

## LAUSUNTO

Kiitän Suomen molekyyli lääketieteen instituutin puolesta mahdollisuudesta kommentoida Genomikeskustyöryhmän arviomuistiota. Kommentit on kirjoitettu asiantuntijänäkökulmasta huomioiden erillisen Helsingin yliopiston lausunnon.

Arviomuistio sisältää erinomaisen synteetin genomitietojen tarjoamista mahdollisuuksista kehitettäessä seuraavan sukupolven yksilöllisempää terveydenhoitoa, katsauksen kansainvälisiin genomihankkeisiin sekä hahmotelman kansallisen genomikeskuksen toimenkuvasta ja sen perustamisen vaatimista toimenpiteistä. Muistion keskeinen lähtökohta on genomitiedon hyödyntäminen tautien diagnostiikassa ja ennaltaehkäisyssä sekä tutkimuksessa. STM:n asettaman genomistrategiatyöryhmän ehdotuksen mukaisesti Suomessa tulisi genomitiedon käytössä keskittyä korkeaan lisäarvon tuottamiseen sekä mahdollistaa voimavarojen keskittymisen luomalla yksi taho, genomikeskus, jonka kanssa genomitietoa käyttävät sidosryhmät voivat asioida.

Arviomuistiossa hahmoteltu rooli genomikeskukselle lähtee vahvasti kliinisen sekvensoinnin ja diagnostiikan tarpeista ja suunnitellut tehtävät ovat varsin moninaiset ja osin epäselvät. Roolin terävöittämisiksi ehdotamme genomikeskuksen ensisijaiseksi tehtäväksi luoda ja ylläpitää genomista variaatitietokantaa, johon kootaan kansalaisista terveydenhuollossa tai tutkimustoiminnassa tuotettu genomitieto sekä luoda yksinkertainen järjestelmä, joka tarjoaa helposti ja läpinäkyvästi mahdollisuuden:

- klinikoille hyödyntää potilaasta aikaisemmin mitattua genomi- ja rekisteridataa sekä käyttää kansallista viite- ja variaatitietokantaa yksittäisten potilaiden tulosten merkityksen tulkitsemiseksi.
- tutkijoille tehdä koko maata kattavaa tutkimusta Suomalaisten genomivariaatioiden terveysvaikutuksen selvittämiseksi.
- kansalaisille selata omaa genomiaan.

Tätä varten muistiota olisi hyvä täydentää joiltakin osin:

- 1) Genomikeskuksen toiminnan kannalta on välttämätöntä, että keskus linkittyy vahvasti alan tutkimus- ja kehitystoimintaan sekä Suomessa että kansainvälisesti. Genomituotantoteknologiat, bioinformatiikka ja muu tietämys kehittyvät nopeasti ja ilman tätä linkkiä osaaminen vanhenee.
- 2) Genomitiedon soveltamisessa terveyteen korostuvat diagnostisten sovellusten lisäksi tautien ennaltaehkäisy. Suomi on ollut vuosikymmeniä ennaltaehkäisevän lääketieteen pioneereja ja tämä positio kannattaa säilyttää ja huomioida myös genomikeskuksen toiminnan ytimessä.

In close partnership with:



3) Terveystietoihin linkittyminen vasta avaa genomitiedon täyden potentian. Muistiossa mainittujen rekisteritietojen lisäksi on tärkeää rakentaa linkit genomidatasta myös esimerkiksi Kanta-palveluun.

4) Genomitutkimusta ei genomikeskuksen yhteydessä ole syytä rajata vain terveystutkimukseen, vaan sisällyttää myös ainakin populaatiogenetiikka sekä sosiaali- ja käyttäytymistieteellinen tutkimus.

Yhteenvetona: Genomikeskuksen sijoittumisen kannalta keskeistä on keskuksen rakentaminen olemassa olevan osaamisen varaan, mikä todetaan myös muistiossa. Tätä tukee myös se, että alan osaajista on valtava ja kansainvälinen kilpailu, ja genomiosaajista on huutava pula. Tietotaidon ylläpidon näkökulmasta Genomikeskus tulee sijoittaa vahvaan genomitutkimusyksikköön tai sellaiseen tiiviisti linkittyen. Helsingin yliopiston kannan mukaisesti FIMM toteaa, että olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden kannalta sopivin sijoituspaikka genomikeskukselle olisi Helsinki ja tarjoaa osaamistaan sen käyttöön.

Helsingissä 31.1.2018



Jaakko Kaprio  
Johtaja, Professori  
Suomen molekyyli lääketieteen instituutti FIMM  
HiLIFE, Helsingin yliopisto