

CSC – TIETEEN TIETOTEKNIIKAN KESKUKSEN LAUSUNTO LUONNOKSESTA HALLITUKSEN ESITYKSEKSI EDUSKUNNALLE LAIKSI GENOMIKESKUKSESTA JA TERVEYTEEN LIITTYVÄN GENEETTISEN ANALYYYSIN SUORITTAMISEN EDELLYTYKSISTÄ

CSC kiittää mahdollisuudesta lausua luonnoksesta hallituksen esitykseksi eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä. CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy on Suomen valtion ja korkeakoulujen omistama erityistehtäväyhtiö. Palvelemme laajasti koko yhteiskuntaa tuottamalla teknologiapalveluja ja -ratkaisuja TKI-toiminnalle, koulutukselle, kulttuurille ja julkishallinnolle. CSC tuottaa palveluja myös tutkimuksen arkaluonteisen datan käsittelyyn, ja on merkittävässä osassa osallisena eurooppalaisissa infrastruktuuri- ja tutkimushankkeissa, kuten lääketieteen ja bioinformatiikan työkaluja tarjoavassa ELIXIR-infrastruktuurissa (<https://www.elixir-finland.org/>) ja EU:n 1+ Million Genomes (1+MG) -yhteistyöaloitteessa (<https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>) sekä pidemmälle horisonttiin katsovassa Beyond 1 Million Genomes (B1MG) -hankkeessa (<https://b1mg-project.eu/>).

Genomitutkimus on nopeasti kehittyvä ja edistynyt tieteenala. Genomitieto on määritelty yhdeksi menestyksen mahdollistajaksi Terveystieteiden tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiassa (https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/162564/VN_2020_33.pdf?sequence=1&isAllowed=y). Genomikeskuksen perustaminen on myös osa pääministeri Marinin hallitusohjelmaa. Genomilakia on valmisteltu jo vuosia, joten on tärkeää, että asiassa päästään eteenpäin kansallisten tavoitteiden mukaisesti. Lain jakaminen kahteen osaan on mielestämme perusteltua ja kannatettavaa, koska näin varmistetaan, että genomikeskuksen perustaminen etenee, ja se voi aloittaa toimintansa. Mikäli genomikeskusta ei kyetä perustamaan lähitulevaisuudessa, sillä tulee olemaan negatiivisia vaikutuksia genomitiedon laajamittaiseen käyttöön osana kansallista terveydenhuoltoa.

Nyt lausunnolla oleva laki on siis tärkeä, koska se mahdollistaa genomikeskuksen perustamisen ja määrittää, milloin terveydenhuollossa voidaan suorittaa geneettinen analysointi potilaan hyväksi. Tässä laissa ei vielä säädellä sitä, miten suomalainen genomitieto kerätään, miten sitä tulee hallita tai miten kerättyä tietoa käytetään terveyden huollon sekä toisiokäytön osana. Tämän lain myötä genomikeskus voi kuitenkin aloittaa toimintansa, ja sen asiantuntemusta voidaan hyödyntää laajalti lainsäädännön jatkovalmistelussa, jossa määritellään tarkemmin yllä mainittua geneettisten aineistojen keräämistä, käsittelyä ja käyttöä.

Tässä kontekstissa on syytä huomioida, että Suomelta puuttuu genomitiedon kansainväliseen yhteistyöhön tarvittava viranomainen. Siksi genomikeskuksella ja sen johtajalla tuleekin olla vahva



mandaatti osallistua kansainväliseen yhteistyöhön suomalaisen genomitiedon edustajana. Tällä hetkellä tällainen rooli on käytännössä pitkälti hankkeilla (esimerkiksi FinnGen, 1+MG), joilla ei kuitenkaan ole viranomaisasemaa. Tulevassa genomilaissa tuleekin löytää tapa, jolla tämän vastuun siirtyminen sekä sen niveltymisen tutkimustoiminnan ja terveydenhuollon välillä, onnistuvat menestyksellistä tutkimusta vaarantamatta. Lisäksi genomikeskuksen riittävään resursointiin tulee kiinnittää erityistä huomiota, ja genomikeskuksen johtaja tulee valita avoimella ja julkisella haulla alan asiantuntemukseen perustuen, ja hänen tulee ymmärtää toimintakenttää laaja-alaisesti.

Genomitutkimuksessa voidaan erottaa kaksi erilaista käyttötapausta. Ensimmäinen liittyy genomitiedon käyttöön terveydenhuollon työkaluja kehitettäessä, eli tutkittaessa, miten olemassaolevaa genomitietoa voidaan hyödyntää esimerkiksi diagnostiikassa tai yksilöllistetyssä lääketieteessä. Toinen käyttötapausta liittyy näiden työkalujen varsinaiseen hyödyntämiseen potilaan hoidossa. Perustettavan genomikeskuksen tulee tukea molempia näkökulmia, sekä madaltaa rajaa tutkimuksen ja potilastyön välillä.

Lakiehdotuksen perusteluosiossa kuvataan usean toimijan verkostomalli, ekosysteemi, jonka osana genomikeskus tulisi toimimaan. Ekosysteemin osina mainituilla biopankeilla on osaamista laadukkaiden näytteiden, joita voidaan käyttää myös geenianalysointiin, keräämisestä ja käsittelemisestä. Niiden toiminnassa syntyy dataa, jota voidaan käyttää terveydenhuollon työkalujen kehittämiseen tutkimuksen osana. Biopankeilla on lisäksi osaamista genomidatan luovuttamiseen ja yhdistämiseen liittyen. Näin ollen ekosysteeminäkökulma on tärkeä sekä genomilain jatkovalmistelussa että biopankkilakia uudistaessa. Lainsäädännöllä on luotava selkeät mandaatit sekä genomikeskukselle että biopankeille, kuin myös muille ekosysteemin toimijoille. Tutkimusprosessin mahdollistaminen on ensiarvoisen tärkeää niin tutkimuksen kuin myös terveydenhuollon kannalta.

CSC kiittää nyt lausuttavana olevan lakiehdotuksen pohjatöissä huomioitua kansainvälistä ulottuvuutta. Tutkimusta tehdään yhteistyössä, joka ylittää nykyisin niin valtioiden kuin organisaatioiden rajat. Lainsäädännössä tuleekin kiinnittää huomiota yhteistyömahdollisuuksien edistämiseen ja mahdollistamiseen. Suomalaisten tutkijoiden ja kansalaisten etu on, että lainsäädännöllä pyritään edistämään niin kansallista kuin kansainvälistä yhteistyötä.

CSC osana suomalaista ja eurooppalaista tutkimusinfrastruktuuria tukee genomilain jatkovalmistelua sekä kantaa huolta laajemminkin lainsäädännön mahdollistavasta vaikutuksesta genomitiedon hallinnan ja hyödyntämisen osalta. CSC:llä on tietotaitoa, data- ja laskentapalveluita sekä vahva käytännön kokemus yhteistyöstä kansallisten ja kansainvälisten toimijoiden kanssa tutkimuksen arkaluontoisten genomiaineistojen hallinnan osalta. Pidämme tärkeänä jo tehtyjen taloudellisten ja inhimillisten investointien huomioimisen kansallisten toimijoiden osalta. Haluamme vahvistaa valtionhallinnon organisaatioiden välisen yhteistyön ja yhteentoimivuuden edellytyksiä sekä roolitusta. Nykyinen lakiesitys on tärkeä osa tätä kokonaisuutta.



Espoossa, 2.12.2021

CSC-Tieteen tietotekniikan keskus Oy

Kimmo Koski
Toimitusjohtaja

Irina Kupiainen
Yhteiskuntasuhdejohtaja