

Kiitämme Suomen molekyyli lääketieteen instituutille FIMMille tarjotusta mahdollisuudesta kommentoida Genomikeskuslakiesitystä.

Genomitiedon rooli terveydenhoidossa, tutkimuksessa sekä näitä tukevassa liiketoiminnassa tulee kasvamaan lähivuosina merkittävästi. Myös kansalaisten omat terveys- ja elintapavalinnat tulevat nojaamaan nykyistä enemmän genomitietoihin, kun tätä tietoa tarjotaan heille yhä enemmän ja paremmin tulkittuna. Nämä kehityskulut tapahtuvat joka tapauksessa, mutta oikein suunniteltuna Genomikeskus voi ohjata kehitystä ja tarjota mahdollisuuksia terveydenhoidolle, yrityksille, tutkijoille ja kansalaisille itselleen.

Nykyisessä lakiesityksessä on kuitenkin joitakin kohtia, jotka vaativat uudelleenpohdintaa tai terävöittämistä, jotta laille asetetut tärkeät päämäärät voisivat toteutua. Tässä niistä keskeiset:

1. Genomikeskuksen hallinnollinen jakaminen THL:n ja KELAn kanssa: THL tarjoaa genomikeskukselle luontevan sijaintipaikan, mutta IT-toteutuksen kotipaikan kiinnittämistä KELAan tai muuhun yksittäiseen toimijaan lain tasolla on vaikeata perustella. Tämä rajoittaisi huomattavasti Genomikeskuksen kykyä ohjata oman toimintansa ydintä tarjoamatta myöskään THL/Genomikeskukselle työkaluja ohjata prosessia, jonka keskinen komponentti eli IT-toteutus on riippuvaista toisen organisaation toiminnasta, yhteistyöstä, resurssoinnista, osaamisesta jne. Näkisimme merkittävästi hyödyllisemmäksi sen sijaan määrittää lakitasolla riittävän turvataso kuvaamisen, sekä toimielimen (esim ohjausryhmä) asettamisen, joka ohjaisi ja päättäisi parhaasta tai parhaista toimintaympäristöistä nopeasti muuttuvan ja kehittyvän teknologian suhteen.

2. Tutkimuksen tukeminen: 6§:n mukaan Genomikeskuksen ensimmäisenä tehtävänä on "edistää genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa, tieteellisessä tutkimuksessa sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminnassa". Laki tai taustamuistio ei kuitenkaan määrittele, mitä tutkimuksella tarkoitetaan ja miten tutkimusta ja kehitystä oikein edistetään. Pelkkä variaatitietokanta ei sitä tee, vaan tallennus- ja laskentaympäristö, jossa genomi- ja terveystiedot voidaan yhdistää yksilötasolla koko väestölle. Vain tällä voimme Suomessa pärjätä UKBioplankille, Decodelle, Viron biopankille, amerikkalaisille suurhakkeille kuten Million Veterans Studylle ja All Of Us-hankkeet. Nyt pelkona on, että Genomikeskukseen luodaan suljettu järjestelmä genomeille, eikä se hyödytä tutkijoita juuri lainkaan, vaan tutkijoiden kannattaa siirtyä analysoimaan muiden maiden avoimesti globaalille tutkijayhteisölle saatavilla olevia dataa.

3. Tutkimuksen ja kehityksen näkökulmasta olisi tärkeätä kuvata konkreettisesti ne periaatteet ja ylätaso prosessit, joilla tutkijan on mahdollista päästä analysoimaan yhdistettyä genomi- ja terveystietoa suomalaisista.

4. Yksi kopio genomidatasta: Vaikka vaatimus voi olla realistinen kliinisesti tuotettujen genomien tapauksessa, tutkimusprojektit tekevät merkittävää yhteistyötä kansainvälisten sekvenointikeskusten ja tutkimusryhmien kanssa mittavan kansainvälisen rahoituksen turvin. Usein rahoituksen ehtona on datan saatavuus laajasti tutkimusyhteisölle kansainvälisten

genomidatapalveluiden kautta. Näiden projektien näkökulmasta ei ole realistista ajatella, että data ei olisi projektiryhmien käytössä tai saatavilla kansainvälisistä palveluista kuten dpGap tai EGA, vaikka kopio datasta siirtyisikin Genomikeskukseen. Sen sijaan datan luovutusehtoja kolmansille osapuolille voidaan rajoittaa.

5. Miten kansalaiset pääsevät omiin genomidatoihinsa käsiksi? Tästä lakiesityksessä sanotaan vain vähän, lähinnä pykälässä 28§ sanotaan, että genomitieto on luovutettava sitä pyytävälle ja tämä on tärkeää.

6. Lakiehdotuksen painopiste on vahvasti genomitietojen käyttämisessä sairauksien diagnosoinnissa ja hoitojen valinnassa. Ennaltaehkäisy puuttuu lakiehdotuksesta miltei kokonaan, myös kustannuslaskelmista. Kuitenkin kansantalouden kannalta genomitietojen hyödyntäminen kansantautien ennaltaehkäisyssä ja prevention kohdentamisessa luo suurimman potentiaalin kansanterveyden edistämiseksi ja taloudellisille säästöille. Onko tarkoituksena, että Genomikeskuksen tehtäväalueeseen ei kuulu sen tukeminen, että genomitietoa hyödynnettäisiin ennaltaehkäisyssä?

7. Mikä on Genomikeskuksen perustamiselle asetettava konkreettinen tavoite: Montako vaikeasti sairasta lasta saa diagnoosin? Moniko kansantautitapausta/kuolemaa ehkäistään vuodessa? Moniko yritys hyötyy Genomikeskuksen palveluista? Miten Genomikeskuksesta hyötyvät 1) yksilö, 2) tutkija, 3) yritys, 4) perusterveydenhuolto, 5) erikoisterveydenhuolto? Näihin kysymyksiin olisi tärkeää olla vastaus ainakin yleisellä tasolla.

8. Lain perusteluissa mainitaan toistuvasti, että Genomikeskus ei tee tutkimusta vaan keskittyy palvelutoimintaan, neuvontaan ja koulutukseen. Kuitenkin genomeihin liittyvät kansainväliset standardit ja bioinformatiiviset työkalut kehitetään suurelta osin tutkimusryhmissä ja laitoksissa. Erityisesti bioinformatiivisen huippuosaamisen siirtymisen varmistaminen tutkimusryhmistä Genomikeskukseen toimiessa tulee turvata Genomikeskuksen toimintaperiaatteita suunniteltaessa.