



PAREMPAA TERVEYTTÄ GENOMITIEDON AVULLA

Kansallinen genomistrategia
Työryhmän ehdotus

■
SOSIAALI- JA
TERVEYSMINISTERIÖ



TIIVISTELMÄ

Perimän tutkimuksessa saavutetut edistysaskeleet johtavat uuteen aikakauteen lääketieteessä. Genomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon käyttö terveydenhuollossa yleistyy lähivuosina. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan usein yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon perusteella. Tähän muutokseen on valmistauduttava huolella.

Kansallisessa genomistrategiassa esitetään keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa sekä terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa vuonna 2020. Tavoitteeseen pääseminen edellyttää kansallisen genomitietokannan perustamista ja tietokannan hyödyntämistä potilaiden hoidossa ja tieteellisessä tutkimuksessa. Lisäksi

on vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten valmiuksia käyttää genomitietoa sekä ihmisten kykyä tehdä terveyteensä liittyviä päätöksiä.

Työryhmä esittää kansallisen, kaikki toimijat yhdistävän genomikeskuksen perustamista. Sen tehtävänä on vastata valtakunnallisen genomitietokannan kehittamisestä ja useiden genomistrategiaan sisältyvien toimenpiteiden toimeenpanosta. Genomikeskuksen perustamisesta olisi säädettävä lailla ja sen kansallinen rahoitus olisi varmistettava. Suomen vankka osaaminen geenitutkimuksessa, kattavat terveystietojen tietovarannot ja biopankkien korkealaatuiset näytekokoelmat muodostavat huomattavan kansallisen pääoman, johon perustuen ehdotetut toimenpiteet voidaan toteuttaa.

Suomella on kaikki edellytykset nousta kansainvälisesti tavoitelluksi yhteistyökumppaniksi genomitutkimuksessa ja genomiikka-alan yritystoiminnassa. Tämä tavoite saavutetaan tiivistämällä toimijakentän yhteistyötä ja antamalla genomikeskukselle valtuudet valmistella keskitetysti sopimuksia suomalaisen yhteistyöverkoston puolesta. Kansallisen palvelupisteen luominen genomikeskukseen tehostaisi suuresti genomitutkimusta ja alan kehitystoimintaa, joiden tulokset hyödyttäisivät suoraan suomalaisia ja suomalaista terveydenhuoltoa. Aikailuun ei kuitenkaan ole syytä. Aikaikkuna Suomen vahvuuksien hyödyntämiselle on korkeintaan muutama vuosi.

ASIASANAT:

FARMAKOGENETIIKKA | GEENIT | GENOMI | GEENITESTIT | GENOMIIKKA | PERIMÄ
TIETOSUOJA | TIETOTURVA | YKSILÖLLISTETTY LÄÄKETIEDE



SAMMANDRAG

Framstegen inom genomforskningen håller på att inleda en ny tidsera inom medicinen. Användningen av genominformation, dvs. information om människans hela arvs massa, kommer under de närmaste åren att öka inom hälso- och sjukvården. I framtiden kommer hälsofrämjande och vård av sjukdomar ofta att planeras individuellt utifrån den information som fås från genomet. Den här förändringen måste man omsorgsfullt förbereda sig inför.

I den nationella genomstrategin föreslås centrala åtgärder genom vilka det kan säkerställas att man i Finland år 2020 effektivt använder genominformation till godo för människornas hälsa inom hälsovården och i beslutsfattande som främjar hälsa och välmående. För att målet ska uppnås krävs det att det inrättas en nationell genomdatabas som det är

möjligt att utnyttja i vården av patienter och i vetenskaplig forskning. Det kunnande som yrkespersoner inom hälso- och sjukvården har att använda genominformation och den förmåga som människor har att fatta beslut som berör den egna hälsan behöver stärkas.

Arbetsgruppen föreslår att det inrättas ett nationellt genomcentrum som förenar alla aktörer och som ska svara för utvecklandet av den nationella genomdatabasen och genomförandet av flera av de åtgärder som ingår i genomstrategin. Förslaget innebär att det föreskrivs genomlag om inrättande av ett genomcentrum och att den nationella finansieringen säkerställs. Finlands gedigna kunnande inom den genetiska forskningen, de heltäckande datalagren för hälsodata och de högkvalitativa provsamlingsarna i biobankerna bildar

ett betydande nationellt kapital som genomförandet av de föreslagna åtgärderna kan grundas på.

Finland har alla förutsättningar för att bli en internationellt eftertraktad samarbetspartner inom genomforskning och företagsverksamhet inom genomikbranschen. Detta mål kan uppnås genom ett tätare samarbete mellan de olika aktörerna och genom att genominstitutet ges befogenheter att centralt bereda avtal på det finska samarbetsnätverkets vägnar. Inrättande av ett nationellt serviceställe vid genomcentrumet skulle i stor grad effektivisera genomforskningen och utvecklandet av branschen, och resultaten av denna verksamhet kunde komma till direkt nytta för finländarna och den finländska hälso- och sjukvården. Tidsramen för utnyttjandet av Finlands styrkor är dock högst några år.

NYCKELORD:

ARVSMASSA | DATASEKRETESS | DATASÄKERHET | FARMAKOGENETIK | GENER | GENOM
GENOMIK | GENTEST | INDIVIDUALISERAD MEDICIN

ABSTRACT

Recent advances in genomic research are leading to a new era in medicine. In the next few years, the use of genomic data in healthcare will rapidly increase. In the future, decisions regarding the prevention and treatment of diseases will be increasingly based on an individual's genetic makeup. This major change in medicine requires careful preparation.

The National Genome Strategy sets key measures for ensuring that, by 2020, genomic data will be effectively used in healthcare and in the promotion of health and wellbeing. Achieving this objective will require development of a Finnish national reference database of genomes to be used in clinical care and research. The capacity of healthcare professionals to apply genome-based

information should be strengthened, and people need to be empowered to improve their own health by effective use of genomic information.

The working group proposes the establishment of a national genome centre that would bring together all parties within the field of genomics. The centre will have the responsibility for development of the national reference database and for implementing many of the actions included in the genome strategy. A legal framework should be developed for the genome centre, and government funding for the centre needs to be secured. A strong tradition of genetic research in Finland, the existing comprehensive health registers and population databases, and the high quality sample collections in biobanks are valuable assets that provide a

solid basis for implementing the proposed actions.

Finland has the potential to grow into an internationally interesting partner in genomics research and genomics-related enterprise. This objective can be achieved through closer cooperation between the relevant stakeholders in Finland and by entrusting the national genome centre with the negotiation of contracts on behalf of the Finnish partnership network. A national service point at the genome centre would enhance genomics research and innovation, benefiting directly both Finns and Finland's health services. However, the window of opportunity for exploiting Finland's strengths will be open for a few years at best.

KEY WORDS:

DATA PROTECTION | DATA SECURITY | GENE TESTS | GENES | GENOME | GENOMICS
PERSONALISED MEDICINE | PHARMACOGENETICS

ESIPUHE

Perimän tutkimusmenetelmien kehittämisen ansiosta genomitiedon laajamittainen hyödyntäminen kliinissä potilastyössä ja sairauksien ehkäisyssä on lähivuosina mahdollista. Muutokseen valmistautumista varten tarvitaan kattava suunnitelma. Sen laatiminen sisältyy toukokuussa 2014 julkistettuun kansalliseen Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiaan (TEM raportteja 12/2014).

Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) asetti työryhmän ajalle 1.9.2014 – 30.4.2015 laatimaan kansallisen genomistrategian. Strategialla luodaan edellytykset genomitiedon tehokkaalle hyödyntämiselle suomalaisessa terveydenhuollossa sekä edistetään genomitutkimusta ja genomitiedon sovellutusten kehittämistä ihmisen terveyden alalla. Työryhmän puheenjohtajana toimi johtaja Liisa-Maria Voipio-Pulkki

Liisa-Maria Voipio-Pulkki
Johtaja
Terveyspalveluryhmä
Sosiaali- ja terveysministeriö

STM:n sosiaali- ja terveyspalveluosastolta ja varapuheenjohtajana professori, ylilääkäri Kristiina Aittomäki Helsingin yliopistosta ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoidopiiriin laboratorio-organisaatiosta (HUSLAB). Työryhmän jäsenet on esitelty liitteessä 2.

Strategian laatimisessa STM teki tiivistä yhteistyötä Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitran kanssa. Biotekniikan neuvottelukunnan terveydenhuoltojaosto toimi neuvoa antavana asiantuntijaryhmänä.

Työryhmä järjesti syksyllä 2014 kuusi eri teemoihin keskittyvää työpajaa, joihin osallistui yli sata eri alojen asiantuntijaa sekä muiden sidosryhmien, kuten yritysten edustajia. Työpajoissa esitettyjen näkemysten pohjalta työryhmä luonnosteli strategian tavoitteet ja toimenpideehdotukset, joista sidosryhmät

Antti Kivelä
Johtaja
Sitra

antoivat palautetta keskustelu- ja kuulemistilaisuudessa 12.1.2015. Asiantuntijoille ja kaikille asiasta kiinnostuneille tarjottiin mahdollisuus kommentoida ehdotusta ja strategialuonnosta Innokylän sähköisellä yhteistyöalustalla ja otakantaa.fi-palvelussa. Saatu palaute huomioitiin strategian viimeistelyssä. Strategian laadinnasta viestitettiin työn kuluessa aktiivisesti julkisissa viestimissä.

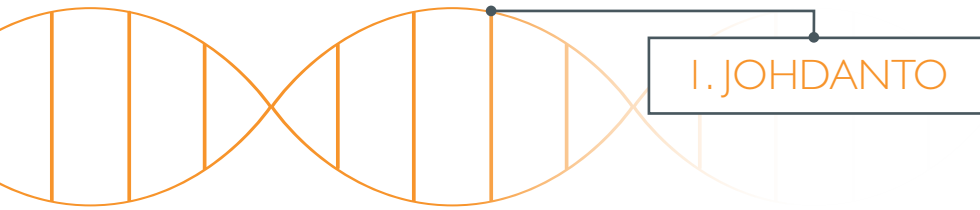
Saatuaan työnsä päätökseen työryhmä luovuttaa kunnioittaen STM:lle yksimielisen ehdotuksensa kansalliseksi genomistrategiaksi.

Kristiina Aittomäki
Professori, ylilääkäri
Helsingin yliopisto ja HUSLAB



SISÄLTÖ

1.	Johdanto.....	8
2.	Suomi genomitiedon hyödyntäjänä	12
3.	Genomistrategian tavoitteet.....	15
3.1	Genomitiedon vastuulliselle käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö.....	18
3.2	Genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan.....	20
3.3	Terveydenhuollon henkilöstöllä on hyvät valmiudet genomitiedon käyttöön.....	22
3.4	Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät	23
3.5	Genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien.....	26
3.6	Ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään	29
3.7	Genomiikassa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö	31
4.	Tiekartta etenemiselle ja strategian toimeenpanon seuranta.....	33
	Liite 1 Hyödyllisiä linkkejä	37
	Liite 2 Genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa -työryhmän kokoonpano	32



I. JOHDANTO

Genetiikan uudet tutkimusmenetelmät avaavat uusia mahdollisuuksia ihmisen terveyden ja sairauksien syiden selvittämiseen, ehkäisyyn ja kohdistettuun hoitoon. Genomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon käyttö terveydenhuollossa yleistyy nopeasti. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan yhä useammin yksilöllisesti ihmisen perimästä saatavan tiedon perusteella. Geeniperimään liittyvän tiedon avulla voidaan tehdä parempia yksilöllisiä valintoja, kohdentaa sairauksien seulontaa, tarkentaa diagnostiikkaa sekä valita parhaiten tehoava hoito.

MITÄ IHMISEN PERIMÄSTÄ TIEDETÄÄN?

Ihmisen perimää eli genomia on tutkittu kymmeniä vuosia sairauksien diagnosoimiseksi ja niiden syiden selvittämiseksi. Merkittävä edistysaskel genomien tutkimisessa tapahtui vuonna 2000, jolloin koko perimän kattava ensimmäinen sekvenssi valmistui. Puutteellisenakin se käynnisti teknologiakehityksen, jonka tuloksena syntyi koko perimän tutkimukseen soveltuvia ja aiempaa huomattavasti kustannustehokkaampia menetelmiä.

Uudet genomiikan menetelmät eli menetelmät, joilla tutkitaan ihmisen koko perimää yksittäisten geenien sijasta, mahdollistavat geenitiedon käytön laajentamisen koskemaan ihmisen terveyteen, sairastumisalttiuteen ja sairauksiin liittyviä perimän muutoksia. Ennen kaikkea on todettu ihmisen perimän suuri vaihtelu. On

ymmärretty, että yksilölliset erot esimerkiksi alttiudessa sairastua moniin yleisiin sairauksiin liittyvät tähän vaihteluun. Voimme olettaa, että myös yleisiin kansantauteihin kehitetään ehkäisykeinoja ja yksilöllisiä hoitoja. Niitä sovelletaan erityisesti niihin, joilla on korkea sairastumisriski.

GENOMITIEDON MERKITYS YKSILÖLLE JA YHTEISKUNNALLE

Yksilöllinen geeniperimään liittyvä tieto on avain uudenlaiseen hyvinvoinnin ja terveyden edistämisen ja terveydenhuollon ajatteluun sekä toimintatapoihin. Genomitiedon laajamittaisella käytöllä on odotettavissa useita merkittäviä hyötyjä (kuva 1). Yksilöllillä on mahdollisuus saada vaikuttavampia lääkkeitä ja tehokkaampaa hoitoa.

Sairauksia pystytään diagnosoimaan jo varhaisvaiheessa ja tarkemmin.

Tämän lisäksi voidaan selvittää yksilöllisiä sairaurisriskkejä ja ehkäistä sairauksia ennen niiden puhkeamista. Geenitiedon avulla yksilö voi halutessaan ottaa itse vastuuta terveydes-

Genomitieto käytännössä:

Farmakogenomiikan avulla kustannustehokasta lääkkeitä

Klopidogreeli on yleinen sydän- ja aivoverisuonten tukosten ehkäisyyn käytetty lääke. Se aloitetaan Suomessa noin 30 000 potilaalle vuosittain. Noin 15-25 %:lla potilaista lääkkeen verisuonitapahtumia ehkäisevä vaikutus on heikko, koska geneettiset muutokset CYP2C19-entsyymissä hidastavat aktiivisen lääkkeen syntymistä heidän elimistössään. Potilaille tulisi siksi tehdä CYP2C19-geenitesti harkittaessa klopidogreelilääkitystä, lääkehoidon hyödyn selvittämiseksi.

tään ja vaikuttaa hyvinvointiinsa. Kun genomisekvenssin määrittämisen hinta on laskenut merkittävästi uusien teknologioiden myötä, maailmalla tarjotaan myös suoraan kuluttajille (direct-to-consumer) erilaisia genomitutkimuksia. Niiden avulla jokainen voi hankkia yksilöllistä, perimänsä liittyvää tietoa. Genomistrategialla halutaan luoda tasa-arvoinen mahdollisuus genomitiedon avulla saataviin terveyshyötyihin.

Yhdistämällä perimästä saatavaa tietoa terveystietoihin saadaan jatkuvasti uutta informaatiota perimän suhteesta sairauksiin ja niiden hoitotuloksiin. Tästä tiedosta on yhä enemmän hyötyä ja se tuo kustannussäästöjä terveydenhuoltoon, kun palvelut suunnitellaan yhä ehkäisevimmiksi ja kustannustehokkaammiksi.

Jos Suomi onnistuu rakentamaan genomitiedon ympärille kiinnostavan tutkimus- ja liiketoimintaympäristön, Suomeen voi syntyä merkittävästi uutta tutkimus- ja liiketoimintaa. Tutkimustoiminta hyötyy genomitiedon saatavuuden huomattavasta paranemisesta. Yritystoiminta saa

Genomitieto käytännössä:

Ehkäisyä ja täsmähoitoa diabetekseen

Diabetes (DM) on eräs nopeimmin lisääntyvistä sairauksista Suomessa ja maailmassa. Diabetesta sairastaa yli 500 000 suomalaista, ja sairastuneiden määrä voi ennusteen mukaan jopa kaksinkertaistua seuraavien 10–15 vuoden aikana.

Diabeteksen kirjo on monimuotoinen. Molekyyliogenetiikan tutkimuksissa on todettu myös harvinaisia perinnöllisiä muotoja. Yleisimmälle muodolle, tyyppi 2 diabetekselle altistavia muutoksia tunnetaan yli sata, mutta näitä muutoksia voi perimässä olla jopa tuhansia. Lisääntyneen geneettisen riskin ryhmään kuuluvilla ihmisillä on siten suuri määrä diabetekselle altistavia geenimuunnoksia perimässään.

Mikäli 2-5 % diabetestapauksista voitaisiin ehkäistä riskiprofiloinnilla ja ehkäisevillä toimenpiteillä, säästettäisiin suorissa terveydenhuollon kustannuksissa 28–70 miljoonaa euroa vuosittain DM:n liitännäissairauksista aiheutuvat lisäkustannukset mukaan lukien. Lisäksi diabeteksen alatyypin tarkempi tunnistaminen auttaisi ennustamaan kunkin potilaan taudin kulkua ja valitsemaan täsmähoidon.

yhden yhteyspisteen, jonka kautta rakentaa tuotekehityksen tarvitsemaa tutkimusta ja sen tuloksena innovaatio- ja liiketoimintaa genomitiedon ympärille.

Geenitiedon systemaattinen keruu on lisääntynyt useissa maissa nopeasti viime vuosina. Jotta geenitietoa voidaan käyttää nykyistä laajemmin terveydenhuollossa, kliinisessä tutkimuksessa sekä osana kaupallisia

sovelluksia, ihmisten on voitava luottaa siihen, että heidän geenitietojaan käytetään eettisesti ja oikeudellisesti kestävästi. Genomitiedon käytössä on kyse arkaluonteisista henkilötiedoista. Tämän johdosta tietosuojasäännökset on otettava huomioon jatkotoimenpiteissä. On huolehdittava erityisesti genomitiedon käytön turvallisuudesta ja ihmisten luottamuksen säilyttämisestä.

GENOMITIEDON TEHOKKAAN KÄYTÖN HYÖDYT



Kuva 1. Genomitiedosta saatavia hyötyjä.

GENOMITIETO MUUTTAA TERVEYDENHUOLTOA

Geenitestejä käytetään jo nyt varsin laajasti terveydenhuollossa. Vuonna 2012 Suomessa tehtiin noin 100 000 geenitestiä. Niistä noin 30 % tehtiin erilaisten perinnöllisten sairauksien ja korkean riskin sairastumisalttiuksien diagnosoimiseksi. Näiden geenitestiä asema ei muutu jatkossa oleellisesti, mutta ne tulevat kattavammiksi ja kustannusvaikuttavammiksi.

Genomin tutkimuksesta saatavan informaation soveltaminen terveydenhuollossa on muuttumassa huomattavasti monipuolisemmaksi. Genominlaajuiset testit voidaan käyttötarkoituksen mukaan jakaa useampaan ryhmään:

Genomitieto käytännössä:

Geenitesti vähentää sairastavuutta ja kuolleisuutta

Lynchin oireyhtymä on perinnöllinen syöpäalttuisoireyhtymä, joka aiheuttaa korkean riskin sairastua paksusuolisyöpään ja naisilla kohtu- ja munasarjasyöpään. Geenivirheen kantajan lapsilla on 50 % riski geenivirheen perimiseen. Kaikkia geenivirheen kantajia seurataan säännöllisesti paksusuolen tähystyksellä. Henkilöitä, jotka eivät ole perineet geenivirhettä, ei tarvitse seurata.

Seurannan avulla yli 50 % geenivirheen kantajien paksusuolisyövästä voidaan ehkäistä poistamalla tähystyksessä syövän esiasteita. Todettujen syöpien ennuste on yleensä hyvä, koska ne todetaan varhaisvaiheessa. Geenitestit ovat siten kustannusvaikuttavia ja vähentävät sekä sairastavuutta että kuolleisuutta Lynchin oireyhtymässä.

- 1) diagnostiset testit, jotka tehdään jo todetun harvinaisen sairauden tai hyvin korkean sairastumisriskin aiheuttavan alttiuden syyn selvittämiseksi
- 2) sairauksien molekyylimekanismien tutkiminen. Esimerkiksi syöpäkasvaimessa esiintyvien perimän muutosten tutkiminen osana syövän hoitoa
- 3) farmakogeneettiset tutkimukset, joiden avulla selvitetään tietyn lääkeaineen soveltuvuus potilaan hoitoon

- 4) sairastumisalttiuden riskiprofilointi yleisissä sairauksissa

Tämänkaltaisen genomitiedon käytön tuloksena kehittyä yksilöllistetty terveydenhuolto. Se on riskejä ennakoivaa, sairauksia ehkäisevää, täsmällistä sekä osallistavaa. Osallistavalla tarkoitetaan sitä, että ihminen kykenee huolehtimaan paremmin terveydestään, kun hänellä on käytössään mahdollisimman kattava tieto siihen vaikuttavista tekijöistä.

2. SUOMI GENOMITIEDON HYÖDYNTÄJÄNÄ

Suomalaisen väestön geneettinen rakenne tarjoaa meille erityisiä mahdollisuuksia genomitiedon käytön suunnan näyttäjinä ja nopeina hyödyntäjinä. Genomi- ja terveystietoja yhdistämällä voidaan tunnistaa perimän yhteyksiä väestön terveyteen ja hoidon vaikuttavuuteen tavalla, joka on muualla vaikeaa tai mahdotonta. Suomi on myös maailman johtavia terveysteknologian kehittäjiä sekä tieto- ja viestintäteknologian osaaja. Suomella onkin mahdollisuus nousta mallimaaksi geenitiedon, kliinisen tiedon ja henkilökohtaisen hyvinvointitiedon yhdistäjänä.

KANSAINVÄLINEN TOIMINTAYMPÄRISTÖ

Genomitietoa hyödyntävän lääketieteen mahdollisuudet on tunnistettu maailmalla. Useat maat ovat laatineet tai laatimassa genomitiedon hyödyntämisen strategioita ja toimintasuunnitelmia.

Esimerkiksi Ison-Britannian kansallinen terveysjärjestelmä (NHS) on käynnistänyt 300 miljoonan punnan arvoisen genomiprojektin, jonka tavoitteena on 100 000 henkilön perimän lukeminen. Saksan opetus- ja tiedeministeriö on varannut 360 miljoonaa euroa edistämään yksilöllistetyn lääketieteen kehitystä seuraavien kolmen vuoden aikana. Myös Yhdysvalloissa on käynnistetty 215 miljoonan dollarin genomiprojekti. Kaikissa näissä hankkeissa tuloksia halutaan hyödyntää terveydenhuollossa. Samalla on tavoitteena tuottaa tietoa, jonka avulla voi kehittää uusia lääkkeitä ja menetelmiä sairauksien varhaiseen tunnistamiseen ja hoitoon.

Myös Viro on pitkällä genomitietojen keräämisessä ja hyödyntämisessä. Virossa säädettiin laki ihmisgeenin tutkimuksesta vuonna 1999, ja vuotta myöhemmin perustettiin Viron genomiprojektisäätiö. Virossa erityisenä tavoitteena on pienentää terveydenhuollon kustannuksia panostamalla genomitiedon käyttöön sairauksien ehkäisyssä.

NHS on visioissaan verrannut genomiprojektia kuningatar Viktorian aikaiseen rautatieverkoston rakentamiseen. Rautatie ei tarjonnut vain nopeaa ja edullista tapaa siirtyä paikasta toiseen, vaan se lisäsi monin tavoin myös taloudellista toimeliaisuutta. Genomihankkeen odotetaan luovan terveysalan innovaatioita ja taloudellista toimintaa, jotka osaltaan luovat maahan hyvinvointia.

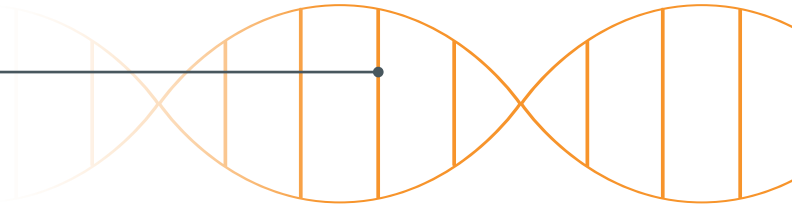
Useissa muissa maissa, kuten Italiassa ja Kanadassa, on käynnissä genomitiedon hyödyntämiseen tähtäviä

hankkeita, joiden tavoitteena on kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien parantaminen ja tehostaminen. Toisaalta kyse on maailmanlaajuisesta tutkimus- ja liiketoiminnasta. Valtiot, jotka pystyvät ensimmäisenä houkuttelemaan kansainvälisiä kumppaneita yhteistyöhön, keräävät suurimmat hyödyt yhteistyöstä.

SUOMI GENOMITIEDON MALLIMAAKSI

Suomessa on erityisen hyvät edellytykset genomitiedon hyödyntämiseen. Maailmanlaajuisesti tarkasteltuna Suomen keskeisiä vahvuuksia ovat korkeatasoinen terveydenhuolto, yhdenmukaiset hoitokäytännöt, luotettavat terveydenhuollon rekisterit, korkeatasoinen geneettisen tutkimuksen traditio ja suomalaisten halukkuus osallistua tieteelliseen tutkimukseen.

Suomen poikkeuksellisen asutushistorian johdosta väestön geneettinen



rakenne antaa erityisiä mahdollisuuksia yhdistää genomi- ja terveystietoja. Sen ansiosta esimerkiksi lääkevaikutuksen kohdegeenejä voidaan tunnistaa tavalla, joka on muualla vaikeaa tai mahdotonta. Suomi on myös maailman johtavia terveysteknologian kehittäjiä. Meillä on hyvää tietoa viestintäteknologian osaamista. Lisäksi tulevaisuudessa yksilöllä on hyvät mahdollisuudet kerätä itseään koskevia elintapa- ja terveystietoja kansalliseen terveystietokantaan kuuluvan Omakanta-palvelun avulla.

Suomalaisen terveydenhuoltojärjestelmän kyky hyödyntää genomitiedon suomat uudet mahdollisuudet riippuu juuri nyt ajankohtaisista tietoteknisistä ratkaisuista ja siitä, miten terveydenhuollon ammattilaisia koulutetaan genomitiedon käyttöön.

Suomessa on jo käynnissä merkittäviä hankkeita ja ohjelmia, jotka tukevat genomitiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa. Esimerkiksi suomalaisessa GeneRISK-tutkimuksessa on tavoitteena tutkia, miten tieto omasta terveydestä ja mahdollisista riskitekijöistä motivoi ihmisiä elintapamuutoksiin ja ehkäisemään

sairauksia. Mikäli 2–5 % sydän- ja verisuonisairauksista voidaan ehkäistä, terveydenhuollon kustannuksissa säästetään vuositasolla 10–26 miljona euroa.

GENOMITIEDON HYÖDYNTÄMISEEN LIITTYVÄT UHAT JA RISKIT

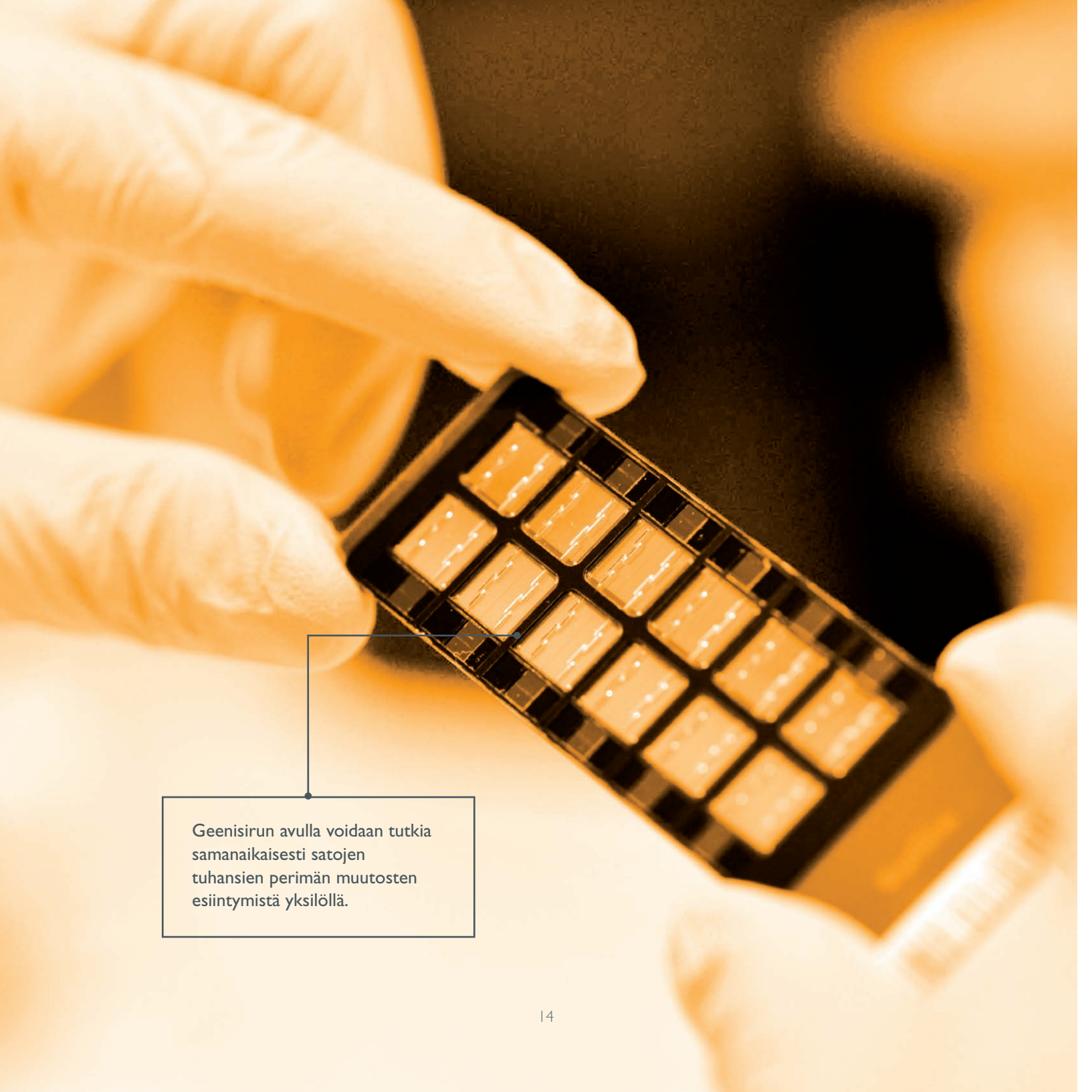
Kaikilla ihmisillä on oltava yhdenvertainen mahdollisuus hyötyä genomitiedosta. Jos Suomessa ei valmistauduta genomitiedon käyttöön, terveydenhuollon kehittyminen ehkäisevämpään ja kustannusvähentävään suuntaan voi vaarantua. Silloin genomitiedon käytöstä hyötyisivät ennen kaikkea ne, jotka pystyisivät hankkimaan ja hyödyntämään sitä oma-aloitteisesti.

Keskeinen edellytys genomitiedon keräämiselle ja hyödyntämiselle on väestön luottamus siihen, että tietoja käsitellään luottamuksellisesti ja tietoturvallisesti yksilön tahtoa ja oikeuksia kunnioittaen. Lainsäädännön puutteellisuus, epäselvyys tai vaihtelevat tulkinnat voivat rajoittaa genomitiedon hyödyntämistä. Jotta varmistetaan, ettei genomitietoa käytetä vastoin yksilön tahtoa tai

suostumusta tai tietojen lainmukaista käyttötarkoitusta, Suomeen on luotava eettinen ja juridinen ohjeistus sekä tietoturvalliset rajapinnat.

On olemassa riski, että toimintaympäristö pirstaloituu siten, että syntyy useita erillisiä tietokantoja, joihin genomitietoa tallennetaan. Tämä on erityisen vahingollista Suomessa, joka on väestöpohjaltaan pieni moniin muihin toimijoihin verrattuna. Uhkana on myös, ettei Suomeen saada synnytettyä uutta taloudellista toimeliaisuutta genomitiedon tutkimuksen ympärille. Tällöin kansainväliset toimijat suuntaavat kiinnostuksensa ja yhteistyönsä muualle.

Uudet tietotekniset ratkaisut auttavat ihmisiä käyttämään omaa geenitietoaan turvallisesti. On varmistuttava etukäteen, että genomitietoa tuottavat ja jalostavat vain sellaiset tahot, joilla on siihen ammatilliset ja tieteelliset edellytykset sekä menetelmät. Geenitiedon käyttöä koskevia väestön tarpeita, odotuksia ja huolenaiheita on kartoitettava säännöllisin väliajoin kysely- ja haastattelututkimuksin.



Geenisirun avulla voidaan tutkia samanaikaisesti satojen tuhansien perimän muutosten esiintymistä yksilöllä.



3. GENOMISTRATEGIAN TAVOITTEET

Genomitiedon nopean lisääntymisen myötä tarvitaan kansallinen genomistrategia. Näin terveydenhuolto voi valmistautua hyödyntämään genomitietoa tehokkaasti yksilön oikeusturvaa ja oikeudenmukaista kohtelua vaarantamatta. Samalla on huolehdittava siitä, että Suomesta tulee houkutteleva maa genomitietoa käyttävälle kansainväliselle huippututkimukselle ja innovaatiotoiminnalle. Genomistrategian toteuttamiseksi tarvitaan kansallinen genomikeskus koordinoimaan yhteistyötä ja varmistamaan strategian tavoitteiden saavuttaminen.

TARVE GENOMISTRATEGIALLE

Genomitiedon täysimittainen hyödyntäminen terveydenhuollossa edellyttää huolellista valmistautumista. Tarvitsemme kattavan strategian vastaamaan moniin haasteisiin. Näitä ovat muun muassa geenitestien vaikuttavuuden arviointi; geenitestien ja niitä tekevien laboratorioiden laadunvarmistus; testien, perinnöllisyysneuvonnan ja genomitietoa hyödyntävän hoidon yhdenvertainen saatavuus; terveydenhuollon henkilöstön koulutus; tietosuojat; sattumalöydösten käsittely; sekä geenitestien ja yksilöllisesti räätälöityjen hoitojen kustannusten hallinta.

STRATEGIAN TARKOITUS

Strategian tarkoituksena on tehostaa suomalaista terveydenhuoltoa. Se onnistuu tarjoamalla ihmisille aiempaa parempia ja kohdenneumpia hoitoja. Terveydenhuollon ammattilaisille luodaan pääsy entistä

kattavampiin genomitietoihin osana hoitoa. Tutkijat saavat puolestaan aivan uudenlaisia mahdollisuuksia hyödyntää genomitietoa tutkimustoiminnassa. Yhteiskunta voi hyötyä terveydenhuollon kustannusten nousun taitumisesta ja resurssien paremmasta kohdentamisesta. Lisäksi varmistetaan, että Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö genomiikan alalla.

PAREMPAA TERVEYTTÄ GENOMITIEDON AVULLA

Strategian visio on:

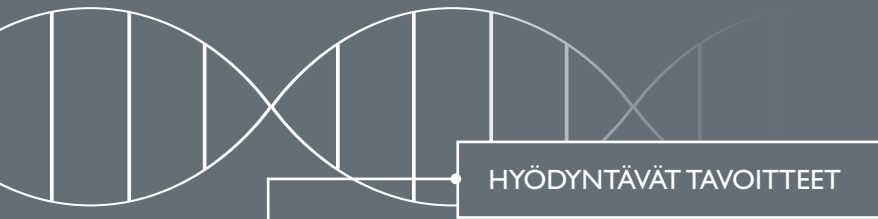
**”Vuonna 2020 hyödynnämme genomitietoa tehokkaasti ihmisten terveyden hyväksi”.
Strategian johtajatuksena on ”Parempaa terveyttä genomitiedon avulla.”**

Strategia on rajattu ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseen.

Strategiassa ei oteta kantaa genomii-
kan muihin merkittäviin käyttöaluei-
siin eikä myöskään yksittäisiin hoito-
muotoihin. Strategian toteutuminen
tähtää ajallisesti vuoteen 2020.

Genomistrategia toteuttaa Terveys-
alan tutkimus- ja innovaatiotoimin-
nan kasvustrategian ja Sote-tieto
hyötykäyttöön -strategian linjauksia
ja päätöksiä. Toimeenpanossa on
hyödynnettävä mahdollisimman laa-
jasti jo olemassa olevia rakenteita.

Strategian erityinen painopiste on
tiedon hyödyntämisessä. Tarkoi-
tus on, että Suomessa keskitytään
genomitiedon käytössä korkeaan
lisäarvon tuottamiseen. Toinen pai-
nopiste on voimavarojen keskitetty
hyödyntäminen luomalla yksi taho,
genomikeskus, jonka kanssa genomi-
tietoa käyttävät sidosryhmät voivat
asioida.



HYÖDYNTÄVÄT TAVOITTEET

Genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien

Ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään

Genomiikassa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö

Genomitiedon käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö

Genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan

Terveydenhuollon henkilöstöllä on hyvät valmiudet genomitiedon käyttöön

Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät

MAHDOLLISTAVAT TAVOITTEET

Kuva 2. Genomistrategian tavoitteet.

STRATEGISET TAVOITTEET

Genomistrategia muodostuu yhteensä seitsemästä päätavoitteesta, joista neljä on mahdollistavia ja kolme hyödyntäviä tavoitteita (kuva 2).

Mahdollistavilla tavoitteilla luodaan edellytykset genomitiedon täysimääräiselle hyödyntämiselle terveydenhuollossa, tutkimus- ja yritystoiminnassa sekä ihmisten omassa elämässä. Mahdollistavat tavoitteet liittyvät eettisiin periaatteisiin ja lainsäädäntöön, genomitutkimuksen kytkemiseen arjen terveydenhuoltoon, terveydenhuollon ammattilaisten genomiosaamisen lisäämiseen sekä genomitiedon hyödyntämisen mahdollistaviin tietojärjestelmiin.

Hyödyntävät tavoitteet rakentuvat mahdollistavien tavoitteiden pohjalle. Hyödyntävien tavoitteiden toteutu-

minen tuottaa genomitiedon käytöstä koituvat varsinaiset hyödyt yksilölle, suomalaiselle terveydenhuollolle ja yhteiskunnalle.

Kullakin päätavoitteella on omat toimenpiteensä, joilla varmistetaan tavoitteen saavuttaminen. Ne jakautuvat välittömästi, keskipitkällä aikavälillä ja pitkällä aikavälillä toteutettaviin.

Genomistrategian toteuttamiseksi tarvitaan kansallinen genomikeskus. Se ylläpitää ja kehittää kansallista viite- ja variaatitietokantaa sekä tarjoaa tutkimusorganisaatioille ja yrityksille keskitetysti tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita.

Seuraavissa luvuissa esitellään kukin päätavoite keskeisine toimenpiteineen.

3.1 GENOMITIEDON VASTUULLISELLE KÄYTÖLLE ON EETTISET PERIAATTEET JA LAINSÄÄDÄNTÖ

Geeniteknologian kehitys herättää eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä, jotka liittyvät mm. ihmisen yksityisyyteen ja genomitiedon ennustavaan luonteeseen. Jotta genomitietoa voidaan hyödyntää tehokkaasti terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja kaupallisessa toiminnassa, ihmisperimään liittyvän tiedon käytön on oltava turvallista ja ohjeistettua.

Geenitestit tuottavat tietoa sekä ihmisen omasta että hänen biologisten sukulaistensa perimästä. Niiden avulla voidaan ennakoida sairastumista selvittämällä, onko henkilöllä jokin sairauden aiheuttava tai siltä suojaava geenimuunnos. On tärkeää, että ihmiset saavat riittävästi tietoa genomitiedon merkityksestä.

Ihmisen perimää koskevan tiedon henkilökohtaisuuden takia on varmistettava, ettei sitä käytetä tavalla, joka voi aiheuttaa haittaa henkilölle itselleen tai muille ihmisille. Jokaisella on oltava oikeus oman genomitietonsa hallintaan. Uudet tietotekniset ratkaisut mahdollistavat oman genomitiedon seurannan ja hyödyntämisen aiempaa helpommin. Tämä on varmistettava lainsäädännöllisesti. Jokainen voi itse päättää, haluaako vastaanottaa tietoa perimästään ja sairastumisalttiudestaan. Jokaiselle on myös annettava mahdollisuus neuvontaan genomitiedon merkityksestä.

Yksilön etu ja hyvinvointi on aina huomioitava ensisijaisesti tutkittaessa

ihmisen perimää. Perimään perustuva syrjintä on kielletty useissa Suomea velvoittavissa kansainvälisissä sopimuksissa, julistuksissa ja suosituksissa. Ihmisoikeuksia ja biolääketiedettä koskevan Euroopan neuvoston yleissopimuksen mukaan ennustavia geenitestejä saa tehdä ainoastaan terveydellisiin tarkoituksiin tai terveyteen liittyvää tieteellistä tutkimusta varten. Geenitestejä ei siten saa tehdä esimerkiksi vakuuttamista varten. Suomen rikoslaki kieltää työsyrynnän perimän perusteella.

Genomitiedon käytössä on kysymys arkaluonteisten henkilötietojen käsittelystä, joten tietosuojasäännökset on otettava huomioon jatkotoimpiteissä.

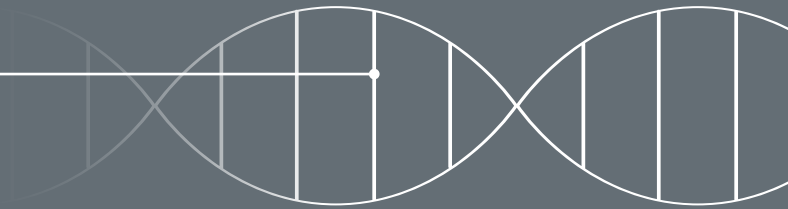
Tietojärjestelmät on kehitettävä sellaisiksi, että genomitietoja säilytetään ja käytetään turvallisesti. Yksilöä on suojeltava ja estettävä hänen perimäänsä koskevien tietojen väärinkäyttö. Kun kyse on ihmisen koko perimää koskevasta tiedosta, tavanomaisilla varotoimilla ei voida

täysin sulkea pois henkilön uudelleen tunnistamisen mahdollisuutta. Siksi tunnistettavaan henkilöön liittyvä ja tutkimusta tai muuta tarkoitusta varten tallennettu geneettinen tieto on oltava luottamuksellista.

TOIMENPIDE I

– Vahvistetaan eettiset periaatteet genomitiedon käytölle

Perustetaan moniammatillinen työryhmä laatimaan eettiset ja yksilön oikeuksia kunnioittavat periaatteet ja toimintatavat genomitiedon vastuulliselle käytölle terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja tuotekehityksessä. Huomioidaan kansainväliset suositukset periaatteiden laadinnassa. Edistetään näiden periaatteiden ja toimintatapojen omaksumista kouluksella.



TOIMENPIDE 2

– Valmistellaan tarvittavat säädökset genomitiedon käytölle

Tunnistetaan lainsäädännön kehitystarpeet ja valmistellaan tarvittavat säädösmuutokset.

Kartoitetaan sovellettavat tietosuojasäännökset ja määritetään muun muassa genomitietojen keräämisen ja käsittelyn tarkoitus.



3.2 GENOMITUTKIMUS ON LIITETTY KIINTEÄSTI TERVEYDENHUOLLON TOIMINTAAN

Suomalaisen terveydenhuoltojärjestelmän vastuu yksilön terveyden- ja sairaanhoidosta on mahdollistanut merkittävien terveydenhoitoon liittyvien tietokantojen syntymisen Suomeen. Tämä tieto yhdessä genomitiedon ja muiden julkishallinnon ylläpitämien rekistereiden kanssa sekä erityinen väestöhistoriamme luovat poikkeuksellisen hyvät edellytykset genomitiedon hyödyntämiseen tutkimuksessa ja terveydenhuollossa.

Suomeen on kerätty arvokkaita näytekokoelmia kuten Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen vuosikymmenien aikana keräämät väestötutkimusaineistot. Suuri osa näytekokoelmista on biopankkilain myötä siirtymässä laajempaan käyttöön. Nämä näytekokoelmat ja mahdollisuus yhdistää niihin rekisteritietoja ovat nostaneet Suomen muiden Pohjoismaiden tapaan kansainvälisen genomitutkimuksen mielenkiinnon keskiöön.

Suomen kansalliset rekisterit tarjoavat maailmanlaajuisesti harvinaislaatuisten mahdollisuuden kytkeä kerättyihin näytteisiin pitkäaikaisia seurantatietoja. Tämä nostaa kokoelmien arvoa huomattavasti. Tavoite on, että jatkossa potilastietoja ja valtakunnallisia rekisteritietoja voidaan yhdistää genomitietoon.

Tieteellistä tutkimusta ja terveydenhuoltoa varten tarvitaan paitsi kansainvälisiä viitetietokantoja, myös tietoa Suomessa asuvien genomista

ja sen variaatioista. Suomalaiset suhtautuvat myönteisesti tieteelliseen tutkimukseen. Sen ansiosta viitetietokannan luomiseen tarvittavien näytteiden kerääminen on mahdollista terveydenhuollon käyntien yhteydessä.

TOIMENPIDE 3 – Luodaan kansallinen genomitietokanta


Perustetaan kansallinen genomitietokanta. Tietokantaan kerätään eri organisaatioissa syntyvä genomitieto ja mahdollistetaan muiden terveystietojen yhdistäminen genomitietoihin. Lisäksi luodaan yhteydet tarvittaviin kansainvälisiin tietokantoihin.

Suunnitellaan ja toteutetaan genomitiedon käyttöä koskevien suostumusten kerääminen ja hallinta. Suostumus voidaan saada terveydenhuollon käyntien yhteydessä yksilön tiedollinen itsemääräämisoikeus huomioiden.

TOIMENPIDE 4 – Selvitetään menettelytavat ja luodaan edellytykset sille, että tutkimustoiminnassa tuotettua tietoa käytetään terveydenhuollossa tehokkaalla ja vaikuttavalla tavalla

Toistaiseksi terveydenhuollon tietoja on voinut käyttää luvanvaraisesti genomitietoa hyödyntävään tieteelliseen tutkimukseen. Päinvastainen genomitiedon siirto, tieteellisestä tutkimuksesta potilaan hoitoon, on ollut huomattavasti vähäisempää. Tutkimuksessa syntyneestä, laadukkaasta genomitiedosta olisi kuitenkin jo nyt hyötyä esimerkiksi joidenkin lääkkeitä valinnassa. Lisäksi luodaan menettelytapa, jolla arvioidaan, missä tapauksessa ja miten tutkimuksessa ilmenneistä sattumalöydöksistä informoidaan henkilöä.

Pitkän aikavälin tavoite on viitetietokantojen käyttö terveydenhuollon palvelujen suunnittelussa ja kohden-



tamisessa väestö- ja yksilötasolla. Lisäksi on varmistettava terveydenhuollon yksiköiden tiedonsaantioikeudet hoidon oikeellisuuden ja kustannustehokkuuden edistämiseksi. Hoitavalla yksiköllä pitäisi olla käytössään kaikki saatavissa oleva oleellinen tieto.

3.3 TERVEYDENHUOLLON HENKILÖSTÖLLÄ ON HYVÄT VALMIUDET GENOMITIEDON KÄYTTÖÖN

Kaikilla terveydenhuollon tasoilla on tulevaisuudessa oltava tietotaitoa genomiikasta ja sen tarjoaman informaation soveltamisesta palveluiden suunnittelussa ja potilaiden hoidossa. Genetiikan palvelujen tarve kasvaa. Palvelujen yhdenvertainen saatavuus voidaan turvata vain terveydenhuollon henkilöstön riittävällä koulutuksella.

Terveydenhuollon ammattihenkilöstön koulutuksella on huolehdittava, että henkilöstöllä on ajantasaiset tiedot ja taidot genomiikasta ja geneettisen tiedon hyödyntämisestä sekä sen rajoituksista. Henkilöstön on tiedettävä, mistä genomiikkaan liittyvää uutta tietoa voi saada ja miten geenitietoa ja geenitestejä voidaan käyttää terveydenhuollossa. Genomitiedon hyödyntämiseen liittyvä koulutus on perusteltua rakentaa ammattiryhmä- ja erikoisalakohteisesti. Koulutuksen sisältöä on päivitettävä säännöllisesti.

TOIMENPIDE 5

– Vahvistetaan ja ajantasaistetaan genetiikan opetusta terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksessa

Genetiikan opetusta vahvistetaan lääkäreiden ja muiden terveydenhuollon ammattihenkilöiden peruskoulutuksessa läpäisyperiaatteen mukaisesti. Tavoitteena on, että peruskoulutuksen aikana opiskelija omaksuu riittävät perustiedot genetiikasta ja geneettisen tiedon käytöstä.

TOIMENPIDE 6

– Laaditaan ja toteutetaan työelämässä olevien lääkäreiden ja muiden terveydenhuollon ammattilaisten koulutusohjelma

Laaditaan terveydenhuollon eri ammattiryhmille monipuolinen ja myös verkkokoulutusta hyödyntävä genomikan täydennyskoulutusohjelma.

TOIMENPIDE 7

– Arvioidaan genetiikan eri ammattiryhmien koulustarve

Suomessa perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärit ja toimipaikkakoulutetut perinnöllisyshoitajat ovat terveydenhuollon potilastyössä toimivia genetiikan ammattilaisia. Monissa maissa on myös kolmas ammattiryhmä, genetic counsellors, jotka ovat neuvontaan koulutettuja terveydenhuollon ammattilaisia. Suomessa on arvioitava kaikkien näiden kolmen ammattiryhmän tarve, tehtävä tarvittavat muutokset koulutettavien määriin ja käynnistettävä tarvittaessa neuvontaan perehtyneiden ammattilaisten koulutusohjelma.

3.4 SUOMESSA ON GENOMITIEDON TEHOKKAAN HYÖDYNTÄMISEN MAHDOLLISTAVAT TIETOJÄRJESTELMÄT

Genomitiedon laajamittainen hyödyntäminen edellyttää saumatonta tietojen yhdistämistä yli eri tietojärjestelmien ja rajapintojen. Genomitietojen hallinnoimiseksi Suomeen on perusteltua rakentaa yksi yhteinen arkkitehtuuri.

Terveystietojärjestelmien kehittämisessä on historiallisesti painotettu tietojen keräämistä ja hyödyntämistä organisaatioittain. Tästä johtuen tiedot eivät tällä hetkellä siirry saumattomasti organisaatioiden välillä. Sote-tieto hyötykäyttöön -strategia siirtää tiedonhallinnan kehittämistyön painopisteen tietojen keräämisestä ja siirtämisestä niiden tehokkaaseen hyödyntämiseen henkilökohtaisessa hyvinvoinnissa, potilastyössä sekä terveydenhuollon johtamisessa. Tavoitteena on myös, että tietoaeristot tukisivat tutkimus-, innovaatio ja yritystoimintaa.

Genomitiedon erityispiirteitä ovat sen vaatima suuri tallennustila, kansallisen viitetietokannan tarve ja genomitiedon laaja hyödynnettävyys terveydenhuollon eri osa-alueilla ja tasoilla. Genomitietojen hyödyntämisen kannalta on tärkeää, että tietoteknisissä ratkaisussa toteutetaan avoimet ja tietoturvalliset rajapinnat.

Genomitiedon hyödyntämistä ei tulisi nähdä pelkästään tietotekni-

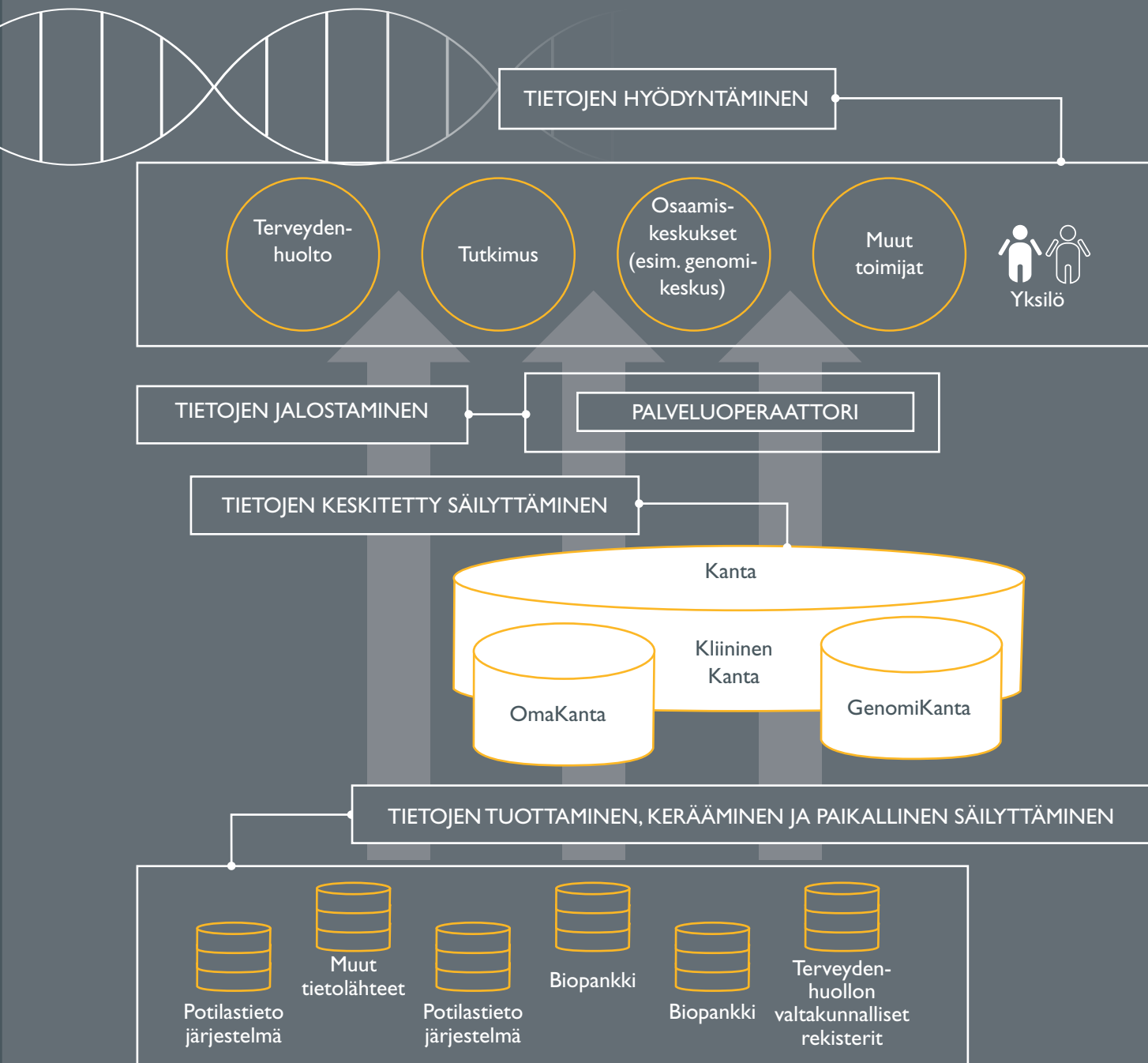
senä järjestelmäkehityshankkeena, vaan osana julkisten ja yksityisten palvelujen ekosysteemin kehittämistä. Tulevaisuudessa genomitiedon ympärille voidaan rakentaa monenlaisia palveluita ja sovelluksia. Esimerkiksi genomitiedon tulkintapalveluja tarvitaan lisää. Vaikka yksilön genomi ei muutu, sitä tulkitaan useita kertoja joko kokonaisuutena tai osina, kun ymmärrys genomitiedon vaikutuksista kasvaa. Laaja vertailuaineisto (viite- ja variaatitietokannat) on tulkinnan edellytys.

Genomitiedon tuomat uudet mahdollisuudet ja tietotekniset kysymykset on tärkeää huomioida tietojärjestelmien kansallisessa kehittämistyössä ja ratkaisussa. Näin varmistetaan voimavarojen järkevä käyttö ja vältetään päällekkäiset erillisratkaisut.

Kansallisten ratkaisujen lisäksi on erittäin tärkeää käyttää kansainvälisiä standardeja. Tällä tavoin varmistetaan, että suomalainen genomitieto on kansainvälisesti vertailukelpoista ja hyödynnettävissä.

Jo genomitietojen tehokas hyödyntäminen tuo merkittävää hyötyä terveydenhuoltoon ja tutkimustoimintaan. Suurin hyöty saavutetaan, kun genomitietoja yhdistetään muihin terveydenhuollon ja hyvinvoinnin tietoihin kuten esimerkiksi kliinisiin potilastietoihin sekä elintapa- ja ympäristötietoihin. Tietojen keräämisessä, tallentamisessa, yhdistämisessä ja hyödyntämisessä tullaan nojaamaan vahvasti olemassa oleviin ratkaisuihin. Lisäksi suunnitteilla olevalla tietojen tehokkaan hyötykäytön mahdollistavalla palveluoperaattorilla on oma roolinsa erityisesti tietojen jalostamisessa muun muassa tutkimuskäyttöön (kuva 3).

Suomessa on käytössä useita asukkaiden tuntemia ja arvostamia sähköisiä palveluita, joita voidaan ottaa laajemmin käyttöön terveydenhuollossa. Uudenlaisiin tiedontarpeisiin vastaaminen on oltava mielessä tiedonhallintaa kehittäessä. Esimerkiksi yksilölle tarjottaviin päätöksenteon tuen järjestelmiin ja muihin omahoitopalveluihin voidaan



Kuva 3.

Ylätason kuvaus genomitietojen tuottamisesta, säilyttämisestä, jalostamisesta ja hyödyntämisestä.

tulevaisuudessa yhdistää tietoja myös yksilön perimästä. Ihmisillä on oltava mahdollisuus hallita genomi- ja terveystietojensa käyttöä ja halutessaan estää tai rajata niiden käyttöä. Toisaalta tietojen hyödyntämiseksi on luotava mahdollisuus tarjota yksilön suostumuksella anonymisoitua tietoa kaupallisille toimijoille esimerkiksi lääkekehityksen tueksi.

Genomistrategian tietojärjestelmäosion toimeenpanossa tehdään tiivistä yhteistyötä Sote-tietohyötykäyttöön -strategian toimeenpanon kanssa. Toimeenpanossa hyödynnetään myös Suomessa jo käynnissä olevia, genomistrategiaa

sivuvia hankkeita, kuten esimerkiksi Sitran palveluoperaattori-hanketta sekä Suomen molekyyli- ja lääketieteen instituutin (FIMM), Tekesin ja SalWen koordinoimia tutkimushankkeita.

TOIMENPIDE 8

– Laaditaan genomitiedon kokonaisarkkitehtuuri

Määritellään genomitiedon hyödyntämisen tavoitetilä erityisesti toiminnallisten tarpeiden osalta. Tunnistetaan kansainväliset ja kansalliset standardit ja käsitemallit, joita noudatetaan genomitietojen tallentamisessa, siirtämisessä ja hyödyntämisessä. Ensimmäisiä tehtäviä on

päittää yhtenäisestä genomitiedon tallennusformaattista. Tallennusformaatti varmistaa tiedon säilyttämisen rakenteellisessa muodossa ja eri menetelmillä määritellyn tiedon luotettavan hyödyntämisen.

Osana kokonaisarkkitehtuurityötä laaditaan kansallinen ohjeistus tietoturvaan ja tietosuojaan liittyen sekä suostumusten ja kieltojen hallintaan. Yksilöiden hyvinvoinnin edistämiseksi otetaan käyttöön omien hyvinvointi- ja terveystietojen hallinta-alusta genomitiedon tallentamiseen ja hyödyntämiseen.

3.5 GENOMITIETOA KÄYTETÄÄN LAAJASTI TERVEYDENHUOLLOSSA YKSILÖN JA VÄESTÖN TARPEISTA LÄHTIEN

Genomitiedon käytön myötä diagnoosit tarkentuvat ja hoitokeinojen kohdistaminen tehostuu. Geneettisen riskiprofiloinnin ansiosta seulonnat kohdistuvat tarkemmin alttiina oleviin väestöryhmiin. Genomitiedon tehokas hyödyntäminen on mahdollistettava yhdenvertaisesti koko väestölle. Lisäksi yksilön voimaannuttaminen oman geenitietonsa käyttöön terveysuunnittelun tukena edesauttaa sairauksien ehkäisyä ja mahdollistaa monille terveemmän elämän.

TOIMENPIDE 9

– Varmistetaan, että potilaille tehdään riittävät geenitutkimukset sairauksien syyn selvittämiseksi. Varmistetaan lisäksi, että tuloksia hyödynnetään myös potilaan perheen ja suvun hyväksi

Perinnöllisten sairauksien ja korkean riskin alttiuksien geenitestit ovat entistä tärkeämpiä tulevaisuudessa. Mutaatioiden sijainnista geneeissä ja niiden tyypeistä voidaan tehdä aiempaa enemmän sekä hoitoon että seurantaan liittyviä johtopäätöksiä. Perhekohtaisten mutaatioiden tunnistaminen on välttämätöntä sairausriskin tunnistamiseksi tai sulke-
miseksi pois myös perheenjäsenten ja suvun kannalta. Tämä on yksi niistä keinoista, joiden avulla terveydenhuollon voimavarat voidaan kohdistaa niitä eniten tarvitseville. On tärkeää, että geenitestit ovat saatavissa yhdenvertaisesti suomalais-

sessä terveydenhuollossa. Erityisen merkittäviä ne ovat tutkittaessa perinnöllisiä sairauksia sekä korkean riskin alttiuksia, joissa tuloksella on merkitystä useille perheenjäsenille.

TOIMENPIDE 10

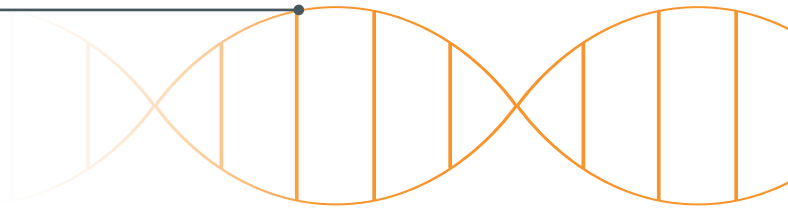
– Luodaan menettely geenitestien systemaattiseen arvioimiseen ja käyttöönottoon

Genomitiedon muuttuessa jokaisen terveydenhuollon ammattilaisen on mahdotonta seurata muuttuvaa kenttää riittävällä tarkkuudella ja ammattitaidoilla. Siksi tarvitaan taho valmistelevaan ja seuraamaan geenitestien tehokasta ja vaikuttavaa käyttöä suomalaisessa terveydenhuollossa. Ohjeistuksessa on otettava huomioon kansainväliset suositukset, alan kansainvälinen kehitys ja palveluiden saatavuus erityisesti muissa EU-jäsenmaissa. Tämä asiantuntijatehtävä kuuluu luontevasti kansalliselle genomikeskukselle.

TOIMENPIDE 11

– Edistetään geneettisen riskiprofiloinnin käyttöä sairauksien ehkäisyssä

Genomitiedon tarkentuessa sairasalttiuksia voidaan tunnistaa yhä paremmin. Se avaa uusia mahdollisuuksia sairauksien ehkäisyyn. Palveluiden tuottajia ja terveydenhuollon ammattilaisia varten luodaan ohjeistus sekä tietopankki. Tietopankista voi hakea helposti tietoa geenitutkimusten tekemisen aiheista sekä siitä, mitä tulosten perusteella voidaan päätellä ja miten tuloksia voidaan soveltaa käytännön työssä. Riskiprofilointiin pohjautuva ehkäisy voi perustua lääkehoitoihin ja elintapamuutoksiin, joiden onnistumiseksi tarvitaan myös yksilölle kohdistettuja tukipalveluja.



Genomitieto käytännössä:

Geenitieto auttaa estämään äkkikuolemia

56-vuotiaalle naiselle kehittyi äkillinen rintakipu. Syyksi osoittautui nousevan aortan repeämä, josta hän selviytyi nopean päivystysleikkauksen avulla. Jatkotutkimuksissa perheessä todettiin vallitsevasti periytyvä aortan repeämän riski ja tunnistettiin riskin aiheuttava geenivirhe.

Kaikki riskissä olevat tarvitsevat seuranta. Perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä sairastuneen neljälle sisarukselle tehtiin geenitesti. Yhdellä sisaruksella todettiin geenivirhe ja vastaavasti hänen lapsilleen perinnöllisyysneuvonta ja geenitutkimukset olivat tarpeellisia. Potilaan omalla pojalla todettiin myös geenivirhe ja jo laajentunut aortan tyvi. Se leikattiin suunnitelmallisesti ilman aortan repeämän aiheuttamaa äkkikuoleman riskiä. Kolmella sisaruksella ei ollut geenivirhetä, joten he ja heidän jälkeläisensä voitiin vapauttaa seurannasta.

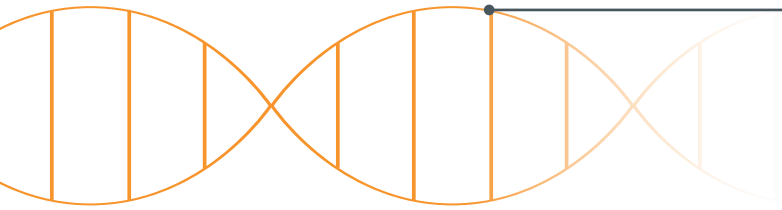
Genomitieto käytännössä:

Genomitiedolla sydän- ja verisuonitautien riskiarviosta ehkäisyyn

Useat tuhannet suomalaiset sairastavat tietämättään perheittäin esiintyvää hyperkolesterolemiaa. Heidän kolesteroliarvonsa on voimakkaasti kohonnut perityn geenivirheen vuoksi. Ilman hoitoa heillä on moninkertainen riski sydän- ja verisuonisairauteen. Tilanne voitaisiin todeta helposti geenitestillä ja huomioida sekä elintapavalinnoissa että lääkityksessä jo varhaislapsuudesta alkaen.

Myös väestössä yleisesti esiintyvä genomien vaihtelu muokkaa riskejämme sairastua sydän- ja verisuonitauteihin. Puolet yksilöiden välisestä erosta sairastumisriskissä selittyy perityillä ominaisuuksilla. Verrattuna keskimääräiseen suomalaiseen, vajaa miljoona suomalaista kantaa genomissaan muutoksia, jotka kaksinkertaisvat sydäntautiriskin.

Terveiden edistämässä ja sydäntapahtumien ehkäisyssä tarvitaan tietoa genomien muutoksista ja niiden merkityksestä sekä toimintatapoja, joilla genomitietoa käytetään terveydenhuollossa. Näin vähennetään sairastavuutta ja kuolleisuutta ja kehitetään kustannusvaikuttavampaa terveydenhuoltoa.



Genomitieto käytännössä:

Syövän täsmähoito geenitestin perusteella

Syöpäkasvaimessa tapahtuvat geneettiset muutokset ohjaavat syövän kehitystä. Muutosten tunnistaminen mahdollistaa syövän täsmähoidon.

Esimerkkitapauksessa potilaalla on todettu leikkauksella poistettu paksusuolen syöpä, ja hän on saanut solusalpajahoidon imusolmukkeiden etäpesäkkeiden vuoksi. Vuoden kuluttua potilaalla todettiin maksan etäpesäkkeet, joiden koon ja lukumäärän vuoksi niitä ei voinut leikkauksella poistaa.

Syöpäkudoksesta tehdyssä KRAS- ja NRAS-syöpägeenien tutkimuksessa ei todettu mutaatiota, joten potilaalle aloitettiin täsmähoitona EGFR-vasta-ainehoito. Hoitovaste oli suotuisa ja hoidon jälkeen hänelle voitiin tehdä maksaetäpesäkkeiden poistoleikkaus eikä seurannassa ole todettu syövän uusiutumaa. Jos KRAS- tai NRAS-syöpägeeneissä olisi todettu mutaatio, hoito olisi ollut tehoton tai suorastaan haitallinen.

TOIMENPIDE 12

– Luodaan ja otetaan käyttöön genomitietoa hyödyntävä kliininen päätöksenteon tuki terveydenhuollon ammattilaisille

Sairauksien riskiprofiilit muodostuvat suuresta määrästä, yleensä useista kymmenistä perimän variaatioista, joihin on yhdistettävä muu tieto potilaasta. Tämä on mahdollista sähköisen päätöksenteon tuen avulla. Tällaisia tietoteknisiä ratkaisuja on kehitettävä terveydenhuollon ammattilaisten avuksi. Toimivimmat ratkaisut löytyvät pilotoimalla.

TOIMENPIDE 13

– Arvioidaan genomitiedon hyödyntämisen kustannuksia ja hyötyjä

Vaikka monet genomitutkimukset ovat mahdollisia, kaikkien käyttö ei ole välttämättä kustannusvaikuttavaa. Toisaalta geneettisten tutkimusten perusteella voidaan kohdistaa tehokkaita hoitoja ja välttää turhia tai haitallisia lääkehoidon kustannuksia. Kaikkiin tutkimuksiin ei myöskään liity mahdollisuutta terveyttä edistävään tai ehkäiseviin interventioihin. Genomitiedon käytön kustannusvaikuttavuutta tuleekin arvioida kansallisella tasolla ja seurata osana genomikeskuksen toimintaa.

3.6 IHMISET KYKENEVÄT HYÖDYNTÄMÄÄN GENOMITIETOA OMASSA ELÄMÄSSÄÄN

Toistaiseksi genomitiedon käyttö on painottunut sairauksien diagnostiikkaan ja hoidon valintaan. Tulevaisuudessa voimme tehdä yhä useammin perinnöllisen riskikartoituksen ehkäisevänä toimenpiteenä tai osana omaa terveys-suunnittelua. Tämä mahdollisuus tukipalveluineen on oltava yhdenvertaisesti tarjolla kaikille, jotka haluavat sitä käyttää.

Yhä useampi suomalainen on kiinnostunut ylläpitämään ja edistämään terveyttään elintapavalintojen avulla. Tieto yksilöllisestä perimästä on tulevaisuudessa keskeistä, kun arvioimme elintapariskejä ja teemme elintapavalintoja. Terveydenhuolto tarvitsee yhtenäiset ohjeistukset genomilaajuisten tutkimusten käyttöön. Samanaikaisesti on pohdittava näiden tutkimusten saatavuutta myös omaa genomitietoaan haluavan näkökulmasta. Palvelujen tarjonta ei saa johtaa potilaiden eriarvoiseen kohteluun.

Suomessa genomilaajuisia tutkimuksia ei ole ollut tarjolla kuluttajille. Jotkut suomalaiset ovat ostaneet nämä palvelut internetin kautta ulkomailla toimivilta yrityksiltä. Tällöin yksilöiden geeniperimää koskevaa tietoa ei voida anonymisoidunakaan hyödyntää kotimaisessa tutkimuksessa tai uusien palvelujen kehittämisessä. Tieto ei myöskään tallennu osaksi suomalaista genomitietokantaa.

Lainsäädäntöä on kehitettävä siten, että ihmisillä on oikeus käyttää geenitietoaan ja päättää sen käytöstä suostumuksen hallinnan kautta. Yksilöllä olisi myös oltava mahdollisuus vastaanottaa perimäänsä koskevaa tietoa ja toisaalta oikeus jakaa sitä muille.

TOIMENPIDE 14 **– Ohjeistetaan ihmisiä geenites- taukseen liittyvistä palveluista**

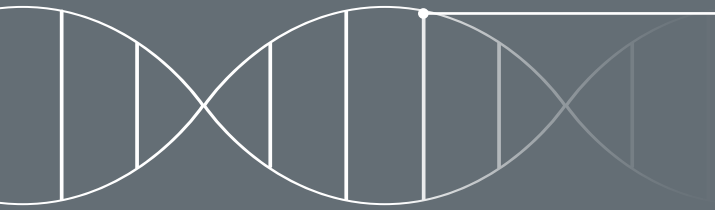
Ihmisille on luotava selkeä palvelupolku ja ohjeistus siitä miten, mistä ja millaisia geenitestejä tai genomitutkimuksia on saatavilla. Palvelupolussa kuvataan myös, mitkä tahot tarjoavat tulosten tulkintaa, mitä tutkimuksissa voi selvittää ja mitä tuloksiin liittyvää neuvontaa on tarjolla oman terveys-suunnittelun tueksi. Ihmisille tulee antaa myös luotettavaa vertailutietoa yksityisten ja kolmannen sektorin toimijoiden kuluttajille suuntaamista palveluista. Palvelujen käytön on aina perustuttava ihmisen omaan haluun

ja vapaaehtoisuuteen. Voimavaroja kannattaa suunnata kansanterveyttä edistäviin ratkaisuihin. Tällaiset sovellukset liittyvät erityisesti sairauksien riskiprofilointiin, lääkkeiden soveltuvuuden arviointiin ja sairauksien ehkäisyyn terveyttä edistävien elintapojen avulla.

Varmistetaan, että yksilöt saavat ajantasaista ja luotettavaa informaatiota genomitiedon hyödyntämisestä oman terveytensä edistämisessä.

TOIMENPIDE 15 **– Tuodaan genomitietoja hyö- dyntäviä työkaluja ihmisten käyttöön**

Tarjotaan ihmisille yleistä ohjeistusta genomitiedon käytöstä terveyden edistämisessä ja tuotetaan siihen liittyviä palveluja päätöksenteon tueksi. Luodaan genomiportaali, jonka avulla suurelle yleisölle välitetään tietoa genetiikasta sekä sähköisiä työkaluja perimää koskevan tiedon hyödyntä-



miseen. Selvitetään lisäksi mahdollisuuksia tarjota ihmisille kokeiluluonteisesti virtuaalisia genomitiedon käyttöön liittyviä terveystalvaeluita. Tämä voidaan toteuttaa esimerkiksi virtuaalikklinikatyyppisenä palveluna yhdistämällä yksilön suostumuksella hänen omia hyvinvointi-, potilas- ja geenitietojaan.

TOIMENPIDE 16

– Luodaan yläasteen ja toisen asteen koulutuksessa valmiudet käyttää genomitietoa omassa elämässä

Kehitetään yläasteen ja toisen asteen oppisisältöjä niin, että opiskelijat saavat valmiudet hyödyntää genomitietoa oman terveytensä edistämässä. Genomitiedon opetus olisi luonteva osa esimerkiksi terveystiedon opetusta.

3.7 GENOMIIKASSA SUOMI ON KANSAINVÄLISESTI HOUKUTTELEVA TUTKIMUS- JA LIKETOIMINTAYMPÄRISTÖ

Suomi on panostanut merkittävästi julkisia varoja terveyteen liittyvään tutkimukseen. Sen myötä olemme nousseet tieteen kärkimaiden joukkoon geneettinen tutkimus mukaan lukien. Tutkimukseen tehtyä investointia ei ole kuitenkaan pystytty täysimääräisesti hyödyntämään yhteiskunnallisesti eikä tuottamaan riittävästi taloudellista toimeliaisuutta ja lisäarvoa. Erityisesti lääkekehityksessä ja digitaalisen terveydenhuollon tutkimuksessa on merkittäviä liiketoiminta-, kasvu- ja työllisyysmahdollisuuksia.

Suomessa on vankkaa osaamista geenitutkimuksessa, kattavat terveystietojen tietovarannot ja korkealaatuiset näytekokoelmat biopankeissa. Kaikki tämä yhdistettynä genomitietoon muodostaa huomattavan kansallisen pääoman, joka kiinnostaa kansainvälistä tutkimusta ja sijoittajia. Investointeja tarvitaan edistämään genomitutkimusta ja alan kehitystoimintaa. Niiden tulokset hyödyttävät suoraan suomalaisia ja suomalaista terveydenhuoltoa.

Suomessa biopankkitoimintaa säätelevä laki mahdollistaa jo tällä hetkellä julkisen sektorin ja yritysten tutkimusyhteistyön. Näytteitä ja niihin liittyviä tietoja voidaan luovuttaa biopankeista myös yrityksille niiden tutkimus- ja kehittämishankkeisiin. Tavoitteena ei kuitenkaan ole näytteiden luovuttaminen eteenpäin, vaan tiedon jalostaminen tutkimusorganisaatioiden ja yritysten toimes-

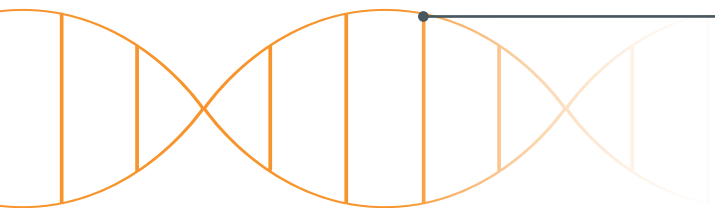
ta. Tämä mahdollistaa kohdistettuja ja yksilöllistettyjä tutkimusasetelmia, jotka ovat lääkekehitykselle keskeisiä.

Yhteistyöstä kiinnostuneille tutkimusorganisaatioille ja yrityksille tarvitaan kansallinen palvelupiste, genomikeskus. Keskuksen tehtävänä on tarjota tutkimushankkeisiin ja sopimuksiin liittyviä palveluita keskitetysti. Sillä on oltava valtuudet tehdä sopimuksia suomalaisen yhteistyöverkoston puolesta. Palvelupiste voisi myös vastata kansainvälisten yhteistyöhankkeiden kansallisesta koordinaatiosta.

Monissa terveysteknologian ratkaisuissa on tavallista, että tuotteen kehittäminen markkinoille vie vuosia. Tästä syystä rahoitus on monille pienille yrityksille pullonkaula. Erityisesti kansainväliseen kasvuun pyrkivät, alkavat yritykset tarvitsevat pitkäjänteistä rahoitusta. Suomen riski- ja pääomasijoitusmarkkinoita tulisivin

kehittää edelleen tukemaan yritysten kasvua ja kansainvälistymistä. Muun muassa Tekes on reagoinut tilanteeseen luomalla vuonna 2014 uuden rahoitusmallin korjaamaan yritysten alkuvaiheen rahoituksen puutteita.

Keväällä 2014 valmistuneessa kansallisessa terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiasa määritellään Suomen terveysalan kansainvälisen menestyksen kannalta välttämättömät toimenpiteet. Taivoitteisiin päästään vain tiivistämällä hajanaisen toimijakentän yhteistyötä ja saumattomalla yhteistyöllä julkisen ja yksityisen sektorin kesken. Nämä ovat myös edellytyksiä sille, että Suomesta tulee tavoiteltu yhteistyökumppani genomitutkimuksessa ja genomikka-alan yritystoiminnassa.



TOIMENPIDE 17

– Luodaan kansallinen palvelupiste, joka tarjoaa yrityksille ja tutkimusorganisaatiolle keskitetysti palveluita tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamisasioissa

Yritysten näkökulmasta Suomen kokoisen toimijan on palveltava laaja-alaisesti yhden pisteen kautta. Myös tutkimusorganisaatioita hyödyttää esimerkiksi keskitetty juridinen palvelu, jolla on kokemusta tutkimussopimusten laatimisesta suomalainen lainsäädäntö huomioiden. Yhden asiointipisteen periaatteella toimiva yksikkö on myös kansainvälisten yhteistyöhankkeiden koordinaatioelin.

TOIMENPIDE 18

– Luodaan julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyölle kansallinen toimintamalli, joka mahdollistaa genomitiedon ja siihen liitetyn terveystiedon hyödyntämisen tutkimus- ja tuotekehityshankkeissa

Luodaan suomalaisessa genomitutkimuksessa noudatettavat yleiset toimintaperiaatteet ja menettelytavat. Tällöin kumppanien ei tarvitse selvittää yhteistyömallia jokaisen palveluiden järjestäjän ja tutkimusryhmän kanssa erikseen. Toimintamallin on oltava joustava, ja sen luomisessa tulee huomioida muun muassa lupaprosessien ja eettisen arvioinnin kehittäminen entistä sujuvammiksi.

TOIMENPIDE 19

– Tarjotaan eri organisaatioiden tietokantoja yhdistävää genomi- ja terveystietoa tutkimus- ja kehitystoiminnan käyttöön

Monien kansainvälisten yritysten näkökulmasta suomalaiset organisaatiot ovat pieniä toimijoita. Eri organisaatioissa syntyvän genomi- ja muun terveystiedon yhdistäminen saman tietokannan kautta palvelee parhaiten myös organisaatioita itseään. Se mahdollistaa laaja-alaisemmat tutkimukset kuin mihin kukin toimija yksinään pystyisi.

TOIMENPIDE 20

– Luodaan rahoitus-, tuotteistamis- ja kaupallistamisohjelma

Suomen kansainvälisen kilpailukyvyyn vahvistamiseksi terveydenhuollon innovaatiotoiminnan tueksi on laadittava rahoitusinstrumentteja ja tuotteistamisosaamista kehittävä ohjelma. Tavoitteena on nopeuttaa ja helpottaa sovellusten saamista kansainvälisille markkinoille. Ohjelman ei ole syytä keskittyä pelkästään genomiikan sovelluksiin, mutta genomiikan merkittävä rooli on huomioitava ohjelmassa.

4. TIEKARTTA ETENEMISELLE JA STRATEGIAN TOIMEENPANON SEURANTA

Kansallisen genomistrategian laatineen työryhmän keskeinen huomio on, että Suomessa on saatava genomi- ja muu terveystieto tehokkaaseen käyttöön ja vältettävä tiedon pirstaloituminen. Strategiatyö on osoittanut selkeän tarpeen toimijalle, joka koordinoi työskentelyä kansallisella tasolla ja tarjoaa tutkimuslaitoksille, terveydenhuollon toimijoille sekä yrityksille yhden asiointipisteen genomiikkaan liittyvissä kysymyksissä.

Tarvitsemme genomikeskuksen. Sen tehtävänä on ohjata genomistrategian toimeenpanoa, tarjota keskitetysti palveluita tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamisasioissa sidosryhmille sekä kehittää kansallista genomitietokantaa. Lisäksi keskuksen tehtävänä on yhdenmukaistaa ja tehostaa tutkimushankkeiden eettistä arviointia, edistää alan toimijoiden välistä verkostoitumista ja yhteistyötä sekä edesauttaa Suomen osallistumista kansainvälisiin yhteistyöhankkeisiin. Genomikeskuksen tulisi mahdollistaa genomitiedon tallennus ja tietojen integrointi sekä rajapinnat muihin palveluihin. Näitä ovat esimerkiksi biopankit, terveydenhuollon järjestelmät, tutkimustiedot ja referenssiaineistot sekä eettiset toimikunnat. Genomitietopalvelun rakentaminen, ylläpito ja jatkuva kehittäminen ovat useita vuosia kestävä työ. Tämän ympärille on mahdollista luoda uutta liiketoimintaa, uusia ammattikuntia ja kokonainen ekosysteemi.

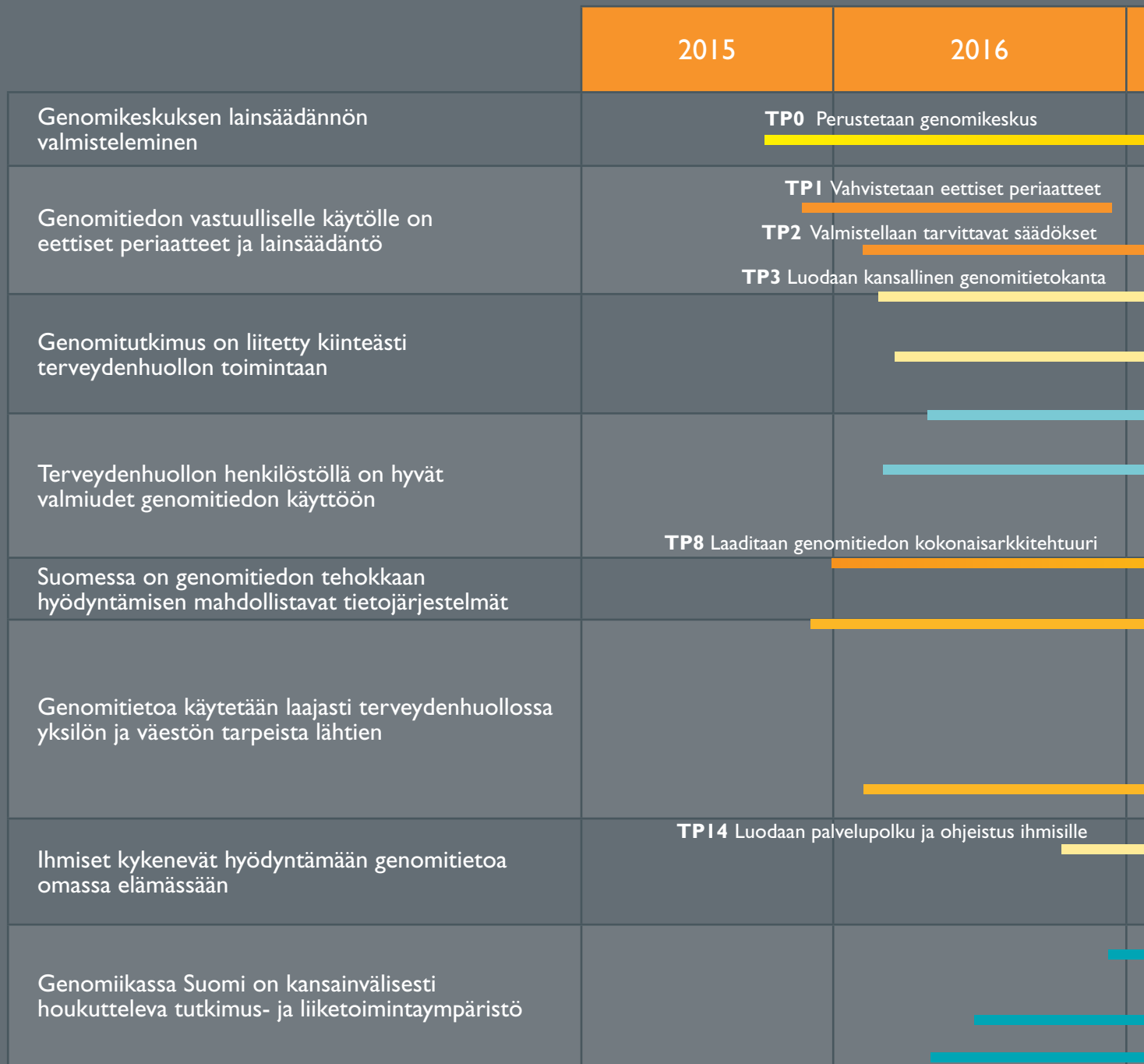
GENOMIKESKUKSEN TEHTÄVIÄ

Tehtäviä tarkennetaan jatkotyössä.

- Kehittää kansallista viite- ja variaatietietokantaa
- Tarjoaa keskitetysti tutkimus-, sopimus- ja kaupallistamispalveluita
- Arvioi geenitestien validiteettia ja kustannusvaikuttavuutta kansallisella tasolla
- Edistää eettisiä toimintatapoja genomitiedon käytössä
- Yhdenmukaistaa ja tehostaa tutkimushankkeiden eettistä arviointia
- Edistää alan toimijoiden välistä verkostoitumista ja yhteistyötä
- Avaa ja aktivoi kansalaiskeskustelua genomitiedon hyödyntämisestä
- Edesauttaa Suomen osallistumista kansainvälisiin yhteistyöhankkeisiin

Työryhmä ehdottaa, että perustettava genomikeskus on pysyvä toimija, josta säädetään lailla ja jolle varmistetaan kansallinen rahoitus (mahdollisesti valtion talousarviomomentti). Genomikeskusta koskevan lainsäädännön valmistelu on syytä aloittaa välittömästi. Lakivalmistelun aikana voidaan toteuttaa muita tässä strategiassa ehdotettuja toimenpiteitä, joilla varmistetaan strategian tavoitteiden saavuttaminen vuoteen 2020 mennessä. Toimenpiteet on aikataulutettu alustavasti kuvattuun tiekarttaan (kuva 4). Toimenpiteiden toteutumisen varmistamiseksi ennen genomikeskuksen perustamista tarvitaan erillinen organisoituminen.

Vuoteen 2020 ulottuvan genomistrategian toimeenpanon kustannusarvio on 50 miljoonaa euroa. Pääosa tästä rahoituksesta tarvitaan genomikeskuksen perustamiseen. Genomikeskus vaatii 15–20 työntekijää, joista 10–15 on korkean tason asiantuntijoita.



Kuva 4. Genomistrategian toteuttamisen ehdotettu tiekartta.

	2017	2018	2019	2020
TPT4 Luodaan edellytykset genomitiedon käyttöön				
TP5 Vahvistetaan ja ajantasaistetaan genetiikan perusopetusta				
TP7 Arvioidaan genetiikan eri ammattiryhmien koulutustarve				
TP6 Laaditaan ja toteutetaan ammattilaisten koulutusohjelma				
TP10 Luodaan menettely geenitestien systemaattiseen arvioimiseen				
			TPI1 Edistetään geneettisen riskiprofiloinnin käyttöä	
TP9 Varmistetaan, että potilaalle tehdään riittävät geenitutkimukset				
TP12 Otetaan käyttöön genomitietoa hyödyntävä kliininen päätöksenteon tuki terveydenhuollon ammattilaisille				
TP13 Arvioidaan genomitiedon hyödyntämisen kustannuksia ja hyötyjä				
		TPI5 Genomitietoja hyödyntävien työkalujen tuominen ihmisten käyttöön		
		TPI6 Luodaan yläasteen ja toisen asteen koulutuksessa valmiudet käyttää genomitietoa		
TP17 Luodaan kansallinen palvelupiste				
		TPI8 Luodaan julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyölle kansallinen toimintamalli		
TP19 Tarjotaan eri organisaatioiden tietokantoja tutkimus- ja kehitystoiminnan käyttöön				
TP20 Luodaan rahoitus-, tuotteistamis-, ja kaupallistamisohjelma				



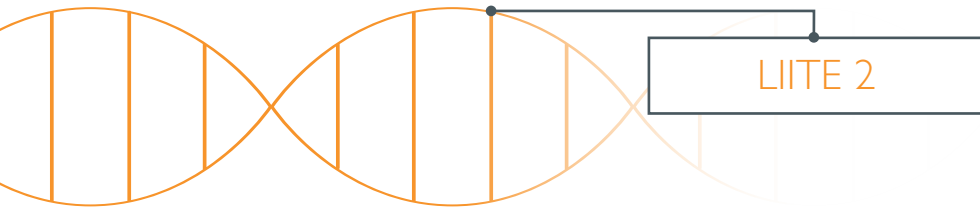


HYÖDYLLISIÄ LINKKEJÄ

American Society of Human Genetics
British Society for Genetic Medicine
Center for Genetics and Society
Council of Europe
European Alliance for Personalised Medicine
European Society of Human Genetics
Genomics England
Global Alliance for Genomics and Health
Human Genome Organisation (HUGO)
Human Genome Variation Society
HumGen International Database
on the Legal and Socio-Ethical Aspects of
Population Genomics
International Genetic Epidemiology Society
Nuffield Council on Bioethics
OECD
Public Health Genomics European Network
World Health Organization

<http://www.ashg.org>
<http://www.bsgm.org.uk>
<http://www.geneticsandsociety.org>
http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/default_en.asp
<http://euapm.eu>
<http://www.bsgm.org.uk>
<http://www.genomicsengland.co.uk>
<http://genomicsandhealth.org>
<http://www.hugo-international.org>
<http://www.hgvs.org>

<http://www.dtcgenetest.org>
<http://www.geneticepi.org>
<http://nuffieldbioethics.org>
www.oecd.org/sti/biotechnology/genomics
<http://www.phgen.eu/typo3/index.php>
<http://www.who.int/topics/genomics/en>



GENOMITIEDON HYÖDYNTÄMINEN TERVEYDENHUOLLOSSA -TYÖRYHMÄN KOKOONPANO

PUHEENJOHTAJA:

Johtaja Liisa-Maria Voipio-Pulkki, sosiaali- ja terveysministeriö

VARAPUHEENJOHTAJA:

Professori, ylilääkäri Kristiina Aittomäki, Helsingin yliopisto ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin laboratorio-organisaatio (HUSLAB)

JÄSENET:

Lääkintöneuvos Jaakko Yrjö-Koskinen, sosiaali- ja terveysministeriö

Neuvotteleva virkamies Pia-Liisa Heiliö, sosiaali- ja terveysministeriö

Erytisasiantuntija Jari Porrasmaa, sosiaali- ja terveysministeriö

Neuvotteleva virkamies Anneli Törrönen, sosiaali- ja terveysministeriö (1.12.2014 asti)

Lakimies Sandra Liede, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto Valvira

Professori Aarno Palotie, Suomen molekyyli lääketieteen instituutti FIMM, Helsingin yliopisto ja The Broad Institute of MIT and Harvard, Boston, USA

Professori, osastonylilääkäri Ari Ristimäki, Helsingin yliopisto ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin laboratorio-organisaatio (HUSLAB)

Johtava asiantuntija Tuula Tiihonen, Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitra

LISÄKSI TYÖRYHMÄN KOKOUKSIIN JA GENOMISTRATEGIAN LAATIMISEEN OSALLISTUIVAT:

Johtaja Antti Kivelä, Suomen itsenäisyyden juhlarahasto Sitra

Toimialajohtaja Lauri Salmivalli, Deloitte Finland

Sosiaali- ja terveysministeriön asettamasta työryhmästä on tarkempaa tietoa Valtioneuvoston hankerekisterissä (hankenumero STM098:00/2014, <http://www.hare.vn.fi/mHankeListaSelaus.asp>).



PAREMPAA TERVEYTTÄ GENOMITIEDON AVULLA

Kansallinen genomistrategia
Työryhmän ehdotus

ISBN: 978-952-00-3587-7 (nid.)

ISBN: 978-952-00-3586-0 (PDF)

Front cover: Istockphoto

Layout: Mainostoimisto Hurraa Oy

Painotalo: Juvenes Print -
Suomen Yliopistopaino Oy,
Tampere 2015

■ SOSIAALI- JA
TERVEYSMINISTERIÖ

SITRA