



Markus Perola

1.2.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö

Lausuntopyyntöne STM086:00/2016, STM/4454/2016, 22.12.2017

Genomikeskustyöryhmän arviomuistio

Kiitämme mahdollisuudesta kommentoida arviomuistiota. THL kannattaa genomikeskuksen perustamista. Jos genomikeskuksen toiminta ja genomitietokanta saadaan toimivalla tavalla yhdistettyä sähköisten terveystietojen primääri- ja sekundäärikäyttöön, se voi merkittävästi parantaa sekä kliinisiä hoitomahdollisuuksia että akateemisia tutkimusmahdollisuuksia ja avata samalla uusia mahdollisuuksia lääkekehitykselle sekä diagnostisia testejä koskevalle yrittäjätoiminnalle.

THL pitää genomitietokantaa genomikeskushankkeen tärkeimpänä asiana, sillä toimivan tietokannan mukana genomikeskus joko seisoo tai kaatuu. Ilman genomikeskusta genomitiedoista uhkaa muodostua useita rinnakkaisia biopankki- ja tutkimustietokantoja, jotka eivät "keskustele" keskenään eivätkä (joko lainsäädännöllisistä tai teknisistä syistä) ole yhteydessä terveydenhuollon rekistereihin ja muuhun sähköiseen terveysdataan. Olennaisen genomitiedon sisältävän tietokannan pystyttäminen ei ole yksinkertainen tehtävä, kun ottaa huomioon, että ideaalisti tietokannalla pitäisi vielä olla liittymäpinnat terveydenhuollon rekistereihin ja muihin terveydenhuollon tietojärjestelmiin. Kyseessä on näin ollen muun ohella erittäin iso tietokannan pystytysprojekti, joka täytyy tehdä yhdessä genomialan asiantuntijoiden kanssa ja yhteistyössä jo olemassa olevien tietokantojen ylläpitäjien kanssa. Tietokannan pystytykseen tarvitaan riittävät taloudelliset resurssit. Yhteistyön tulee olla kiinteää myös muiden genomitietoa käyttävien (lääketieteen) erikoisalojen kanssa, esimerkiksi genomikeskuksen koordinoimien asiantuntijaryhmien avulla.

Vastauksia esitettyihin kysymyksiin

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

Rajaus on pääosin sopivan väljä. Soveltamisalan ulkopuolelle jää kuitenkin terveydenhuollon kannalta tärkeitä asioita kuten alkio- ja sikiödiagnostiikka. On vaikea ymmärtää tämän rajauksen perusteluja. Jos lapsi kuolisi kohtuun, pian synnytyksen jälkeen tai kokisi kätkytkuoleman, kuolleen sikiön kudoksista tehtyjen geenitutkimusten tulokset tulisi voida tallentaa genomikeskuksen genomitietokantaan samoin periaattein kuin kuolleen lapsenkin tulokset. Tietokantaan kertyvät tiedot voisivat luoda edellytyksiä antaa tällaisen raskaan kokemuksen läpikäyneille perheille nykyistä täsmällisempää perinnöllisyysneuvontaa mm. perhesuunnittelua ajatellen. Sikiöaikaisen näytteen genomianalyysi ja vastasyntyneen napaveri/kantapäänäytteen genomianalyysi eivät siten ole pelkästään yhden perheen etu, vaan kun mainituissa tutkimuksissa saadaan vahvistus geenivirheen yhteydestä sikiön kuolemaan johtaneeseen häiriöön, auttaa se muitakin perheitä samanlaisissa tilanteissa.

www.thl.fi



Markus Perola

1.2.2018

Suomen ollessa geneettinen isolaatti tämä kansallinen merkitys vielä korostuu. Hyödyt korostuisivat etenkin erittäin harvinaisissa, joko autosomisissa tai X-kromosomin kautta välittyvissä, sikiön ja vastasyntyneen henkeä uhkaavissa aineenvaihdunta-, veri- ja immuunijärjestelmän sairauksissa, joihin ei liity rakennemuutoksia. Osaan näistä taudeista voi myös liittyä toistuvia sikiökuolemia, heti vastasyntyneenä lapsessa ilmaantuvia erittäin vaikeahoitoisia ja nykyiseen vastasyntyneen seulontaan kuulumattomia aineenvaihdunta- (kuten vastasyntyneen diabetes), veri- (kuten jotkut leukemiat, hemofagosyyttinen lymfohistiosytoosi) ja immuunijärjestelmän (kuten vaikea kombinoitu immuunipuutos) sairauksia.

Oikeuslääketiede on yksi THL:n tehtävistä. Siinä genomitietoa on usein eettisesti perusteltavaa käyttää esimerkiksi joukkokatastrofeissa menehtyneiden tai muutenkin tuntemattomien vainajien tunnistamiseksi. Esimerkiksi tsunami-katastrofin jälkeen silloisen KTL:n väestöaineistoja käytettiin vainajien tunnistamiseen. Valtaosassa tällaisissa tapauksissa palvelaan vainajan ja hänen omaistensa etua. Genomikeskuksen tietokannan sulkeminen oikeuslääketieteellisten tutkimusten ulkopuolelle ei palvelisi Suomen asukkaiden etua. THL ehdottaa, että tätä mahdollisuutta ei kategorisesti suljettaisi lailla pois vaan genomikeskukselle sallittaisiin harkintavara tämän tiedon vapauttamiseen esimerkiksi tuntemattomien vainajien tunnistamiseen.

Myös elävien henkilöiden isyys- ja muissa sukulaisuustutkimuksissa voitaisiin säästää aikaa, rahaa ja resursseja, mikäli genomikeskuksen resurssit olisivat käytettävissä. Sukututkimukset ovat yksi suosituimmista ei-ammattilaisten käyttämistä genomipalveluista ja yhteiskunnan ylläpitämisen kansallisen genomitietokannan käyttö tähän tarkoitukseen voi monen kansalaisen näkökulmasta olla hyvinkin tärkeää ja toivottavaa. Tätä mahdollisuutta ei siksi pitäisi lailla yksiselitteisesti kieltää.

Kuluttajille suoraan suunnatut genomipalvelut (Direct-to-Consumer, DTC) tulisi myös huomioida lainsäädännössä.

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

Tallennettavan tiedon määritelmät ovat tärkeitä, mutta niiden hyvin yksityiskohtainen säätäminen lailla voi tehdä genomikeskuksen toiminnan kankeaksi, koska genomitutkimuksen kehitys on erittäin nopeaa. Toisaalta olisi hyvä myös määritellä, missä vaiheessa genomitieto lakkaa olemasta genomitietoa. Esimerkiksi arvio henkilön riskistä sairastua johonkin kansantaudeistamme on yhdistelmä genomitiedosta ja perinteisistä (elintapa)riskitekijöistä eikä siten pelkästään genomitietoa.

3. Miten genomitiedon käsittelyä koskevia nykysäännöksiä pitäisi ajanmukaistaa?

Genomitiedolla on erityispiirteitä, joiden vuoksi erillinen keskus sen käsittelyyn ja tallennukseen on perusteltu. Pidemmän päälle olisi hyödyllistä yhtenäistää säännöksiä siten, että ainakin jo tulkittu genomitieto käsiteltäisiin yhtenä terveystietona muun terveystiedon joukossa.



Markus Perola

1.2.2018

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

Arviomuistiossa ehdotettu tehtävien laajuus on sinänsä sopiva mutta vaatii erittäin paljon asiantuntijaresursseja.

Ohjaus ja valvonta

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

Riittää, kunhan huolehditaan siitä että tuo informaatio-ohjaus on todella käytössä kaikilla genomitietoa käsittelevillä. Valvontakeinojen tulisi olla mahdollisimman pitkälle samanlaiset kuin muun terveystiedon käsittelyssä.

6. Millaisia sääntelyn muutoksia tarvittaisiin genomitiedon käsittelyn valvonnan helpottamiseksi?

7. Mitkä tarpeet olisivat valvonnassa erityisen tärkeitä?

6-7: ks. kohta 5.

Vaikutukset eri väestöryhmien ja kotitalouksien asemaan

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

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

8-9: Jos genomitiedon avulla kasvavasti tunnistettaisiin peittyvien yksigeenisten resessiivisten monogeenisten tautien kantajia ja siten estettäisiin vaikeavammaisten lasten syntymää, niin tällaiset palvelut tulisivat kaikkien eivätkä vain valistuneiden ja varakkaiden kalliita yksityisiä palveluita käyttävien ulottuville. Eriarvoistumisen välttämiseksi on huomioitava myös ei-suomalaisen perimän omaava väestö. Suomalaisen perimän henkilöt saavat muuten helposti tarkempaa hoitoa. Kun palveluntarjoajat tulevat heterogeenisemmiksi sote-uudistuksen myötä, täytyy mahdollisiin eriarvoisuutta lisääviin asioihin kiinnittää erityistä huomiota.

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

Ehdotusten voi olettaa vaikuttavan terveydenhuoltohenkilökunnan asenteisiin genomitietoa kohtaan ja heidän kykyynsä hyödyntää sitä työssään. Geenitiedon positiivinen vaikutus terveyskäyttäytymiseen ei suinkaan ole itsestään selvää. Tieto voi vaikuttaa myös haitallisesti. Geenitiedon vaikutus asukkaiden käyttäytymiseen vaati tieteellistä tutkimusta myös Suomessa.

Yritysvaikutukset

11. Aiheutuisiko työryhmän ehdotuksista yrityksellenne liiketoiminnallisia muutoksia?

12. Merkitsevätkö ehdotukset muutoksia yritystoimintanne kustannuksissa tai tuotoissa?

11-12: THL:n omaan toimintaan vaikuttavat suuresti toisaalta genomikeskuksen sijoittuminen, toisaalta THL:n toimintaan liittyvän liiketoiminnan järjestämisestä



Markus Perola

1.2.2018

lähiaikoina tehtävät ratkaisut. Nämä ratkaisut vaikuttavat merkittävästi THL:n toiminnan kustannuksiin ja tuottoihin.

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

Globaalisti on lukuisia genomitiedon tulkitsemiseen suuntautuneita yrityksiä. Mikäli genomikeskus alkaisi merkittävästi tuottaa IT-ratkaisuja tälle samalle toiminnalle, voisi se vääristää kilpailua. Todennäköisempää kuitenkin on, että genomikeskus itse asiassa toimii asiakkaana tämän alan yrityksille ja ostaa niiden tarjoamia palveluja.

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

Genomikeskus tuo mahdollisuuksia uuteen liiketoimintaan, joissa yritykset käyttäisivät genomikeskukseen tallennettua dataa. Esimerkiksi yritys voisi tarjota henkilökohtaista tulkintaa henkilöille, joiden perimä on säilöttyä genomikeskukseen tai toimia analyysipalvelujen suorittajana genomikeskuksen dataa hyödyntävien tahojen, yritysten tai julkisten toimijoiden kohdalla. Genomikeskus voisi myös asiantuntijatoiminnallaan estää uusien ei-tieteeseen perustuvien 'huonolaatuisten' geenitestifirmojen toimintaa.

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

Yrityksistä suuri osa suuntaa kansainvälisille markkinoille. Kaikkinainen kansainvälinen yhteistyö ja avoimuus globaaliin suuntaan on yrityksille tärkeää. Genomikeskuksen harmonisoivat toiminnot ja laatuarviointi tukisi yritysten kansainvälistä yhteistyötä.

16. Vaikuttavatko ehdotukset yritysten investointeihin ja niiden edellytyksiin?

Kyllä ja positiivisesti. Tästä hyvä esimerkki on juuri käynnistynyt FinnGen-tutkimus, joka tuo kymmeniä miljoonia euroja ulkomaista investointia Suomeen. Mikäli genomikeskus olisi ollut toiminnassa jo FinnGen-projektin suunnitteluvaiheessa, se olisi ollut luonnollinen yhteistyökumppani ja jopa koordinaattori mainitulle tutkimukselle. Genomikeskuksen suunnitellut toiminnot tukevat vahvasti tulevia suuria ja pienempiäkin tutkimusinvestointeja Suomeen.

17. Miten yritykset hyötyvät terveyden ja hyvinvoinnin alueen ekosysteemistä?

Koko Suomen kattavaa genomitiedon harmonisaatio ja sen käytettävyyden helpottaminen kansallisella tasolla tuo mukanaan investointeja ja tukee tutkimusta. Global Alliance of Genomics and Health (GA4GH) ennustaa, että kliinisiä sekvensointia tehdään vuoteen 2025 mennessä ainakin 60 miljoonaa (Birney et al, Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022). Kun genomien sekvensointi on tähän mennessä ollut pääosin tutkimuspainotteista, terveydenhuollon tuottamat sekvenssit tulevat todennäköisesti lähitulevaisuudessa ohittamaan tutkimuksen takia sekvensoidut.

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



Markus Perola

1.2.2018

17-18: Suomen genomikeskus, yhdistäessään kliinistä ja tutkimustarkoituksissa tehtyä genomisekvenssiä kansallisella tasolla luo jopa ainutlaatuisen ekosysteemin, jota voidaan käyttää tutkimuksessa luomaan tuotteita ja palveluja kansanterveyden tueksi. Tulee olemaan huomattavasti helpompaa ja kustannustehokkaampaa rakentaa yhteistyökuvioita, kun saadaan yhtenäiset säännökset ja kriteerit toiminnalle

19. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yritysten kansainväliseen kilpailukykyyn?

Genomipalveluiden korkealaatuinen keskittymä ja yhden luukun periaate tarjoaisivat erinomaiset mahdollisuudet innovaatioille ja houkuttelisivat myös kansainvälistä yhteistyötä. Tämä kaikki on ratkaisevan tärkeää yritysten kansainväliselle kilpailukykyille.

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

Tarvitaan jonkinlainen genomikeskuksen asiantuntijoiden laatima kriteeristö tai suositus, jonka yritykset voisivat mainostaa täyttävänsä.

21. Onko ehdotuksella vaikutuksia Suomeen kohdistuviin kansainvälisiin investointeihin

Viittaamme edellä mainittuun FinnGen-tutkimukseen. THL on havainnut suurten tutkimusaineistojen olevan kansainvälisille yrityksille houkuttelevia tutkimuskohteita ja THL:lla on jo useita esimerkkejä yritysyhteistyöstä esimerkiksi THL:n väestöaineistojen genomianalyyysien osalta. Genomikeskuksen tarjoama yhden luukun periaate tulee olemaan erittäin houkutteleva yrityksille etenkin, kun otetaan huomioon suomalaisen kansan historiallinen geneettinen eristyneisyys, suomalaisten rekisterien korkealuokkaisuus ja kattavuus sekä Suomen korkealaatuinen terveydenhuolto ja sen edistynyt digitalisaatio.

Vaikutukset kansantalouteen ja julkiseen talouteen

22. Onko ehdotuksilla vaikutuksia kuntatalouteen?

Keskittäminen (resurssit+asiantuntijat) helpottaisi kuntien toimia genomitiedon käyttöönoton kannalta (maakunnat).

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

On mahdollista, että syntyisi uusia yhteisöjä genomialalta. Aikaa myöten genomitiedon hyödyntäminen voisi tuoda perimästä johtuvan yksilöllisen riskin ja siitä seuraavat suositukset osaksi kansanterveystyötä, mikä voisi parantaa työn vaikuttavuutta.

24. Vaikuttavatko ehdotukset palveluiden tai sosiaaliturvan tasoon ja kattavuuteen?

Julkinen genomitiedon käsittely tukee eriarvoistumisen estämistä. Geenitutkimukset ovat keränneet aineistoja usein valikoiden.



Markus Perola

1.2.2018

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

Genomitiedon hyödyntämisen suuri tavoite on hoidon ja ennaltaehkäisyn optimointi: toimenpiteet kohdennetaan niistä hyötyville eikä summittaisesti koko väestöön tai potilasryhmään. Toiminnan tuottavuutta lisäävä vaikutus on ilmeinen. Genomikeskuksen työpaikat olisivat myös todennäköisesti erittäin haluttuja ja toimisivat myös ammattilaisten koulutustoimina.

26. Onko ehdotuksilla vaikutuksia yleiseen talouskehitykseen ja erityisesti kansantalouteen?

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

28. Synnyttävätkö ehdotukset vaikutuksia kansantalouden ja julkisen talouden rakenteeseen?

26-28: Genomi- ja terveystalouden kysyntä kasvaa tiedon lisääntyessä. Terveystalouden järjestelmien ja palveluiden tulee kehittyä ajan mukana, mikä vaatii investointeja ja osaamista.

Vaikutukset tutkimustoimintaan

29. Miten ehdotukset vaikuttaisivat tutkimustoimintaan?

30. Onko ehdotuksella vaikutuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön?"

29-30: Genomikeskuksella on erinomaiset edellytykset edistää genomitiedon tutkimuskäyttöä ja parantaa käytettävän genomitiedon laatua ja harmonisointia. Genomilain tulisi mahdollistaa genomitiedon tutkimustoimintaa entistä paremmin. Genomitiedon tutkimuskäytön ei tulisi olla liian raskaasti säädeltyä ja lupaprosessien tulisi olla nykyistä nopeampia, selkeämpiä ja yhdenmukaisempia.

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

Tässä esitetyssä laajuudessa kyllä huomioon ottaen edellä olevat kommentit.

Muut sisältöä koskevat yksityiskohtaisemmat kommentit ilmenevät lausunnon liitteestä.

Näemme, että suunniteltu genomikeskus tulee palvelemaan terveydenhuoltoa, yrityksiä ja Suomen asukkaita. Se saisi aikaan osaamiskeskittymän, joka houkuttelisi Suomeen niin investointeja kuin osaajia. Vastaavat keskitetyt ratkaisut ulkomailla (kuten Genomics England) toimisivat luonnollisina yhteistyökumppaneina. Genomikeskuksen tietotaito edesauttaisi genomilääketieteen käyttöönottoa laajemminkin Suomen terveydenhuollossa ja laajentaisi P4 Medicine -periaatteita (predictive, preventive, personalized, and participatory) maassamme.

Pääjohtaja

Juhani Eskola

Osaston johtaja

Terhi Kilpi

Liite

Yksittäiset tekstikommentit



Markus Perola

1.2.2018

Liite: Yksittäiset tekstikommentit alusta loppuun

Sanasto

Sanastossa olisi hyvä määrittää käsitteet "anonyymi", "koodattu" ja "pseudonymisoitu". Sanastossa eksomi on väärin määritelty. Oikeampi määritelmä olisi "Kaikki perimän proteiineja koodittavat eksonit" tai "Perimän proteiinia koodaavat sekvenssit".

s. 4 Genomilaki

"Tiedon tuottajalla, ja mahdollisesti myös yksilöllä itsellään, olisi pääsy itse tilaamaansa tai tuottamaansa tietoon, mahdollisuus hallinnoida sen käyttöä sekä käsitellä genomitietoa genomikeskuksen tarjoamalla alustalla ja työkaluilla."

"Käsittelyllä" tarkoitettaneen analyyseja, ei raakadatan muokkaamista. THL:n kanta on, että genomikeskuksen säilyttämä raakagenomidata on vain genomikeskuksen muokattavissa.

s. 9 Olennainen muu lainsäädäntö

Genomikeskusta epäsuorasti koskeva lainsäädäntö on niin mittava, ettei sitä voi todennäköisesti kukaan genomikeskuksen käyttäjistä ja valvojista ottaa koko ajan huomioon. Genomikeskuksen pitää tuottaa yhteistyössä lainosaaajien kanssa joku "helppo" toimintaohje ja käytänteet, jossa tämä kaikki on huomioitu.

s. 12 Geenitestejä koskeva säätely

Biolääketieteen lisäpöytäkirja määrittää, mitä ovat ennustavat geenitestit tässä yhteydessä:

The tests concerned are:

–tests predictive of a monogenic disease,

–tests serving to detect a genetic predisposition or genetic susceptibility to a disease,

–tests serving to identify the subject as a healthy carrier of a gene responsible for a disease.

Genomikeskuksen tulisi ottaa kantaa tai toimia valvovana viranomaisena myös ns. "Entertainment genetics" testien kanssa, jotka assosioituvat mm. ei-terveyteen liittyviä ominaisuuksia kuten hiusten tai silmien väriä.

Ko. artikla myös sanoo, että perinnöllisyysneuvonnan "muoto" harkitaan tapauskohtaisesti eli voisi olla esim. moniste. Kaikkiin, etenkin vakaviin ja suurivaikutuksiin geenitesteihin tämä ei varmasti ole riittävä. Genomikeskuksen tulisi osallistua sen määrittelyyn mikä on riittävää perinnöllisyysneuvontaa alan viranomaisena tai/vai asiantuntijalaitoksena.

s. 20 Tietokantojen ylläpitäminen

Tietojen säilyttämisen ohella pitää miettiä hävittämistä: mitä tehdään kumuloituvalla osittain päällekkäiselle datalle, aikaa sitten kuolleiden henkilöiden datalle jos sillä ei ole tutkimuksellista arvoa jne? Tietojen hävittämiseksi tulee olla mahdollisuus, kun se on perusteltua.

Genomikeskuksen tulee huolehtia myös sen ylläpitämisen variaatitietokannan yhteyksistä kansainvälisiin tietokantoihin.



Markus Perola

1.2.2018

Toiminnot vaativat runsaasti IT-työkaluja. Onko ne tarkoitus tehdä in-house vai ostopalveluna? Nämä tulee resursoida riittävästi.

“Suomalaiset klinikot” olisi parempi korvata esim. “suomalaisella terveydenhuollolla”. Suomessa työskentelee paljon ei-suomalaisia lääkäreitä ja tulevaisuudessa muutkin ammattiryhmät, kuten sairaalageneetikot ja terveydenhoitajat tulevat tarvitsemaan genomikeskuksen palveluja.

s. 21 Koulutus

Tekstin väljät lauseet koulutuksen ja kansalaisten tiedon tason nostamisen "edistämisestä" saisivat tarkentua, sillä niiden todellinen tarkoitus vaikuttaa erittäin paljon resurssitarpeisiin. Genomikeskuksen rooli tulisi olla tässä vain lähinnä koordinoiva. Genomikeskus voisi osallistua oppimateriaalien ym. muodostamiseen.

s. 24 Variaatiotietokanta

Analyysityökalujen (kaikkien niiden, joita kaikki mahdolliset työryhmät tulevat haluamaan) ylläpito ei ole realistista. Resurssien rajallisuus jättäisi väistämättä viime kädessä genomikeskukselle määräysvallan, millä työkaluilla dataa analysoidaan. Toisenlaiseen tietoturvalliseen ratkaisuun on jo olemassa teknologiaa, jolla kukin käyttäjätaho voi luoda oman työtilan ja asentaa sinne omat työkalunsa näkemättä raakadataa.

s. 24 Tiedon käyttö

Olisi toivottavaa, että tähän tulisi mahdollisimman väljiä sanamuotoja lain tasolle, koska genomikeskuksen toimintaa mm. näiltä osin on vaikeaa arvioida tässä kovin muuttuvassa genomitiedon vaiheessa.

s. 25 Genomitiedon tulkinta

Tunnettujen ja merkitykseltään selväpiirteisten geenivarianttien / genomien varianttien tiedot ja niiden valmis tulkinta sopivat osaksi genomitietokantaa ja genomikeskuksen terveydenhuollolle tarjoamaksi palveluksi. Samalla on tärkeää ymmärtää, että ennestään tuntemattomien varianttien luonteen tulkinta selvitetessä esim. henkilöllä todetun harvinaisen ja vaikean oireyhtymän geneettisiä aiheuttajia on haastavaa, yksilöllistä asiantuntijapanosta vaativaa kliinistä diagnostiikkaa, jota genomikeskus ei voi ottaa vastuulleen. Genomikeskus voi kyllä toimia diagnostiikassa tuotetun tiedon hallinnoijana (variaatiotietokanta) ja laatukoordinaattorina.

Genomikeskuksen asiantuntijatehtäviin tulisi kuulua myös farmakogenetiikka. Se lienee yksi eturivin geenitiedoista joka olisi nopeasti hyödynnettävissä jo nykyään.