

Asia: VN/24821/2021

Lausuntopyyntö luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

Lausunnonantajan lausunto

Voitte kirjoittaa lausuntonne alla olevaan tekstikenttään

Lausunto lakiluonnoksesta hallituksen esitykseksi uudeksi Genomilaiksi

Aarno Palotie, LKT

Professori, tutkimusjohtaja

Suomen molekyyli lääketieteen instituutti, FIMM, Helsingin yliopisto

Kiitän mahdollisuudesta antaa näkemykseni lakiluonnoksesta. Vaikka alla esitän varsin kriittisiä kommentteja, ei tarkoitukseni ole ampua alas kansallisen genomikeskuksen ajatusta. Olen vain huolissani, että sen hyvää tarkoittava tavoite ei ehkä sittenkään ole nykyisessä taloudellisessa tilanteessa saavutettavissa ja kannattaa ehkä vielä huolellisesti miettiä, onko uuden viranomaisen perustaminen paras instrumentti tukea lääketieteellistä geenidiagnostiikkaa.

Tarve genomilaista syntyi vuosia sitten osana Terveysalan kasvustrategiaa. Silloin ajatuksena oli, että tutkimuksessa ja kliinisessä diagnostiikassa tuotettu genomitieto olisi hyvä säilyttää laadukkaasti ja turvallisesti tavalla, jolla se olisi helposti uudelleen käytettävissä. Tämä toiminta haluttiin turvata. Maailma on kuitenkin muuttunut.

Edelleen on suurten genomiaineistojen (kymmenien ja satojen tuhansien henkilöiden genomitieto) säilyttäminen laadukkaasti ja turvallisesti tärkeää ja mielekästä. Mutta samalla ovat niiden käyttötarpeet selkeytyneet. Suuret genomiaineistot ovat ennen muuta hyödyllisiä tutkimusaineistoina ja välttämättömiä kliinisen diagnostiikan väestöspesifisinä tausta-aineistoina. Kliinisessä työssä ne muodostavat viitetiedoston samaan tapaan kuin muissa

laboratoriotutkimuksissa viitearvot. Genomivariantteja on vain niin paljon (miljoonia), että jokaiselle on oltava oma väestöspesifinen viitearvonsa, jolloin tarvitaan kokonainen tiedosto. Sellaisena ovat toistaiseksi toimineet SISu projektin ja Gnomad projektien tietokannat. Nämä avoimet tietokannat on tuotettu osana tieteellistä tutkimusta.

Geneettinen diagnostiikka on rutinoitunut osaksi nykyaikaista erikoissairaanhoidoa. Sen erityislaatuisuus on laimentumassa, se alkaa yhä enemmän muistuttaa muita yliopistosairaalan erityistutkimuksia. Se ei ole enää yhden lääketieteellisen erityisalan erityistutkimus, vaan genomianalyysijä käytetään monilla erityisaloilla muun diagnostiikan ohessa.

Nyt lausuntokierroksella oleva luonnos lakiesitykseksi rajaisi uuden Genomikeskuksen toiminnan juuri kliinisten genomitutkimuksen ohjaamiseen, valvomiseen ja varastoitumiseen. Rajaus on sikäli ymmärrettävää, että suurten genomiaineistojen laadukas tallentaminen on kallista ja vaatii monipuolista ja syvää asiantuntemusta, jota on vaikeasti saatavilla. Lisäksi varastointiin liittyvät IT ratkaisut kehittyvä jatkuvasti. Nykyisessä taloudellisessa tilanteessa olisi keskitetty, valtion ylläpitämä suurten genomiaineistojen säilytys ja hallinnointi liian iso kakku haukattavaksi. Joten lausunnolla olevan lakiluonnoksen rajaus on ymmärrettävä. Vaikka tämä rajauksen logiikka on ymmärrettävää johtaa se väistämättä uusiin kysymyksiin Genomikeskuksen roolista, tehtävistä, kustannuksista ja jopa tarpeellisuudesta.

Ensimmäiseksi olisi hyvä kirkastaa selkeästi, miksi kansallinen Genomikeskus on tarpeellinen. Tämä ei ehkä ole aivan kirkastunut. Mikä tekee genomidiagnostiikasta niin erilaista, että se tarvitsee oman viranomaisen?

Genomidiagnostiikan erityislaatuisuus:

- 1) Genomitieto on teknisesti suppea erityisalue, jonka merkitys ulottuu yhä laajemmille lääketieteessä. Osaajista on kova pula. Miten Genomikeskus voi löytää riittävästi monipuolisesti, ajantasaisella tiedolla varustettua henkilökuntaa? Eli haasteena tulee olemaan viranomaisen puutteellinen osaaminen ja asiantuntemus.
 - a. Genomitiedon tuottaminen ja käytön ymmärtäminen vaatii aktiivisen otteen alan tutkimustyöhön. Genomitiedon soveltaminen ei ole staattinen tieto- ja osaamisalue, vaan vaatii jatkuvaa kehittämistä. Genomikeskuksessa tulisi olla alan paras tietämys. On huolestuttavaa ja vaikea ajatella miten sellainen tietämys voidaan ylläpitää ilman omaa aktiivista tutkimusta ja/tai kliinistä soveltamista.
 - b. Usein yksittäisen genomianalyysin parhaan soveltamistarpeen ja käytännön ymmärtää kunkin erityisalan klinikko/kliininen tutkija, ehkä yhteistyössä perustutkijan kanssa. On vaikea kuvitella, että pienen maan Genomikeskuksessa voisi olla niin laaja ja samalla syvä osaaminen, että tämä tarve täytyisi.
- 2) Genomitiedon säilyttäminen ja osaamisen ylläpitäminen on kallista. Vaarana on, että Suomeen perustetaan alalle vielä yksi aliresursoitu viranomainen, joka ei selviä tehtävistään, lisää

byrokratiaa ja epäsuorasti huonontaa potilaan asemaa uuden tiedon soveltamisessa. Tällöin Genomikeskuksen tavoite ei toteudu.

3) On perusteltu, että genomianalyysin pysyvyys, sattumalöydökset ja löydösten mahdollinen vaikutus muihin perheenjäseniin tekee siitä erilaisen verrattuna muuhun diagnostiikkaan.

a. Tarkkaan ottaen näitä samoja ”erityispiirteitä” on muissakin diagnostiikan muodoissa. Niihin on kliininen toiminta sopeutunut ilman erityistä, siihen varta vasten valjastettua viranomaista.

b. Genomianalyysin pysyvyys on kattokäsite, joka ei tarkkaan ottaen kaikilta osin pidä paikkaansa. Sekvensointitekniikat ovat kymmenen vuoden aikana kehittyneet merkittävästi. Niinpä kymmen vuotta sitten tuotettu kokogenomi tai eksomisekvenssi on nykyään enää vain rajallisesti käyttökelpoista. Yleensä näyte kannattaa sekvensoida uudestaan, jos halutaan laadukasta dataa. Se saattaa olla halvempaa kuin vuosien säilyttäminen ja yritys vanhan sekvenssin analysoimiseksi. Täsmäsekvensointi (Sanger sekvensointi) ja sirugenotyypitys ovat usein laadultaan vakaampia, mutta niissäkin laatuvaatimukset ovat kasvaneet, erityisesti kun halutaan analysoida harvinaisia (<1% populaatiossa) tai melko harvinaisia (5% populaatiossa) variantteja.

c. Yhä laajemmin olemme myös oppineet lisää somaattisen mosaikismin merkityksestä. Tätä taustaa vasten kysymys yksilön DNA jakson pysyvyydestä iän karttuessa on saatu uusia näkökulmia, joilla on vaikutusta siihen, että genomianalyysijä joudutaan joissakin tilanteissa ehkä kuitenkin joskus tekemään useammin kuin kerran elämässä, vaikka alkuperäinen laatu olisi kuinka hyvä.

d. Sattumalöydökset eivät ole genomianalyysien erityispiirteitä. Mm. kuvantamiseen liittyy samoja erityispiirteitä. Kliininen toiminta on vakiintunut myös kuvantamisten suhteen ilman erityistä viranomaistoimintaa.

e. Genomitiedolla syntyneellä tiedolla voi olla merkitystä perheenjäsenten ja sukulaisten riskinarviossa, mutta tämä on jo pitkään ollut luonteenomaista geneettiselle diagnostiikalle. Toistaiseksi olemme pärjänneet tämän ilmiön kanssa ilman viranomaisohjausta.

4) Tarvitseeko geneettinen diagnostiikka viranomaisohjausta vai Käypä hoito-suosituksia?

a. Geenidiagnostiikan laajeneminen useille erityisalueille vaatii varmasti tukea ja ohjausta. Tästä lienee kaikki yhtä mieltä. Kysymys liittyy lähinnä tapaan ja organisaatioon, miten tämä toteutetaan. Uusia soveltamisalueita saattaa syntyä nopeasti ja ne pitää saada joustavasti käyttöön. Onko silloin, jo luonteensa puolesta jäykkä viranomaisorganisaatio sopivin suosituksia antava taho. Suomessa on kansainvälisestikin ihailtu Käypä hoito-suosituskäytäntö. Toki silläkin on omat rajoituksensa, mutta se on kliinikkokuntaan vakiintunut ohjausinstrumentti ja sopisi hyvin myös genomidiagnostiikan ohjeistajaksi.

b. Koska viranomaisen antamilla ohjeistuksilla on niille ominainen painoarvo ja ominaiset varovaisuuskertoimet, on niiden laatiminen aina hidasta ja jäykkää. Tämä on selkeä uhkakuva käytännön toiminnalle ja sitä kautta potilasturvallisuudelle.

Palotie Aarno
Helsingin yliopisto - Molekyylilääketieteen Instituutti