

1. Miten lainsäädäntö tulisi rajata
  - a. Tämä rajaus on mielestäni hyvä
2. Genomitiedon määritelmä
  - a. On riittävä
3. Nykysäännökset
  - a. En oikein ymmärrä, mitä nykysäännöksillä tarkoitetaan? Tällä hetkellä suostumus vaaditaan ja on samanlaista salassa pidettävää tietoa kuin esim potilaspaperit. Tämä mielestäni ok.
  - b. Nykyään on ongelma sukulaiset, joita genomitieto myös koskee, mutta joilla ei kuitenkaan ole oikeutta tietää muusta kuin kunkin omasta genomistaan. Tämä pitäisi selkeyttää uuteen lakiin, että tärkeä tietä olisi myös sukulaisten käytettävissä ilman että ilmoitetaan, keneltä sukulaiselta alkuperäinen tieto on peräisin.
4. Genomikeskuksen viranomaistehtävät
  - a. Esitetyt valtuudet hyvät, tuo edellä mainittu sukulaisten informoiminen pitäisi kyllä olla myös genomikeskuksen viranomaisoikeus/tehtävä
5. informaatio-ohjaus
  - a. ehdottomasti saatava lisää koulutusta genomitiedon käyttöä varten. Koulutus tulisi ulottaa koko terveydenhuollon henkilökuntaan. Aluksi varmaan tarkempi käsittelyn seuranta tarpeen, mutta koulutus ja opastusmielessä, ei rangaistusten uhalla.
6. Käsittelyn valvonta
  - a. Jos genomitietoa voidaan analysoida, katsoa vain valvotulla alustalla, niin mielestäni tässä ei isompia ongelmia pitäisi olla. Jos kaikki Suomen genomidata kootaan ja ylläpidetään genomikeskuksessa, niin luulisin, että tämä merkittävästi helpottaa valvontaa, kun on kunnan lokijärjestelmä, jonka avulla voidaan seurata, kuka on jotain analyysijä tehnyt ja niiden seuranta sitä kautta.
7. Valvonnan tarpeet – en ihan ymmärrä kysymystä?
  - a. Mitä tarkoitusta varten genomitietoa analysoidaan, mihin analysoitu tieto säilytetään, miten potilasasiakirjoitin tieto viedään
8. Eri väestöryhmien oikeudelliset asemat
  - a. Tarkoitetaanko tällä eri etnisiä ryhmiä? Jos kerätään suomalaista genomitietokantaa, niin se ei auta muiden etnisten ryhmien genomien arviointia, muttei tällä mielestäni mitään voida ja muiden etnisten ryhmien kohdalla voidaan käyttää kansainvälisiä referenssitietokantoja. Etninen tausta täytyy ehdottomasti olla tiedossa genomitietoa analysoitaessa, jotta genomitiedon analysointi ja löydösten merkityksen oikea arvio olisi mahdollista.
9. Kotitalouksien taloudellinen asema
  - a. Mielestäni ei merkitystä, esityksessä on esim vakuutusyhtiöt rajattu pois, eli eivät voi hyödyntää genomitietoa vakuutusten myönnössä. Mielestäni työnantajalla ei myöskään saisi olla oikeutta työntekijöidensä genomitietoihin kuin ei myöskään sairaskertomuksiin
10. Ihmisten käyttäytymiseen

- a. Mielestäni ainoa ongelma on, että paljastuu ettei isä olekaan biologinen isä. Tämä tulee olemaan ongelma ja tämä tulee varmaan herättämään huolta, jos on epäily, että isä ei olekaan biologinen isä. Suvun vanhat luurangot/salaisuudet tulevat esille. Jotenkin tähän pitäisi varautua ennen kuin genomitietoa laajemmin aletaan käyttää sukulaisten analysointiin.
- b. Genomitiedon yleinen laajeneminen toisaalta varmaan auttaa ymmärtämään, että kukaan ei ole täydellinen ja että kaikilla on erilaisia riskigenejä. Luulisin että genomitiedon lisääntyminen myös vähentää mutaation kantajissa syyllisyyttä lastensa tai lastenlastensa sairauksista.

#### Yritysvaikutukset

11-21 osaan aika huonosti ottaa tähän kantaa

- Lähinnä tuohon kysymykseen 20: Firmoille on ehdottomasti tehtävä samat laatuvaatimukset datan tuottamisessa ja analysoinnissa kuin tutkimuksessa tai kliinisissä tutkimuksissa. Aikaisemmin raportissa mainitaan, että genomitietoon pitäisi aina liittyä neuvontapalvelu ja jos firmat tuottaa geneettistä dataa ja antaa sen suoraan yksilöille, pitäisi edellyttää, että firma silloin antaa myös neuvontaa ja analysointipalvelua joko itse tai olisi sen ulkoistanut, mutta geenitiedon tuottamiseen tuo pitäisi kuulua.

#### 22. Vaikutus kuntatalouteen

- Geenitestit ja geenien tulkinta maksaa
- geenivirheiden kantajien määrä lisääntyy, heille tehtävä erilaisia klinisiä ja laboratoriotutkimuksia säännöllisesti, lisää kustannuksia ja vie resursseja
- Kuntien olisi panostettava ennaltaehkäisyyn geenitiedon valossa
- ns oireettomien geenivirheen kantajien ongelma olisi jotenkin ratkaistava, että samat säännöt olisi koko maassa. Genomikeskuksen olisi mielestäni tämä otettava huolekseen.
- Todellinen ongelma tulee olemaan moniin sairauksiin liittyvät epävarmat löydökset. Pitäisikö sukua tutkia tarkemmin? Lisää kustannuksia, kuka maksaa? Onko julkisen terveydenhuollon kustannettava? Jos ei ole niin laittaa kansalaiset eriarvoiseen asemaan. Jo nyt on runsaasti ohjeistuksia, että esim juuri geenivirheen kantajia tulee varsin massiivisesti seurata, mutta ei ole mahdollista eikä ole mielestäni hyvä, että tehdään vai ylätasoa ohjeita, joita ei voi noudattaa ja paikallisesti joudutaan usein resurssien ja taloudellisten rajoitusten mukaisesti tekemään paikallisia ohjeita. Jotkut minimivaatimukset pitäisi yhdessä sopia ja sitten lisätutkimukset, seurannat etc paikallisesti /työterveydessä/yksityisellä tai jotain muuta. Tästä asiasta pitäisi keskustella ei erikoisalojen kanssa yhdessä ja sitä kautta tehdä yhteiset suositukset/ohjeet

#### 23. Kolmas sektori

- Ainakin potilasjärjestöt voisi ottaa aktiivisesti mukaan genomitiedon koulutukseen

#### 24. Sosiaaliturva

- mielestäni ei vaikuta

#### 25. julkisen sektorin työllisyys

- tulee varmaan lisäämään työmäärää ainakin aluksi. Toivottavasti terveydenhuolto siirtyy vähitellen enemmän ennaltaehkäisevään suuntaan ja voitaisiin vähentää jotain kalliita hoitojen tarpeita. Geneettisen tiedon osaajista tulee olemaan pulaa kuten myös geneettisen tiedon analyysoijista/bioinformaatikoista

#### 26. Vaikutus kansantalouteen

- varmaan aluksi tulee lisäämään kustannuksia, kun seurataan lisääntyvästi esim ns oireettomia mutaationkantajia. Geenitiedon lisääntymisen myötä tämäkin tulee varmaan vähenemään, kun ymmärretään paremmin eri geenien yhteisvaikutuksia ja ns suojaavia geenejä, mutta aluksi merkitsee varmasti lisäkustannuksia.
- genomitiedon lisääntyminen ja tavoite yksilöllisesti hoidosta tulee varmaan lisäämään kustannuksia uusien, kalliiden lääkkeiden muodossa. Tekniikat uusien lääkkeiden tuottamisessa tulevat kuitenkin halpenemaan dramaattisesti, eli luulisin, että joiden vuosien piikin jälkeen, uudet lääkkeetkin tulevat olemaan halvempia.
- Mutta siis aluksi tulee olemaan kallista, mutta toivottavasti tulee notkahdus parempaan

#### 27. vaikutukset yleiseen hintakehitykseen

- ylläolevissa kommentteissa olen näitä asioita pohtinut

#### 28. vaikutukset kansantalouden ja julkisen talouden rakenne

- en oikein osaa tähän kommentoida, muuta kuin mitä edellä olen esittänyt, eli aluksi tulee lisäämään terveydenhuollon kustannuksia, mutta toivottavasti tilanne tulee joidenkin vuosien jälkeen tasoittumaan.

#### 29. Vaikutus tutkimustoimintaan

- tulee merkittävästi parantamaan erityisesti geneettistä tutkimusta. Merkittävien löydösten löytäminen helpottuu, päätään myös helpommin ns merkittävien geenivirheiden jäljille ja niitä voidaan sitten tarkemmin tutkia, ymmärtää tauteja paremmin ja sitten kehittää parempia ja paremmin kohdistettuja hoitoja.
- tulee auttamaan myös epidemiologista tutkimusta, jos on hyvää genomidataa taustalla, johon oi löydöksiä peilata.
- tulee varmaan auttamaan merkittävästi kliinisissä tutkimuksissa lääkevasteiden arvioinnissa, jos esim potilaan farmakogenetiikka otetaan mukaan analysointeihin.

#### 30. Kansainvälinen yhteistyö

- jos nyt Suomella on hyvä maine genetiikan tutkijoiden parissa. Genomitieto yhdistettynä potilaan kliinisiintietoihin tulee olemaan houkutteleva potentiaali yhteistyökumppaneita etsittäessä.
- Eli tulee lisäämään kansainvälistä houkuttavuutta

#### 31. Avoimen tutkimukset linjaukset

- en oikein tiedä mihin tässä viitataan

Muita yleisiä kommentteja tekstiin:

Sivu 5: Genomilaissa itsessään ei olisi tarkoitus ottaa kantaa yksittäisiin hoitomuotoihin tai teknologioihin, mutta genomikeskuksen **olisi asiantuntijana mahdollista osallistua** näitä koskeviin keskusteluihin ja niistä annettavien hoitosuositusten laadintaan.

- Minusta genomikeskuksen pitäisi olla tässä mukana, eli ei antaa sille vain mahdollisuus
- Genomikeskuksen pitäisi ehdottomasti olla näissä mukana luomassa yleisiä käytäntöjä

Sivu 10: **Potilas-asiakirjoihin sisältyvä genomitieto on hävitettävä**, kun säilyttämisen lakisääteinen aika tai tarpeellisuus on päättynyt, ellei genomitiedon pidempiaikainen säilyttäminen tai uudelleenhyödyntäminen uudessa käyttötarkoituksessa ole mahdollista potilaan kirjallisen suostumuksen tai poikkeuksellisesti lainsäädännön perusteella.

- Mitä tämä tarkoittaa? Hävitetäänkö potilaan genomitieto jonkun ajan perästä? Eihän potilaan genomitieto muutu (paitsi syöpien kohdalla) mitenkään elämän aikana tai jos muuttuu, niin olisihan siinä hyvä olla esim lapsena tuotettu genomitieto pohjana

Sivu 10: Genomitiedon luovuttaminen innovaatio- tai kehittämistoiminnan tarkoituksiin edellyttäisi kuitenkin aina nimenomaista tietoon perustuvaa suostumusta.

- Miten biopankissa tuotettu tieto? Siinähan luovuttaja on jo valmiiksi antanut luvan tietääkseni myös kaupallisiin yhteistöihin ja tuosta näytteestä tuotettu genomitieto on osa biopankkinäytettä. Olenko ymmärtänyt väärin?
- 

Sivu 12: Jos geenitestin perusteella ilmenee tietoja, joista testatun henkilön perheelle olisi hyötyä, häntä on informoitava tästä seikasta (artikla 18).

- Tähän pitäisi genomilaissa ottaa selkeästi kantaa. Kuka ottaa kantaa merkittävyyteen? Kenen tehtävä on informoida potilasta? Kuka organisoii jatkotutkimukset? Kuka ne maksaa?

Sivu 12-13: Lisäpöytäkirja antaa myös mahdollisuuden tehdä geenitesti aikaisemmin irrotetun biologisen materiaalin avulla silloin, kun ei ole mahdollista kohtuullisesti saada yhteyttä henkilöön tapauksessa, jolloin geenitesti tehtäisiin hänen perheenjäsentensä hyväksi

- Eli tällöinkö potilaan suostumusta ei tarvita, vaikka hänen näytettään käytetään sukulaisen hyväksi?

Sivu 13: Silloin kun genomipalveluyritykset käsittelevät genomitietoja, voi käsittelyperuste olla vain yksilön suostumus. Mikäli yritykset haluaisivat luovuttaa genomitiedot genomikeskukselle tiettyä tarkoitusta varten, tulisi suostumukseen sisältyä tämä mahdollisuus.

- Eli tarkoittaako tämä, että kansalaisille suunnattuihin testeihin täytyy olla suostumus, joka ilmeisesti oletetaan olevan, kun näytteensä heille lähettää. Mutta jos tällä tavalla saatu geneettinen tieto halutaan vielä kansallisen genomitiedostoon, täytyy siitä saada yksilöltä erillinen suostumus. Ekä tämä

tarkoittaa, että tuo ns kaupallinen analysointi voi jäädä myös vain tuottajalle ja tulkinta siitä tilaajalle. Mielestäni näin asia hyvä.

Sivu 13: Kyseinen neuvontavelvoite on vielä merkitykseltään avoin ja tulee koskemaan vain terveydenhuollon yhteydessä ja lääketieteellisiin tarkoituksiin tehtävää geenitestiä. Velvoite ei luultavasti koskisi tilannetta, jossa geenitestin valmistaja ja kuluttaja ovat suorassa yhteydessä ilman terveydenhuollon toimeksiantoa.

- Kuka näissä tapauksissa neuvonnan antaa? Mielestäni kaupallinen tuottaja on veloitettu antamaan myös neuvontaa niissä rajoissa miten se geeninäytettä analysoi.

Sivu 17: Juridisesti terveystiedot omistaa Virossa kansalainen

- Miten Suomessa? Tästä on aina hieman erimielisyyksiä, joten toivoisin että potilaan terveystietojen, genomidatan ja tutkimustulosten omistajuus jossain selvästi esitettäisiin.

Sivu 17: Iso Britannia: Näytteiden analysointi on kokonaan ulkoistettu, mutta sen on tapahduttava Iso-Britannian maaperällä.

- Miten meillä nyt onkaan suunniteltu? Yritetäänkö tehdä suomalaisten genomi analyysi Suomessa vai annetaanko näytteet ulkomaille?

Sivu 19: Genomikeskustyöryhmä esittää, että genomikeskus rakentuisi olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan

- Mitä tämä käytännössä tarkoittaa? Varmaan tullaan tarkemmin jossain vaiheessa kirjaamaan.

Sivu 22-23: Keskitetty genomitietokanta olisi toteutettavissa siten, ettei lähtökohtaisesti puututa genomitiedon primaarituottajien asemaan tuottamansa genomitiedon rekisterinpitäjinä eikä siten korvattaisi esimerkiksi sairauskertomusta tai potilastiedon arkistointipalvelua, biopankkien tutkimusrekistereitä eikä yksittäisten määräärikaisten tutkimushankkeiden tietokantoja. Genomitietokanta olisi näiden rinnalle tai mahdollisesti niiden yhteyteen muodostettava keskitetty tietoturvallinen tallennuspaikka, jonne tulevaisuudessa tallennettaisiin erikseen määritelty raakadata genomilaajuisista tutkimuksista, joista laskettaisiin ainakin ajantasaiset varianttikuvaukset, jotka säilytettäisiin myös genomikeskuksessa (kuva 1).

- En ihan ymmärrä tätä. Eli yksittäisillä tuottajilla olisi omat rekisterinsä, mutta eikö idea ole, että kaikki raakadata säilytettäisiin juuri genomikeskuksessa ja tämä olisi se hyöty, minkä esim yksittäinen tutkimusyksikkö tästä saisi? Vai puhutaanko tässä nyt jostain muusta rekisteridatasta?

Sivu 23: Keskitettyyn genomitietokantaan ei olisi välttämätöntä tallettaa kaikkea ihmisen geneettistä tietoa.

- Vaan mitä? Kuka valikoi mitä tallennetaan ja millä perusteella valinta tehdään?
- On paljon geneettistä tietoa, joka varmaan on hyvin tärkeää, mutta emme vaan vielä sitä ymmärrä.

Sivu 23: Lisäksi yksilöitä varten olisi omapalvelu, johon he voisivat vapaaehtoisesti tallentaa itse tilaamaansa genomitietoa ja asettaa sen käsittelylle genomikeskuksessa ehtoja.

- Olisiko tämä siis virallisen genomikeskuksen geenidatan rinnalla, mutta ei viralliseen genomidataan liitettyä tietoa?
- Kuka tässä olisi neuvontavastuussa ja jatkotutkimusten tai hoitojen tarpeen arvioijana?

Sivu 24: Ennen tiedon luovuttamista tulee kuvata tiedon primaari- ja sekundaarikäytön edellytykset.

- Mitä tämä tarkoittaa?

Sivu 25: Genomikeskukseen talletetut yksilöä koskevat tiedot olisivat suoraan lain säännöksen nojalla käytettävissä hoitotilanteessa.

- Potilaan suostumuksella?
- Jo tässä alkuvaiheessa pitäisi suunnitella, miten genomitieto integroidaan yksilöiden sairaskertomuksiin. Niihin pitäisi olla helppo linkki, josta näkee mitä genomianalytiikkaan potilaasta on olemassa, jotta voisi arvioida, mitä hyötyä siitä on potilaan hoidossa ja esim jollain hakusanalla saada kaikki potilaan kulloiseenkin hoidettavaan sairauteen liittyvä merkittävä tieto helposti ulos.

Sivu 25: Jotta genomitietoa hyödyntävät päätöksenteon tukijärjestelmät voisivat toimia, tulisi genomikeskuksen etukäteen määrittellä genomitiedon tallentamisen muoto kansallisesti yhteneväisellä tavalla.

- Tätä on todella tärkeä asia ja se pitäisi ratkaista mahdollisimman pian että genomitieto todella saataisiin mukaan kliinisen työhön ja päätöksen tekoon.

Sivu:26; Sosiaali- ja terveystietojen toissijaista käyttöä koskevan lakiehdotuksen tätä päämäärää tukeviksi määritellyt tavoitteet toteutuisivat genomitiedon osalta parhaiten siten, että genomitiedon tallentamiseen olisi kansallinen keskitetty ratkaisu.

- Tietoturvallinen talletusalusta on ensiarvoisen tärkeää!!!

Sivu 26: Kansalaiselle voisi erillisen palvelun kautta mahdollista itse tilaamiensa tutkimustulosten katselu, mutta tämä edellyttäisi että tiedot olisi tallennettu tietokantaan jossain muualla ja että niihin sisältyisi tulkintaa.

- Tämä on ilmeisesti sama asia kuin s 23 (ks kommenttini sivusta 23)

Sivu 28: Kansalaisten terveydenlukupolun tulee vahvistaa, jotta ymmärretään laajasti, mitä tarkoittaa geneettinen riski.

- Geenitietoon sisältyy mutakin kuin geneettinen riski. Se on yksi asia, mutta on siinä paljon hyödyllistäkin ja hyvää.

Sivu 29: Esimerkiksi tutkimushankkeessa genomitietoa analysoiva yksittäinen tutkija herkästi näkee aineistosta, että henkilöllä on rintasyövälle altistava mutaatio. Näissä tilanteissa on epäselvää, miten tutkijan tai biopankin tulisi toimia.

- Tämä on hyvin tärkeä asia ja siihen tulee selkeästi ottaa kantaa, miten jatkossa on tarkoitus toimia. En ole ainakaan itse vielä kuullut, miten tämä on tarkoitus jatkossa hoitaa. Ketä genomikeskus asiasta informoi? Ns omalääkäri? Useilla

sellaista ei ole tai on vain paperilla. Tuskin genomikeskuksesta kukaan ottaa potilaaseen yhteyttä?

Sivu 29: Siten valtaosa genomilaajuisilla tutkimuksilla saadusta tiedosta muodostuu tiedosta, jonka liittäminen potilasasiakirjoihin tai hyödyntäminen potilastietojärjestelmän kautta on tarpeellista vasta, kun tieto vaikuttaa hoitopäätöksiin.

- Kuka tätä seuraa ja huolehtii että hoitoon vaikuttavaa tietoa genomidatassa olisi olemassa?
- Miksei kaikki potilaan genomitieto voisi olla linkitettyä ja tuossa linkissä tapahtuisi genomikeskuksen kautta automaattisia päivityksiä ja kun joku oleellinen asia päivittyy, jolla vaikutusta potilaan terveyteen niin joku (?, omalääkäri?)saisi siitä huomautuksen ja voisi ainakin käydä tarkistamassa asian.