

KOMMENTTI GENOMIKESKUKSEN ARVIOMUISTIOON

Kiitän FinnGen hankkeen puolesta mahdollisuudesta kommentoida Genomikeskustyöryhmän arviomuistiota.

Yleiskommenttini on erittäin positiivinen. Genomitiedon organisoitu tallentaminen ja käytettävyyden varmistaminen ovat keskeinen tapa varmistaa, että alaan investoidut varat, aika ja työ tulevat laajasti tutkimuksen ja terveydenhuollon käyttöön. Kansallisen tietovarannon olemassaolo on välttämätön edellytys, jotta genomitietoa voi asianmukaisesti käyttää kliinisessä päätöksenteossa. Vahvistuksena tälle näkemykselle ovat samankaltaiset hankkeet lukuisissa muissakin maissa. Muistiossa on otettu hyvin huomioon sekä käytännön toiminnallisia realiteetteja, että valmisteluvaiheessa esitettyjä asiantuntijanäkökantoja.

Hyvää ja perusteellista tekstiä täydentämään voisi vielä olla muutama yleinen otsikkoasia.

1. Ensinnä **Genomikeskuksen keskeisimmän ydintehtävän** voisi kirjata selvemmin. Nyt on listattu joukko tehtäviä, mutta ytimekästä vastausta siihen ”miksi genomikeskus on välttämätön organisaatio”, yksi napakka otsikko tähän olisi kommunikaation kannalta hyvä. Tämän puutteessa keskustelu helposti velloo turhan epämääräisenä.
2. **Keskuksen oikea sijoittuminen** on toiminnan kannalta tärkeää. Viittaaan siihen myös seuraavassa kohdassa. Keskitetty ratkaisu on erittäin kannatettava. On oleellista, ettei tämä ole sellainen erillinen toimija, joka ei ole yhteydessä käytäntöön ja alan kehitykseen. Alan ammattilaisten rekrytoiminen on haasteellista, joten ympäristön pitää olla houkutteleva asiantuntevien ihmisten rekrytoimiseksi. Alan osaajien määrä on pieni. Käytännössä Suomessa on vain yksi kampus, jossa on alan osaamiskeskittymä, Meilahden kampus. Toistaiseksi ainoat laajamittaisen genomitiedon käsittelijät (SISu-projekti ja FinnGen projekti) ovat FIMM:issä/HiLife toimivat tutkijat. Olisi tärkeää, että genomikeskus hyödyntää olemassa olevaa osaamista ja tukeutuu siihen. Viranomaistehtävien ja parhaimman genomitiedon yhdistämisen mahdollistamiseksi henkilökohtaisena näkemyksenäni on, että THL on luonteva ympäristö valtakunnallisen asemansa ja pitkän väestön terveyden erikoisyksikkönä ja useiden terveystietokantojen isäntäorganisaationa. Kuitenkin niin, että tämä tulisi toteuttaa Meilahden kampuksella olevissa tiloissa.
3. **Genomikeskuksen suhde tutkimukseen:** Valmistelutyössä ja suunnittelussa on keskeisenä tavoitteena ollut genomikeskuksen viranomais- ja palvelutehtävät. Nämä ovat Genomikeskuksen toiminnan ytimessä. Näiden laadukas toteutuminen vaatii kuitenkin tiukan yhteyden sellaiseen tutkimusympäristöön, jossa on alan paras ja kansainvälisesti arvostettu osaaminen. Jos tällaista ei ole, on realistinen riski, että Genomikeskus ei pysty toimimaan laadukkaasti, eikä tehokkaasti tai ehkä ei lainkaan. Tämä on keskeinen asia, kun

Genomikeskuksen sijoituksesta päätetään. Alalla on erittäin vähän osaajia ja niistä on maailmanlaajuisesti kova pula. Vain korkeatasoinen osaaminen takaa investoinnille ylipäättänsä toimivan lopputuloksen. Tämä on äärimmäisen keskeinen asia, joka voi ratkaista koko yksikön toimivuuden tai toimimattomuuden.

4. Lisäksi pitäisin keskeisenä, **että Genomikeskuksella on kehitystoimintaa**. On selvää, että tässä ei tavoitella uutta tutkimuslaitosta, eikä siitä ole kysymys. Mutta, on aivan varmaa, että ilman kehitystoimintaa Genomikeskus ei voi tuottaa laadukasta palvelua. Tämän toteuttamiseen voi olla monta ratkaisua, mutta sen mahdollistaminen on keskeistä hyvän lopputuloksen aikaansaamiseksi.
5. **Rajapinnat** kliinisen toiminnan, biopankkitoiminnan ja tutkimustoiminnan välillä ovat herättäneet keskusteluissa huolta. Rajapintojen ja toimintaketjujen miettiminen jatkotyössä on varmasti työryhmälle keskeinen asia.
6. **Genomikeskuksen yhteys kansainväliseen toimintaan** on välttämättömyys. Tämä tulisi tunnustaa jo keskusta perustettaessa. Ala kehittyy nopeasti ja muuallakin kuin Suomessa kehitetty tieto täytyy saada suomalaisen toiminnan käyttöön. Tästäkin syystä maantieteellinen sijoittuminen on tärkeää, Genomikeskuksen työntekijöiden pitää olla jatkuvasti yhteydessä niihin ryhmiin, jotka tuovat kansainvälistä osaamista. Genomikeskukseen kytkeytyvän säädösympäristön täytyy kyetä sopeutumaan kansainvälisiin käytäntöihin, tämä edellyttää Genomikeskukselle riittävää toimivaltaa, jottei kompastuta yksittäisten viranomaistahojen ristiriitaisiin toisista poikkeaviin tulkintoihin, jotka estävät mielekkään toiminnan.

Seuraavat kommentit on lähinnä tarkoitettu täydentämään joitakin konkreettisia yksityiskohtia.

1. Suurelta osin teksti on kirjoitettu käytännön, olemassa olevan kliinisen toiminnan näkökulmasta. Se on keskeinen osa-alue, mutta on hyvä myös muistaa toiminnan yleinen infrastruktuuriluonne, jonka on tarkoitus tukea toimintaa laajemminkin kuin päivittäistä kliinistä toimintaa ja ehkä laajemminkin kuin perinteellistä lääketieteellistä tutkimusta.
2. Yllä olevaan viitaten, teksti tarjoaa vähän viitteitä genomikeskuksen merkityksestä sairauksien ennaltaehkäisyn ja kansanterveyden edistämisen näkökulmasta. Genomikeskuksen tulisi kyetä tallentamaan genotyyppi- ja fenotyyppitietoa siten, että se tarjoaa mahdollisuuksia myös riskinarviointityökalujen kehittämiseen (esim. Finrisk laskurin tyyppisille työkaluilla, joissa genomitieto on mukana).
3. Nyt tekstissä tuodaan hyvin esiin genomitiedon linkkaaminen rekisteriaineistoon, mikä on erityinen vahvuus Pohjoismaissa. Sen sijaan muun terveystiedon kuin rekisteritiedon linkkaamiseen ei oteta kantaa. Minusta olisi tärkeää, että tätä mahdollisuutta ei suljeta pois, vaan se selkeästi ilmastaisiin lakiehdotuksessa, jottei siitä tule jälkikäteen vääntöä eri tulkintojen välillä.

4. Genomilainsäädäntö on nyt rajattu väestön terveyteen ja hyvinvointiin. Tämä on muuten hyvä raja, mutta jättää esim. populaatiogenetiikan, sosiaalitieteet ja yhteiskuntatieteet ulkopuolelle. Erityisesti tuo populaatiogenetiikan pois jättäminen on puute. Samalla herää kysymys, kannattaako nyt tehdä sellaisia tiukkoja rajoituksia, joita myöhemmin kadumme. Suomalaiset tietojärjestelmät tarjoavat ehkä yhteiskunnallisestikin tärkeitä tutkimusasetelmia moneen muuhunkin kuin suoraan terveyteen ja hyvinvointiin liittyvään tutkimukseen.
5. Sivulla 32 olevien kysymysten osalta, ehdottaisin, että lainsäädännön rajoitusta laajennettaisiin, kuten ehdotan kohdassa 4. Lisäksi erittäin oleellisena osana näkisin, että sinne kirjataan maininta, että Genomikeskuksella täytyy olla R&D toimintaa, jos sitä ei ole on keskuksen täysin mahdoton pysyä ajantasalla. Käsittelen tätä erikseen tuossa alla.

Tiivistäen totean FinnGen hankkeen tieteellisenä johtajana, että Genomikeskuksen ehdotettu keskitetty ratkaisu on käsittääkseni ainoa realistinen vaihtoehto. Mikäli syntyvä genomitieto jää yksittäisten tuotantolaboratorioiden tai lukuisten biopankkien hallittavaksi, on riski, ettei synny koottua referenssitiedostoa, joka on välttämätön tiedon laajemmaksi soveltamiseksi terveydenhuollossa.

Helsingissä tammikuun 30, 2018



Aarno Palotie, LKT
Professori, tutkimusjohtaja
FinnGen hankkeen tieteellinen johtaja