoinnin nähtiin muodostuvan kyvykkyydestä ennakoita muutoksia oikein, mikä edellyttää läpinäkyvyyttä sisäiseen toimintaan ja ulkoisiin muutoksiin sekä yhteistyötä ja yhteistä ymmärrystä, ja asiantuntijoiden kyvykkyydestä ymmärtää ja hallita liiketoiminnan monimutkaisuutta ja muutoksia (Albani ym., 2013; Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016). Tätä aihepiiriä ei käsitelty niissä yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa, jotka sisältyvät kirjallisuuskatsaukseen. T20-teema esiintyi tutkimusaineistossa vain 3 kertaa.

T20-teemassa lausunnonantajat nostivat esiin ulkoisten muutosten ymmärtämisen merkitystä esittäen seuraavia yhteenvetona täydentäviä yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä:

- Genomitietorekisterin ja tietoturvallisen käyttöympäristön ylläpito edellyttää, että asiantuntijuutta genomitietoihin liittyvistä kehittyvistä teknologioista pidetään jatkuvasti ajan tasalla. Tätä teknologioihin liittyvä asiantuntijuutta voidaan kehittää tekemällä yksilöllistetyn lääketieteen tieteellistä tutkimusta.
- Tietoturvallisen käyttöympäristön palveluiden kehittäminen ja toteuttaminen edellyttävät genomitietojen hallintaan liittyvien IT-ratkaisujen asiantuntemusta, jota on mahdollista saada tekemällä yhteistyötä vastaavien muiden maiden keskuksien kanssa.

- Genomitietojen hallinnassa ja prosessoinnissa tarvitaan organisaatioiden ja valtioiden rajat ylittävää laajapohjaista yhteistyötä. Riittävä osaaminen voidaan saavuttaa yhdistämällä eri organisaatioiden osaamisalueet.

Tarkastelen T5-teema: ”Genomikeskuksen tietoturvan ja tietosuojan hallinta” niiden näkökohtien osalta, jotka tarkentavat teoriaosuuden yhteenvetoa. Yksilöllistettyyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa mainittiin vaadittava entistä parempi tietosuoja ja tietoturva hyvin yleisellä tasolla (E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen ja toteuttamiseen liittyvässä tutkimusartikkelissa aihepiiriä tarkasteltiin toimintaan sitoutuminen, yhteisten sääntöjen noudattamisen ja kokonaisarkkitehtuurin hallinnan sekä kokonaisarkkitehtuurin toteuttamisen lainmukaisuuden varmistamisen näkökulmista (Ansyori ym., 2018). T5-teema esiintyi tutkimusaineistossa 32 kertaa, mikä kuvaa sitä, että lausunnonantajat ovat pitäneet keskitetyn genomitietorekisterin tietoturvan ja tietosuojan hallintaa tärkeänä aihepiirinä. Yhdessä T5-teeman lausunnonantajan lausunnossa ehdotettiin tietoturvan lisäämistä genomilain luonnoksen 1 §:n sisältöön, minkä jälkeen lain tarkoitus olisi seuraava:

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

Genomilain luonnoksen 31 §:n mukaan genomitiedon käsittelyä koskevat seuraavat kiellot ja rajoitukset:

Genomikeskuksessa säilytettävää genomitietoa ei saa luovuttaa eikä käyttää lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotto- ja vakuutustoiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä taikka puhtaasti vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämisessä.

T5-teemaa käsiteltiin lausunnonantajien lausunnoissa sekä tietosuojan että tietoturvan näkökulmista, joita pyrin tarkastelemaan seuraavassa erikseen. Tutkimustoimintaan tarkoitettun käyttöympäristön tietoturvaa käsitellen vielä T6-teemassa ja tietosuojaan liittyviä henkilöiden oikeuksia T30-teemassa.

T5-teemassa lausunnonantajat ovat tarkastelleet genomikeskuksen tietosuojan hallintaa nostoen esiin suoja toimiin liittyviä näkökohtia, jotka tarkentavat yksilöllistettyyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin perustuu genomi-laissa yleisen edun mukaiseen tarpeelliseen ja tärkeään syyhyn, joka liittyy kansanterveyteen, kansantalouteen ja tietoturvaan. Tällöin genomitietojen tallentamiseen keskitettyyn genomitietorekisteriin ei tarvita henkilöiden suostumusta. Tallentaminen keskitettyyn genomitietorekisteriin merkitsee myös sitä, että tämän laajan arkaluonteisen tietoaineiston alkuperäistä käyttötarkoitusta muutetaan genomilailla.

- Genomilailla turvataan rekisteröityjen henkilöiden tietosuojaa, yksityisyyden suojaa, yhdenvertaisuutta ja itsemääräämisoikeuksien toteutumista. Genomilaissa periaatteena on ihmisarvon loukkaamattomuus sekä yksilön vapauksien ja oikeuksien turvaaminen siten, että ihmisten edut ovat aina yhteiskunnan ja tieteen etujen edellä.
- Genomitietorekisteristä tulee tehdä EU:n yleisen tietosuoja-asetuksen mukainen tietosuojan vaikutustenarviointi huomioiden EU:n tasoiset kriteerit, joiden perusteella laajaan genomitietojen käsittelyyn liittyvä korkea riski voi edellyttää tietosuojaviranomaisen ennakkokuulemistä.
- Genomikeskus kouluttaa omaa henkilöstöään sekä antaa kirjallista ohjeistusta ja suullista neuvontaa niille tahoille, joille se luovuttaa tietoa genomitietorekisteristä. Lisäksi Genomikeskus huolehtii tietosuojalainsäädännön vaatimusten noudattamisesta. Genomitiedon käyttö pyritään estämään kaikissa mahdollisissa terveyteen liittymättömissä käyttötaroituksissa.
- Kansalaisille jaetaan tasapuolisesti informaatiota genomitiedon käsittelystä. Henkilölle luodaan mahdollisuus hallita itseään koskevaa genomitietoa, joka on tallennettu genomitietorekisteriin. Hallintaoikeus käsittää oikeuden tallentaa ja poistaa omat tietonsa sekä siirtää ne eri tiedostomuodoissa.
- Genomitietojen käsittelystä tallennetaan käytönvalvontaan ja luovutuksiin liittyvät lokitiedot samalla tavoin kuin potilastietojen käytöstä. Lokimerkinnot kirjataan niin selkeästi, että niistä pystyy selvittämään, mihin henkilön genomitietoja on käytetty. Henkilöllä on oikeus tarkistaa omat lokitietonsa, ja hän voi kannella mahdollisesta väärinkäytöstä. Kansalaisille tarjotaan käyttöön tähän tarvittavat asiointiväylät. Väärästä käytöstä on säädetty rangaistukset.
- Genomilain luonnoksen 33 § sisältää syrjinnän kieltämisen perimän perusteella. Tätä lainkohtaa valvotaan genomitietojen käytönvalvonnassa.

T5-teemaan liittyvä tietoturvan hallinta on huomioitu genomilain luonnoksessa ja sen perusteluissa lainsäädännölle tyypillisellä periaatteellisella tasolla. Hallituksen esityksen luonnoksen yleisperustelujen kohdassa 3.1.3 on kuvattu kyberturvariskeihin varautumisen riskiperustaisesta lähestymistapaa strategisen tason linjauksilla ja niihin liittyvillä taustatiedoilla. Genomilain luonnoksen 23 § koskee genomikeskuksen henkilöstön käyttöoikeuksia genomitietoon. Lisäksi lakiluonnoksen 17 § ja 29 § sisältävät seuraavia genomitietorekisterin tietoturvan hallintaan liittyviä kohtia:

Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteiden tulee mahdollistaa genomitietojen käyttö, luovuttaminen, säilyttäminen ja suojaaminen. Genomikeskus antaa määräykset genomitietorekisterin toteutuksen edellyttämistä olennaisista teknisistä vaatimuksista. Genomikeskus ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä, jossa voidaan varmistaa genomitietojen tietoturvallinen ja käyttöluvan mukainen käsittely. Käsittelyn on oltava mahdollista teknisesti erilaisin tavoin ja käyttöympäristöön on oltava pääsy eri paikoista. Muita genomitie-

toja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi 1 momentissa tarkoitetun käyttöympäristön ulkopuolella.

T5-teemaan liittyen genomilain luonnoksen 13 §:n mukaan genomikeskus on genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Pykälän yksityiskohtaisissa perusteluissa kuvataan rekisterinpitäjän vastuuta seuraavasti:

Tietosuoja-asetuksen 25 artiklassa on säädetty rekisterinpitäjän vastuista henkilötietojen tietosuojan osalta. Sen mukaan rekisterinpitäjän on toteutettava tehokkaasti henkilötietojen käsittelyn yhteydessä tarvittavat suojatoimet, jotta käsittely vastaisi tietosuoja-asetuksen vaatimuksia ja että rekisteröityjen oikeuksia suojattaisiin. Näitä suojatoimia ovat esimerkiksi asianmukaiset tekniset ja organisatoriset toimenpiteet. Rekisterinpitäjä vastaa henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuudesta.

T5-teemassa lausunnonantajat ovat esittäneet seuraavia genomikeskuksen tietoturvan hallintaan liittyviä vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä:

- Kyberturvariskeihin varautumisessa huomioidaan se, että genomitietoihin voi liittyä merkittävä rikollinen hyöty. Kyberuhkien tunnistamisessa ja torjunnassa tehdään yhteistyötä Kyberturvallisuuskeskuksen kanssa. Genomikeskuksessa kyberuhkien torjuntaan varaudutaan resursoimalla kyberturvallisuudelle johtaja.
- Genomitietorekisterin tietoturvan hallinnassa huomioidaan henkilötietojen turvaaminen, henkilötietojen käyttöön liittyvät riskit ja tietojen hallittu käsittely sekä keskitetty tiedonhallinta. Rekisteröityjen henkilöiden perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi huolehditaan siitä, että asianmukaiset suojatoimet ja erityiset toimenpiteet toteutuvat.
- Genomitiedon ja siihen yhdistetyn terveystiedon käsittelyssä huomioidaan myös se, että heikossa asemassa olevien henkilöiden tietojen käsittelyyn liittyy korkea riski, joka kohdistuu henkilöiden oikeuksiin ja vapauksiin. Genomitietoihin liittyviä erityisiä riskejä ja niihin varautumista arvioidaan vielä tarkemmin ja selkeämmin huomioiden toisistaan poikkeavat genomitiedon käsittelytilanteet ja erityyppiset genomitiedon käyttöön liittyvät perusoikeusriskit.
- Genomitietorekisteri muodostaa laajan keskitetyn tietovarannon. Laajan keskitetyn tietovarannon väärinkäyttöön saattaa liittyä vakavia tietoturvariskejä, jotka voivat vaarantaa henkilöiden identiteetin. Riskienhallinnassa kiinnitetään huomiota siihen, miten genomitiedon turvallinen käsittely varmistetaan tietoteknisillä ratkaisuilla. Näitä genomitietorekisterin toteuttamiseen liittyviä ratkaisuvaihtoehtoja arvioidaan huolellisesti useista eri näkökulmista.
- Käyttöyhteyksien ja rajapintojen suunnittelussa ja toteutuksessa otetaan huomioon ne rajoitukset ja edellytettävät tietoturvaominaisuudet, jotka liittyvät arkaluonteisen tiedon välittämiseen. Tietojen luovutukset suunnitellaan ja toteutetaan siten, että niissä on estetty suojaustarpeiltaan erilaisten tietojen yhdistely.

- Genomitietorekisterin tietoaineistojen käyttöoikeuksien hallinnassa huomioidaan myös tietyille tutkimusaineistolle asetettu käyttörajoitus ja siihen liittyvä määräaika, jotka rajoittavat genomitiedoista tuotettujen variaatiokuvauksien luovutusta muiden tahojen tieteelliseen tutkimuskäyttöön.

Edellä mainittujen T5-teeman tietoturvan hallintaan liittyvien vaatimusten ja ominaispiirteiden täsmentämisessä olisi mahdollista hyödyntää luvussa 4 kuvattua käsitelmää ja parantaa tietoturvan riskienhallinnan menetelmän ymmärrettävyyttä käyttämällä sen rinnalla kokonaisarkkitehtuurin kuvausmenetelmiä (Mayer ym., 2019).

Toiseen arkkitehtuurikokonaisuuteen sisältyy yksi teoriaosuuden mukaiseen c-ryhmään luokiteltu ylätason teema. Tämä on T24-teema: ”Genomitietorekisterin tiedonhallintavastuiden määrittäminen ja vastuun jakamisen perusteet”. Kokonaisarkkitehtuurin kehittämistä koskevassa tutkimusartikkelissa tämä teema liittyi kriittisiin menestystekijöihin, jotka koskevat uuteen toimintaan sitoutumista, yhteisten sääntöjen noudattamista ja kokonaisarkkitehtuurin hallintaa (Ansyori ym., 2018). Yksilöllistettyyn lääketieteen ja tieteellisen tutkimuksen tiedonhallintaan liittyvissä tutkimusartikkeleissa nostettiin esille se, että tarvitaan uudet toimintatavat, joissa toteutuu parempi tiedonlaatu, vaadittava tietosuojat ja -turva, tietojen eheys ja luottamuksellisuus sekä tietojen löydettävyys, saavutettavuus, yhteentoimivuus ja uudelleenkäytettävyys (E Nimmesgern ym., 2017; Wilkinson ym., 2016). Tutkimusaineistossa tämä T24-teema esiintyi 5 kertaa tuoden esille uuden toimintamallin hallinnoinnin ja organisoimisen haasteita, jotka liittyvät eri osapuolien väliseen vastuun- ja tehtäväjakoon sekä organisaation sisäisiin hallintovastuisiin ja -tapaan. Nämä organisaatioiden nykyiset omat käytännöt tulee sovittaa uuteen yksilöllistetyn lääketieteen yhteiseen toimintamalliin.

Uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuurin liittyvät ylätason teemat

Kolmantena arkkitehtuurikokonaisuutena esittelen uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteisiin liittyvät ylätason teemat. Tämä arkkitehtuurikokonaisuus on tutkielmani tutkimuskysymysten kannalta keskeisin, koska erityisesti tämän aihealueen yhteydessä tutkimusaineistosta nousee esille uuden ekosysteemin monimutkaisuuteen liittyvä epävarmuus. Tähän arkkitehtuurikokonaisuuteen sisältyy neljä ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävään a-ryhmään ja neljä teoriaosuutta täydentävään b-ryhmään luokiteltua ylätason teemaa. Tarkastelen a-ryhmään luokiteltuja teemoja tämän aliluvun lisäksi myös seuraavassa aliluvussa 6.2, jossa keskityn monimutkaisuuteen liittyvän epävarmuuden tunnistamiseen ja analysointiin.

Tutkimusaineistossa esiintyvät ekosysteemin arkkitehtuurin liittyvät teemat kohdistuivat luvun 4 yhteenvedon verrattuna vähemmän siihen, miten yksilöllistetty lääketiede voisi parantaa toiminnan tehokkuutta ja vaikuttavuutta sekä hoidon seurannan laatua. Tutkimusaineistosta ei noussut esille se, mitä

uusia innovaatioita ja kehittämistoimenpiteitä tulisi tehdä, jotta yksilöllistetyt toimintatavat pystyttäisiin sisällyttämään terveydenhuollon palveluihin. Näiden aihealueiden osalta tutkielmani teoriaosuus täydentää yksilöllistetyt lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kokonaisvaltaista ymmärtämistä.

Kolmanteen arkkitehtuurikonaisuuteen sisältyy seuraavat ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävään a-ryhmään luokitellut ylätasoon teemat:

- T12-teema: ”Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyt lääketieteen palvelut”.
- T18-teema: ”Tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä”.
- T15-teema: ”Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä”.
- T37-teema: ”Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen”.

Tarkastelen T12-teemaa: ”Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyt lääketieteen palvelut” tässä aliluvussa niistä näkökulmista, jotka täydentävät teoriaosuuden yhteenvedon sisältöä. Yksilöllistetyt lääketieteen tutkimusartikkeleissa tätä aihepiiriä käsiteltiin laajasti sekä yksilöllistetyt terveydenhoidon että tutkimustiedon tuottamisen ja hyödyntämisen näkökulmista, joissa sosio-tekniikan arkkitehtuurin tarkoituksena nähtiin nykyistä parempien palvelujen mahdollistaminen mutta ei vielä niiden konkreettista tuottamista osaksi ekosysteemin arkkitehtuuria. Tasa-arvoista yksilöllistettyä terveydenhoitoa tarkasteltiin tutkimusartikkeleissa hoitoon pääsyn, yksilöllistetyt hoidon laadun, turvallisuuden ja tehokkuuden parantamisen ja haittojen minimoinnin sekä yksilöiden osallistamisen ja vaikutusmahdollisuuksien lisäämisen näkökulmista (International Consortium for Personalised Medicine, 2019; Masys ym., 2012; Nambiar, 2013). Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvissä tutkimusartikkeleissa tämän nähtiin liittyvän asiakaslähtöisyyden ja yhteiskunnallisen merkittävyyden huomiointiin palvelujen tarjoamisessa (Ansyori ym., 2018). T12-teema esiintyi tutkimusaineistossa 12 kertaa.

T12-teema liittyy genomilain luonnoksen 6 §:n 1 momentin 1 kohtaan ja kyseisen lainkohdan yksityiskohtaisiin perusteluihin sekä osittain myös luonnoksen pykäliin 1, 8 ja 28. T12-teemaan liittyvä hallituksen esityksen ja genomilain luonnoksen keskeisin sisältö on 6 §:ssä ja sen yksityiskohtaisissa perusteissa seuraava:

Genomikeskuksen tehtävänä on: 1) edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa; Genomikeskus tarjoaisi terveydenhuollolle, tutkimukselle ja yrityksille yhden asiointipisteen genomikkaan liittyvissä kysymyksissä. Keskus huomioisi toiminnassaan koko Suomen maantieteellisen alueen ja eri alueiden eri toimijoiden mahdolliset erilaiset tarpeet. Genomikeskus palvelisi tässä tarkoitettussa tehtävässä muita asiantuntijoita ja soveltuvien tavoin myös yksilöitä.

T12-teema täydentää teoriaosuuden yhteenvedossa esitettyjä yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Genomikeskuksen palveluihin ja kansalliseen keskitettyyn genomitietorekisteriin perustuvan ekosysteemin toiminta-alueena on koko Suomi.
- Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemi perustuu lakisääteiseen keskitettyyn ja kattavaan genomitietojen rekisteröintiin tuottaen alueellisesti yhdenvertaiset palvelut yksilöllistetyille terveydenhoidolle ja yksilöllistetyn lääketieteen tutkimustoiminnalle. Ekosysteemi tuottaa palveluja myös yksittäisille terveydenhuollon asiantuntijoille.
- Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin palvelut ovat yhteentoimiva kokonaisuus, johon osallistuvat myös biopankit ja kansalliset terveysalan osaamiskeskukset. Ekosysteemin palvelut mahdollistavat genomitietojen ja niihin yhdistettyjen tietoaineistojen toimivan ja tietoturvallisen käytön.
- Ekosysteemin viranomaistoiminta sisältää myös tietoaineistojen toissijaisen käytön tietolupaviranomaisen toiminnan, mikä mahdollistaa keskitetyt tutkimustoimintaan liittyvät tietolupamenettelyt sekä sen, että genomitietoihin voidaan yhdistää muita tieteellisen tutkimuksen edellyttämiä sosiaali- ja terveydenhuollon tietoaineistoja.

T18-teema: ”Tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä” täydentää teoriaosuuden yhteenvedon sisältöä yksilöllistetyn terveydenhuollon ja tieteellisen tutkimuksen yhteensovittamisen tarpeilla sekä Suomen terveydenhuoltojärjestelmään liittyvillä näkökohdilla, jotka liittyvät osaltaan siihen, että Suomi on Euroopan mittakaavassa hyvin harvaan asuttu maa. Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa esitettiin, että terveydenhuollon tietoaineistojen ja genomitietojen analysointi tulevat auttamaan sairauksien ennakoimista ja potilaiden hoitoa, mikä edellyttää myös sitä, että terveydenhoidossa käytettäviä päätöksenteon tukijärjestelmiä kehitetään helpottamaan genomitietoon perustuvien päätöksenteon täytäntöönpanoa (Masys ym., 2012; Nambiar, 2013; E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvissä tutkimusartikkeleissa eivät nousseet esille toissijaisessa käyttötarkoituksessa, esimerkiksi genomitutkimuksessa, tuotettujen tietojen palauttaminen ensisijaiseen käyttötarkoitukseen, esimerkiksi potilaan hoitoon, ja siihen mahdolliset liittyvät huomioitavat näkökohdat. T18-teema esiintyi tutkimusaineistossa 19 kertaa.

T18-teemaan liittyvä hallituksen esityksen ja genomilain luonnoksen keskeisin sisältö on 24 §:ssä ja sen yksityiskohtaisissa perusteluissa sekä kohdassa 4.5.1 seuraava:

Genomikeskus saa luovuttaa genomitietorekisteristä yksittäisen henkilön variaatio-tietoa terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten. Hoitosuhteen olemassaolo potilaan ja luovutuspyynnön esittäjän välillä tulee tietoteknisesti varmistaa en-

nen genomitietojen luovuttamista edellä ... säädettyyn tarkoitukseen. (Hoitosuhteen varmistamisen) Teknisistä keinoista olisi mahdollista antaa tarkemmat ohjeet asetuksella. Genomikeskuksen yhtenä tehtävänä olisi parantaa ihmisten edellytyksiä käyttää genomitietoa omassa elämässään. Genomikeskuksella olisi tehtävänsä varten väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat verkkosivut suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Genomikeskuksen tehtävänä olisi luoda verkkoon väestölle suunnattua yleistä tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Genomikeskuksen tehtävänä olisi myös tuottaa tietoa genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuudesta ryhmiteltynä esimerkiksi alueittain ja toimialoitain.

T18-teema täydentää teoriaosuuden yhteenvedossa esitettyjä yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Potilaalla tulisi olla oikeus siihen, että terveydenhoidossa hyödynnetään genomitietoa, jotta asuinpaikka ei vaikuttaisi yksilöllistetyn hoidon tasa-arvoiseen saatavuuteen.
- Yksilöllistetystä hoidosta, jossa potilas saa itseään koskevaa genomitietoa, potilaalle tulee tarjota mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa.
- Genomikeskuksen tulisi huolehtia Suomessa siitä, että genomitietoa hyödyntävä terveydenhuoltojärjestelmä tukee potilaiden ja asiantuntijoiden ymmärrystä genomitiedon käytöstä.
- Genomitiedon tulkinta vaatii asiantuntijoilta ammattitaitoa ja monen hoitoon vaikuttavan tekijän samanaikaista arviointia.
- Genomitiedon hyödyntämisellä on tulevaisuudessa tärkeä merkitys myös määrittäessä potilaalle lääkehoitoa. Farmakogenetiikka on tutkimusala, joka tuottaa tietoa siitä, miten perimä vaikuttaa lääkehoidon tehoon ja haittavaikutusten riskiin. Hoidon laatua voidaan parantaa tunnistamalla jo ennen lääkehoidon aloitusta potilaat, joilla on lääkehoitoon vaikuttava perimän muutoksen variaatio.

Tarkastelen T15-teema: "Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä" tässä aliluvussa niistä näkökulmista, jotka täydentävät teoriaosuuden yhteenvedon sisältöä. Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa ei tuotu esiin tätä teemaa, joka liittyy uuden lakisääteisen ekosysteemin kehittämiseen. Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvässä tutkimusartikkelissa todettiin, että kehittävän ekosysteemin monimutkaisuuden asteen huomiointi on tärkeää ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisessä etenkin, kun kyseessä julkiselle hallinnolle tyyppinen ekosysteemi, jossa on paljon erilaisia tuotteita, palveluita, lakisääteisiä tehtäviä ja monimutkaisia hallintorakenteita (Nurmi ym., 2019; Valtonen ym., 2018). T15-teema esiintyi tutkimusaineistossa 36 kertaa.

T15-teema kuvataan hallituksen esityksen luonnoksen kohdissa 3.2 ja 3.2.1 seuraavasti:

Genomikeskuksen toiminta olisi tarkoitus rakentaa olemassa olevien organisaatioiden, osaamisen ja asiantuntijuuden ympärille. Genomikeskus toimisi tiiviissä, usean

toimijan muodostamassa toimintaympäristössä - ekosysteemissä, johon genomikeskus loisi lisäarvoa genomitietorekisterin ja siihen pohjautuvien asiantuntijapalveluiden kautta erityisesti terveyden- ja sairaanhoidon sekä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiotoiminnan tarpeisiin. Ekosysteemiin kuuluisivat olennaisesti biopankit, Suomen Biopankkiosuuskunta - FINBB, syöpä-, neuro- ja lääkekehityskeskukset, yliopistosairaalat, yliopistot, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL), Kansaneläkelaitos (Kela), THL:n käyttölupaviranomainen sekä tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiosektorin toimijat. Genomikeskus lisäisi ekosysteemissä genomitiedon arvoa kokoamalla, harmonisoimalla ja yhdistämällä eri tiedon tuottajien, kuten biopankkien ja terveydenhuollon toimintayksiköiden toiminnassa syntyvää genomitietoa. Genomikeskuksen kokoaman genomitiedon arvo tiedon tuottajille, käyttäjille ja koko yhteiskunnalle ylittäisi moninkertaisesti alkuperäisten yksittäisten genomitietovarastojen arvon Genomikeskuksen tehtävät jakautuisivat kahteen ydinalueeseen: kansallisen genomitietorekisterin luomiseen, hallintaan ja ylläpitämiseen, sekä genomilääketieteeseen ja genomitiedon käyttöön liittyviin asiantuntijapalveluihin. Tässä tarkoitettu Genomikeskuksen ydintehtävät olisi oikeudellisesti jaoteltava edelleen viranomais-tehtäviin, julkisiin hallintotehtäviin sekä palvelutehtäviin. Genomikeskuksen tulisi lisäksi luoda kansallisen genomitietorekisterin rinnalle aktiivisen prosessoinnin palvelut (genomitiedon käyttöpalvelut), joiden onnistuminen on kriittistä Genomikeskuksen toiminnan onnistumiselle. Aktiivisen prosessoinnin palveluihin sisältyy merkittäviä toimintoja, joiden ei lakiehdotuksessa lähtökohtaisesti arvioida edellyttävän viranomaistoteutusta.

T15-teema täydentää teoriaosuuden yhteenvedossa esitettyjä yksilöllistettyjen lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Genomirekisterin tietoaineistot ja niihin yhdistettävät terveydenhuollon tietoaineistot voivat olla Suomelle hyvin arvokasta ja ainutlaatuista kansallisvarallisuutta.
- Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittamiseen liittyy monimutkaisia juridisia näkökohtia. Keskitettyyn genomitietorekisteriin voi liittyä valta-asemaa, jonka vuoksi genomitiedon käyttöön liittyvää tasapuolisuutta tulisi arvioida myös julkisoikeuden ja kilpailuoikeuden näkökulmista. Genomikeskuksen rahoituksen järjestämisessä tulee huomioida myös viranomaistoiminnan objektiivisuuden turvaamiseen liittyvät näkökohdat.
- Genomikeskuksen palvelutehtävät, jotka eivät ole viranomaistoimintaa, tulee määrittää selkeästi, jotta niissä toteutuu ekosysteemin yritystoiminnan kannalta tärkeä kilpailuneutraaliteetti. Kielteisiä markkinavaikutuksia voisi syntyä, jos Genomikeskus kehittäisi viranomaistoiminnan rahoituksella markkinoille uusia genomitietoon perustuvia palveluja, joita yksityiset yritykset jo nykyisin tarjoavat.
- Ekosysteemin kehittämisessä tulisi hyödyntää Suomessa jo olemassa olevaa osaamista ja eri tahojen yhteistyötä, millä voitaisiin saavuttaa hyvät edellytykset myös genomitietorekisteriin liittyvien käyttöpalvelujen toteuttamiselle.

- Ekosysteemin kehittäminen vaatii eri sidosryhmien laajaa osallistamista ja yhteisen toiminnan jatkuvaa kehittämistä, jossa kiirehtimisen sijaan tulisi edetä tasaisella tahdilla ja ohjatulla muutoksella.
- Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemi voi luoda myös uutta palveluliiketoimintaa. Ekosysteemi voisi mahdollistaa yritysten verkostoitumista sekä yhteistyökumppaneiden, asiakkaiden, rahoituksen ja asiantuntijaavun löytämistä, millä voitaisiin vaikuttaa välillisesti myös yritysten liiketoiminnan kehittämiseen ja investointeihin Suomessa.
- Potilas- ja kansanterveysjärjestöt voisivat edustaa ekosysteemin kehittämässä kansalaisten ja yksilöllistetyn terveydenhoidon palvelujen käyttäjien näkökulmaa.
- Genomikeskuksella on merkittävä tehtävä varmistaa genomitiedon lisääntyvän käytön vastuullisuutta yhteiskunnassa.

Tarkastelen T37-teema: ”Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen” tässä aliluvussa niistä näkökulmista, jotka täydentävät teoriaosuuden yhteenvedon sisältöä. Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa ei noussut esille ekosysteemin tai sen keskusorganisaation toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen. Kokonaisarkkitehtuurin kehittämiseen liittyvässä tutkimusartikkeleissa todettiin, että kehittyvä ekosysteemi ja sen arkkitehtuurin hallittu suunnittelu edellyttävät tiukkaa koordinoitua (Shanks ym., 2018). T37-teema esiintyi tutkimusaineistossa 14 kertaa.

T37-teemaa kuvataan hallituksen esityksen luonnoksen kohdassa 4.6 seuraavasti:

Genomikeskuksen toimintaa arvioidaan ja valvotaan säännöllisesti mm. viranomaisen toimesta. Valvonnan tulisi sisältää muun muassa omavalvontaa, toiminnan kattavia auditointeja ja lokitietojen seurantaa. Lisäksi toimivaltaisen viranomaisen suoritettavilla riippumattomilla valvontatoimilla tulisi varmistua säädöstenmukaisesta toiminnasta. Siltä osin kuin kyse on henkilötietojen käsittelystä Genomikeskuksen toiminnassa, olisi tietosuojavaltuutetun toimistolla laaja-alaiset, suoraan tietosuojasetuksesta seuraavat toimivaltuudet valvoa henkilötietojen käsittelyä. Lisäksi kyberturvallisuuteen liittyvä asiantuntemuksen ja valvonnan tarve tulisi arvioidusti lisääntymään siihen erikoistuneessa Viestintäviraston kyberturvallisuuskeskuksessa. Genomikeskuksen yleinen ohjaus ja valvonta kuuluisi Sosiaali- ja terveysministeriölle, alkuvaiheessa itsenäisenä ohjaus- ja valvontakohteena, mutta jatkossa se olisi tarkoitus integroida osaksi THL:n tulosohtoa ja valvontaa. Muilta osin Genomikeskuksen valvontaa koskevia kysymyksiä arvioidaan lainvalmistelun edetessä ja esitystä täydennetään tältä osin selvitysten valmistuttua.

T37-teema täydentää teoriaosuuden yhteenvedossa esitettyjä yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Genomitietorekisterin ja tietoturvallisten käyttöympäristön valvonnan keinoja ja niihin liittyviä vaatimuksia ja edellytettäviä tietoturvaominais-

suuksia on tarpeen tarkentaa. Jälkikäteinen valvonta ja omavalvonta voivat olla riittämättömiä ilman näitä tietoturvaan liittyviä täsmennyksiä.

- Genomitietojen luovuttamisen menettelyjen tulisi olla yhtä selkeästi säänneltyjä, ohjeistettuja ja valvottuja kuin potilastietojen luovuttamisen Kanta-palveluista.
- Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen oli vuoden 2018 genomilain luonnoksessa vielä keskeneräinen.

Kolmanteen arkkitehtuurikokonaisuuteen sisältyy seuraavat teoriaosuutta täydentävään b-ryhmään luokitellut ylätasoon teemat:

- T30-teema: "Genomitiedon käyttöön vaikuttavat suostumukset, kiellot ja tietosuojat".
- T6-teema: "Genomitietorekisterin käytettävyys ja sen käyttöympäristön tietoturvan hallinta".
- T22-teema: "Arkkitehtuurin hallinnan keinot ja päämäärät monimutkaisissa ekosysteemeissä".
- T25-teema: "Keskitetty genomitietorekisteri ja genomitietojen rekisterintäyttöön liittyvät oikeudet ja velvollisuudet".

Tarkastelen T30-teemaa: "Genomitiedon käyttöön vaikuttavat suostumukset, kiellot ja tietosuojat" niiden näkökohtien osalta, jotka tarkentavat teoriaosuuden yhteenvedoa. Tutkimusartikkeleissa mainittiin henkilö- ja genomitietojen käyttöön vaikuttava tietosuojat hyvin yleisellä tasolla viitaten esimerkiksi EU:n yleiseen tietosuojat-asetukseen (Demchenko ym., 2014; E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). Tutkimusaineistossa T30-teema esiintyi 38 kertaa, mikä on suurin esiintymien lukumäärä a-, b- ja c-ryhmien teemoissa. Tämän perusteella voi todeta, että lausunnonantajat näkivät potilas- ja genomitietoihin liittyvän informoinnin, tietojen luovutukseen liittyvät suostumukset ja kiellot sekä rekisteröityjen henkilöiden oikeuksien toteutumisen erittäin tärkeinä genomilain luonnokseen liittyvinä näkökohtina.

T30-teemaa liittyy genomilain luonnoksen pykäliin 22, 25, 26, 27 ja 29 sekä myös pykäliin 11, 24, 36, 37, 38 ja 39. Genomilain luonnoksessa T30-teemaan liittyvä keskeisin sisältö on seuraava:

Genomikeskuksen on annettava henkilölle tiedot henkilön oikeuksista, genomitietorekisteristä ja sen toimintaperiaatteista. Variaatiotietojen luovuttamisesta tieteellisen tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan säädetään laissa sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä. Henkilöllä on oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen. Genomikeskus ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä, jota käytetään genomitietojen tietoturvallisessa ja käyttöluvan mukaisessa käsittelyssä. Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi tietoturvallisten käyttöympäristön ulkopuolella.

T30-teemaa käsiteltiin lausunnonantajien lausunnoissa useista eri näkökulmista. Aihetta tarkasteltiin erikseen keskitetyn genomirekisterin sekä potilaan hoidon ja tieteellisen tutkimuksen kannalta, mikä ei tullut lainkaan esille teoriaosuuden

tutkimusartikkeleissa. Lisäksi moni lausunnonantaja tarkasteli aihetta erikseen myös alaikäisten ja vajaavaltaiten sekä terveydenhuollossa haavoittuvassa tai muuten heikommassa asemassa olevien henkilöryhmien näkökulmista.

T30-teema täydentää teoriaosuuden yhteenvedossa esitettyjä yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä seuraavasti:

- Genomitietojen hallinnan keskitetyllä toimintamallilla luodaan Suomeen yksi yhteinen toimintatapa, jolla turvataan genomitietojen käsittelyyn liittyviä rekisteröityjen henkilöiden oikeuksia.
- Genomilakiin perustuvalla uudella menettelytavalla yhtenäistetään genomitietojen luovutukseen liittyvät suostumus- ja kieltokäytännöt. Kun henkilöltä pyydetään suostumusta, hänelle annetaan riittävästi ja ymmärrettävästi tietoa genomitietojen käytöstä, jotta tietosuojalainsäädännön tarkoitus ja geenitiedon arkaluonteisuus tulevat huomioiduksi entistä paremmin.
- Genomitietojen luovutuksiin liittyvissä menettelyissä huomioidaan erikseen alaikäiset ja vajaavaltaiset sekä haavoittuvassa tai heikommassa asemassa olevat henkilöt, jotta näiden henkilöryhmien oikeudet toteutuvat.
- Genomitietojen luovutukseen liittyvät suostumus- ja kieltokäytännöt toteutetaan siten, että ne kattavat genomitietojen luovutukset sekä terveydenhuollon että tutkimustoiminnan käyttötarkoituksiin. Genomitietojen luovutuksen menettelyt suunnitellaan ja toteutetaan siten, että ne mahdollistavat käytön perusteiden ja käyttötarkoitusten entistä paremman seurannan ja valvonnan sekä läpinäkyvyyden myös rekisteröidylle henkilölle. Tällä tavoin vahvistetaan väestön luottamusta genomitietojen hyväksyttävään käyttöön ja turvalliseen säilyttämiseen keskitetyssä genomirekisterissä.
- Genomitietojen suostumusten ja kieltotojen hallintaan luodaan kansallinen palvelu, joka huolehtii ajantasaisesta tiedonvälityksestä eri toimijoille, jotta myös tieto suostumuksen perumisesta välittyy genomitietoa käyttäville tahoille.
- Genomitietojen luovutuksessa tutkimuskäyttöön huomioidaan myös se, että variaatio- tai viitetietojen luovuttaminen voi yksilöidä yksittäisen henkilön, jos kyseessä on erittäin harvinainen perimän muutoksen variaatio.

Tarkastelen T6-teemaa: ”Genomitietorekisterin käytettävyys ja sen käyttöympäristön tietoturvan hallinta” niiden näkökulmien osalta, jotka tarkentavat tämän tieteelliseen tutkimustoimintaan tarkoitettua käyttöympäristön käytettävyyttä ja tietoturvaa. Tutkimusartikkelissa suurten tietomassojen hyödyntäminen nähtiin tärkeänä tieteellisessä tutkimuksessa (Demchenko ym., 2014). Lisäksi yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa todettiin, että genomitietojen ja niihin eri tietolähteistä yhdistettyjen pitkäaikaisten historiatietojen analysoinnilla voidaan parantaa sairauksien ennaltaehkäisyä ja edistää niiden lääkkeiden käyttöä,

joiden vaikuttavuus on voitu osoittaa, mikä edellyttää myös suostumusten ja tietosuojan huomioimista (Masys ym., 2012; Nambiar, 2013; E Nimmesgern ym., 2017; Elmar Nimmesgern ym., 2017). T6-teema esiintyi tutkimusaineistossa 24 kertaa.

Tietoturvallisen käyttöympäristön tietoturvaa edesauttavat rajoitukset ja vaatimukset, joita on esitetty hallituksen esityksen ja genomilain luonnoksessa esimerkiksi kohdissa 3.2.5, 23 §:n yksityiskohtaiset perustelut, 6 §, 6 §:n yksityiskohtaiset perustelut, 25 §, 29 §, 30 § ja 18 § seuraavasti:

Genomitietorekisteri toteutetaan paikallisesti ja maantieteellisesti Suomen rajojen sisäpuolella viranomaisvastuulla. Genomikeskuksen ... Henkilöstön käyttöoikeudet olisivat rajoitetut ja laissa tarkasti määritellyt. Käytöstä ja käyttöoikeuksista pidetään rekisteriä, joiden kautta suoritetaan valvontaa. Ehdotetulla lainkohdalla on suojatoimenpiteeseen verrattava funktio eli rajoittaa tietojen käsittelyyn oikeutettujen henkilöiden määrää. Genomikeskuksella olisi mahdollisuus seurata käyttäjiä ja käyttöä. Genomikeskuksen tehtävänä on: ... 3) luoda tietoturallinen käyttöympäristö, jossa genomitietoa voidaan käsitellä; 4) muodostaa genomitiedoista variaatiotiedot 1 kohdassa tarkoitettuihin tieteellisen tutkimuksen ... tarkoituksiin; Genomitiedon ja muiden rekisteritietojen yhdistäminen ja käsittely tapahtuisi edellä 3) kohdassa tarkoitettussa Genomikeskuksen vahvasti suojatussa käyttöympäristössä, vaikka käyttölupahakemus koskisi vain yhden rekisterinpitäjän tuottamia genomitietoja. Variaatiotiedot on pseudonymisoitava ennen niiden luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen. Tietoturallinen käyttöympäristö ..., jossa voidaan varmistaa genomitietojen tietoturallinen ja käyttölupien mukainen käsittely. Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäväksi 1 momentissa tarkoitettun käyttöympäristön ulkopuolella. Genomikeskuksen on kerättävä genomitietojen käytöstä ja luovutuksesta seurantaan ja valvontaa varten lokitiedot. Genomitietorekisteri on suojattava valtion viranomaisten tietoturallisuutta koskevien velvoitteiden mukaisesti.

T6-teemassa lausunnonantajat korostivat tietoturallisen käyttöympäristön käytettävyyden ja tietoturvan merkitystä esittäen seuraavia yhteenvetoa tarkentavia yksilöllistetyn lääketieteen vaatimuksia ja arkkitehtuurin ominaispiirteitä:

- Tutkimustoimintaan tarkoitettulta käyttöympäristöltä edellytetään tietoturvaominaisuuksia ja niihin liittyviä rajoituksia, jotka vaikuttavat suoraan myös genomitietojen käytettävyyteen käyttöympäristössä. Tietoturallisen käyttöympäristön arkkitehtuurin ominaisuudet ovat keskeisiä genomitietojen käyttöön liittyvien väärinkäytösten estämisessä ja tietojen käytön turvallisuuden varmistamisessa. Genomilain tulee säännellä tietoturvaan liittyvien rajoitusten ja genomitietojen käytettävyyden välille tarkoituksenmukaista tasapainoa.
- Tietoturalliselle käyttöympäristölle asetetaan konkreettisia tietoturva-vaatimuksia, joiden tulee kohdistua myös genomitietorekisterin ja käyttöympäristön rajapintoihin.
- Tietoturallisen käyttöympäristön riskienhallinnassa huomioidaan erikseen harvinaissairaiden näkökulma. Tietty yhdistelmä harvinaissairautta ja -vammaa saattaa esiintyä Suomessa vain muutamalla tai yhdellä henkilöllä, mikä tarkoittaa sitä, että henkilö on välillisesti tunnistettavissa

pseudonymisoiduista variaatitiedoista ja mahdollisesti myös viitetiedoista. Toisaalta harvinaissairauksien tieteellisen tutkimuksen tuloksilla voitaisiin jatkossa parantaa harvinaissairaiden hoidon laatua.

- Tietoturvan kannalta tärkeitä ovat myös käyttäjien ja käyttöoikeuksien hallinnan menettelyt, käyttäjien tunnistautuminen sekä käyttäjien koulu- tus ja muut organisatoriset toimenpiteet.
- Tietoturvallinen suomalainen käyttöympäristö on yksi perusedellytys sille, että kansalaiset voivat luottaa genomitietoja hyödyntävään tieteelli- seen tutkimukseen. Keskitetyllä tietoturvallisella käyttöympäristöllä luodaan edellytykset tehostaa tietosuojan ja tietoturvan varmistamista sekä valvonnan ja hallinnan toteutumista verrattuna hajautettuun mal- liin.
- Yksilöllistetyn lääketieteen tieteellinen tutkimus Suomessa kytkeytyy monilla tavoin kansainväliseen tutkimustoimintaan. Genomilain luon- noksen perusteella ei voi vielä arvioida sitä, miten tietoturvallista käyt- töympäristöä tulee käyttää osana kansainvälistä tutkimustoimintaa. Tä- män täsmentämiseksi on tarpeen tarkentaa mm. mahdollisia tiedonsiir- toyhteyksiä kansainvälisiin tietokantoihin ja kansainvälisten tietoaineis- tojen käyttöä samalla alustalla sekä myös niihin liittyviä tietoturvanäkö- kohtia.

Tarkastelen T22-teemaa: ”Arkkitehtuurin hallinnan keinot ja päämäärät moni- mutkaisessa ekosysteemissä” niiden näkökohtien osalta, jotka esiintyvät tutki- musaineistossa. Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkelissa todettiin, että yksilöllistetyn lääketieteen hyödyntäminen edellyttää täysin uuden ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämistä, jotta voidaan luoda tarvittava yhteentoimiva tietojärjestelmien ja teknologioiden muodostama kokonaisuus eri osapuolien palveluille, toimintaprosesseille ja niissä käsiteltäville tiedoille (E Nimmegern ym., 2017; Elmar Nimmegern ym., 2017). Ekosysteemin arkkitehtuuriin liitty- vissä tutkimusartikkeleissa todettiin, että ekosysteemin arkkitehtuurin hallin- nan edellytyksenä on asiantuntijoiden kyvykkyys muodostaa ekosysteemistä samanaikaisesti kokonaisvaltainen ja riittävän yksityiskohtainen näkemys (Nurmi ym., 2019; Valtonen ym., 2018). T22-teema esiintyi tutkimusaineistossa 10 kertaa.

T22-teeman arkkitehtuurin hallinnan keinoja ja päämääriä on kuvattu hal- lituksen esityksen ja genomilain luonnoksessa muun muassa kohdissa 11 §, 3.3.2 ja 3.2.1 seuraavasti:

Genomikeskus ylläpitää ja hallinnoi keskitettyä genomitietoaineistoa, joka muodos- taa pysyvän automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidettävän henkilörekisterin (genomitietorekisteri). Genomitiedon kokoamisen ja rekisterin muodostamisen tar- koituksena on edistää genomitiedon vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä tervey- denhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa ... ihmisten terveyden edistämiseksi sekä sairauksien ehkäisemiseksi, toteamiseksi ja hoitamiseksi. Jos keskitettyä genomitieto- rekisteriä ei luoda, genomitiedoista uhkaa muodostua useita rinnakkaisia biopankki- ja tutkimustietokantoja sekä terveydenhuollon erillisiä genomitietokantoja, jotka ei- vät keskustele keskenään eivätkä joko lainsäädännöllisistä tai teknisistä syistä ole yh-

teydessä terveydenhuollon potilastietojärjestelmiin ja muuhun sähköiseen rekisteritietoon. ... vastuu genomitietorekisterin luomisesta ja ylläpidosta olisi Genomikeskuksella ... Kansaneläkelaitos vastaisi siitä, että tiedot ovat saatavilla Genomikeskuksen ja lain edellyttämällä tavalla. Kansaneläkelaitos vastaisi kuitenkin tietojen säilyttämisestä, kiistämättömyydestä, eheydestä ja todistusvoimasta. ICT-ratkaisujen toteuttamista koskevaan valintapäätökseen vaikuttavat lisäksi se, että lakiehdotuksen yhtenä strategisena tavoitteena olisi varmistaa, että terveydenhuollossa on vuonna 2020 edellytykset genomitiedon tehokkaaseen käyttöön. ICT-toimittajan kyvykkyyttä olisi tärkeää tarkastella ... (seuraavasta) näkökulmasta. Esimerkiksi mahdollisuus kytkeä tekniset ratkaisut Kelan ylläpitämään Kanta-arkistoon, ympärivuorokautinen hälytysvalmius, potilasturvallisuus, yksilöiden oikeusturva, mahdollisuus tuottaa terveydenhuollossa asetettuja vaatimuksiakin korkeampi tietoturvan aste, kyberturvallisuusnäkökohdat, kansalaisten luottamus ja toiminnan pysyvyys ovat keskeisiä kriteereitä.

T22-teemassa lausunnonantajat esittivät seuraavia tarkentavia näkökohtia yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin hallinnan keinoista ja tavoiteltavista päämääristä:

- Genomilain jatkovalmistelussa täsmennetään, mitä tietoteknisiä ratkaisuja on tarpeen säännellä lain tasolla ja mitkä ovat muut mahdolliset keinot ohjata yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin hallintaa muuttuvassa ja monimutkaisessa ympäristössä.
- Genomitietoihin ja niihin yhdistettyjen muiden tietoaineistojen käsittelyyn liittyvien tietoteknisten ratkaisujen suunnittelu ja toteutus edellyttävät tietoteknistä kyvykkyyttä tallentaa, hallita ja käsitellä näitä suuria ja monimutkaisia tietovarantoja tehokkaasti ja taloudellisesti. Näiden laajojen tietovarantojen säilyttäminen, hallinta ja käsittely asettavat suuria vaatimuksia konesalien tallennusjärjestelmien, tietoliikenneyhteyksien ja palvelinympäristöjen kapasiteeteille ja skaalautuvuudelle.
- Genomitietorekisterin tiedonhallinnan ydintoiminnot sekä tietojen valmistelun ja yhdistämisen toiminnallisuudet ovat olennainen osa sitä ydintoimintojen teknistä arkkitehtuuria, joka mahdollistaa tietoaineistojen käytön tietoturvallisessa käyttöympäristössä ja käyttöympäristöön liittyvät palvelut.
- Genomitietorekisterin tiedonhallinnassa ovat keskeisiä kyvykkyydet säilyttää genomitietoja pitkäaikaisesti ja tietoturvallisesti, mikä edellyttää arkkitehtuurin hallinnalta jatkuvuutta ja tiedonhallintaan liittyvältä toiminnalta pysyvyyttä.
- Genomitietorekisterin keskitetyn tiedonhallinnan ja käsittelyn on erityisen tärkeä mahdollistaa genomitietojen entistä parempi hyödynnettävyys terveydenhuollossa. Genomilain ja siihen liittyvien muiden lakien tulee mahdollistaa genomitietojen yhdistäminen potilaiden hoitoa tukeviin potilastietoihin, koska muuten on vaarana, että genomitiedot jäävät erillisiksi ja eri toimijoille.

Tarkastelen T25-teemaa: ”Keskitetty genomitietorekisteri ja genomitietojen rekisterinpitoon liittyvät oikeudet ja velvollisuudet” yhteisrekisterinpidon ja genomitiedon tuottajan oikeuksien ja velvollisuuksien näkökulmista. T25-teemassa lausunnonantajien lausunnoissa nousivat esille myös vaikeudet tulkitta hallituksen esityksen ja lain luonnoksen sisältöä ja ymmärtää sitä, miten oikeudet, velvollisuudet ja vastuut jakaantuisivat eri osapuolille. Tätä aihepiiriä ei ole käsitelty yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusartikkeleissa johtuen ilmeisesti siitä, että ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen päämääräksi ei ole näissä tutkimusartikkeleissa esitetty vastaavaa kansallista keskitettyä genomitietorekisteriä. T25-teema esiintyi tutkimusaineistossa 16 kertaa.

T25-teeman genomitietojen yhteisrekisterinpitoon liittyviä oikeuksia ja velvollisuuksia on kuvattu hallituksen esityksen ja genomilain luonnoksen kohdissa 11 §, 14 §, 14 §:n yksityiskohtaiset perustelut, 3.2.1, 15 § ja 29 § seuraavasti:

Genomitietorekisteriin tallennetaan Suomen asukkaiden genomitietoa ja siihen liittyvää metatietoa, jota syntyy: 1) biopankkitoiminnassa; 2) terveydenhuollossa; 3) lääketieteellisessä tutkimuksessa Suomen asukkaita koskeva edellä ... tarkoitettussa toiminnassa syntyvä genomitieto kootaan ja tallennetaan salassapitosäännösten estämättä kansalliseen genomitietorekisteriin, jossa genomitieto säilytetään keskitetysti. Genomikeskukselle ei syntyisi tallentamisen myötä oikeutta luovuttaa sen rekisterissä olevaa raakadataa eivätkä siten rekisterinpitäjälle kuuluvat oikeudet heidän tuottamansa datan käyttöön siirtyisi Genomikeskukselle. Genomitietoa ei oteta alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä pois, eikä sen palauttamista tarvitsisi erikseen arvioida, vaan käyttö ja hallinta säilyisivät aina alkuperäisellä rekisterinpitäjällä. Genomikeskus tuottaisi raakadatasta rekisterinpitäjien käyttöön varianttikuvauksen, päivittäisi tietoa ja huolehtisi genomitiedon laadukkaasta pitkäaikaissäilytyksestä. Nämä sisältyisivät Genomikeskuksen tarjoamaan tallennuspalveluun, jonka maksujen perusteista säädettäisiin valtion maksuperustelailta sekä maksuperusteasetuksella. Genomitiedon tallentajasta tulisi tältä osin tallentamansa tiedon yhteisrekisterinpitäjä. Genomikeskus olisi mahdollista nimetä rekisteröityjen yhteyspisteeksi. Genomikeskukselle kuuluva rekisterinpitäjän vastuu ei siirtyisi Kansaneläkelaitokselle, joka olisi oikeudellisesti henkilötietojen käsittelijä. Kansaneläkelaitos ei vastaisi genomitiedon oikeellisuudesta, minkä osalta vastuu olisi genomitiedon alkuperäisellä rekisterinpitäjällä eli esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittajalla. Genomitiedosta tulee olla kansallisessa genomitietorekisterissä vain yksi alkuperäinen tunnisteella yksilöity kappale. Alkuperäisestä genomitiedosta voidaan sen käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös, josta tulee ilmetä genomitiedon olevan jäljennös. Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi ... käyttöympäristön ulkopuolella.

T25-teemassa lausunnonantajat nostivat esiin seuraavia genomitietorekisterin yhteisrekisterinpitoon liittyviä haasteita, jotka osaltaan liittyvä siihen merkittävään muutokseen, jonka keskitetty genomitietorekisteri tuo rekisterinpitoon liittyviin oikeuksiin ja velvollisuuksiin verrattuna nykytilanteeseen:

- Genomitietorekisterin rekisterinpidon eri osapuolille tulisi antaa genomilakiin perustuva mahdollisuus osallistua yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin yhteisen toiminnan kehittämiseen.

- Biopankkitoiminnan kannalta olisi haasteellista, jos näytteestä selvitetyn ja analysoidun genomitiedon ainoa alkuperäinen kappale siirrettäisiin kokonaan Genomikeskukselle.
- Genomilain luonnos ja sen perustelut eivät esitä sitä, mitkä ovat ne syyt, joiden perusteella genomitiedosta voidaan käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös. Tämän lainkohdan täsmentämisellä voi olla merkitystä henkilöille, joiden genomitietoja säilytetään genomitietorekisterissä ja hyödynnetään esimerkiksi kansainvälisessä tutkimustoiminnassa.
- Yksilöllistetyn lääketieteen tutkimusta voi rajoittaa tietyissä tutkimuskohteissa Suomen pieni väestömäärä. Suomalaisen tutkimusaineiston hyödyntäminen kansainvälisissä tutkimuksissa edellyttäisi suomalaisen tutkimusaineiston siirtämistä tietoturvallisen käyttöympäristön ulkopuolelle ja yhdistämistä kansainväliseen tutkimusaineistoon.
- Lääketieteellisen tutkimuksen tekijät voivat nykyisin asioida suoraan biopankkien kanssa. Genomilain tulisi mahdollistaa tämä nykyinen sopimus pohjainen yhteistyö, joka perustuu biopankkilain näytteiden ja tietojen luovutusta koskeviin säännöksiin.

Kolmanteen arkkitehtuurikokonaisuuteen ei sisälly c-ryhmään luokiteltuja ylä-tason teemoja.

Yleisluontoiseen D-ryhmään luokitellut ylä-tason teemat

Lopuksi esittelen lyhyesti yleisluontoiseen d-ryhmään luokitellut ylä-tason teemat. Suuressa osassa lausunnonantajien lausuntoja on tuotu esille se, että genomilakiluonnos ja myös siihen liittyvä laajempi lainsäädäntökokonaisuus ovat olleet vuonna 2018 vielä monelta osin epäselviä. Tähän liittyviä ylä-tason teema on T10-teema: "Lainsäädäntökokonaisuuden, perustelujen ja laintulkinnan epäselvyydet sekä julkisen keskustelun puute" ja siihen liittyvät tarkemman tason teemat, jotka ovat seuraavat:

- T13-teema: "Luonnos on epäselvä Genomikeskuksen organisoinnin ja tehtävien toteuttamisen osalta".
- T8-teema: "Luonnoksen termien määritelmiin ja käyttöön liittyvät epäselvyydet".

D-ryhmään sisältyy yksi poikkeava teema, joka on noussut esille vain yhden lausunnonantajan lausunnossa. Kyseessä on T3-teema: "Luonnos on epäselvä kliinisen lääketutkimuksen ja farmakogeneettisen kliinisen lääketutkimuksen osalta". Tämä teema on merkittävä lääketeollisuutta edustavan toimijan näkökulmasta tarkasteltuna.

Useat lausunnonantajat nostavat hallituksen esityksestä ja siihen sisältyvän genomilain luonnoksesta esille samoja yhteiskunnallista merkittävyyttä kuvaavia näkökohtia. Nämä ylätasoon teemat, jotka tuovat esille genomilain luonnoksen yleistä hyödyllisyyttä yhteiskunnan kannalta, ovat seuraavat:

- T1-teema: "Genomitietojen käyttö ja sitä koskeva lainsäädäntö vahvistavat Suomen mahdollisuuksia terveydenhuollossa ja tutkimusinvestoinneissa sekä kansainvälisessä tutkimus- ja innovaatioyhteistyössä".
- T11-teema: "Genomikeskuksella on merkittävä ja laaja-alainen tehtävä edistää ja myös rajoittaa genomitiedon käyttöä sekä tuottaa valtakunnallista ohjeistusta".
- T2-teema: "Väestön luottamus on keskeinen edellytys genomitietojen tutkimuskäytölle".

6.2 Tutkittavan tapauksen ekosysteemin monimutkaisuuteen liittyvä analysointi ja arviointi

Tämän aliluvun analysointi- ja arviointiosuuden tarkoituksena on tuoda esille tutkittavasta tapauksesta tutkimuskysymysten kannalta erityisen mielenkiintoiset toisiinsa nähden vastakkaiset näkökulmat, jotka esiintyvät yhdessä ja samassa teemassa. Näissä ylätasoon teemoissa korostuu yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin monimutkaisuus ja uuteen toimintaympäristöön liittyvät epävarmuustekijät. Tässä arviointiosuudessa tarkastelen niitä teemoja, jotka luokittelin teemoittelun toisessa vaiheessa ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävään a-ryhmään. Muiden teemojen osalta vertailu kirjallisuuskatsauksessa esitettyyn teoriaosuuteen ja tuloksiin liittyvä arviointi on tehty edellisessä aliluvussa 6.1.

Seuraavissa uuden yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuuriin kehittämiseen liittyvissä ylätasoon teemoissa korostui lausunnonantajien arviot samanaikaisesti esiintyvistä mahdollisuuksista ja haasteista:

- T12-teema: "Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyn lääketieteen palvelut".
- T18-teema: "Tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä".
- T15-teema: "Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä".
- T37-teema: "Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen".

Tarkastelen T12-teemaa: "Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyn lääketieteen palvelut" tässä aliluvussa niistä uuden ekosysteemin kehittämiseen liittyvistä näkökulmista, jotka ilmentävät ekosysteemin monimutkaisuuteen liittyvää

epävarmuutta. Yhdessä T12-teeman lausunnonantajan lausunnossa kiteytettiin ekosysteemin epävarmuus seuraavasti:

Koko ekosysteemin yhteen nivominen vaatii vielä kirkastamista.

Ekosysteemin tarkoituksena on tuottaa palveluja kansalaisille ja terveydenhuollon ammattilaisille. Vuonna 2016 Suomessa oli 20 970 työkäistä lääkäriä, joista noin 70 % työskenteli julkisella sektorilla ja joista 34 lääkäriä oli perinnöllisyyslääketieteen erikoisoikeudet Suomen viidellä erityisvastuualueella (Suomen Lääkäriliitto, 2016). Lääkärien määrässä suhteessa alueelliseen asukasmäärään on suuria eroja, kun tilannetta tarkasteltiin 21 sairaanhoitopiirin alueilla (Suomen Lääkäriliitto, 2016).

Ekosysteemin tarkoituksena on tuottaa palveluja myös niille osapuolille ja sidosryhmille, jotka ovat yhteisöjä tai yrityksiä. Suomessa ennakoitiin olevan vuoden 2015 aikana kahdeksan yliopistosairaaloiden, yliopistojen ja sairaanhoitopiirien yhdessä perustamaa biopankkia sekä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen perustama väestöpohjainen biopankki (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2015a). Genomilain luonnoksen perustelujen kohdassa 4.1.2 mainittiin ekosysteemin osapuolina myös kansallisia terveysalan osaamiskeskustoja, joita ovat syöpäkeskus, neurokeskus, biopankkien osuuskunta ja lääkekehityskeskus. Terveysalan osaamiskeskukset tarjoaisivat genomilain perustelujen mukaan yksilöllistetyn lääketieteen tutkimustoiminnalle ja siinä mukana oleville yrityksille erilaisia tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita.

Sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä säätelevällä lailla Suomeen on perustettu sosiaali- ja terveystietojen käyttö lupaviranomainen ja palveluoperaattori (ks. toisiolaki 552/2019). Kun tutkimustoiminnassa on tarve yhdistää genomitietoon muita sosiaali- ja terveydenhuollon tietoaineistoja, sosiaali- ja terveysalan käyttö lupaviranomainen (Findata) tarjoaa toisiolakiin perustuvia palveluja, joilla myönnetään käyttö lupia näihin eri rekistereistä yhdistettäviin tietoaineistoihin. Genomilain luonnoksen perustelujen kohdassa 3.2.6 mainittuun vuonna 2017 käynnistyneeseen Helsingin yliopiston johtamaan laajaan FinnGen-tutkimushankkeeseen on osallistunut suomalaisia yliopistoja, sairaanhoitopiirejä, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, Veripalvelu, biopankkeja ja useita kansainvälisiä lääkeyrityksiä.

Ekosysteemissä toimivien organisaatioiden strategiset päämäärät ovat erilaisia, ja niiden toimintaa ohjaavat erilaiset periaatteet ja lainsäädäntö. Ekosysteemissä toimivien julkisen ja yksityisen sektorin organisaatioiden toimintamallit poikkeavat toisistaan. Ekosysteemin palvelujen tulee kattaa sekä genomitiedon ensisijainen käyttö terveydenhuollossa että toissijainen käyttö tiedolla johtamisessa ja yksilöllistetyn lääketieteen tutkimustoiminnassa.

T12-teemassa esiintyy seuraavia yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin monimutkaisuuteen liittyviä mahdollisuuksista ja haasteista:

- Genomilaki antaa mahdollisuuden muodostaa Suomeen yhden genomitietoa hyödyntävän yhteentoimivan kokonaisuuden, jonka prosessit ovat tehokkaita ja käyttävät tietoturvallista käyttöympäristöä.

- Ekosysteemin haasteena on sen maatieteellinen laajuus ja alueellisesti yhdenvertaisten palvelujen tuottaminen.
- Ekosysteemin muodostavat hyvin erityyppiset toimijat, minkä seurauksena haasteena ovat myös erilaiset ja erilaajuiset tietotarpeet.

Tarkastelen T18-teemaa ”Tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä” tässä aliluvussa niistä yksilöllistettyyn terveydenhoitoon liittyvistä näkökulmista, jotka ilmentävät ekosysteemin monimutkaisuuteen liittyvää epävarmuutta. Genomilain luonnoksen 28 §:n mukaan genomitieto luovutetaan rekisteröidylle seuraavasti:

Genomikeskuksen on luovutettava genomitieto sitä pyytävälle henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Genomitietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa. Genomitieto voidaan luovuttaa rekisteröidylle asiakastietolaissa tarkoitetun kansalaisen käyttöliittymän kautta. Edellä ... tarkoitettu luovutus ei saa vaikuttaa haitallisesti muiden ihmisten oikeuksiin ja vapauksiin.

T18-teemassa lausunnonantajien lausunnoista nousi esille epävarmuus siitä, miten genomitiedon tulkinta ja genomitietoon liittyvä neuvonta järjestetään potilaan hoidossa. Tätä epävarmuutta kuvattiin seuraavasti:

Suomessa on tavoitteena 500 000 genomitiedon luovuttajaa. Tietojen tulkkaminen ja soveltaminen potilaan hoitoon tulee olemaan haastavaa. Mitkä siis ovat potilaan oikeudet ja hoitavan lääkärin velvollisuudet? ... geneettistä neuvontaa ... (missä) epäselväksi jää, kuka neuvontaa antaa ... Onko neuvonnan antajana genomikeskus ... Vai potilasta hoitava lääkäri, joka ... katsoo ja tulkitsee genomitietoja potilaan ollessa hänen vastaanotollaan? Jos neuvontavelvollisuus on genomikeskuksella, miten neuvonta kytkeytyy potilaan hoitoon? ... lääkärit tarvitsevat genomitiedon hyödyntämiseen systemaattista koulutusta ja tietojen päivytystä osana perus- ja jatkokoulutusta sekä ... kehittäessään osaamistaan ... lääkäreiden asiantuntemus tiedon soveltamiseksi tulee olla keskeisessä roolissa Genomikeskuksen toiminnassa.

Genomilain luonnoksen 36 § rajoittaa ennustavien geneettisten tutkimusten suorittamista seuraavasti:

Geneettisiä tutkimuksia, joilla voidaan ennustaa perinnöllisiä sairauksia tai selvittää, onko henkilöllä jonkin sairauden aiheuttava geenitai geneettinen taipumus tai alttius sairastua, saa suorittaa vain terveyteen liittyvää tarkoitusta varten.

T18-teemassa lausunnonantajien lausunnoissa kuvattiin ennustaviin geneettisiin tutkimuksiin liittyvää epävarmuutta ja menettelytapoihin liittyviä haasteita seuraavasti:

Vääränlaisella genomitiedon tulkinnalla saattaa olla potilasta vahingoittava vaikutus ... Riskinä on, että terveestä ihmisestä tehdään sairas pelkästään genomista löytyvän geenimuutoksen takia ... tarvitaan tietoa todennäköisyydestä, jolla ihminen sairastuu kyseisen geenimuutoksen aiheuttamaan sairauteen ... kun riskiprofilointeja

ei vielä ole käytössä, genomitiedon luovuttaminen lääkäreille ei ole aiheellista. Sekundaaripreventio riskiprofiilin ja olemassa olevien riskitekijöiden perusteella johtaa helposti lääkkeellisiin ratkaisuihin ja ne saattavat tuottaa enemmän haittaa ja kustannuksia kuin tilanteen eteneminen ilman niitä. Perusteluissa mainitaan, ettei potilasasiakirjoihin tulisi kuitenkaan tallentaa kokonaisia riskitestejä, vaan vain yksittäiset tulkintatulokset. Yleensä laboratoriomittaustulokset tallennetaan potilasasiakirjoihin eikä ainoastaan niiden tulkintaa.

T18-teemassa lausunnoissa kuvattiin myös sitä mahdollisuutta, jossa jo nykyisin on tieteellisen tutkimuksen tuottamaa genomitietoa, joka liittyy tietyn perimän muutoksen variaation aiheuttamaan sairastumisalttiuteen ja jonka tunnistamisesta olisi välitöntä hyötyä potilaan hoidossa, seuraavasti:

Tieto mutaation kantajuudesta auttaa ... aloittamaan hoidon jo varhaisessa vaiheessa, joka siten parantaa potilaan ennustetta ... Pitkä QT-oireyhtymä on esimerkki sairaudesta ... (jossa) Tietoisuus geenimutaatiosta, oireettomallakin, ja tiedettyjen lääkeaineiden välttäminen ... pelastaa potilaan hengen.

T18-teemassa lausunnoissa tuotiin esille myös seuraava epävarmuus, joka liittyy siihen, millä edellytyksillä potilaalla on mahdollisuus päästä geneettiseen tutkimukseen:

Ihmiselle saa tehdä vain sellaisia terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia, joista saatava arvioitu hyöty on suurempi kuin hänelle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat. Perusteluissa olisi aiheellista avata niitä toimijoita, joiden vastuulla on hyötyjen ja haittojen vertailu, sekä käytännön toimia.

T18-teemassa edellä mainittuihin yksilöllistetyn terveydenhoidon mahdollisuuksiin ja haasteisiin liittyen esitettiin seuraavia yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurissa tavoiteltavia päämääriä:

- Genomikeskus tuottaa objektiivista tietoa, ohjeita ja suosituksia, jotka parantavat kansalaisten ja asiantuntijoiden ymmärrystä genomitiedon käytöstä.
- Genomikeskus huolehtii siitä, että genomitiedon käyttöä yksilöllistetystä terveydenhoidossa edesauttaa tukijärjestelmä.
- Kansalaisille tarkoitettujen verkkopalvelujen lisäksi tulisi olla myös puhelinneuvontaa antava palvelu.

T15-teemassa "Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä" lausunnonantajien lausunnoissa nähtiin monimutkaisen ekosysteemin yhteisen toimintamallin kehittämisessä samanaikaisesti mahdollisuuksia ja haasteita. T15-teemassa yhteisten toimintaa ohjaavien sääntöjen noudattaminen, genomitietojen laadunhallinta, eri toimijoiden yhteistyö ja asiantuntijuuden hyödyntäminen tuovat ekosysteemin kehittämiseen seuraavia mahdollisuuksia:

Tietojen tallentaminen kattaisi ... syntyvän genomitiedon ...laajan ja erilaisista toimijoista muodostuvan sisällön, joten yhtäläisten sääntöjen noudattaminen ... tulee olla perustana lain säätämiseksi ja toteuttamiseksi. Ei ole mitenkään mahdollista, että yksittäinen lääkäri voisi hallita kaikkien tarjoajien tutkimusskaalan ja laadun ja laadun. Siksi olisi erinomaista, jos suomalainen Genomikeskus toimisi eräänlaisena laadun tarkkailijana ja asiantuntijakeskuksena, josta klinikko voi kysyä apua. Suomessa ... useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä keskuksia ja toimijoita, kuten syöpäkeskus, neurokeskus, lääkekehityskeskus sekä terveystieteiden tutkimusinfrastruktuurit kuten ELIXIR, BBMRI ja EATRIS ... on tärkeää saada eri keskuksien ja em. toimijoiden toimimaan tiiviissä yhteistyössä, joka vahvistaa tutkimukseen pohjautuvan osaamisen hyödyntämistä sekä edistää liiketoimintamahdollisuuksia. ... kannattaa lakiehdotuksessa mainittua innovaatioekosysteemin systemaattista kehittämistä siten että se tuottaa biopankkien investoinneille lisäarvoa.

T15-teemassa nähtiin samanaikaisesti kehittämisen haasteita, jotka liittyvät terveydenhuollon, tutkimus- ja yritystoiminnan välisiin eturistiriitoihin, lakisääteisten viranomaisprosessien asettamiin rajoituksiin ja aiheuttamaan hitauteen, suurten tietomassojen yhdistämisen ja analysoinnin sekä tutkimustiedon hyödyntämisen haasteisiin. Näitä haasteita kuvattiin seuraavasti:

Lakien tuoma byrokratia ei saa olla esteenä tai hidastaa genomikeskukseen kertyneen tiedon tieteellistä hyödyntämistä. ... onko ... aidosti otettu laaja-alaisesti ja punnitusti huomioon myös kansalaisten ja yhteiskunnan eri ryhmien etu, vai edistetäänkö hankkeita tosiasiallisesti pikemmin suppean tutkimus- ja yritysintressin hengessä. ... jos tietoja myydään muille tahoille ..., vaarana voi olla, että Suomen asukkaiden tiedoista tulee luonteeltaan "kauppatavaraa" huomioiden myös sen, että genomikeskus ei toimisi pelkästään kansallisella vaan myös kansainvälisellä tasolla. Yksi dataintensiivisen tieteen haasteista on helpottaa tietämyksen jakamista ... On tärkeää, että ihmiset ja tietojärjestelmät voivat löytää, saada käyttöönsä, analysoida ja yhdistellä kulloinkin käsillä olevaan tehtävään soveltuvaa tieteellistä dataa.

T15-teemassa tuotiin lisäksi esille se, että yksilöllistetyn lääketieteen monimutkaisen ekosysteemin toimintamallin tasapainottaminen vaatii monien eri näkökohtien huomioon ottamista. Näitä näkökohtia esitettiin seuraavasti:

Lakiluonnos korostaa voimakkaasti geenitiedon hyötyjä tutkimuksen ohella kansanterveydellisesti sekä genomikeskuksen taloudellista merkitystä, mutta on hyvin tuloksin varovainen, mitkä nämä hyödyt tosiasiallisesti toistaiseksi ovat tai tulevat olemaan jatkossa. ... ihmiset voisivat tallentaa itse ostamiensa genomitietopalvelujen tietoja genomikeskukseen ... Julkisessa terveydenhuollossa potilaat eivät kuitenkaan maksa tiedoistaan mitään. ... kansainvälisen yhteistyön merkityksestä sekä ... on huolehdittava saavutettujen hyötyjen ja tulosten konkreettisesta palautumisesta suomalaisen yhteiskuntaan. Hyvää tieteellistä käytäntöä koskevien ohjeiden soveltaminen on tutkijayhteisön itsesääntelyä, jolle lainsäädäntö määrittelee rajat ... sitoutuneet toimijat noudattavat ohjetta soveltuvin osin myös yritysten ja muiden tahojen kanssa tehtävässä kansallisessa ja kansainvälisessä tutkimusyhteistyössä ...

T37-teemassa "Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen" monet lausunnonantajat ilmaisivat ohjauksen ja valvonnan

tärkeyden ja kiinnostuksen osallistua toiminnan ohjaukseen ja valvontaan esimerkiksi seuraavasti:

On tärkeää, että valvontaviranomaisilla on mahdollisuus tehdä tarkastuksia tietoturvallisuuden tason konkreettiseksi toteamiseksi ja sen kehittämiseksi. ... viranomaiset saavat käyttää tietojärjestelmiensä ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnissa vain Viestintävirastoa tai sen hyväksymää arviointilaitosta. ... muiden verkostomaisten keskusten (esim. biopankkien osuuskunta, syöpäkeskus) ohjaus tapahtuu yhteistoiminnassa alueellisten toimijoiden kesken ... Siksi sekä biopankki-toimijoiden sekä yliopistojen tulee olla vahvasti edustettuna. ... koska järjestöt edustavat kansalaisten ja palvelujen käyttäjien näkökulmaa laajasti ... potilas- ja kansanterveysjärjestöjen edustaja on otettava mukaan myös genomikeskuksen ohjausryhmään. Tulisiko lakien ja hankkeiden valmistelun sekä ... hallinnan ja valvonnan suhteen hajauttaa valtaa selkeästi aiemman toimijajoukon ulkopuolelle?

Tässä T37-teemassa tuli esille monimutkaisen lakisääteisen ekosysteemin kehittämisen ohjauksen ja valvonnan monimutkaisuuteen liittyvät mahdollisuudet ja haasteet seuraavasti:

Säädösten tulisi edellyttää, että Genomikeskuksen toimintaa arvioidaan säännöllisesti ja toimintaa valvotaan, koska säännöllisellä, näkyvällä ja vaikuttavalla valvonnalla turvataan osaltaan väestön luottamus toimintaan. ... on tärkeä ottaa huomioon biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö, jotta sääntely ja ohjaus tukevat tiivistä yhteistyötä sekä toiminnan eettisiä periaatteita. Ohjauksessa on myös tarpeen arvioida tietosuojaviranomaisten ja genomilain mukaisen ohjauksen suhdetta toisiinsa sekä terveydenhuollon ohjausta ja valvontaa koskevan viranomaistoiminnan suhdetta genomilain mukaiseen ohjaukseen. ... genomikeskuksen roolia tulisi tarkastella osana sosiaali- ja terveysministeriön vastuulla olevan ohjausjärjestelmän kokonaisuutta.

Tässä aliluvussa tarkastellut a-ryhmään luokitellut ylätason teemat tuovat esille sellaista yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin monimutkaisuutta, joka vastaa luvussa 4 esitettyä Cynefin mallin monimutkaisten systemien ominaispiirteitä (Snowden & Boone, 2007). Monimutkaisuus voi edellyttää päätöksenteolta ja toimenpanolta menettelytapaa, jossa kokeillaan epätäydellisiin tietoihin perustuvia ratkaisumahdollisuuksia (Snowden & Boone, 2007). Tällöin ratkaisumahdollisuuden kokeilun tarkoituksena on lisätä tilanteen ymmärtämistä. Muutoslähtöinen kehittäminen soveltuu tilanteisiin, joissa on epävarmuutta liiketoiminnan toteuttamisesta ja liiketoiminnan tueksi tarvittavista kehitettävistä tietojärjestelmistä (Lagstedt, 2019). Kokeilujen avulla voisi tuottaa lisätietoa siitä, mikä toimii käytännössä ja mitä näkökohtia yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin suunnittelussa olisi huomioitava. Tämä olisi a-ryhmään luokiteltujen ylätason teemojen analysoinnin perusteella tarpeen erityisesti seuraavissa T18-teeman kehittämiskohteissa:

- Genomitietojen tietosuojaan liittyvä sähköinen palvelu, joka mahdollistaa tietojen luovutukseen liittyvän informoinnin sekä suostumusten ja kieltojen antamisen.

- Potilaan hoitoon liittyvä tukipalvelu, joka tukee terveydenhuollon ammattilaista ja potilasta genomitiedon tulkinnessa antaen myös genomitietoon liittyvää neuvontaa.
- Geneettiseen tutkimukseen liittyvä tukipalvelu, jolla tuetaan päätöksentekoa terveyteen liittyvän geneettisen tutkimuksen hyötyjen ja haittojen arvioinnissa.

Edellä mainitut kokeilujen kohteet ovat myös mahdollisia jatkotutkimusaiheita, koska niihin liittyvää tieteellistä tutkimustietoa ei ollut vielä löydettävissä. Teemoittelun tutkimusaineistossa ei noussut esille uusia innovaatioita tai kehittämistoimenpiteitä, joilla yksilöllistetyt toimintatavat pystyttäisiin sisällyttämään terveydenhuollon palveluihin. Muutoslähtöinen kehittäminen on hyödyllistä, kun on epävarmuutta kehittämisen päämääränä olevista lopputuloksista ja siitä, miten kehittävien tietojärjestelmien tulee tukea näiden lopputulosten saavuttamista (Lagstedt, 2019).

Monimutkaisen ekosysteemin uuden toiminnan kokeiluissa tulisi huomioida myös psykologiset perustarpeet, jotka voivat olla merkityksellisiä, kun kokeiluun osallistuvat eri alojen asiantuntijat ovat aivan uudessa tilanteessa, jossa etsitään yhteistyössä ratkaisumahdollisuuksia, joista ei ole aiempaa kokemusta. Kokeiluissa tulisi huomioida inhimilliset perustarpeet, jotka liittyvät merkityksen ymmärtämiseen, itseohjautuvuuteen ja mahdollisuuteen oppia uutta sekä ohjaavien ja tukevien rakenteiden tarpeeseen, joilla voidaan antaa kehittämistyölle turvalliset ja tarkoituksenmukaiset puitteet. (Aelterman ym., 2018; Deci & Ryan, 2008)

Kokonaisarkkitehtuurin viitekehystä hyödyntämällä voidaan tukea yksilöllistetyn lääketieteen merkityksen ymmärtämistä ja kuvata monimutkaisen ekosysteemin arkkitehtuurikokonaisuuksien rakenteita, joiden tarkoituksena on myös ohjata kokeiluja ja auttaa ymmärtämään tavoitteena olevia päämääriä ja niihin liittyviä reunaehtoja ja rajoitteita. Kokonaisarkkitehtuurin viitekeh്യksen avulla voidaan tukea tavoiteltavien arkkitehtuurin ominaispiirteiden lainmuokaisuuden varmistamista ja edellytettävien tietoturvaominaisuuksien täsmen-tämistä. Tämän esittäminen on ollut tutkielmani tapaustutkimuksen tarkoituk-sena.

Ekosysteemin arkkitehtuurikokonaisuuksien suunnittelupohjainen kehittäminen on hyödyllistä kokeilujen rinnalla tilanteissa, joissa epävarmuutta on voitu ensin hallitusti vähentää (Lagstedt, 2019). Kokonaisarkkitehtuurin viitekehys mahdollistaa ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen kannalta tärkeän siirtymisen entistä laajemman kokonaisuuden hallintaan tavalla, joka tukee samanaikaisesti kokonaisvaltaista ja riittävän yksityiskohtaista näkemystä kehitettävistä eritasoisista arkkitehtuurikokonaisuuksista (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016; Nurmi ym., 2019).

T15- ja T37-teeman analysoinneissa nousi esille se, että yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin toiminnan yhteensovittaminen, kehittämisen ohjaus ja sidosryhmien osallistaminen edellyttävät tasapainottamista, joka liittyy ekosysteemin monimutkaisuuteen ja eri osapuolien kannalta monien tärkeiden näkö-

kohtien tasapuoliseen huomioimiseen. Suomi kuuluu niihin maihin, joille konsensuksen saavuttaminen ja asteittain tapahtuva alhaalta ylöspäin suuntautuva kehittäminen on tyypillistä (Van Der Voet ym., 2013). Monimutkaisen ekosysteemin toimintaympäristön jatkuva muutos edellyttää kyvykkyyttä löytää tasapaino erisuuntaisten tavoitteiden välillä, jotka heijastavat toisaalta toiminnan jatkuvuuden varmistamisen tarvetta ja toisaalta tarvetta mukautua joustavasti uusiin strategisesti tärkeisiin muutoksiin (Raisch & Birkinshaw, 2008).

7 YHTEENVETO JA POHDINTA

Pyrin tutkielmassani muodostamaan yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen mahdollisuuksista ja haasteista kokonaisvaltaisen näkemyksen, joka vastaa esitettyihin tutkimuskysymyksiin

- Miten suurten keskitettyjen tietomassojen hyödyntämiseen tähtäävää ekosysteemin arkkitehtuuria voidaan kehittää monimutkaisessa toimintaympäristössä, jossa on paljon osapuolia ja erilaisia sidosryhmiä, ja kyse aivan uudesta Suomen yksilöllistetyn lääketieteen lakisääteisestä toimintatavasta?
- Mitä mahdollisuuksia ja haasteita on tutkimuksen kohteena olevan taudin arkkitehtuurin kehittämisessä, kun sitä tarkastellaan kokonaisvaltaisesti ekosysteemin arkkitehtuurin ja yksilöllistetyn lääketieteen kehittämisen näkökulmista?

Käsittelin tutkittavaa yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämistä pyrkien lopputulokseen, joka on riittävän helppolukuinen ja auttaa ymmärtämään tätä laajaa aihepiiriä, joka edellyttää tietojärjestelmätieteen lisäksi myös muiden liittyvien tieteiden tutkimustietojen hyödyntämistä tarvittavilta osin.

Tutkielmani sisältää lukuihin 2 ja 3 laaditun kirjallisuuskatsauksen ja luvussa 6 kuvatun empiirisen osuuden. Kirjallisuuskatsauksesta tarkastelin aihepiiriin liittyvien tieteellisten tutkimusten tuloksia, minkä perusteella laadin yhteenvetoon lukuun 4. Esittelin käyttämäni laadullisen tutkimuksen teemoittelu-analyysimenetelmän ja tutkimukseni kulun luvussa 5. Käyttämäni empiirinen tutkimusaineisto koostuu Sosiaali- ja terveysministeriön 8.6.2018 julkaisemasta hallituksen esityksestä ja siihen sisältyvästä genomilain luonnoksesta sekä lausuntopalvelussa julkaistuista lausunnonantajien lausunnoista, jotka on esitelty tarkemmin liitteessä 1.

Lukuun 4 laatimani yhteenveto teoriaosuudessa esitetyistä yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen vaatimuksista ja ominaispiirteistä vaikutti hyvin käyttökelpoiseksi rakennelmalta, kun tein tutkiel-

mani empiirisen osuuden analysointia ja arviointia vertaillen tuloksia teoriaosuuden kirjallisuuskatsaukseen. Tämä rakennelma mahdollisti tutkimusaineistosta tunnistettujen ylätasoon teemojen merkityksen analysoinnin hyödyntäen sitä kokonaisvaltaista näkemystä, joka oli syntynyt, kun yhdistin kokonaisarkkitehtuurin, ekosysteemin arkkitehtuurin, organisaatioiden muutoksen hallinnan, yksilöllistetyn lääketieteen, terveydenhuollon laajojen tietoaaineistojen ja genomitiedon hallinnan näkökulmat toisiinsa.

Luvussa 6 esittämäni empiirinen osuus laajensi lukuun 4 laatimani teoriaosuuden yhteenvetoa nostamalla esille niitä erityispiirteitä, jotka liittyvät Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämiseen ja erityisesti siihen liittyvään kansalliseen keskitettyyn tiedonhallintaan, uuteen lakisääteiseen toimintatapaan sekä eri viranomaisten väliseen tehtävä- ja vastuunjakoon.

Kokonaisarkkitehtuurin ja ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen näkökulmat voivat tukea Suomen yksilöllistetyn lääketieteen uuden lakisääteisen ekosysteemin kehittämistä, toteuttamista ja hyödyntämistä. Kokonaisarkkitehtuurityötä voidaan jäsentää tarkastelemalla sitä eritasoisina arkkitehtuurikokonaisuuksina, jotka ovat ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuurin ominaispiirteet, strategian toimeenpanon sosio-tekniikan arkkitehtuurin ominaispiirteet ja uusien liiketoimintamahdollisuuksien ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteet (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016). Tavoiteltavia uusia ekosysteemin arkkitehtuurin ominaispiirteitä ei voi saavuttaa ilman sitä, että niiden perustaksi on luotu riittävät ja tarkoituksenmukaiset sosio-tekniikan arkkitehtuurin ja ydintoimintojen tekniseen arkkitehtuurin ominaispiirteet, jotka yhdessä muodostavat toisiinsa kytkeytyvän loogisista osista rakentuvan kokonaisuuden (Korhonen & Halen, 2017; Korhonen ym., 2016).

Luvussa 6 esittämäni empiirisen osuuden tuloksien perusteella Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuuri on monimutkainen kokonaisuus, jonka kehittämiseen liittyy paljon epävarmuutta johtuen erityisesti siitä, että kyseessä on täysin uusi lakisääteinen toimintatapa, joka perustuu uuteen kansallisesti keskitettyyn genomitiedon hallintaan ja ekosysteemimalliin, mikä edellyttää erityyppisten toimijoiden sekä laajan ja monimutkaisen toimintaympäristön huomioimista, kuten on esitetty T15-teemassa. Empiirisen osuuden tuloksien perusteella Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen haasteet ja mahdollisuudet liittyvät seuraavassa esitettyihin ylätasoon teemoissa esille tulleisiin näkökohtiin:

- T12- ja T18-teemat: Yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemissä genomilla tulee mahdollistaa toissijaisessa käyttötarkoituksessa eli tutkimustoiminnassa syntyneen genomitiedon palauttaminen ensisijaiseen käyttötarkoitukseen eli potilaiden hoitoon. Suomen yksilöllistetyn lääketieteen palvelujen tulee olla alueellisesti tasa-arvoiset ja niihin tulee olla tasapuolinen pääsy. T12- ja T18-teemat poikkeavat teoriaosuuden tutkimusartikkeleista, joissa ei ole esitetty yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemiin kansallista keskitettyä toimintamallia.

- T18- ja T14-teemat: Kansalaisten ja terveydenhuollon ammattilaisten käyttöön tulee kehittää tutkimustietoon ja keskitettyyn kansalliseen genomitietorekisteriin perustuvia yksilöllistetyn terveydenhuollon palveluja, jotka hyödyntävät genomitietorekisterin laadukkaita ja yhteentoimivia tietoaineistoja, uusia päätöksenteon tukijärjestelmiä sekä niihin liittyviä sähköisiä palveluja. T18- ja T14-teemat tukevat näiltä osin teoriaosuuden tutkimusartikkeleissa esitettyjä näkökohtia.
- T5-, T6- ja T30-teemat: Keskitetyn kansallisen genomitietorekisterin ja sen käyttöympäristön tietosuojan ja tietoturvan hallinnassa tulee ottaa huomioon hyvin monia eri näkökohtia, jotka liittyvät genomitiedon käyttöön sekä potilaiden hoidossa että tieteellisessä tutkimuksessa huomioiden myös haavoittuvassa tai heikommassa asemassa olevat henkilöryhmät. T5-, T6- ja T30-teemat täydentävät teoriaosuuden tutkimusartikkeleita tuoden esiin tietosuojan ja tietoturvan hallinnan monimutkaisuutta.
- T22-, T25- ja T37-teemat: Kansallisen genomitietorekisterin uudessa lakisääteisessä toiminnassa tulee huomioida myös genomitietojen rekisterinpitoon liittyvät oikeudet ja velvollisuudet sekä eri osapuolien mahdollisuudet osallistua ekosysteemin toiminnan ohjaukseen ja kehittämiseen. Ekosysteemin keskitetty tiedonhallinta ja yhteisrekisterinpito tuovat suuren muutoksen verrattuna nykytilanteeseen, mikä aiheuttaa epävarmuutta ja genomilain tulkinnan vaikeutta. T22-, T25- ja T37-teemat poikkeavat teoriaosuuden tutkimusartikkeleista, joissa ei ole esitetty keskitettyä kansallista genomitietorekisteriä ja siihen liittyvää uutta yhteistä toimintatapaa.

Edellä mainittujen ekosysteemin monimutkaisuutta ilmentävien ylätasoon T12-, T15-, T18- ja T37-teemojen sekä tutkimusaineistossa useimmin esiintyneiden teoriaosuutta täydentävien ylätasoon T5-, T6-, T14-, T22-, T25- ja T30-teemojen analysointi ja vertailu kirjallisuuskatsauksessa esitettyyn teoriaosuuteen tuo esille monia uusia ja täydentäviä näkökohtia, joita ei ole esitetty kirjallisuuskatsaukseen sisältyvissä tutkimusartikkeleissa. Nämä näkökohdat on käsitelty yksityiskohtaisesti aliluvussa 6.1 edellä mainittujen teemojen analysoinnin ja teoriaosuuteen vertailun yhteydessä. Nämä tässä tapaustutkimuksessa tunnistetut uudet ja täydentävät näkökohdat ovat mahdollisia yksilöllistetyn lääketieteen ja ekosysteemin arkkitehtuurin jatkotutkimuksen aiheita.

Aliluvussa 6.2 on analysoitu ja arvioitu Suomen yksilöllistetyn lääketieteen ekosysteemin arkkitehtuuriin liittyvää monimutkaisuutta ja epävarmuutta ilmentäviä ylätasoon T12-, T15-, T18- ja T37-teemoja. Erityisesti näissä teemoissa tulee esille Cynefin-mallin mukainen monimutkainen tilanne, jonka johtaminen edellyttää päätöksenteolta ja päätöksien toimenpanolta vaihtoehtoisten ratkaisumahdollisuuksien kokeiluja, joilla voidaan vähentää epävarmuutta ja lisätä ymmärrystä tilanteesta (Snowden & Boone, 2007). Näihin teemoihin liittyvää epävarmuutta olisi mahdollista ensin vähentää esimerkiksi kokeilemalla uusia kansallisia sähköisiä palveluja, joita voidaan tarjota tasa-arvoisesti kattavaan koko

Suomi. Tällaisten kokeilujen kautta on mahdollista kirkastaa ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisen päämääriä, joiden tarjoamia mahdollisuuksia tavoitellaan tämän ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämisellä ja joiden tavoittamista vaikeuttavat aliluvussa 6.2 esitetyt tämän monimutkaisen ekosysteemin epävarmuuteen liittyvät haasteet.

Tutkielmani tulokset ovat kokonaisarkkitehtuurin viitekehyksen hyödyntämisen ja tutkittavan tapauksen analysoinnin osalta ymmärrettävyyttä lisääviä ja käytännön kehittämiseen soveltuvia. Teoriaosuuden yhteenvedossa luvussa 4 esittämäni rakennelma on rajatussa määrin yleistettävissä ja hyödynnettävissä julkisen hallinnon ekosysteemin arkkitehtuurin kehittämiseen liittyvässä empiirisessä tutkimuksessa, jossa on kyse suurten keskitettyjen tietomassojen hyödyntämisestä monimutkaisessa ekosysteemissä.

LÄHTEET

Lisätieto: (E Nimmesgern ym., 2017) viittaa lähdeluettelossa lähteeseen "Nimmesgern, E, Benediktsson, I., & Norstedt, I. (2017)." ja (Elmar Nimmesgern ym., 2017) lähteeseen "Nimmesgern, Elmar, Norstedt, I., & Draghia-Akli, R. (2017)."

Aelterman, N., Vansteenkiste, M., Haerens, L., Soenens, B., Fontaine, J. R. J., & Reeve, J. (2018). Toward an Integrative and Fine-Grained Insight in Motivating and Demotivating Teaching Styles: The Merits of a Circumplex Approach. *Journal of Educational Psychology*.
<https://doi.org/10.1037/edu0000293>

Albani, A., Aveiro, D., Babkin, E., Barjis, J., Caetano, A., Huysmans, P., ... Winter, R. (2013). The discipline of enterprise engineering. *Int. J. Organisational Design and Engineering*, 3(1), 86–114. Retrieved from <http://ovidsp.ovid.com/ovidweb.cgi?T=JS&PAGE=reference&D=med3&NEWS=N&AN=7563568>

Allen, J. I., & Fulton, E. A. (2010). Top-down, bottom-up or middle-out? Avoiding extraneous detail and over-generality in marine ecosystem models. *Progress in Oceanography*, 54(1-2), 129–133.
<https://doi.org/10.1016/j.pocean.2009.09.016>

Alyass, A., Turcotte, M., & Meyre, D. (2015). From big data analysis to personalized medicine for all: Challenges and opportunities. *BMC Medical Genomics*. <https://doi.org/10.1186/s12920-015-0108-y>

Ansyori, R., Qodarsih, N., & Soewito, B. (2018). A systematic literature review: Critical Success Factors to Implement Enterprise Architecture. In *Procedia Computer Science* (Vol. 135, p. 8).
<https://doi.org/10.1016/j.procs.2018.08.148>

Aronson, S. J., Clark, E. H., Varugheese, M., Baxter, S., Babb, L. J., & Rehm, H. L. (2012). Communicating new knowledge on previously reported genetic variants. *Genetics in Medicine*, 14(8), 713–719.
<https://doi.org/10.1038/gim.2012.19>

Basole, R. C., Russell, M. G., Rubens, N., Russell, M. G., & Huhta, J. (2015). Understanding Business Ecosystem Dynamics: A Data-Driven Approach. *ACM Trans. Manag. Inform. Syst. ACM Transactions on Management Information System*, 6(6). <https://doi.org/10.1145/2724730>

Biotekniikan neuvottelukunta. (2016). *Biosanasto*. Helsinki.

- Cesuroglu, T., Syurina, E., Feron, F., & Krumeich, A. (2016). Other side of the coin for personalised medicine and healthcare: content analysis of “personalised” practices in the literature. *BMJ Open*, 6(7), e010243. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2015-010243>
- Chang, H. H., Chou, P. B., & Ramakrishnan, S. (2009). An ecosystem approach for healthcare services cloud. *Proceedings - IEEE International Conference on e-Business Engineering, ICEBE 2009; IEEE Int. Workshops - AiR 2009; SOAIC 2009; SOKMBI 2009; ASOC 2009*, 608–612. <https://doi.org/10.1109/ICEBE.2009.98>
- Crowe, M., Inder, M., & Porter, R. (2015). Conducting qualitative research in mental health: Thematic and content analyses. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry*, 49(7), 616–623. <https://doi.org/10.1177/0004867415582053>
- de Lusignan, S., Liaw, S.-T., Krause, P., Curcin, V., Vicente, M. T., Michalakidis, G., ... Mendis, K. (2011). Key concepts to assess the readiness of data for international research: Data Quality, Lineage and Provenance, Extraction and Processing Errors, Traceability, and Curation. Contribution of the IMIA Primary Health Care Informatics Working Group. *Yearbook of Medical Informatics*, 6(1), 112–120. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1638748>
- Deci, E. L., & Ryan, R. M. (2008). Self-determination theory: A macrotheory of human motivation, development, and health. *Canadian Psychology*, 49(3), 182–185. <https://doi.org/10.1037/a0012801>
- Demchenko, Y., De Laat, C., & Membrey, P. (2014). Defining architecture components of the Big Data Ecosystem. *2014 International Conference on Collaboration Technologies and Systems, CTS 2014*, 104–112. <https://doi.org/10.1109/CTS.2014.6867550>
- Drews, P., & Schirmer, I. (2014). From enterprise architecture to business ecosystem architecture: Stages and challenges for extending architectures beyond organizational boundaries. *Proceedings - IEEE International Enterprise Distributed Object Computing Workshop, EDOCW*, (September 2014), 13–22. <https://doi.org/10.1109/EDOCW.2014.12>
- Galetsis, P., Katsaliaki, K., & Kumar, S. (2020). Big data analytics in health sector: Theoretical framework, techniques and prospects. *International Journal of Information Management*, 50(May 2019), 206–216. <https://doi.org/10.1016/j.ijinfomgt.2019.05.003>
- International Consortium for Personalised Medicine. (2019). *The ICPeMed vision for 2030*. Cologne, Germany.
- JUHTA Julkisen hallinnon tietohallinnon neuvottelukunta. (2017). *JHS 179*

Kokonaisarkkitehtuurin suunnittelu ja kehittäminen. JHS-järjestelmän verkkopalvelu. Helsinki. Retrieved from http://www.jhs-suositukset.fi/c/document_library/get_file?uuid=7ed53a46-78af-49a1-a7dc-3a0a963a8fbc&groupId=14

Korhonen, J. J., & Halen, M. (2017). Enterprise architecture for digital transformation. In *Proceedings - 2017 IEEE 19th Conference on Business Informatics, CBI 2017* (Vol. 1). <https://doi.org/10.1109/CBI.2017.45>

Korhonen, J. J., Lapalme, J., McDavid, D., & Gill, A. Q. (2016). Adaptive Enterprise Architecture for the Future: Towards a Reconceptualization of EA. *Proceedings - CBI 2016: 18th IEEE Conference on Business Informatics, 1* (February 2018), 272–281. <https://doi.org/10.1109/CBI.2016.38>

Lagstedt, A. (2019). *Selecting The Right Method For The Right Project*. University of Turku, Turku, Finland.

Lapalme, J., Gerber, A., Van Der Merwe, A., Zachman, J. A., Vries, M. De, & Hinkelmann, K. (2016). Exploring the future of enterprise architecture: A Zachman perspective. *Computers in Industry*, 79, 103–113. <https://doi.org/10.1016/j.compind.2015.06.010>

Leppänen, M., Valtonen, K., & Pulkkinen, M. (2007). Towards a contingency framework for engineering and enterprise architecture planning method. In T. Iainen, H. Isomäki, M. Korpela, A. Mursu, P. Nykänen, M. K. Paakki, & S. Pekkola (Eds.), *Proceedings of 30th Information Systems Research Seminar in Scandinavia* (pp. 432–451). Tampere, Finland: University of Tampere. <https://doi.org/ISBN:978-951-44-7048-6>

Lnenicka, M., & Komarkova, J. (2019). Developing a government enterprise architecture framework to support the requirements of big and open linked data with the use of cloud computing. *International Journal of Information Management*, 46(June 2018), 124–141. <https://doi.org/10.1016/j.ijinfomgt.2018.12.003>

Malta, P., & Sousa, R. D. (2016). Process Oriented Approaches in Enterprise Architecture for Business-IT Alignment. *Procedia Computer Science*, 100, 888–893. <https://doi.org/10.1016/j.procs.2016.09.239>

Masys, D. R., Jarvik, G. P., Abernethy, N. F., Anderson, N. R., Papanicolaou, G. J., Paltoo, D. N., ... Levy, H. P. (2012). Technical desiderata for the integration of genomic data into Electronic Health Records. *Journal of Biomedical Informatics*, 45(3), 419–422. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2011.12.005>

Mayer, N., Aubert, J., Grandry, E., Feltus, C., Goettelmann, E., & Wieringa, R. (2019). An integrated conceptual model for information system security

- risk management supported by enterprise architecture management. *Software and Systems Modeling*, 18(3), 28. <https://doi.org/10.1007/s10270-018-0661-x>
- Nambiar, R. (2013). A Look at Challenges and Opportunities of Big Data Analytics in Healthcare. *Ieeexplore.Ieee.Org*, 17-22. Retrieved from <https://ieeexplore.ieee.org/abstract/document/6691753/>
- Nimmegern, E, Benediktsson, I., & Norstedt, I. (2017). Personalized Medicine in Europe. *Clinical and Translational Science*, 10(2), 61-63. <https://doi.org/10.1111/cts.12446>
- Nimmegern, Elmar, Norstedt, I., & Draghia-Akli, R. (2017). Enabling personalized medicine in Europe by the European Commission's funding activities. *Personalized Medicine*, 14(4), 355-365. <https://doi.org/10.2217/pme-2017-0003>
- Nurmi, J., Seppänen, V., & Valtonen, M. (2019). Ecosystem Architecture Management in the Public Sector - From Problems to Solutions. *Complex Systems Informatics and Modeling Quarterly*, 01(19), 1-18. <https://doi.org/10.7250/csimq.2019-19.01>
- Panahiazar, M., Taslimitehrani, V., Jadhav, A., & Pathak, J. (2015). Empowering personalized medicine with big data and semantic web technology: Promises, challenges, and use cases. *Proceedings - 2014 IEEE International Conference on Big Data, IEEE Big Data 2014*, 790-795. <https://doi.org/10.1109/BigData.2014.7004307>
- Plessius, H., Steenbergen, M. van, Slot, R., & Versendaal, J. (2018). The enterprise architecture value framework. In *26th European Conference on Information Systems: Beyond Digitization - Facets of Socio-Technical Change, ECIS 2018* (pp. 1-5).
- Raghupathi, W., & Raghupathi, V. (2014). Big data analytics in healthcare: promise and potential. *Health Information Science and Systems*, 2(1), 3. <https://doi.org/10.1186/2047-2501-2-3>
- Raisch, S., & Birkinshaw, J. (2008). Organizational Ambidexterity: Antecedents, Outcomes, and Moderators. *Journal of Management*, 34(3), 375-409. <https://doi.org/10.1177/0149206308316058>
- Saint-Louis, P., Morency, M. C., & Lapalme, J. (2017). Defining enterprise architecture: A systematic literature review. *Proceedings - IEEE International Enterprise Distributed Object Computing Workshop, EDOCW, 2017-Octob*, 41-49. <https://doi.org/10.1109/EDOCW.2017.16>
- Seppälä, A., & Puranen, K. (2019). *Sote-tieto hyötykäyttöön 2020 strategian*

väliarviointi. Helsinki.

- Shanks, G., Gloet, M., Asadi Someh, I., Frampton, K., & Tamm, T. (2018). Achieving benefits with enterprise architecture. *Journal of Strategic Information Systems*, 27(2), 139–156. <https://doi.org/10.1016/j.jsis.2018.03.001>
- Snowden, D. J., & Boone, M. E. (2007). A Leader's Framework for Decision Making. *Harvard Business Review*, (November 2007), 1–9.
- Sosiaali- ja terveysministeriö. (2015a). *Biopankkilainsäädännön ohjausryhmän väliraportti* 2015. Retrieved from http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/74513/URN_ISBN_978-952-00-3588-4.pdf
- Sosiaali- ja terveysministeriö. (2015b). *Kansallinen genomistrategia - Parempaa terveyttä genomitiedon avulla*. Retrieved from <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3586-0>
- Suomen Lääkäriliitto. (2016). *Lääkärit Suomessa Tilastotietoja lääkäreistä ja terveydenhuollosta 2016*. Helsinki. Retrieved from www.laakariliitto.fi/en/
- Valtiovarainministeriö. (2017a). *Julkisen hallinnon kokonaisarkkitehtuuri: Ekosysteemimalli Määrittely*.
- Valtiovarainministeriö. (2017b). *Julkisen hallinnon kokonaisarkkitehtuuri: Ekosysteemit ja alustat Määrittely*.
- Valtonen, M. K., Nurmi, J., & Seppänen, V. (2018). Envisioning information systems support for business ecosystem architecture management in public sector. *CEUR Workshop Proceedings*, 2218, 150–159.
- Van Der Voet, J., Tummers, L., Higgs, M., Grandia, J., Kickert, W., & Kuipers, B. S. (2013). The Management of Change in Public Organizations: a Literature Review. *Public Administration*, 92(1), 1–20. <https://doi.org/10.1111/padm.12040>
- Welch, B. M., Eilbeck, K., Fiol, G. Del, Meyer, L. J., & Kawamoto, K. (2014). Technical desiderata for the integration of genomic data with clinical decision support. *Journal of Biomedical Informatics*, 51, 3–7. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2014.05.014>
- Wilkinson, M. D., Dumontier, M., Aalbersberg, Ij. J., Appleton, G., Axton, M., Baak, A., ... Mons, B. (2016). Comment: The FAIR Guiding Principles for scientific data management and stewardship. *Scientific Data*, 3, 1–9. <https://doi.org/10.1038/sdata.2016.18>

LIITE 1 TUTKIMUSAINEISTON ESITTELY

Käyttämäni empiirinen tutkimusaineisto koostuu Sosiaali- ja terveysministeriön 8.6.2018 lausuntopalvelussa julkaisemasta hallituksen esityksen ja siihen sisältyvästä genomilain luonnoksesta sekä niistä lausunnonantajien lausunnoista, jotka on julkaistu lausuntopalvelussa. Tutkimusaineiston sisältö on seuraava:

- Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi (STM, 2018, 1-131), josta Sosiaali- ja terveysministeriö on pyytänyt lausuntoja 8.6.2018.
- Lausunnonantajien lausunnot (24 kpl), jotka on julkaistu 3.8.2018 päättyneen lausuntokierroksen jälkeen Lausuntopalvelu.fi -verkkopalvelussa.

Seuraavassa kuvassa on lueteltu tutkimusaineistoon sisältyvät lausunnonantajien lausunnot.

L#	jnro	Lausunnonantaja	Lausuntopalvelu.fi-verkkopalvelussa julkaistussa aineistossa	Pvm	Lisätiedot
BIO	1/1	Biokeskus Suomi		3.8.2018	Liitetiedosto
CSC	2/1	CSC-Tieteen tietotekniikan keskus Oy		2.8.2018	
HAR	2/2	Harvinaisten sairauksien ja vammojen organisatio HARSO ry, Harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen katto-organisaatio		3.8.2018	
BUS	2/10	Innovaatiorahoituskeskus Business Finland		13.7.2018	Liitetiedosto
JYV	1/2	Jyväskylän yliopisto, Lausunnon ovat valmistelleet professori Urho Kujala, tutkimusprofessori Jukka-Pekka Mecklin, akatemiatutkija Eija Laakkonen ja laboratoriopäällikkö Vuokko Kovanen (Keski-Suomen biopankin ohjausryhmän varapuheenjohtaja).		13.7.2018	Liitetiedosto
KIL	2/11	Kilpailu- ja kuluttajavirasto		26.7.2018	Liitetiedosto
KYB	1/3	Kyberturvallisuuskeskus, Kyberturvallisuuskeskus		3.7.2018	Liitetiedosto
LAP	2/3	Lapin yliopisto, ProSoc tutkimusryhmä, Aarrevaara Timo		3.8.2018	
FIM	1/4	Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea, Pakarinen Ritva		2.8.2018	Liitetiedosto
TEO	1/5	Lääketeollisuus ry, Bengtström Marina		13.8.2018	Liitetiedosto
OIK	2/7	Oikeuskanslerinvirasto, oikeuskansleri		5.7.2018	
OKS	2/6	Oksiala-Mäki-Petäjä Kirsi (Tietosuojavaltuutetun toimisto)		3.8.2018	
OUL	2/5	Oulun yliopisto		8.8.2018	
TUT	2/4	Pohjois-savon sairaanhoitopiirin tutkimuseettinen toimikunta		3.8.2018	
SIT	2/12	Sitra, Uudistumiskyky- teema		16.7.2018	Liitetiedosto
SOS	2/13	SOSTE Suomen sosiaali ja terveys ry, Kansanterveyden erityisasiantuntija		15.6.2018	Liitetiedosto
DUO	2/14	Suomalainen lääkäriseura Duodecim ry		10.8.2018	Liitetiedosto
AKA	2/15	Suomen Akatemia, Biotieteiden, terveyden ja ympäristön tutkimus		3.8.2018	Liitetiedosto
LII	2/16	Suomen Lääkäriliitto - Finlands Läkarförbund, Kattelus Mervi		3.8.2018	Liitetiedosto
PUN	2/17	Suomen Punainen Risti, Veripalvelu		19.7.2018	Liitetiedosto
SYD	2/8	Suomen Sydänliitto ry, Yliääkäri, Hekkala Anna-Mari		3.8.2018	
ULT	2/2	Suomen Ultraharvinaiset ry.		3.8.2018	Liitetiedosto
TUR	2/9	Turun yliopisto, Lääketieteellinen tiedekunta		10.8.2018	
VAL		Valtion taloudellinen tutkimuskeskus VATT		20.6.2018	"Valtion taloudellisella tutkimuskeskuksella ei ole lausuttavaa asiasta."

Teemoittelussa lausunnonantaja on merkitty lyhenteellä, joka on merkitty L#-sarakkeeseen. Teemoittelussa aineiston läpikäynnin järjestys on merkitty jnro-sarakkeeseen siten, että esimerkiksi "1/1" tarkoittaa teemoittelun ensimmäisessä vaiheessa ensimmäisenä läpikäytyä lausuntoa. Pvm-sarakkeessa on lausunnon päivämäärä.

LIITE 2 TEEMOITTELUN YHTEENVETO

Seuraavassa kuvassa on yhteenveto ensimmäisen ja toisen vaiheen teemoittelussa tunnistettujen ylätason teemojen esiintymistä tutkimusaineistossa.

R#	Toisen vaiheen teema (ylätasolla)	T#	BIO	CS	CHAR	BUS	JYV	KIL	KYB	LAP	FIM	TEO	OIK	OKS	OUL	TUT	SIT	SOS	DUO	AKA	LIJ	PUN	SYD	ULT	TUR	Yht.
d	"Genomitietojen käyttö ja sitä koskeva lainsäädäntö vahvistavat Suomen mahdollisuuksia terveydenhuollossa ja tutkimusinvestoinneissa sekä kansainvälisessä tutkimus- ja innovaatioyhteistyössä".	T1		2		1	2				1	2					3			4	1			1		17
d	"Väestön luottamus on keskeinen edellytys genomitietojen tutkimuskäytölle".	T2									1	3					1	1		1						7
d	"Luonnos on epäselvä kliinisen lääketutkimuksen ja farmakogenetiikan kliinisen lääketutkimuksen osalta".	T3, T4										7														7
b	"Genomikeskuksen tietoturvan ja tietosuojan hallinta".	T5, T21, T27	1			4				3	2		6		1		2	2	2	6	1	2				32
b	"Genomitietorekisterin käytettävyyttä ja sen käyttöympäristön tietoturvan hallinta".	T6, T7, T20, T31, T35		5	3	1				8	1	1	1		2			1							1	24
d	"Luonnoksen termien määrittelyin ja käyttöön liittyvät epäselvyydet".	T8, T9					2						3								2	1				8
d	"Lainsäädäntökokonaisuuden, perustelujen ja laintuokinnan epäselvyydet sekä julkisen keskustelun puute".	T10				2		1		2		4	13	4	3	6	1		2	2	10	10			1	61
d	"Genomikeskuksella on merkittävä ja laaja-alainen tehtävä edistää ja myös rajoittaa genomitiedon käyttöä sekä tuottaa valtakunnallista ohjeistusta".	T11	1	1	1					1							1							1		6
a	"Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyn lääketieteen palvelut".	T12	1	1						1	3				3	1	1							1		12
d	"Luonnos on epäselvä Genomikeskuksen organisoimista ja tehtävien toteuttamista osalta".	T13	1			1		2		1			3		2		1					1		1		13
b	"Genomitietorekisterin tietoaineistojen yhteentoimivuus ja laadunhallinta".	T14, T26, T28	2	3	1		1					1										1			2	11
a	"Viranomais- tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä".	T15		1	2	5		3		6		2	5		3			2	3	2		1	1			36
b	"Tietomassojen analysointi genomitietorekisterin käyttöympäristössä".	T16, T17	2												1											4
a	"Tasapuolinen pääsy yksilöllistetyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä".	T18, T19, T34	1		2		2								1	2	2	2	1		2		4			19
b	"Genomikeskuksen edellytykset ymmärtää ulkoisia muutoksia ja tehdä yhteistyötä ymmärryksen lisäämiseksi".	T20	1	2																						3
b	"Arkkitehtuurin hallinnan keinot ja päämäärät monimuokaisessa ekosysteemissä".	T22		2								1					3	1		2		1				10
c	"Genomikeskuksen toiminnan taloudellisten resurssien riittävyys".	T23	3		1	1					1				2				1	1		3				13
c	"Genomitietorekisterin tiedonhallintavastuiden määrittäminen ja vastuun jakamisen perusteet".	T24	2	1								1								1						5
b	"Keskitetty genomitietorekisteri ja genomitietojen rekisterinpitäminen liittyvät oikeudet ja velvollisuudet".	T25, T26, T30		2		1				1	3	1	1	1	1					2	2	1	1			16
c	"Genomitietorekisterin tietoaineistojen elinkaarenhallinta".	T26	1			1									1		1		1		2					7
b	"Genomitiedon käyttöön vaikuttavat suostumukset, kiellot ja tietosuojat".	T30, T32, T33	1		2	1				6	2		5	1	1	3	1	4			6	5				38
a	"Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen".	T37, T38				1				2	4	3	1				1					1		1		14
Ylätason teemoihin liittyviä kohtia yhteensä			17	19	19	12	8	6	13	27	5	28	36	5	21	11	17	16	10	20	24	30	8	1	7	363

Ylätason teemojen ryhmät	Lkm yht.	a	b	c	d
Ylätason teemojen lkm	22	4	8	3	7

Ylätason teeman ryhmä on merkitty R#-sarakeeseen. Teemoittelun ensimmäisessä ja toisessa vaiheessa käytetty teeman tunniste on merkitty T#-sarakeeseen, jossa teemoittelun toisen vaiheen tunniste on lihavoituna. Lausunnonantajat on merkitty niillä lyhenteillä, jotka on listattu liitteessä 1. Numerot kertovat, kuinka monta kertaa tunnistettu ylätason teema on esiintynyt eri lausunnonantajien lausunnoissa.

LIITE 3 YLÄTASON TEEMOJEN SISÄLTÖ

Liitteeseen 3 on koottu analysoiduista lausunnoista tunnistettuihin ylätason teemoihin liittyvät kohdat, jotka liittyvät a-, b- ja c-ryhmien teemoihin. Teemaan T27 liittyi teemoittelun jälkeen vain 2 kohtaa, minkä vuoksi yhdistin sen teemaan T5, jossa on samaan aihepiiriin liittyvää sisältöä yleisemmällä tasolla. Tämä dokumentti liittyy ylätason teemojen esiintymien lukumäärätaulukkoon, johon on merkitty tunnistettuihin 22 ylätason teemaan liittyvät 363 kohtaa eri lausunnonantajien lausunnoista, joita sisältyy tutkimusaineistoon 23 kappaletta.

Lainatuista kohdista on korjattu ne kirjoitusvirheet, jotka haittasivat lukemista. Tekstiä on mahdollisuuksien mukaan tiivistetty siten, että lauseen keskeltä pois jätetyt kohdat on merkitty kolmella pisteellä. Lainatun kohdan virkkeet tai niiden osat on eroteltu toisistaan puolipisteellä. Lainauksen loppu on merkitty pisteellä tai joissakin tapauksissa loppuun on jätetty lainauksessa ollut kysymysmerkki. Eri lausunnoista lainatut kohdat on numeroitu sulkujen sisään merkityillä järjestysnumeroilla.

Numeroitujen kohtien lisäksi teemojen sisältöön on poimittu kohtia hallituksen esityksen luonnoksesta. Näillä kohdilla on helpotettu teeman ymmärtämistä teemoittelun ensimmäisessä vaiheessa. Teemoittelun ensimmäisen vaiheen työversio on säilytetty myös erillisenä dokumenttina. D-ryhmän teemojen sisältöön liittyvät tarkemmat tiedot on säilytetty vain teemoittelun ensimmäisen vaiheen työversiossa.

T1-teema: ”Genomitietojen käyttö ja sitä koskeva lainsäädäntö vahvistavat Suomen mahdollisuuksia terveydenhuollossa ja tutkimusinvestoinneissa sekä kansainvälisessä tutkimus- ja innovaatioyhteistyössä”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T1

T2-teema: ”Väestön luottamus on keskeinen edellytys genomitietojen tutkimuskäytölle”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T2

T3-teema: ”Luonnos on epäselvä klinisen lääketutkimuksen ja farmakogeenettisen klinisen lääketutkimuksen osalta”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T3, T4

T5-teema: ”Genomikeskuksen tietoturvan ja tietosuojan hallinta”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T5, T21, T27, YIP3.1.3, 10§, 17§, 23§, 24§, 29§, 30§, 22§, 26§, 31§, 28§, 1§, 15§ 3mom, 25§, YksP 15§ 3mom, 20§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

(1) Tutkimuksessa kerätylle genomitietoaineistolle voi asettaa käyttörajoituksia ja karenssiaikoja, mitkä rajoittavat genomitiedoista tuotettujen variaatiokuvauksien luovutusta muiden tahojen tieteelliseen tutkimuskäyttöön (vrt. mainittu vain pykälän perusteluissa, ks. myös toisiolaki 552/2019). / Yhteiskunnassa on uudenlaisia henkilötietojen käsittelyyn ja ihmisten yksityisyydensuojaa vaarantavia kyberuhkia. Genomitietorekisteri on koko Suomen asukkaita koskeva ja sisältää arkaluonteisia henkilötietoja. Rekisteri on houkutteleva kohde rikollisille. Perustuslakivaliokunta on painottanut arkaluonteisten tietojen käsittelyn aiheuttamia uhkia. (2) Uhkien tunnistamiseen ja torjuntaan pyritään yhteistyössä Kyberturvallisuuskeskuksen kanssa. (3) Viestintävirasto kannustaa ottamaan yhteyttä Kyberturvallisuuskeskukseen riittävän varhaisessa vaiheessa. / Genomikeskuksen tehtävistä, organisaatiosta ja henkilöstöstä, ohjausryhmästä, johtamisesta ja johtajan kelpoisuusvaatimuksista annetaan tarkempia säännöksiä. Suojatoimena esitetään yhden henkilötyövuoden lisäresursointia Genomikeskuksen kyberturvallisuuden varmistamiseksi (ns. kyberturvallisuuden johtaja). (4) Viestintävirasto kannattaa tätä. (5) genomitiedon katsomisesta syntyy samanlainen loki kuin terveystietojenkin katsomisesta, ja väärästä käytöstä on säädetty rangaistukset; asiointiväylät, joilla yksittäinen potilas voi kannella mahdollisesta väärinkäytöstä yli asioitavan terveydenhuoltoyksikön. (6) Perustuslakivaliokunnan lausunnon vaatima korkeampi tietoturvan taso väärinkäytösten ehkäisemiseksi on asetettava ns. ennakoilmoitustasolle. (7) On otettava huomioon mahdollinen tulevaisuuden näkymä, jossa genomitiedolla on iso rikollinen hyötynäkökulma. (8) huomioitava myös YK:n vammaissopimus, joka velvoittaa Suomea, esim. artikla 2 syrjimättömyys, artikla 3 synnynnäinen arvo, yhdenvertaisuus ja monimuotoisuus sekä artikla 10 oikeus elämään. (9) hyötyjen ja haittojen, riskien ja mahdollisuuksien ... punninnan mahdollistamiseksi tulisi myös kansalaisille jakaa tasapuolista informaatiota. (10) Genomikeskuksen tulee ... antaa kirjallista ohjeistusta, suullista neuvontaa niille tahoille, joille se luovuttaa tietoa ja huolehtia tietosuojalainsäädännön vaatimuksesta. (11) HE:ssä todetaan, että genomitiedon tallentamisessa genomitietorekisteriin olisi oikeudellisesti kyse tietosuoja-asetuksen ja henkilötietolain (tulevan tietosuojalain) tarkoittamasta henkilötietojen käsittelystä; genomitietojen tallentaminen genomitietorekisteriin merkitsisi oikeudellisesti arkaluonteisten tietojen käyttötarkoituksen muutosta, joka kohdistuisi erittäin laajaan tietojoukkoon; Tallentaminen

genomitietorekisteriin ei perustuisi suostumukseen vaan yleisen edun mukaiseen syyhyn; ... Keskeistä olisi varmistaa yhä lisääntyvän genomitiedon vastuullinen käyttö yhteiskunnassa. Asiaan liittyisivät henkilötietojen turvaamisen, henkilötietojen käyttöön liittyvien riskien sekä tietojen hallitun käsittelyn sekä keskitetyn tiedonhallinnan näkökulmat. (12) vaikutusarvioinnissa s. 85 todetaan, että tallennusta genomitietorekisteriin ja genomikeskuksen käsittelyoikeutta voidaan perustella ... tarpeellisella ja tärkeällä kansanterveyteen, kansantalouteen ja tietoturvaan liittyvällä yleisellä edulla, ... mainitun perusteen käyttäminen edellyttää lailla säätämien lisäksi suojatoimia tai erityisiä toimenpiteitä rekisteröidyn perusoikeuksien ja etujen suojaamiseksi; Suojatoimet ja erityiset toimenpiteet ... niiden on toteuduttava samanaikaisesti. (13) geneettisen tiedon ja terveystiedon sekä heikossa asemassa olevien henkilöiden tietojen käsittelyyn liittyy henkilöiden oikeuksiin ja vapauksiin kohdistuva korkea riski; kyberuhkien torjunta on tiedostettu ja tähän on esityksen mukaan tarpeellista varautua resursoimalla yksi henkilötyövuosi genomikeskukseen; Kyberuhan aiheuttajina todetaan olevan laaja ja monipuolinen joukko; Organisaation sisäpiiriksi määriteltävien osalta luottamuksellisten käyttöoikeuksien tunnistaminen olisi olennaista; liittyvät käyttöoikeuksien hallintaan, henkilöstön kouluttamiseen ja muihin teknisiin ja organisatorisiin toimenpiteisiin; yksilön informointi, kiello-oikeus sekä käyttö- ja luovutuslokitietojen kerääminen ja valvonta. (14) sääntelyn tarvetta on arvioitava käsittelyn aiheuttamien uhkien ja riskien näkökulmasta; olisi kuitenkin perusteltua tarkemmin ja selkeämmin vielä arvioida erityyppisen genomitiedon ja sen erityyppisen käytön perusoikeusriskejä; genomilain tarkoittamat käsittelytilanteet ole riskien näkökulmasta laisinkaan samankaltaisia. (15) Kyberuhkia koskeva tarkastelu suuntautuu Suomen yleisiin kyberriskien hallinnan valmiuksiin. Tässä hallituksen esityksessä olisi perusteltua arvioida niitä erityisiä riskejä ja niihin varautumista, jotka koskettavat juuri genomitietoa. (16) Lisäksi on otettava huomioon perustuslakivaliokunnan käytännössään asettamat edellytykset arkaluonteiseksi luonnehdittavan tiedon vaihtamiseen käyttöyhteydellä tai rajapinnan kautta sekä tarvittavat suojatoimet, joilla estetään suojaustarpeiltaan erilaisen tiedon virheellinen yhdistely tietojen luovutuksissa. (17) Lakiehdotus käytännössä estää yksilöä päättämästä suoraan oman genomitietonsa käytöstä; Tieto on ihmisen nähtävissä ja edelleen välitettävissä (mutta ei hyödynnettävissä) ainoastaan siinä muodossa ja niiltä osin, kun viranomaiset ja terveydenhuollon ammattilaiset ja Genomikeskus päättävät; lakiehdotuksen henki ei tue eurooppalaista tietosuoja-asetusta, joka ajaa yksilön oikeuksia datan saamiseen koneluottavassa muodossa ja siirtämiseen järjestelmästä toiseen. (18) Lakiesitys korostaa, että genomitieto on luonteeltaan universaalialia ja myös muita ihmisiä koskevaa tietoa, jota yksilön ei katsota voivan itse omistaa; Genomitietoa ei voida nähdä puhtaasti universaalina, koska jokainen yksilö on tunnistettavissa oman perimänsä perusteella; Tämän pohjalta ... lakiehdotuksen peruste ei ole riittävä rajauksen tekemiseksi; yksilöille tulisi luoda mahdollisuus hallita Genomikeskukseen tallennettua genomitietoonsa; Hallintaoikeus käsittää oikeuden tallentaa, siirtää ja poistaa omat tietonsa eri tiedostomuodoissa. (19) Genomitiedon hyödyntämisen eettisiä ja oikeudellisia periaatteita on käsitelty esityksessä huolellisesti; kotimainen lainsäädäntö ... sekä monet kansainväliset sopimukset ... ohjaavat jo nykyisellään genomitiedon käsittelyä ja hyödyntämistä; Näin turvataan rekisteröidyn tietosuojan, yksityisyyden suojan, yhdenvertaisuuden sekä itsemääräämisoikeuksien toteutumista; Genomitiedon luonteen vuoksi halutaan Suomessa kuitenkin genomitiedon suojaa vahvistaa vielä erikseen säädettävällä genomilailla. (20) genomikeskukseen tallennetun genomitiedon käsittely ei olisi sallittua lainvalvonnan, rikostutkinnan, vakuustoittoiminnan, oikeuslääketieteen tai puhtaasti vanhemmuuden taikka sukulaisuuden määrittämisen tarkoituksiin; on lisätty kiello genomirekisterin tietojen käytöstä työhön liittyvin perustein; kiittää STM:ää tästä lisäyksestä. (21) "Lakiehdotuk-

sella ei olisi tarkoitus kattaa kaikkia mahdollisia käyttötarkoituksia eikä estää niitä"; Jos tämä laki ei pyri estämään kaikkia mahdollisia, terveyteen liittymättömiä käyttötarkoituksia, niin mikä laki se tekee? Genomitietoa voidaan ensisijaisesti käyttää hyödyllisesti vain terveyteen liittyvissä tarkoituksissa, mutta sitä voidaan potentiaalisesti käyttää väärin moniin tarkoituksiin. (22) Yksittäinen ihminen voi kieltäytyä geneettisistä testeistä, mutta ei voi estää analysoidun geenitietonsa tallentamista genomirekisteriin; Yhteiskunnallinen viitekehys voi muuttua ja tiedon käyttöä sääteleviä lakeja muuttaa; Käyttö ei tällaisten muutosten myötä välttämättä vastaa nykyisiä käsityksiämme ihmisoikeuksista ja oikeusvaltion perusteista. / (23) Kuka määrittelee ja millä tarkkuudella mihin tarkoitukseen genomitieto on tallennettu? Käyttötarkoituksen määrittely tulisi tehdä laveasti, muutoin käyttö voi rajoittua liikaa /

(24) tärkeimpänä voidaan nähdä perustuslaki ja sen ihmisarvon loukkaamattomuutta sekä yksilön vapauksia ja oikeuksia turvaavat normit; Biolääketiedesopimuksen kantavana periaatteena on, että ihmisten etujen on aina oltava yhteiskunnan ja tieteen etujen edellä; tulkintatilanteessa yksilön etu menee yhteiskunnan ja tutkimuksen edun edelle; Esimerkiksi ennustavia geenitestejä saa yleissopimuksen perusteella tehdä vain terveydellistä tarkoitusta tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten. (25) Erityisen merkittävänä ... genomilainsäädäntöön liittyvä etiikka; Tärkeimpiä asiakokonaisuuksia tästä näkökulmasta ovat yksilöiden yhdenvertaisuus, syrjinnän kieltäminen, yksilön identiteetin suoja sekä tietosuojaa ja tietoturvasuutta koskevat kysymykset, rekisterinpitäjään kohdistuvat velvoitteet, genomitietojen luovutusta, käyttöä ja soveltamisalaa koskevat säädökset, sekä genomitietojen käsittelyperustetta koskevat säädökset. (26) Genomitietojen käsittely on tarpeen lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi, käsittely on tarpeen yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi tai julkisen vallan käyttämiseksi; Lakisääteinen velvoite on tässä tarkkarajaisempi ja siten keskeisempi käsittelyperuste; kaikki edellä mainitut seikat tulee huomioida lakiesityksessä tieteen edistämisen ja tutkimuksen vapauden näkökulmasta siten, että eettisesti kestävän ja hyvän tieteellisen tutkimuksen periaatteet toteutuvat hyödynnettäessä genomitietoa tutkimustarkoituksiin. (27) on välttämättömää kiinnittää huomiota siihen, kuinka genomitiedon turvallinen käsittely varmistetaan tietoteknisesti; kyse olisi ... potilasasiakirja-aineiston säilyttämiseen verrattavissa olevasta varsin mittavasta salassa pidettävän aineiston käsittelystä; genomirekisterin tiedot talletettaisiin keskitetysti yhteen paikkaan; laajoihin tietokantoihin saattaa liittyä tietoturvaan ja tietojen väärinkäyttöön liittyviä vakavia riskejä, jotka voivat ... muodostaa uhan henkilön identiteetille; pitää tätä huolta aiheellisena ja suosittaa, että genomirekisterin käytännön toteuttamiseen liittyviä tietoteknisiä ratkaisuvaihtoehtoja punnittaisiin huolellisesti useasta näkökulmasta. (28) Koska genomitietojen käyttötarkoitus on ensisijaisesti terveyden ja tutkimuksen edistäminen sekä tähän liittyvä toiminta, niitä ei saa käyttää pykälässä 31 § mainittuihin tarkoituksiin; Genomikeskuksessa säilytettävää genomitietoa ei saa luovuttaa eikä käyttää lainvalvonnassa, rikostutkinnassa, luotto- ja vakuutustoiminnassa, työkyvyn arvioinnissa tai selvittämisessä taikka puhtaasti vanhemmuuden tai sukulaisuuden määrittämisessä. (29) On erittäin tärkeää, että järjestelmä toteutetaan tietosuojaa ja tietoturva huomioiden siten, että se toimii tehokkaasti ja palvelee tasapuolisesti kaikkia tietoa tarvitsevia tahoja. (30) perusteluissa korostetaan genomitiedon keskittämisen tietoturvasuutta verrattuna hajautettuihin ratkaisuihin; esittää, että lain tarkoitusta täydennettäisiin tältä osin seuraavasti: "Tämän lain tarkoituksena on edistää genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden edistämiseksi...". (31) säädöskehikko on menossa monimutkaiseksi ja on epävarmaa lisääkö se aineistojen käytettävyyttä. (32) Kannatamme ... perimän perusteel-

la syrjinnän kieltämistä; Tämän lainkohdan ... valvonta on syytä ottaa huomioon valvonnan ... määrittelyssä.

T6-teema: "Genomitietorekisterin käytettävyys ja sen käyttöympäristön tietoturvan hallinta"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/#-viite: T6, T7, T29, T31, T35, YIP3.2.1, YIP3.2.5, YIP3.3.7, 29§, 18§ 3mom, 29§, 23§, YksP 23§, YksP 29§, 6§ 1mon 5), 25§, 30§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Tietoturva-asioihin on syytä kiinnittää erityisen suurta huomiota korkean tietoturvan käyttöympäristössä. (1) Tietoturvaratkaisut vaikuttavat suoraan myös tietojen käytettävyteen. Tietoturallinen käyttöympäristö on keskeinen väärinkäytösten estämisessä ja turvallisuuden ylläpidossa. (2) Tiedonhallintalailla voi olla vaikutusta tietoturva-asioihin (ks. 906/2019). (3) Genomitietorekisteri toteutetaan maantieteellisesti Suomen rajojen sisäpuolella viranomaisvastuulla; Viestintävirasto kannattaa tätä ratkaisua. (4) Genomitietorekisteri on suojattava valtion viranomaisten tietoturvasuutta koskevien velvoitteiden mukaisesti. Sopisiko momentti paremmin tietoturvalista käyttöympäristöä koskevaan pykälään, jossa ei ole asetettu vaatimuksia tietoturvasuudelle. (5) Suojatoimenpiteillä rajoitetaan genomitietojen käsittelyyn oikeutettujen henkilöiden määrää ja seurataan käyttäjiä ja käyttöä. Käyttöoikeuksien hallinta, henkilöstön koulutus ja muut organisatoriset toimenpiteet (ks. myös 10 §) ovat tärkeitä tietojen väärinkäytön ja lainvastaisen käytön estämisessä. / Genomikeskus ylläpitää tietoturvalista käyttöympäristöä, jossa voidaan varmistaa genomitietojen tietoturvasuuden ja käyttöluvan mukainen käsittely. Pykälää täydennetään lausunto-kierroksen jälkeen. (6) Pykälä ei vielä aseta konkreettisia tietoturva-vaatimuksia. (7) Myös genomitietorekisterin rajapintoihin tulee kiinnittää huomiota. (8) Tiedonhallintalain sääntelyllä voi olla vaikutusta ehdotettuun pykälään (ks. 906/2019). (9) Turvallinen suomalainen käyttöympäristö on tutkittavien luottamuksen yksi perusedellytys. (10) Tiedon hyödynnettävyyden kannalta keskeistä, minkä tasoinen tunnistusprotokolla on riittävä siten, että käytettävyys säilyy. (11) Genomitieto pidetään kansallisessa hallinnassa ja sen hallinta Suomen lainsäädännön piirissä. Palveluntarjoajien tulee toimia kotimarkkinoiden lainsäädännön alaisuudessa ja tutkimus- ja innovaatiotoimintaan luovutetun tiedon tulee säilyä kotimarkkina-alueella. (12) Yhteys kansainvälisiin tietokantoihin toimii molempiin suuntiin: 1) dataa tulee voida siirtää luvanvaraisesti genomikeskuksesta osaksi uusia tutkimusprojekteja ja 2) sekvenssistä tuotettujen datatuotteiden tallentaminen osaksi tutkimuksen palveluja on mahdollista. (13) Tutkijat tarvitsevat genomiaineistoa käsiteltäväksi kansainvälisten aineistojen kanssa samalla alustalla. Ilman mahdollisuutta prosessoida genomidataa muun datan kanssa, ei genomitiedon täysmittainen hyödyntäminen ole mahdollista. (14) jatkovalmistelussa selvitetään genomitietorekisterin rajapinnat kansainvälisiin tietokantoihin; aloittamisen yhteydessä tulee arvioida, mitkä kansainväliset tietokannat olisivat käyttökelpoisia genomikeskuksen toiminnassa. (15) Kysymykset tietoturvasta luovat myös isoja riskejä ja haasteita, etenkin harvinaissairaiden näkökulmasta. Genomitieto on arkaluontoinen henkilötieto, jonka avulla voi yksilöidä ei vain yksittäisen ihmisen ja hänen terveydentilansa vaan myös suvun; yksilön perusoikeudet, henkilötietojen ja yksityiselämän suoja tulee priorisoida tietoja käytettäessä. (16) vaikutusten poikki-

tieteellinen arviointi ja korkea tietosuojan taso on ensiarvoisen tärkeää; palvelutehtävät eivät saa vaarantaa yksilön tietosuojaa. (17) harvinaissairaita ja -vammaisia voidaan tunnistaa anonymisoidusta sekä pseudonymisoiduista genomitiedoista helpostikin, koska kyseistä sairautta tai vammaa (tai niiden yhdistelmää) saattaa esiintyä Suomessa vain muutamalla tai vain yhdellä henkilöllä. (18) Geenitiedon luonteesta johtuen myös sen anonymiteetin takaaminen tietokantojen anonymisoinnista huolimatta on käytännössä mahdotonta. (19) Genomikeskuksen ... tehtävänä on luovuttaa variaatiotietoa hoitotarkoituksiin, mutta vain tilastotasosta tietoa tieteelliseen tutkimukseen. Onko tilastotasoinen tieto riittävä, jotta genomitietoa pystytään hyödyntämään kansainvälisesti kilpailukykyisessä tutkimuksessa? (20) genomikeskuksessa tuotettavan tiedon tieteellinen käyttö ja genomitiedon yhdistäminen muihin rekistereistä saataviin tietoihin tulee olla joustavaa sekä lakien, muun byrokratian että resurssien osalta. (21) Raakadata tallennettaisiin genomikeskuksen alustalle ja keskus tuottaisi siitä yhdenmukaisen varianttikuvauksen. Alkuperäisen raakadatan tulisi genomikeskuksen tehtävien toteuttamiseksi olla tallennettuna aina henkilötunnisteellisena, kun taas varianttikuvausta olisi mahdollista käyttää joko henkilötunnuksen yhdistettynä (hoidossa), koodattuna eli pseudonymisoiduna (biopankkitutkimuksessa) tai tilastotasoisena (esityksessä tulisi käydä ilmi, mitä tilastotasoisella tiedolla tässä yhteydessä tarkoitetaan). Kun genomitietoa siirretään keskitettyyn genomitietorekisteriin, tieto liikkuu verkossa. (22) pitää erityisen tärkeänä, että genomitieto voidaan yhdistää kliinisiin tietoaltaisiin; välttämätöntä niin genomitiedon kliinisen hyödyntämisen kuin tietoaltaiden mahdollistaman tieteellisen tutkimuksen kannalta; Muutoin Suomen terveydenhuollon ja tutkimuksen struktuurien korkea taso ja jo luodut aineistot jäävät tältä osin hyödyntämättä. (23) painottaa keskitetyn genomirekisterin luomisen ja tietoturvallisen käyttöympäristön tärkeyttä genomitiedon käytettävyyden edistämiseksi niin terveydenhuollossa kuin tutkimuksessakin. (24) Genomitiedon käsittelyä varten tullaan luomaan keskitetty, korkean tietoturvan käyttöympäristö, jossa tiedon käyttöä ja luovutusta voidaan seurata ja valvoa tehokkaasti; Keskitetyssä mallissa asianmukaisen tietosuojan rakentaminen, valvominen ja ylläpitäminen on hajautettua mallia helpompaa ja edullisempaa.

T8-teema: ”Luonnoksen termien määritelmiin ja käyttöön liittyvät epäselvyydet”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T8, T9

T10-teema: ”Lainsäädäntökokonaisuuden, perustelujen ja laintulkinnan epäselvyydet sekä julkisen keskustelun puute”

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T10

T11-teema: "Genomikeskuksella on merkittävä ja laaja-alainen tehtävä edistää ja myös rajoittaa genomitiedon käyttöä sekä tuottaa valtakunnallista ohjeistusta"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T11

T12-teema: "Alueellisesti tasa-arvoiset yksilöllistetyn lääketieteen palvelut"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: a-ryhmä
- T#/§-viite: T12, 6§ 1mom 1), YksP 6§ 1mom, 8§, 28§, 1§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskuksen tulee edustaa koko Suomen aluetta ja väestöä: (1) Genomikeskuksen tulee luoda Suomeen kattava asiantuntijaorganisaatioiden ekosysteemi, joka mahdollistaa genomitietojen kattavan rekisteröinnin ja alueellisesti yhdenvertaisten palvelujen saatavuuden. (2) Suomeen tulee luoda genomitietoa hyödyntävä yhteensopiva kokonaisuus, jossa on mukana toisiolain viranomaistoiminta ja palveluoperaattori sekä biopankit ja osaamiskeskukset ja joka mahdollistaa ripeät ja asiantuntevat prosessit sekä terveystiedon toimivan tietoturvallisen käytön (vrt. myös kilpailukykyinen ja yhden luukun periaate). (3) Koko ekosysteemin yhteen nivominen vaatii vielä kirkastamista. (4) Genomitiedon tutkimuskäyttö edellyttää mahdollisuutta yhdistää siihen muuta henkilötietoa kuten terveydenhuollon rekisteritietoa. (5) Genomitiedon käytöstä terveydenhuollossa huolestuttaa lääkäreiden koulutus genomitiedon tulkintaan; lääkäreiden lisäkoulutusta tiedon ymmärtämiseksi tarvitaan. (6) mitä tapahtuu ... käytännön terveydenhuollossa, jossa geenitieto on yhä suhteellisen vieras asia jopa monille ammattilaisille; myös kansalaisilla, potilailta ja muilla ryhmillä on ... monenlaisia odotuksia ja käsityksiä, jotka eivät ole välttämättä usein realistisia. (7) tulisi ...alueellisuus ottaa huomioon laaja-alaisesti, jotta kansallinen tasa-arvo tulisi huomioitua kattavasti sekä organisaation, ohjausryhmän, genomitiedon keräämisen että käytön osalta. (8) Genomikeskuksen ... Ohjausryhmän kokoonpano tulisi määrittää laissa tarkemmin, jotta alueellinen ja organisatorinen edustus ohjausryhmässä tulisi turvattu. (9) genomitietojen luovuttamiseen rekisteröidylle liittyy vahva neuvonnan tarve. Tämä tarve ei rajoitu pelkästään perinnöllisyyslääketieteen vaan laajalti terveydenhuoltoalan ammattilaisiin. Jatkuva eri terveydenhuoltoalan ammattilaisille suunnattu koulutus tulee ... olla turvattu ja koulutukseen on turvattava riittävät kansallisesti yhdenmukaiset resurssit. (10) lähes jokainen suomalainen on ... kiinnostunut -ja usein myös huolestunut- sydänterveydestään; Tietoa hankitaan ... myös hakeutumalla erilaisiin testeihin, joista geenitestit tulevat olemaan yksi tärkeä osa; Testituloksen tulkinta ei ole yksiselitteistä vaan varsin haastavaa; lääkäreiden koulutus tulee olemaan yksi tärkeä haaste, johon toivotaan tulevalta Genomikeskukselta merkittävää panosta. (11) Terveyspalvelujen tulevaisuudessa yksilön rooli vahvistuu suhteessa omaan hyvinvointiin ja nyt valmisteilla oleva toiminnallinen kokonaisuus mahdollistaa yksilöllisen vaikuttavamman hoidon ja lääkityksen kehittämisen. (12) genomitiedon käyttö olisi jokaisen asukkaan etuoikeus eikä

vain niiden, joiden asuinpaikka on suurten genomiosaamiskeskusten läheisyydessä; Nykytilanteessa genomitiedon käyttö terveyden edistämistä taikka sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista koskevissa tarkoituksissa on vain harvojen ihmisten etuoikeus ja lakiehdotuksen olisi tarkoitus saattaa ihmiset ... yhdenvertaiseen asemaan palvelujen tarjoamisen ja saatavuuden osalta; kiittää STM:ää.

T13-teema: "Luonnos on epäselvä Genomikeskuksen organisoinnin ja tehtävien toteuttamisen osalta"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: d-ryhmä
- T#/§-viite: T13

T14-teema: "Genomitietorekisterin tietoaaineistojen yhteentoimivuus ja laadunhallinta"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T14, T26, T28, 6§ 1mom 1-2, 4), 11§, 17§, 15§, 24§, 34§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

(1) Genomikeskuksen tulee edistää genomitiedon käyttöä ja tuottaa genomitietorekisteriin käyttö- ja vertailukelpoiset tietoaaineistot ja valvoa tiedonlaatua. (2) Koska Genomikeskuksen tehtäviin ei sisälly genomitiedon tuottamista, miten voidaan varmistaa, että Genomikeskuksella on asiantuntemusta genomitiedon laadunvarmistukseen. (3) Tämä (genomitiedon alkuperäinen kappale) liittyy myös rekisteriin kertyvän laadun samankaltaisuuteen ja siihen, ettei tutkijoita ja yrityksiä tule velvoittaa tekemään ylimääräistä työtä laadun luomiseksi ja varmistamiseksi. (4) Tutkimuksessa tuotettujen genomitietorekisteriin tallennettavien suurten väestöaineistojen genomitietojen oikea alkuperä tulee varmistaa, jotta genomitietoja voidaan käyttää lääketieteellisten diagnoosien tekemisessä (vrt. riskinä näyteseekaannuksen mahdollisuus). (5) Genomitiedon hallinta ... on mahdotonta ilman ... globaalia asiantuntijayhteistyötä. (6) Datan yhteentoimivuus kaikilla tasoilla sekä kansallisesti että kansainvälisesti on olennainen osa tulevaa ekosysteemiä. (7) Yhteentoimivuuden varmistamiseksi data-aineistojen kuvailun tulee perustua kansainvälisiin standardeihin. (8) Koska tutkimustieto lisääntyy huimaa vauhtia, genomitiedon käytössä tulisi huomioida myös virheellisten/vanhentuneiden tietojen poistaminen/mitätöiminen ja korvaaminen uudella/oikeammalla tiedolla, kuten GDPR vaatii tietojen oikeellisuudesta. (9) huomiota tulisi kiinnittää tuotetun genomitiedon laatuun, kuka sitä tuottaa ja kenen tuottamaa tietoa voidaan käyttää. (10) Genomidatan tulkinta on usein monimutkaista; tulee edistää mahdollisuuksia luotettavaan kliiniseen ja tieteelliseen genomitiedon tuottamiseen ja julkistamiseen; Genomidatasta tuotettava genomitieto on verrattavissa laboratoriotuloksiin; Siksi on tärkeää pitää huolta siitä, kuka vastaa tämän tiedon oikeellisuudesta; Kliinisen genomitiedon tuottamisessa ja tulkinnassa ... määritellään, minkälaisia vaatimuksia ... tutkimilla laboratorioilla on; Vain näin voidaan turvata terveydenhuollon asiakkaiden luottamus tuotettuun tietoon. (11) genomilaki tulisi muuttamaan genomitietojen käyttöä merkittävällä tavalla; tiedon

tuottajasta riippumatta genomitiedon tulisi olla käytettävissä hoidollisia tarkoituksia varten; merkittävä osa ... genomitiedoista tullaan tuottamaan osana tutkimustoimintaa, mikä aiheuttaa haasteita laadunvalvonnan näkökulmasta.

T15-teema: "Viranomais-, tutkimus- ja yritystoiminnan yhteensovittaminen sekä eri sidosryhmien osallistaminen ekosysteemissä"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: a-ryhmä
- T#/#-viite: T15, 6§ 1mom 2), YIP3.2, 3.2.3, 6§ 1mom 10), 28§, 6§ 1mom 4)

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskuksen tehtävänä on (...) genomitiedon käyttöpalvelu, sekä hallinnoida ja ylläpitää (sitä). Ydintehtävät olisi oikeudellisesti jaoteltava viranomaistehtäviin, julkisiin hallintotehtäviin sekä palvelutehtäviin. Genomitiedon käyttöpalveluihin sisältyy merkittäviä toimintoja, joiden ei arvioida edellyttävän viranomaistoteutusta. Genomikeskuksella olisi myös muita palvelutehtäviä, esimerkiksi tilaustyönä toteutettavat tekniset analyysi- ja aineistopalvelut, laskentatehon välityspalvelut sekä genetiikkaan liittyvät maksulliset asiantuntija- ja koulutuspalvelut. Lisäksi olisi mahdollista tarjota palveluna kokonaisratkaisuja muille maille. (1) Toimiva ekosysteemi synnyttää myös uutta palveluliiketoimintaa: Yritystoiminnan kannalta on tärkeää, että genomikeskuksen muu kuin viranomaistoiminta määritellään selkeästi ja että kilpailuneutraliteetti toteutuu. (2) Lain toteuttamiseksi tulee hyödyntää Suomessa jo olemassa olevaa toimintaa, jota esim. Genomikeskus voi sopimusperusteisesti hankkia käyttöönsä. (3) CSC tukee esityksen linjausta: Genomitietorekisteriin liittyvien genomitiedon käyttöpalveluiden toteuttamiseen olisi hyvät edellytykset esimerkiksi CSC:n, THL:n ja Kelan yhteistyössä. (4) Genomikeskuksen pitäisi olla viranomais-toimintaa eikä hallintotehtäviä pitäisi luovuttaa muulle kuin viranomaiselle. (5) Genomikeskuksen täytyy myös ottaa aktiivisesti ja julkisesti kantaa / ohjeistaa kaupallisten geenitestien valikoimasta, luotettavuudesta ja tietoturvariskeistä. Mielestämme genomitiedon kaupallinen käyttö täytyy rajata pois ... (6) onko ... aidosti otettu laaja-alaisesti ja punnitusti huomioon myös kansalaisten ja yhteiskunnan eri ryhmien etu, vai edistetäänkö hankkeita tosiasiallisesti pikemmin suppean tutkimus- ja yritysintressin hengessä. (7) Tietojen tallentaminen kattaisi ... syntyvän genomitiedon ...laajan ja erilaisista toimijoista muodostuvan sisällön, joten yhtäläisten sääntöjen noudattaminen ... tulee olla perustana lain säätämislle ja toteuttamiselle. (8) ihmiset voisivat tallentaa itse ostamiensa genomitietopalvelujen tietoja genomikeskukseen; Julkisessa terveydenhuollossa potilaat eivät kuitenkaan maksa tiedoistaan mitään. (9) jos tietoja myydään muille tahoille ..., vaarana voi olla, että Suomen asukkaiden tiedoista tulee luonteeltaan "kauppatavaraa" huomioiden myös sen, että genomikeskus ei toimisi pelkästään kansallisella vaan myös kansainvälisellä tasolla. (10) Lakiluonnos korostaa voimakkaasti geenitiedon hyötyjä tutkimuksen ohella kansanterveydellisesti sekä genomikeskuksen taloudellista merkitystä, mutta on hyvin tulokinnanvaraista, mitkä nämä hyödyt tosiasiallisesti toistaiseksi ovat tai tulevat olemaan jatkossa. (11) pidemmän päälle kestäväntä edetä ... kiirehtimisen sijaan rauhallisella ja punnitsevalla tahdilla; ja laajasti eri ryhmiä osallistaen. (12) Lakien tuoma byrokratia ei saa olla esteenä tai hidastaa genomikeskukseen kertyneen tiedon tietteellistä hyödyntämistä. (13) Esim. brittiläisissä on vaade suorittaa sekvensointi Bri-

tannian maaperällä. Vastaava malli synnyttäisi työtä Suomeen. (14) Taustaineistossa viranomaistehtävien (ICT:n osalta) kohdalla oli mainittu myös kaupallisia toimijoita. Voidaanko viranomaistehtäviä antaa suoraan yksityisille toimijoille?

(15) Genomitietorekisterin tarkoitus. Tarkoitus liittyy vahvasti yleisen edun mukaiseen perusteeseen tukea Suomen asukkaiden terveyden edistämistä sekä sairauksien ehkäisemistä, toteamista ja hoitamista integroimalla eri puolilla tuotettu Suomen asukkaita koskeva genomitieto osaksi terveydenhuoltojärjestelmää. Genomitietoa on jo ja se on hajallaan eikä kokonaiskuvaa ole olemassa siitä, kenestä tietoa on tallennettu, minne, minkälaisiin käyttötarkoituksiin ja minkälaisin tietoturva- ja tietosuojaratkaisuihin. Keskeistä olisi varmistaa yhä lisääntyvän genomitiedon vastuullinen käyttö yhteiskunnassa. (16) (Keskitetty rekisteri ja suhde perusoikeussuojaan) ... on katsottu, että oikeasuhtaisuutta arvioitaessa olisi huomioitava odotetut hyödyt, joita ovat tehokkaampi taudinmääritys, kohdennetut seulonnat, turvallisempi ja vaikuttavampi lääkitys, yksilöllistetty hoito, tehokkaampi sairauksien ehkäisy, yksilön paremmat mahdollisuudet edistää terveyttään, tuloksellisempaa tutkimusta ja tutkimustiedon hyödyntämistä potilaan hoidossa sekä taloudellisen toimeliaisuuden lisääntyminen. Oikeasuhtaisuutta, myös erityisesti liittyen taloudelliseen toimeliaisuuteen, olisi syytä avata lisää. (17) s. 54–59 käsitellään genomikeskuksen tehtäviä ... genomikeskuksen tehtävät olisivat ... viranomaistehtäviä ja niihin sovellettaisiin hallinnon yleislakeja ja prosesseja sekä valtion maksuperustelakia; ... genomikeskuksen genomitietorekisterin luomiseen, ylläpitämiseen ja hallinnontiin sekä genomitiedon käsittelyyn ... liittyy merkittävää julkisen vallan käyttöä; Genomitietorekisterin rinnalle luotaisiin aktiivisen prosessoinnin palvelut, joiden ei arvioida edellyttävän viranomaistoteutusta; Tulisi tehdä selkoa siitä, mitä aktiivisen prosessoinnin palvelulla tarkoitetaan. (18) Pidän ... erittäin tärkeänä julkiseen toimintaan liittyvän luottamuksen ja julkisen toiminnan objektiivisuuden turvaamiseksi sitä, että genomikeskuksen ulkopuolinen rahoitus ei johda epäilyksiin sen objektiivisuuden vaarantumisesta. (19) Tietoaaineistojen kertymät ja niitä koskevat hallitsevat asemat merkitsevät myös valta-asemaa ja mahdollisuuksia markkinavoiman voimakkaaseenkin käyttämiseen; Julkisoikeuden ja kilpailuoikeuden yhteisinä tehtävinä on estää liiallisten valta-asemien muodostumista ja varsinkin estää niiden väärinkäyttö; Genomitietoon voi liittyä myös tällaisia markkinavoiman tai muun valta-aseman muodostumisia; Ehdotettua sääntelyä ja genomitiedon käytön edellytyksiä ja niiden tasapuolisuutta tulisi arvioida myös tästä näkökulmasta. (20) Suurten kansansairauksien ... ennaltaehkäisy, alkudiagnostiikka ja seuranta kuuluvat avoterveydenhoidon lääkäreille ja hoitajille; Kun geenitestit yleistyvät, myös kaupalliset toimijat Suomessa ja ulkomailla tarjoavat eritasoisia testejä, joita potilaat tilaavat kotiinsa ja hakeutuvat sitten lääkärin vastaanotolle tulosten arviointia varten; Ei ole mitenkään mahdollista, että yksittäinen lääkäri voisi hallita kaikkien tarjoajien tutkimusskaalan ja laadukkuuden; Siksi olisi erinomaista, jos suomalainen Genomikeskus toimisi eräänlaisena laaduntarkkailijana ja asiantuntijakeskuksena, josta klinikko voi kysyä apua.

(21) Suomessa ... useita genomitiedon hyödyntämiseen suoraan tai välillisesti liittyviä keskuksia ja toimijoita, kuten syöpäkeskus, neurokeskus, lääkekehityskeskus sekä terveysalan tutkimusinfrastruktuurit kuten ELIXIR, BBMRI ja EATRIS; on tärkeää saada eri keskuksat ja em. toimijat toimimaan tiiviissä yhteistyössä, joka vahvistaa tutkimukseen pohjautuvan osaamisen hyödyntämistä sekä edistää liiketoimintamahdollisuuksia. (22) Genomikeskuksen rooli ja välilliset vaikutukset yritysten liiketoiminnan kehittämisessä sekä investointien houkuttelussa ...; Terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemi mahdollistaisi muun muassa yritysten verkottumisen, yhteistyökumppaneiden, asiakkaiden, rahoituksen ja asiantuntija-avun löytämisen, pilotti-

hankkeiden aloittamisen, kansainvälisen liiketoimintamentoroinnin sekä sijoitusten keskittymisen ja Suomen näkyvyyden kasvattamisen. (23) kansainvälisen yhteistyön merkityksestä sekä ... on huolehdittava saavutettujen hyötyjen ja tulosten konkreettisesti palautumisesta suomalaiseseen yhteiskuntaan. (24) Keskitettyihin palveluihin sisältyvät myös osaamiskeskukset (Genomikeskus, syöpäkeskus, neurokeskus, biopankkien osuuskunta, lääkekehityskeskus), jotka tarjoaisivat tutkimusorganisaatioille ja yrityksille mm. tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita esimerkiksi yhteisen palveluoperaattorin kautta; Suomessa nähdään olevan erityisen hyvät mahdollisuudet liiketoiminnalle ja tämän mahdollisuuden odotetaan edelleen parantuvan. (25) kannattaa lakiehdotuksessa mainittua innovaatioekosysteemin systemaattista kehittämistä siten että se tuottaa biopankkien investoinneille lisäarvoa. (26) Kilpailuneutraliteettiongelmaa voisi ... syntyä ..., jos Genomikeskus kehittäisi genomirekisterin tietoja tai muita viranomaistoiminnassa saatuja tietovarantoja uudelleenlaiksi palveluiksi, joita se tarjoaisi markkinoilla; Erityisen kielteisiä markkinavaikutuksia voisi syntyä, jos ... laajenisivat ... palveluihin, joita yksityiset yritykset jo nykyisin tarjoavat. (27) Genomikeskuksen tehtävänä tulisi lähtökohtaisesti olla ainoastaan genomitietojärjestelmän luominen, hallinnointi ja ylläpitäminen sekä järjestelmän sisältämien tietojen välittäminen eri toimijoille avoimesti ja syrjimättömästi. (28) pitää erityisen tärkeänä, että viranomaistoimintaan tarkoitettua rahoitusta ei kanavoitu Genomikeskuksen markkinoilla tapahtuvaan taloudelliseen toimintaan. (29) genomikeskuksen tehtävänä olisi myös kansalaisvuoropuhelun aktivointi ja kansalaismielipiteiden seuranta; asiakasraati ... osallistuisi genomikeskuksen toiminnan kehittämiseen; asiakasraadissa olisi terveydenhuollon, tutkimuksen sekä kehittämis- ja innovaatio toiminnan edustajia; koska järjestöt edustavat kansalaisten ja palvelujen käyttäjien näkökulmaa laajasti, on myös potilas- ja kansanterveysjärjestöjen oltava edustettuina asiakasraadissa. (30) genomitietoon pohjautuvaa neuvontaa, ohjausta, diagnostiikkaa ja hoitoa tarjotaan julkisen terveydenhuollon palveluissa jatkossa nykyistä laajemmin; Lisäksi ... palvelupolkua olisi pohdittava yhdessä potilas- ja kansanterveysjärjestöjen kanssa; Jatkossa kansalaisia tulisi ohjata ... kolmannen sektorin toimijoiden järjestämien tuen, ohjauksen ja neuvonnan piiriin; Suomalaisilla kansanterveysjärjestöillä on ... osaamista elintapaneuvonnasta; kokemusasiantuntijuuteen ja vertaistukeen pohjautuvia matalankynnyksen palveluja, joita järjestöt monipuolisesti ympäri Suomen tarjoavat. (31) Genomiaineistojen avulla tehtävä TKI-(liike)toiminta tähtää liiketaloudellista voittoa tuottavien tuotteiden kehittämiseen; Siten olisi kohtuullista edellyttää mahdollisista voitoista osuutta (rojalteja) Suomen valtiolle kanavoitavaksi takaisin tutkimuksen julkiseen tukeen; Suomalainen genomitieto ja siihen liitetty terveystieto ovat hyvin arvokasta ja ainutlaatuista kansallisvarallisuutta. (32) . (33) Genomikeskuksen on tarkoitus toimia asiantuntijakeskuksena ja mm. ohjeistaa ja arvioida geenitestien käyttöä; Ohjeistuksia esitetään laadittavan saman tyyppisellä verkostomallilla kuin millä Duodecimin Käypä hoito -suosituksia laaditaan; Genomikeskuksen ohjeet ja suositukset olisivat itsenäisiä viranomaisohjeita, joten ne poikkeavat tässä suhteessa Käypä hoito -suosituksista ja voivat vaikuttaa mm. työhön osallistuvien asiantuntijoiden vastuisiin; Tämä on syytä ottaa huomioon suunniteltaessa em. toiminnan toteutusta.

(34) Avoimen ja eettisen tieteen ja tutkimuksen periaatteiden mukaisesti julkisesti rahoitettavan tutkimuksen tulosten ja tuotosten tulee olla löydettäviä, saavutettavia, yhteentoimivia ja uudelleenkäytettäviä ... FAIR-periaatteet; Lisäksi avoimuus tulee toteuttaa tutkimuseettisiä periaatteita noudattaen ja oikeudellista toimintaympäristöä kunnioittaen, eli niin avointa kuin mahdollista ja niin suljettua kuin tarpeellista; Yksi dataintensiivisen tieteen haasteista on helpottaa tietämyksen jakamista; On tärkeää, että ihmiset ja tietojärjestelmät voivat löytää, saada käyttöönsä, analysoida ja

yhdistellä kulloinkin käsillä olevaan tehtävään soveltuvaan tieteellistä dataa. (35) Tieteen luonteeseen kuuluu itsekorjautuvuus; Tiedeyhteisön toiminta perustuu vertaiskommunikointiin, hyvään tutkimuseettikkaan ja -moraaliin; ovat sitoutuneet noudattamaan tutkimuseettisiä, hyvän tieteellisen käytännön ohjeita; Hyvää tieteellistä käytäntöä koskevien ohjeiden soveltaminen on tutkijayhteisön itsesääätelyä, jolle lainsäädäntö määrittelee rajat; sitoutuneet toimijat noudattavat ohjetta soveltuvin osin myös yritysten ja muiden tahojen kanssa tehtävässä kansallisessa ja kansainvälisessä tutkimusyhteistyössä; Tutkimuseettisiin periaatteisiin kuuluu oleellisesti tutkimuksen vertaisarvioinnin ja toistettavuuden varmistaminen. (36) Euroopan Neuvoston biolääketiedesopimuksen geneettisiä tutkimuksia koskeva lisäpöytäkirja (CETS203); farmakogeneettisten tutkimusten rajaaminen lain soveltamisalan ulkopuolelle ei ole perusteltavissa CETS203 ... pohjalta; Epäselväksi jää myös millä perusteella rajaus biopankkien suhteen on tehty; lähtökohtaisesti biopankki on tutkimusinfrastruktuuri eikä itsenäisesti tutkimusta suorittava toimija.

T16-teema: "Tietomassojen analysointi genomitietorekisterin käyttöympäristössä"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T16, T17, 6§ 1mom 3), 29§, 6§, YIP3.2.1

Toisen vaiheen teeman sisältö:

(1) Genomitietorekisterin tietoturvallisen käyttöympäristön tulee mahdollistaa uusien analyysimenetelmien ja -työkalujen käyttö ja kehittäminen. (2) Genomitietorekisterin tietoturvallisen käyttöympäristön tulee mahdollistaa kansainvälinen genomitutkimus ja varmistaa genomitiedon kansainvälinen yhteensopivuus. (3) miten variaatiotietojen pseudonymisoinnin jälkeen tietoa voidaan yhdistää muuhun henkilön tietoon käytännössä ja lainsäädännöllisesti? (4) Genomikeskuksen tulisi ehdotuksen mukaan luoda kansallisen genomitietorekisterin rinnalle aktiivisen prosessoinnin palvelut (genomitiedon käyttöpalvelut) (3.2.1). Tässä onnistuminen on kriittistä tutkimuksen edellytysten turvaamiseksi ja sen luomisen edellytysten varmistaminen on siksi tärkeää.

T18-teema: "Tasapuolinen pääsy yksilöllistettyyn terveydenhoitoon sekä mahdollisuus ja tarve omaksua yksilöllistettyä lääketiedettä"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: a-ryhmä
- T#/§-viite: T18, T19, T34, 6§ 1mom 5), 24§, 28§, 6§ 1mom 8-9) 37§, 39§, 16§, 32§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskus tehtävänä on luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksia varten. Genomikeskus saa luovuttaa genomitietorekisteristä yksittäisen henkilön variaatiotietoa hoitoa varten. Genomikeskuksen on luovutettava genomitieto sitä pyytäväl-

le henkilölle. / Genomikeskus tehtävänä on parantaa ihmisten edellytyksiä käyttäen genomitietoa. (1) Lakiehdotuksessa ei mainita, onko potilaalla oikeus vaatia hoitavaa lääkäriä hankkimaan variaatiotietoa ja soveltamaan sitä hoitoon? / (2) Genomikeskuksella on tärkeä tehtävä objektiivisen tiedon tuottajana ja geenitestaukseen liittyvän ohjeistuksen laatijana, mikä parantaa ihmisten edellytyksiä käyttäen genomitietoa (vrt. 16§, 26§, 28§, 37§, 38§, 39§). / (3) Genomikeskuksen on luovutettava genomitietoa sitä pyytävälle henkilölle, jonka näytteestä genomitieto on saatu. Genomitietoa annettaessa henkilölle on tarjottava mahdollisuus saada geneettistä neuvontaa. Suomessa on tavoitteena 500 000 genomitiedon luovuttajaa. Tietojen tulkkaaminen ja soveltaminen potilaan hoitoon tulee olemaan haastavaa. Mitkä siis ovat potilaan oikeudet ja hoitavan lääkärin velvollisuudet? (4) Vääränlaisella genomitiedon tulkinnalla saattaa olla potilasta vahingoittava vaikutus; nostettava esiin myös tiedon psykologinen vaikutus potilaisiin sekä heidän läheisiinsä; Riskinä on, että terveestä ihmisestä tehdään sairas pelkästään genomista löytyvän geenimuutoksen takia; tarvitaan tietoa todennäköisyydestä, jolla ihminen sairastuu kyseisen geenimuutoksen aiheuttamaan sairauteen; kun riskiprofilointeja ei vielä ole käytössä, genomitiedon luovuttaminen lääkäreille ei ole aiheellista. (5) onko kaikilla lääkäreillä mahdollisuus päästä katsomaan kyseistä tietoa? Genomitietoa ei ... saa luovuttaa työkyvyn arviointiin, mutta voidaanko varmistaa, että työterveydellä, vakuutusyhtiöillä tai muilla vastaavilla tahoilla ei ole mahdollisuutta saada genomitietoa haltuunsa ..., ja tehdä näin ennakoivia päätöksiä henkilön terveydestä. (6) Perusteluissa mainitaan, ettei potilasasiakirjoihin tulisi kuitenkaan tallentaa kokonaisia riskitestejä, vaan vain yksittäiset tulkintatulokset. Yleensä laboratoriomittauksien tulokset tallennetaan potilasasiakirjoihin eikä ainoastaan niiden tulkintaa. (32 §) Ihmiselle saa tehdä vain sellaisia terveyteen liittyviä geneettisiä tutkimuksia, joista saatava arvioitu hyöty on suurempi kuin hänelle mahdollisesti aiheutuvat riskit ja haitat. (7) Perusteluissa olisi aiheellista avata niitä toimijoita, joiden vastuulla on hyötyjen ja haittojen vertailu, sekä käytännön toimia. (8) Genomikeskuksen tulee myös huolehtia siitä, että taataan järjestelmä, joka tukee ihmisten ymmärrystä genomitiedon käytöstä. (9) Ongelmana on vaihteleva fenotyyppi, eli geenimutaatiosta huolimatta henkilö ei välttämättä koskaan sairastu kyseiseen sydänsairauteen; ... sairaus voi ... johtaa geenimutaation toteaminen vuosia jatkuvaan kardiologiseen seurantaan, jotta voitaisiin ajoissa todeta, ilmeneekö sairaus lähtökohtaisesti terveellä mutaation kantajalla; Tieto mutaation kantajuudesta auttaa ... aloittamaan hoidon jo varhaisessa vaiheessa, joka siten parantaa potilaan ennustetta; Pitkä QT-oireyhtymä on esimerkki sairaudesta; ... QT-aikaa pidentävä lääkeaine, esimerkiksi tilapäinen antibioottikuuri, voi vaikeuttaa tilannetta siten että potilas saakin pitkä QT-oireyhtymään liittyvän kohtauksen; Tietoisuus geenimutaatiosta, oireettomallakin, ja tiedettyjen lääkeaineiden välttäminen siis pelastaa potilaan hengen. (10) Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa; Jo nyt markkinoilla on kuluttajille suoraan myytäviä geenitestejä; Toistaiseksi testit ovat kuitenkin olleet varsin suppeita kertomaan oikeasti kohonneesta riskistä; nykyisissä valtimotaudin riskilaskureissa on omat puutteensa; geenitestit tulevat ilman muuta olemaan merkittävä lisähyöty arvioitaessa valtimotaudin kokonaisriskiä yksittäisillä henkilöillä; Tulosten tulkinta vaatii kuitenkin ammattitaitoa ja monen muunkin tekijän arviointia samanaikaisesti, koska kyseessä on ns. monitekijäinen sairaus; merkittävän geneettisen riskin löytäminen auttaisi panostamaan riskihenkilön elintapahoitoon ja kannustasi varhaiseen statiinihoitoon. (11) Farmakogenetiikka tulee tulevaisuudessa olemaan tärkeä työkalu määrittäessä potilaiden lääkehoitoa; hoidon onnistumiseen saattaa vaikuttaa geenimutaation aiheuttama lääkeaineen poikkeava metabolia; Hoidon epäonnistuminen voi olla kohtalokasta; Poikkeava metabolia voi aiheuttaa ... haittavaikutuksia; Tunnistamalla nämä yksilöt jo ennen hoidon aloitusta, voidaan valita toinen valmiste ilman haittavaikutuksia ja hoito onnistuu. (12) Lääkäreiden tietoisuutta farmakoge-

netiikasta pitää lisätä, ja Genomikeskus tulee olemaan tärkeässä vastuussa myös koulutuksesta; Lisäksi, jos genomitieto tästä asiasta on jo valmiiksi saatavilla, oikean lääkahoito voidaan aloittaa heti eikä yrityksen ja erehdyksen kautta. (13) pitää tärkeänä ehdotuksessa esitetyn neuvontapalvelun perustamista, joka palvelisi sekä asiantuntijoita että kansalaisia suoraan; Genomikeskus voi tarjota kansalaisille tietoa erilaisista markkinoilla olevista geenitesteistä; Suomeen tarvitaan luotettava taho, joka voi ohjata ja neuvoa geenitestaukseen liittyvissä asioissa kansalaisia, sen yleistyessä. (14) korostaa yksilön oikeuksia dataansa. Lakiehdotuksessa tulisi kuvata, mitkä ovat yksilön oikeudet omaan raakadataan sekä niiden hallinnointimahdollisuuksiin ja perustelut sille. (15) Genomikeskuksen tulisi myös laatia ohjeita ja suosituksia genomitiedon käsittelystä ja geenitestien käytöstä sekä edistää terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittämistä; pitää näitä tavoitteita erittäin tärkeinä ja korostaa, että vain koulutuksen ja käytäntöjen kautta genomitiedon tuottamat hyödyt lopulta palautuvat kansalaisille. (16) genomikeskukseen esitetään perustettavaksi väestölle suunnattua puhelinpalvelua; Puhelinpalvelu palvelisi myös sitä väestöosaa, jolle verkkopalvelut eivät ... ole käytettävissä; on ensiarvoisen tärkeää, että genomikeskus luo sosiaali- ja terveydenhuollon toimintayksiköille selkeät ja yhdenmukaiset ohjeet siitä, miten kansalaisille tarjotaan informaatiota tietolähteistä sekä saatavilla olevasta ohjauksesta ja neuvonnasta. (17) Lakiesityksen perustelut antavat liioitellun optimistisen vaikutelman genomitiedon käytön mahdollisuuksista terveyden edistämiseksi ja erityisesti sairauksien primaaripreventiossa; Sekundaaripreventio riskiprofiilin ja olemassa olevien riskitekijöiden perusteella johtaa helposti lääkkeellisiin ratkaisuihin ja ne saattavat tuottaa enemmän haittaa ja kustannuksia kuin tilanteen eteneminen ilman niitä. (18) geneettistä neuvontaa; epäselväksi jää, kuka neuvontaa antaa; Onko neuvonnan antajana genomikeskus; Vai potilasta hoitava lääkäri, joka ... katsoo ja tulkitsee genomitietoja potilaan ollessa hänen vastaanotollaan? Jos neuvontavelvollisuus on genomikeskuksella, miten neuvonta kytkeytyy potilaan hoitoon? (19) lääkärit tarvitsevat genomitiedon hyödyntämiseen systemaattista koulutusta ja tietojen päivytystä osana perus- ja jatkokoulutusta sekä ... kehittäessään osaamistaan; lääkäreiden asiantuntemus tiedon soveltamiseksi tulee olla keskeisessä roolissa Genomikeskuksen toiminnassa.

T20-teema: "Genomikeskuksen edellytykset ymmärtää ulkoisia muutoksia ja tehdä yhteistyötä ymmärryksen lisäämiseksi"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T20, 6§, 29§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

(1) Genomikeskuksen tehtävät ja tietoturvallisen käyttöympäristön ylläpito edellyttävät kehittyvän genomiteknologian asiantuntijuuden säilyttämistä ajan tasalla. Miten tämä varmistetaan, kun genomikeskuksessa ei tehdä tutkimusta? (2) Genomidatan käyttöpalveluiden toteuttamisessa on olennaista, että sitä toteuttavilla organisaatioilla on riittävästi genomidatan hallintaan liittyvää ICT-asiantuntemusta sekä yhteyksiä vastaavia keskuksia muihin maihin rakentaviin tahoihin. (3) Genomitiedon hallinnassa ja prosessoinnissa tarvitaan laajapohjaista yhteistyötä, ... organisaatorajat ja valtioiden rajat ylittävää globaalia asiantuntijayhteistyötä. Osaamisen tulee olla riittävä, ja eri organisaatioiden osaamisalueet tulee yhdistää.

T22-teema: "Arkkitehtuurin hallinnan keinot ja päämäärät monimutkaisessa ekosysteemissä"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T22, 11§, YIP3.3.2, 3.3.7, 4.1.2, 4.1.5, YksP 6§ 4), YksP4.1, 5§, 18§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskus ylläpitää ja hallinnoi keskitettyä genomitietoaineistoa, joka muodostaa pysyvän automaattisen tietojenkäsittelyn avulla ylläpidettävän henkilörekisterin (genomitietorekisteri). Jos keskitettyä genomitietorekisteriä ei luoda, genomitiedoista uhkaa muodostua useita rinnakkaisia biopankki- ja tutkimustietokantoja sekä terveydenhuollon erillisiä genomitietokantoja, jotka eivät keskustelee keskenään eivätkä joko lainsäädännöllisistä tai teknisistä syistä ole yhteydessä terveydenhuollon potilastietojärjestelmiin ja muuhun sähköiseen rekisteritietoon. (1) On syytä harkita, millä tarkkuudella ja onko ylipäätään tarpeen määritellä laissa ICT-ratkaisua toimintaympäristössä, joka muuttuu nopeasti. Genomikeskuksen ohjausryhmä voisi päättää ICT-ratkaisuista. (2) Korostaa korkean tason ICT-osaamisen tarvetta rakennettaessa genomikeskusta ja genomitietorekisteriä. Keskeistä on myös kiinnittää huomiota datan jatkokäytön tukemiseen ja siihen liittyviin palveluihin. (3) Keskeisillä toimijoilla tulee olla riittävä ymmärrys datan muodoista sekä sen hallinnoimisesta ja uudelleenkäyttömahdollisuuksista. Lisäksi on tärkeää luoda edellytykset sille, että myös kaupalliset ja tutkimustoimijat pääsevät käyttämään dataa. Samalla tulee varmistua siitä, että palveluoperaattoreiden osaaminen ja kapasiteetti on riittävällä tasolla. (4) Lakiehdotuksen mukaan Genomikeskuksen konesalit tulisi perustaa Kelan olemassa olevaan ympäristöön; Lisäksi ... Genomikeskuksen yhteys Kanta-hankkeeseen; tulee harkita, kannattaako Kelan toimintoja kuormittaa uusilla suurilla hankkeilla; ratkaisussa ensisijaista on tietoturvan korkea taso ja palvelukyky; tulee ottaa huomioon myös sote-tietojen toissijaisen käytön tietoturvallinen ympäristö. (5) Yhteys Kanta-palveluihin tulee toteuttaa mutta samalla tulee varmistaa, että ... ei hidasta Genomikeskuksen perustamista. (6) Lakiehdotuksessa esitetään genomitiedon säilyttämistä fyysisesti keskitetyssä järjestelmässä, paikallisesti ja maantieteellisesti Suomen rajojen sisäpuolella; Perusteina ... pelko tietojen ajautumisesta ylikansallisten toimijoiden hallintaan; lakiehdotuksessa tulisi keskittyä realistisiin vaatimuksiin ja järjestelmät toteutettaisiin niitä vastaaviksi varsinaisen toimijan rakentamisvaiheessa; Lakiehdotuksen tulisi ... pitäytyä tekemästä liian tarkkoja linjauksia, jotka voivat pahimmillaan johtaa siihen, että lakia joudutaan muuttamaan, jos sen määrittelemiä linjauksia ei ole teknologisesti tai muusta syystä mahdollista toteuttaa. (7) Genomikeskus vastaisi genomitiedon tietoturvallisesta säilytyksestä, hallinnasta ja käsittelystä, sekä toimisi suomalaisena genomilääketieteen osaamiskeskuksena ja asiantuntijaresurssina; Genomitiedon säilytykseen liittyvät ICT-ratkaisut genomikeskukselle toimittaisi Kansaneläkelaitos; genomikeskuksen sijoituspaikaksi esitetään Helsinkiä; kannattaa tätä esitystä ja pitää sitä hyvin perusteltuna.

(8) ICT-toimittajan kyvykkyyden tarkastelua ... pidetään tärkeänä; Esimerkiksi mahdollisuus kytkeä tekniset ratkaisut Kelan ylläpitämään Kanta-arkistoon, ympärivuorokautinen hälytysvalmius, potilasturvallisuus, yksilöiden oikeusturva, mahdollisuus tuottaa terveydenhuollolle asetettuja vaatimuksiakin korkeampi tietoturvan as-

te, kyberturvallisuusnäkökohdat, kansalaisten luottamus ja toiminnan pysyvyys ovat keskeisiä kriteereitä; Esityksen mukaan Kela tuottaisi ICT-palveluista genomikeskukselle konesalit, palvelimet ja tietoliikenneyhteydet; pitää perusteltuna rekisterin tietoteknisen hallinnointivastuun sekä ylläpidon luovuttamista näiltä osin Kansaneläkelaitokselle. (9) ehdottaa, että tietoteknisten ratkaisujen toteutuksessa konsultoidisiin CSC:ta, jonka kehittämä PAS-palvelu on osoittautunut toimivaksi tutkimustiedon ja datan pitkäaikaisessa säilyttämisessä tietoturvallisesti. (10) Jotta genomitiedot olisivat jatkossa entistä paremmin hyödynnettävissä terveydenhuollossa, on erityisen tärkeää, että ... lainsäädäntökehikko tukee ... tietojen yhdistymistä; Vaarana on, että tiedot siiloutuvat eri toimijoille.

T23-teema: "Genomikeskuksen toiminnan taloudellisten resurssien riittävyys"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: c-ryhmä
- T#/\$-viite: T23, 11§ 3mom, 12§, 14§, 42§, YIP3.2.5, YIP4.4

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskuksen toiminta ei olisi täysin valtion rahoittamaa vaan Genomikeskus veloittaisi genomitietorekisterin tallennus- ja käyttöpalveluista kaikkia käyttäjiä. Käyttäjä velvoitetaan tallentamaan genomitieto genomitietorekisteriin. Painopiste on aluksi tutkimuksessa tuotetussa genomitiedossa. (1) Tuleeko palvelujen hinta rajoittamaan palvelujen käyttöä? (2) Tallennusvelvoitteesta ei saa muodostua merkittävää lisäkustannusta tutkimukselle. (3) Pitkäaikainen genomitietojen säilyttäminen vaatii pitkäjänteisen rahoitusmallin. (4) Toimintaympäristöjen ja ICT-ratkaisujen rakentaminen vie paljon aikaa ja edellyttää mittavia investointeja; lakiin tarvitaan riittävän pitkät siirtymäajat. (6) Ilmaistemme myös huolemme genomitutkimuksen kustannuksista, ja siitä, ettei se leikkaa pois jotain aspektia nykyisestä perus- tai erikoissairaanhoidosta. (7) Genomikeskuksen toiminnalle ... tulee turvata riittävät taloudelliset ja henkilöstöresurssit valtion varoin (ei käyttömaksuina), jotta sen toiminta toteutuu toivotulla tavalla ja siihen satsattu panos saadaan asianmukaiseen ja laajaan käyttöön. (8) genomikeskuksen ... palvelujen ... Maksullisuus tulisi huomioida niin, että kansallinen yliopistotasoinen tieteellinen tutkimus ei vaarannu tai ei olisi mahdollista ... maksut tulisi olla minimissään tai niitä ei tulisi olla. (9) Laaja asiantuntijatoiminta edellyttää genomikeskukselta huomattavan paljon monipuolisia resursseja, joko palkattua henkilökuntaa tai rahaa ostaa asiantuntijatyötä. (10) toiminnan pystyttämiseen varataan riittävät resurssit ja aika, jotta genomikeskukselle annetut tehtävät on mahdollista toteuttaa suunnitellulla tavalla; Järjestelmän rahoitus pohja olisi tärkeää rakentaa kestäväksi – vain pitkäjänteinen ja ennakoitava rahoitus voi taata toiminnallisuuden, joka tuottaa lisäarvoa kaikille genomitiedon hyödyntäjille. (11) Riittävä resurssointi sekä toisilain mukaiselle käyttöluovutukselle, genomikeskukselle että biopankeille on yksi edellytys tavoitteiden saavuttamiselle. (12) Genomikeskuksen toiminnan kustannusten kokonaisuus on vaikeasti arvioitavissa ottaen huomioon niin geneettisen tiedon kuin eettisten vaatimusten ja kyberturvallisuuden haasteet; tulisi määritellä selkeä mekanismi mieluiten siten, että toiminnassa olisi merkittävä valtion rahoittama osuus. (13) genomikeskus voi periä genomitiedon tallentamisesta, säilyttämisestä, hallinnasta ja ylläpidosta maksun; Maksuperusteet ja maksujen suuruuden määrittely tulisi tehdä tarkemmin, jos genomitiedon tallentaminen määritel-

lään laajasti pakolliseksi erityyppisille toimijoille; taloudellinen rasite genomitietoa tuottaville toimijoille voi muodostua aiheettoman suureksi saavutettavaan hyötyyn nähden.

T24-teema: "Genomitietorekisterin tiedonhallintavastuiden määrittäminen ja vastuun jakamisen perusteet"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: c-ryhmä
- T#/§-viite: T24, 11§ 1mom, 18§ 2mom 2), YksP 18§ 2mom

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskus ylläpitää ja hallinnoi keskitettyä genomitietoaineistoa. Kansaneläkelaitos vastaa genomitietojen saatavuudesta, käytettävyydestä, eheydestä, muuttumattomuudesta, suojaamisesta ja säilyttämisestä. Genomikeskus vastaisi genomitietojen hävittämisestä. (1) Hävittäminen mainittu vain pykälän perusteluissa. (2) Toiminnan hallinnollinen jakaminen THL:n ja Kelan kesken on suuri riski (vrt. vastuunjako). (3) Järjestelyn tulee noudattaa hyvää hallintotapaa ja THL:n sisäisiä hallinto- ja budjettivastuita on selkiytettävä riittävästi. Tukee genomikeskuksen sijoittamista Helsinkiin. (4) Esityksen s. 55 mukaan käytännössä vastuu genomitietorekisterin luomisesta ja ylläpidosta olisi genomikeskuksella, joka ohjeistaisi Kelaa genomitiedon valtakunnallisen tallennuksen menetelmästä ja Kela vastaisi siitä, että tiedot ovat saatavilla genomikeskuksen ja lain edellyttämällä tavalla. (5) genomitietojen tallennusta varten luodaan Genomikeskuksen genomitietorekisteri, jonka toteuttaja olisi Kela; Toisaalta perusteluista syntyy vaikutelma, että tuotettu genomitieto pysyy sen alkuperäisen tuottajan (esim. tutkimuslaitos) tietokannoissa.

T25-teema: "Keskitetty genomitietorekisteri ja genomitietojen rekisterinpiintoon liittyvät oikeudet ja velvollisuudet"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T25, T26, T36, 14§, 11§, 15§, 25§, YksP 14§, YksP 15§, 3.3.6, 29§, YksP 29§, 42§, 13§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomitietojen tallentajan tulee liittyä genomitietorekisterin käyttäjäksi. Alkuperäisestä genomitiedosta voidaan perustellusta syystä ottaa jäljennös. Tieteelliselle tutkimukselle luovutetaan genomitietorekisteristä vain variaatiotietoja. (1) Alkuperäisen genomitiedon tuottajan rekisterinpitäjyyteen (vrt. alkuperäinen rekisterinpitäjä, tallentamansa genomitiedon yhteisrekisterinpitäjä) liittyvät oikeudet ja velvollisuudet jäävät em. pykälissä ja niiden perusteluissa epäselviksi (alkuperäisen rekisterinpitäjän oikeus käyttää genomitietorekisteriin tallentamaansa tutkimuksessa tuotettua raakadataa, oikeus säilyttää jäljennöstä (säilytysaika) ja velvollisuus hävittää jäljennös säilytysajan päätyttyä). (2) Luonnoksessa ei huomioida biopankkilain sopimukseen pohjautuvaa tiedonsaantia. Ei ole realistista ajatella, että sopimuksin tuotettu ai-

noa alkuperäinen kappale siirrettäisiin kokonaan genomikeskukselle. / Genomikeskuksen ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä. Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi käyttöympäristön ulkopuolella. Genomitieto, joka syntyy biopankkitoiminnassa, terveydenhuollossa, lääketieteellisessä tutkimuksessa ja yritystoiminnassa, kootaan ja tallennetaan genomitietorekisteriin, jossa genomitieto säilytetään keskitetysti. Tietoturvallinen käyttöympäristö olisi liitännäinen toisolaissa tarkoitettuun käyttöympäristöön. (3) Yhden luukun periaatteesta huolimatta on mahdollistettava myös se, että toimijat voivat asioida suoraan yksittäisen toimijan, esimerkiksi biopankin, kanssa. Jo muodostuneelle sopimus pohjaiselle yhteistyölle ei ole syytä asettaa tarpeettomia esteitä. (4) Suomi on pieni maa; tarvittavaa aineistoa voi olla mahdotonta saavuttaa vain suomalaisista; lain tulee mahdollistaa suomalaisen aineiston käyttö kansainvälisissä tutkimuksissa suomalaisen käyttöympäristön ulkopuolella. (5) Palveluun voidaan tuoda myös muissa maissa tuotettua genomiaineistoa ja muiden rekisterien tietoja. (6) Pitää erittäin tärkeänä, että perustellusta syystä alkuperäisestä genomitiedosta voidaan ottaa jäljennös. Tämä on ehdoton edellytys genomitiedon hyödyntämiselle. (7) Tiedon käyttäjien, tiedon luovuttajien ja intressiryhmien osallistuminen tiedonhankintaan ja käytön määrittelyyn tulisi varmistaa Genomilaissa toiminnallisilla ratkaisulla. Toimiva ja luotettava toimintamalli osaltaan tukisi tietoon perustuvan päätöksenteon mahdollisuuksia sekä laadukkaan ja luotettavan tietopohjan muodostamista. (8) Genomikeskuksen maksut eivät saa rajata keskuksen käyttöä terveydenhuollon toimijoilta tai tutkijoilta. Maksut voivat merkittävästi heikentää tutkijoiden tuottaman tiedon siirtämistä genomikeskukseen. (9) Rekisterinpitäjänä olisi genomikeskus ja Kela henkilötietojen käsittelijä; Kelan vastuusta genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä henkilötietojen käsittelijänä säädetään genomilain 18 §:ssä; Tietojen oikeellisuudesta puolestaan vastaisi alkuperäinen rekisterinpitäjä eli esimerkiksi biopankki; Rekisterinpitäjän ja henkilötietojen käsittelijän suhdetta ... tulisi avata, samoin linkitystä ... yhteisrekisterinpiitoon. (10) On tärkeää, että useita rinnakkaisia, hajautettuja tietokantoja ei syntyisi, vaan genomitietorekisteri olisi keskitetty. (11) Genomitietoa tullaan teknologian kehittyessä tuottamaan monella taholla; Jotta genomitiedon tuottajat osallistuisivat kansallisen genomitiedon kartuttamiseen, näillä tuottajilla pitää olla oikeus oman tietonsa joustavaan käyttämiseen niin juridisesti kuin käytännössä; tulee pitää huolta siitä, ettei tutkijoille tule kohtuuttomia juridisia ja taloudellisia vaatimuksia tiedon käyttämiseksi. (12) millaisia mahdollisuuksia se tarjoaa kansalliselle ja kansainväliselle tutkimusyhteistyölle ja millä keinoin tätä pyritään lainsäädännön avulla tukemaan; Tämä liittyy ... esimerkiksi datan hallintointiin ja datasettien kopioiden liikuttamisen mahdollisuuksiin. (13) Rekisterinpitäjäksi ... genomikeskus; jää epäselväksi suhde muihin potilastiedon rekisterinpitäjiin; perusteluissa todetaan, että "Genomitiedon tallentajasta tulisi tältä osin tallentamansa tiedon yhteisrekisterinpitäjä."; rekisterinpitäjä tulee säätää selkeästi laissa, jotta kukin osapuoli tietää vastuunsa. (14) genomitiedosta voidaan sen käytettävyyden ja säilyttämisen turvaamiseksi tai muusta perustellusta syystä ottaa jäljennös; Perusteluista ei käy ilmi, mikä voisi olla muu perusteltu syy; Tällä voi olla merkitystä henkilöille, joiden genomitiedosta on kysymys, erityisesti, jos jäljennös kulkeutuu ulkomaisiin genomitietokantoihin. (15) jää epäselväksi kuka rekisteriin liittyy/kenelle tallennusvelvoite syntyy, genomitiedon tuottajalle vai esimerkiksi biopankille, jonka kautta näytteet tutkimukseen on saatu; Kuka on alkuperäinen rekisterinpitäjä biopankin kautta haettujen aineistojen genomianalysien osalta? (16) Millä aikataululla tieto tulisi tallentaa genomirekisteriin? Jos genomitietoa ei saa pitää sen tuottajalla, säädös olennaisesti hankaloittaa tutkimusta ja innovaatiotoimintaa; Se voi johtaa tutkimusaikojen keinotekoiseen pidentämiseen, jos tallennusvelvoite on yhteydessä tutkimuksen päättämiseen.

T26-teema: "Genomitietorekisterin tietoaineistojen elinkaarenhallinta"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: c-ryhmä
- T#/§-viite: T26, 15§ 1-2mom, 3.3, 3.3.6, 3.2, 19§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomitietorekisterissä tulee olla genomitiedosta vain yksi alkuperäinen kappale. (1) Kun genomianalyysin laatu paranee, miten hallinnoidaan alkuperäinen kappale ja uusi kattavampi versio? (2) genomitiedon säilytysajaksi ehdotetaan määrittelyä - "säilytetään toistaiseksi". (3) kannattaa tietojen ... hyvin pitkäaikaista ellei pysyvää säilyttämistä. (4) kannattaa genomitietojen pysyvää säilyttämistä genomitietorekisterissä, sillä genomitietojen pysyvällä säilyttämisellä voidaan odottaa olevan hyvin merkittäviä vaikutuksia tulevien sukupolvien terveyden edistämisen sekä sairauksien ehkäisyn, tunnistamisen ja mahdollisesti myös hoidon kehittämisen kannalta. (5) esitetään pitkäaikaista, jopa pysyvää säilytystä genomitietorekisteriin sisältyville genomitiedoille, sillä tietojen tarpeellisuudelle ei ole määritettävissä olevaa takarajaa; pitää tätä periaatetta tärkeänä ja katsoo, että sen toteutumista ei pidä ainakaan lainsäädännöllä rajoittaa - edellyttäen, että pitkään säilytysaikaan liittyvät tietoturvallisuuskysymykset pystytään ratkaisemaan. (6) Euroopan Neuvoston biolääketiedesopimuksen geneettisiä tutkimuksia koskeva lisäpöytäkirja; CETS203 lisäpöytäkirjan selitysraportissa todetaan, että elämän aikana hankittujen ja tiettyihin soluihin rajoitettujen geneettisten ominaisuuksien (... mm. ... nukleiinihappojen epigeneettiset modifikaatiot) ... tutkiminen ei kuulu ... soveltamisalaan; Vastaava erottelu olisi perusteltua tehdä genomilakiluonnoksessa sekä geneettisten testien että genomisen tiedon osalta. (7) Merkittävä osa nukleiinihappoteknologialla tehtävistä testeistä rinnastuu täysin muihin kliinisiin laboratoriotutkimuksiin; tällaisia ovat esimerkiksi ... syöpään tai immuniteettiin liittyvät hankitut muutokset; Vastaavasti monilla fenotyyppiin kohdistuvilla testeillä (esimerkiksi veriryhmätutkimuksilla, hyytymistekijämäärityksillä tai proteomiikkatutkimuksilla) saadaan yksityiskohtaista tietoa perimästä; Perimään kohdistuvat tutkimukset voivat olla joissain tapauksissa myös laboratoriossa tarpeelliseksi havaittuja jatkotutkimuksia, joiden tarpeesta ei ole ensisijaista tutkimusta määrättäessä tietoa.

T30-teema: "Genomitiedon käyttöön vaikuttavat suostumukset, kiellot ja tietosuojat"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: b-ryhmä
- T#/§-viite: T30, T32, T33, 22§, 25§, 26§, 27§, 29§, 36§, 37§, 24§, 39§, 11§, 38§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskuksen on annettava henkilölle tiedot henkilön oikeuksista, genomitietorekisteristä ja sen toimintaperiaatteista. Variaatiotietojen luovuttamisesta tieteellisen tutkimukseen tai kehittämis- ja innovaatiotoimintaan säädetään laissa sosiaali- ja ter-

veystietojen toissijaisesta käytöstä (ks. 552/2019). Henkilöllä on oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen. Genomikeskus ylläpitää tietoturvallista käyttöympäristöä, jota käytetään genomitietojen tietoturvalisessa ja käyttöluvan mukaisessa käsittelyssä. Muita genomitietoja kuin viitetietoja ei voi luovuttaa käsiteltäviksi tietoturvalisessa käyttöympäristön ulkopuolella. (1) Lainvalmistelussa on erityisen tärkeää määritellä Genomikeskuksesta annettava tiedon laatu ja määrä, jotta henkilön anonymiteetti voidaan turvata (2) sekä huomioida henkilöiden asianmukainen informointi ja mahdollisuus kieltää luovuttaminen. / (3) Variaatiotiedot luovutetaan tieteelliseen tutkimukseen pseudonymisoituna. Miten hallinnoidaan se, kun harvinaissairauksien tutkimuksessa on tarve olla yhteydessä potilaaseen (vrt. lisätiedot ja uudet näytteet, ennustava geneettinen tutkimus)? / (4) Henkilöllä on oikeus kieltää genomikeskusta luovuttamasta häntä koskevaa variaatiotietoa. Kiellon voi kohdentaa myös yksittäiseen luovutustapahtumaan. Tämä voi osoittautua käytännössä työlääksi tai jopa mahdottomaksi. (5) Ihmisen on saatava tieto tietojaan koskevasta genomikyselystä pääsääntönä etukäteen ja heillä on oltava kohtuullinen aika kieltää tietojen luovutus ennakkoon. (6) Suostumuskäytäntö vaatii tarkistamista ja yhtenäistämistä. Suostumuksen pyytämisessä henkilölle on annettava riittävästi tietoa; Tällä hetkellä geenitutkimuksiin tarvitaan henkilön suostumus tai terveydellinen peruste. Voiko tulevaisuudessa tilanne olla, että kaikille tehdään jo lapsena genomitutkimus kartoittamaan / ennustamaan / ennalta ehkäisemään tulevaa terveydentilaa? (7) Erityisesti haasteena on ... vakiintuneen tietoisuuden suostumuksen ohittaminen; Tämä pyrkimys on myös vallitsevan tietosuojalainsäädännön hengen vastainen, mikä yhä korostuu geenitiedon arkaluonteisuuden tähden. (8) Esimerkkinä ongelmasta voidaan pitää ... terveiden lasten näytteiden keräämistä; lailla ei aiota erikseen ohjeistaa ja valvoa, tai rajoittaa, alaikäisten tietojen keräämistä; Haittoja ja riskejä ei käsitellä lapsivaikutuksiin liittyen. (9) vastasyntyneestä otettu ... näyte voi siirtyä biopankkeihin ja genomitietokantaan ilman erillistä suostumusta vanhemmilta ja levitä tätä kautta laajasti muun muassa TKI-toimintaan; kokonaiset uudet ikäluokat ovat ennen omaa mahdollisuuttaan vaikuttaa asiaan liitetty näihin tietokantoihin. (10) kansalaisille ... tulisi mahdollistaa heidän aito mahdollisuutensa vaikuttaa heidän omien tietojensa keruuseen ja käyttöön. (11) tietojen luovuttamisen kieltäminen aiheuttaa myös haasteita eri tahojen tietosuojajärjestelmien toimivuudelle; voivat antaa kieltoja eri tavoin tietojen luovutukseen ja nämä kiellot voidaan milloin tahansa myös peruuttaa; tietopalvelujen tulee tällöin pysyä ajan tasalla. (12) Alaikäisen oikeuteen osallistua häntä itseään koskeviin hoitopäätöksiin ja tietojen luovuttamiseen tai kieltämiseen; itsenäisesti antaa suostumuksen geenitestin tai genomitutkimuksen tekemiseen; Yhtymäkohdat ... tulee saada yhdenmukaisiksi. (13) genomikeskuksen informointivelvollisuudesta; Perustelujen mukaan tieto olisi mahdollista välittää myös biopankkitoiminnan tai terveydenhuollon kautta ihmiselle itselleen; jää jossain määrin epäselväksi esimerkiksi se, miten informointi dokumentoidaan. (24 §) Genomikeskus saa luovuttaa genomitietorekisteristä yksittäisen henkilön variaatiotietoa terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten. (14) Asianmukaisesti kohtiin tulee lisätä potilaan suostumuksella. (15) henkilöllä ei ole oikeutta kieltää variaatiotiedon luovuttamista, jos luovutuksen tarkoituksena on taata toiselle potilaalle kuuluvat oikeudet ja vapaudet; mitä ovat kielto-oikeuden ylittävät toiselle potilaalle kuuluvat oikeudet ja vapaudet. (16) Miten genomikeskus pystyy vastaamaan henkilölle annettavasta informaatiosta ja ... informaation tietosisällöstä ennen näytteen ottoa, jos näyte otetaan esimerkiksi perusterveydenhuollon järjestelmässä diagnostiikkaa varten? (17) Genomilain valmistelussa pitää huomioida myös ajan tasalla olevan kansallisen tietosuojalain säädökset sekä Euroopan yhteinen tietosuoja. (18) genomitiedon käyttö kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa; kehittämis- ja innovaatiotoiminta ei läh-

tökohtaisesti vastaa tietosuojasetuksen tarkoittamaa yleistä etua tai tärkeää yleistä etua; tarkempi kehittämis- ja innovaatiotoiminnan jaottelu tieteellisen tutkimuksen kriteerein tehtävään soveltavaan tutkimukseen sekä kaupalliseen tutkimus- ja innovaatiotoimintaan ... on perusteltua sisällyttää soveltuvien osien myös genomilakiin ja sen perusteluihin. (19) Olisi harkittava, että genomilain tarkoitukseen lisättäisiin myös biolääketiedesopimusta ja perustuslain 1 §:ää vastaavasti ihmisarvon loukkaamattomuuden ja yksilön itsemääräämisoikeuden turvaaminen genomitiedon käytössä. (20) genomikeskus luovuttaa tilastotasoista viitetietoa terveydenhuollon tarkoituksiin, tieteelliseen tutkimukseen ja kehittämis- ja innovaatiotoimintaan; Perustelujen mukaan tämä tapahtuisi julkisen avoimen rajapinnan kautta; variaatio- ja viitetieto ovat genomitiedon alalajeja; viitetieto ei yleensä ole liitettävissä yksittäiseen luonnolliseen henkilöön, eikä ole henkilötietoa, ellei kyse ole harvinaisesta perimän muutoksesta; viitetietojen luovuttaminen ei kuitenkaan olisi mahdollista siltä osin kuin kyse olisi erittäin harvinaisista variaatioista; Perusteluissa tulisi voida täsmentää, mikä taho arvioi ja ratkaisee sen, onko kyseessä henkilötietotasoinen viitetieto. (21) Genomilain ... mukaan genomikeskus saa luovuttaa genomitietorekisteristä yksittäisen henkilön variaatiotietoa ... terveydenhuollon palvelujen antajalle potilaan terveyden edistämistä, lääketieteellisen diagnoosin tekemistä ja sairauden hoitamista varten; Tässä §:ssä ei ole säädetty vaatimusta siitä, että aineiston vastaanottajalla olisi tietosuojasetuksen tai tietosuojalain mukainen peruste käsitellä henkilötietoja. (22) perusteluiden s. 76–77 käsitellään kansanterveystyön näkökulmasta tehtävää riskiprofilointia. On tarpeen sisällyttää esitykseen arvio siitä, miten tämä profilointi suhtautuu tietosuojasetuksen määräyksiin profiloinnista. (23) Lakiehdotuksessa esitetään, että tallentaminen genomitietorekisteriin perustuisi suostumuksen sijasta yleiseen edun mukaiseen syyhyn; itsemääräämisoikeuden kannalta on tärkeää, että ehdotetun sääntelyn lähtökohtana on henkilön nimenomaisesti ja kirjallisesti antama suostumus hänestä otettujen näytteiden säilyttämiseen biopankissa ja käyttämiseen biopankkitutkimuksessa; Suostumuksen on perustuttava riittävään tietoon näytteiden käyttötarkoituksesta ja muista näytteiden antajan kannalta merkityksellisistä yksityisyyden suojaan liittyvistä seikoista; Suostumuksen antaja voi rajoittaa suostumuksensa sisältöä ja halutessaan peruuttaa antamansa suostumuksen. (24) henkilöä on informoitava paitsi hänen mahdollisuudestaan perua antamansa suostumus elinaikanaan, myös genomitietojen pysyvistä säilytyksestä genomitietorekisterissä, mikäli suostumusta ei ole peruttu henkilön elinaikana. (25) informointitilanteessa kaikki tarpeellinen tieto tulee antaa rekisteröidylle paitsi kirjallisesti, myös suullisesti ja selkokielisesti; suostumuksen hallinnointia tulee kehittää siten, että se olisi rekisteröidylle mahdollisimman helppoa esimerkiksi KANTA-palvelun kautta. (26) alaikäiset ovat erityistä suojelua tarvitseva väestöryhmä, eivätkä he välttämättä ole kovin hyvin selvillä henkilötietojen käsittelyyn liittyvistä riskeistä, seurauksista, suojatoimista tai omista oikeuksistaan; esittää, että 13-vuotias voisi itsenäisesti kieltää tietojensa luovuttamisen genomitietorekisteriin; Sen sijaan suostumustaan tietojensa luovuttamiseen alle 18-vuotias ei voisi antaa ilman vanhempiensa lupaa; ei siten kannata genomilakiesityksessä (39 §) kuvattuja ikärajoja, joiden perusteella 12 vuotta täyttänyt voisi antaa laillisen edustajan ohella kirjallisen suostumuksensa ja 15 vuotta täyttänyt itsenäisen suostumuksensa geenitestin tai genomitutkimuksen tekemiseen. (27) mahdollisuus tallettaa genomitietorekisteriin ennen syntymää kuolleen lapsen genomitietoa ja mahdollisesti myös ennen syntymää alkioista tai sikiöstä tuotettua genomitietoa ... tulisi lakiesityksessä sallia, mikäli lapsen vanhemmat antavat siihen luvan; kuolleena syntyneiden lasten genomitiedon systemaattinen kerääminen tärkeää erityisesti perinnöllisten ja harvinaisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon kehittämiseksi.

(28) Genomitiedon hyödyntämisen vastapainona on väestön luottamuksen säilyttäminen tietojen turvalliseen säilyttämiseen ja sellaiseen käyttöön, minkä kukin henkilö on valmis hyväksymään; Yksilön itsemääräämisoikeuden näkökulmasta ... kannattaa ... suostumusedellytystä geneettiseen tutkimukseen sekä mahdollisuutta kieltää genomitietojensa luovuttaminen. (29) Velvollisuus informoida ... henkilöä, jonka näytteestä genomitieto on saatu, ehdotetaan säädettäväksi genomikeskukselle; Käytännössä tiedon antajana lienee lääkäri tai muu terveydenhuollon ammattihenkilö, joka ehdottaa näytteen ottamista tai ottaa näytteen; Prosessi informointivelvollisuudesta tulee rakentaa sellaiseksi, että henkilö saa tarvittavan informaation etukäteen ja voi halutessaan esittää kysymyksiä lääkärille tai muulle ammattihenkilölle. (30) Jotta henkilö osaisi käyttää halutessaan kielto-oikeuttaan, häntä tulee informoida tästä mahdollisuudesta; Tämä tapahtunee ... informointivelvollisuuden yhteydessä? (31) (Alaikäiset): ... kannattaa pykälälouonnoksessa mainittuja ikärajoja, jotka noudattelevat samoja linjoja kuin lääketieteellisessä tutkimuksessa. (32) huoltajalle tulee antaa tieto alaikäisen antamasta suostumuksesta, ellei henkilö ole sitä kieltänyt; lääketieteelliseen tutkimukseen osallistumista on aiemmin pidetty normaalista terveydenhuollon toiminnasta poikkeavana ja sen vuoksi tärkeänä, että huoltajat ovat tietoisia asiasta, vaikka heidän suostumustaan ei edellytetäkään. (33) Genomilakiluonnoksessa ei ole perusteltu kielto-oikeuden välttämättömyyttä ja pohdittu sen merkitystä laajemmin, esimerkiksi miten geenitestien tulokset voivat vaikuttaa kasvavan nuoren kehitykseen; epäselväksi jää myös ... suhde ... ennustaviin geenitesteihin; toivoo, että kielto-oikeuden merkitystä ja tarpeellisuutta pohdittaisiin vielä tarkemmin. (34) Hoidon ja ... toissijaisen käytön turvaamiseksi ... esitetään, että kaikki genomitieto tulisi tallentaa ... genomirekisteriin, joka olisi yksi Genomikeskuksen viranomaistehtävistä; Tallentaminen genomirekisteriin perustuisi yleiseen etuun, ei suostumukseen. (35) henkilö voi kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttamisen sekä hoidollisiin että tutkimuksellisiin tarkoituksiin; Miten tämä tieto välittyy esim. biopankeille. (36) Kansallinen suostumusten hallinta olisi erityisen tärkeää saada kuntoon, jotta eri toimijoilla olisi ajantasainen tieto suostumuksesta. (37) Jos biopankissa olevaa genomitietoa käytetään hoidolliseen tarkoitukseen, suostumuskäytännön tulisi ottaa huomioon käyttötarkoituksen muutos ja erillinen suostumus olisi ... aiheellinen. (38) Erillinen suostumuskäytäntö kaikkiin geneettisiin tutkimuksiin merkitsisi huomattavaa ylimääräistä hallinnollista kuormaa sekä hoitohenkilökunnalle että potilaalle.

T37-teema: "Genomikeskuksen toiminnan ohjauksen, valvonnan ja seurannan järjestäminen"

Ylätason teeman luokittelu:

- R#: a-ryhmä
- T#/§-viite: T37, T38, 40§, YIP4.6, luku 3-4, YIP3.3.7, 22§, 8§

Toisen vaiheen teeman sisältö:

Genomikeskuksen toimintaa arvioidaan ja valvotaan säännöllisesti. Valvonnan tulisi sisältää mm. omavalvontaa, toiminnan kattavia auditointeja ja lokitietojen seuranta. Toimivaltaisen viranomaisen suorittamilla riippumattomilla valvontatoimilla tulisi varmistua säädöstenmukaisesta toiminnasta. Tietosuojavaltuutetun toimistolla olisi laaja-alaiset toimivaltuudet valvoa henkilötietojen käsittelyä. Kyberturvallisuuteen liittyvä valvonta tulisi lisääntymään Viestintäviraston kyberturvallisuuskeskuksesta. Genomikeskuksen yleinen ohjaus ja valvonta

kuuluisi Sosiaali- ja terveysministeriölle. Valvontaa koskevia kysymyksiä arvioidaan lainvalmistelun edetessä. (1) Genomitiedon ainutlaatuisen luonteen vuoksi on tärkeää, että tietojen hallinnan ja käsittelyn asianmukaisuutta turvaa selkeä lainsäädäntö. (2) Säädösten tulisi edellyttää, että Genomikeskuksen toimintaa arvioidaan säännöllisesti ja toimintaa valvotaan, koska säännöllisellä, näkyvällä ja vaikuttavalla valvonnalla turvataan osaltaan väestön luottamus toimintaan. (3) Kun vielä keskeneräistä lakiehdotusta täydennetään, on tärkeä ottaa huomioon biopankkien toimintaa ja valvontaa ohjaava lainsäädäntö, jotta sääntely ja ohjaus tukevat tiivistä yhteistyötä sekä toiminnan eettisiä periaatteita. / Ohjaus, valvonta ja seuranta täydennetään lausuntokierroksen jälkeen. (4) On tärkeää, että valvontaviranomaisilla on mahdollisuus tehdä tarkastuksia tietoturvallisuuden tason konkreettiseksi toteamiseksi ja sen kehittämiseksi. (5) Olisi myös tärkeä tietää, mitä viranomaisia on suunniteltu valvontatehtävään. Lain viranomaisten tietojärjestelmien ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnista 3 § mukaan valtionhallinnon viranomaiset saavat käyttää tietojärjestelmiensä ja tietoliikennejärjestelyjen tietoturvallisuuden arvioinnissa vain Viestintävirastoa tai sen hyväksymää arviointilaitosta (ks. 22.12.2011/1406). (6) Jälkikäteinen - ja omavalvonta on tähän riittämätöntä, sillä genomitietoa ei voida muuttaa kuten esimerkiksi massavuodettuja luottokorttitietoja. (7) rekisterin käyttöoikeuksien määrittelyn ja valvonnan toteuttaminen edellyttää organisaation muodostamista siten; viranomaistehtävien ja palvelutehtävien jakoa eri yksiköihin. (8) Tulisiko lakien ja hankkeiden valmistelun sekä ... hallinnan ja valvonnan suhteen hajauttaa valtaa selkeästi aiemman toimijajoukon ulkopuolelle? (9) Kyseessä on henkilörekisteri, jonka tietojen luovuttaminen tulisi olla yhtä ohjeistettua, valvottua ja yhtäläiset tiedon luovuttamisen kriteerit täyttävä kuin esimerkiksi Kelan kanta.fi-rekisteri. (10) Tietosuojan kannalta on oleellista, että tietojen käyttöä voidaan seurata esimerkiksi satunnaisesti tehtävillä lokitietojen tarkastuksilla ja säännöllisin ajoin tehtävällä valvontatoimenpiteillä. (11) mikä on genomikeskuksen ohjausvastuuseen liittyvä STM:n rooli suhteessa eduskunnan Kelaa koskevassa laissa olevaan ohjaukseen, kun kyse on Kelalle genomilaissa säädettävistä genomitietorekisterin "teknisistä" viranomaistehtävistä; genomikeskuksen roolia tulisi tarkastella osana sosiaali- ja terveysministeriön vastuulla olevan ohjausjärjestelmän kokonaisuutta; Pidän tätä perusteltuna jatkovalmistelussa; Ohjauksessa on myös tarpeen arvioida tietosuojaviranomaisten ja genomilain mukaisen ohjauksen suhdetta toisiinsa sekä terveydenhuollon ohjausta ja valvontaa koskevan viranomaistoiminnan suhdetta genomilain mukaiseen ohjaukseen. (12) käytännön toteutukseen vaikuttaa olennaisesti se, kuka keskuksen toimintaa ohjaa; muiden verkostomaisten keskusten (esim. biopankkien osuuskunta, syöpäkeskus) ohjaus tapahtuu yhteistoiminnassa alueellisten toimijoiden kesken; Genomitiedon hyödyntäminen tapahtuu yhdistämällä kliinisen tiedonkeruun ja tieteellisen tutkimuksen tuottamia aineistoja; Siksi sekä biopankkitoimijoiden sekä yliopistojen tulee olla vahvasti edustettuna. (13) koska järjestöt edustavat kansalaisten ja palvelujen käyttäjien näkökulmaa laajasti; potilas- ja kansanterveysjärjestöjen edustaja on otettava mukaan myös genomikeskuksen ohjausryhmään. (14) Kannatamme ... perimän

perusteella syrjinnän kieltämistä; Tämän lainkohdan ... valvonta on syytä ottaa huomioon valvonnan ja pakkokeinojen määrittelyssä.