



Genomistrategia

Sisältö

Johdanto	3
STRATEGINEN TAVOITE 1:	
<i>Suomi hyödyntää ainutlaatuisia edellytyksiään genomiikan tutkimus-, kehitys- ja innovaatio (TKI)-toiminnassa.....</i>	7
Toimenpide 1: Luodaan ja kuvataan tutkimustoimintaa tukeva palvelupolku.....	7
Toimenpide 2: Kehitetään julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyön toimintamalleja.....	7
Toimenpide 3: Edistetään Suomessa syntyvän genomitiedon käyttöä TKI-toiminnassa	8
Toimenpide 4: Arvioidaan genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuutta	8
Toimenpide 5: Kerätään tietoa suomalaisen terveysteknologia-alan olemassa olevista ratkaisuista ja niiden käytöstä genomitiedon hyödyntämiseen liittyen	8
STRATEGINEN TAVOITE 2:	
<i>Nykytilan tuntemus luo perustan geneettisen tiedon hyödyntämiselle terveydenhuollossa ja ihmisten hyvinvoinnin edistämisessä.....</i>	9
Toimenpide 6: Selvitetään geneettisen tiedon hyödyntämisen nykytila ja käytännön soveltamismahdollisuuksia perusterveydenhuollossa	9
Toimenpide 7: Selvitetään geneettisen tiedon hyödyntämisen nykytila erikoissairaanhoidossa	10
Toimenpide 8: Selvitetään genetiikan alan koulutuksen lisätarve	10
Toimenpide 9: Laaditaan ja toimeenpannaan suunnitelma väestön geneettisen tiedon ymmärryksen ja lukutaidon vahvistamiseksi	10
STRATEGINEN TAVOITE 3:	
<i>Genominlaajuisen tiedon tuotannossa ja hallinnassa sovelletaan alan kehityksen huomioivia ratkaisuja.....</i>	11
Toimenpide 10: Selvitetään genomitiedon tuotanto- ja tulkintakapasiteetti ja laatuvaatimukset	11
Toimenpide 11: Tuotetaan ratkaisuehdotuksia genomitiedon tallentamiseen ja analyysiympäristöön liittyviin kysymyksiin.....	11
Toimenpide 12: Ennakoidaan tulevaisuuden terveydenhuollossa tarvittavan geneettisen tiedon tuottamisen ja käytön laajuutta.....	12
STRATEGINEN TAVOITE 4:	
<i>Genomitiedon sujuva hyödyntäminen on mahdollista eettisesti kestävästi.....</i>	13
Toimenpide 13: Perustetaan kansallista genomiasiantuntemusta kokoava ja jalostava osaamiskeskus	13
Toimenpide 14: Nimetään Genomikeskuksen toimintaa tukeva genomilääketieteen asiantuntijaryhmä sekä luodaan Genomikeskukselle verkostomainen toimintamalli	14
Toimenpide 15: Perustetaan sidosryhmäpaneeli.....	15
Toimenpide 16: Kartoitetaan kansallisen geneettisen osaamisen tasoa ja laaditaan suunnitelma sen kehittämiseksi	15
Toimenpide 17: Laaditaan eettisiä periaatteita geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyen	15
Tunnistettuja haasteita.....	16
Lopuksi.....	17
Päivitetyn genomistrategian laatimiseen osallistunut asiantuntijatyöryhmä	18

Johdanto

Tutkimusmenetelmien kehittyminen on johtanut geneettisen tiedon määrän nopeaan kasvuun laajojen geneettisten tutkimusten tultua mahdolliseksi niin tieteellisessä tutkimuksessa kuin kliinisessä työssä. Kliinisessä työssä tuotettua geneettistä tietoa hyödynnetään tälläkin hetkellä useiden sairauksien diagnostiikassa, hoidon valinnassa, seurannassa sekä ehkäisyssä, missä sillä on ratkaiseva merkitys. Tieteellisessä tutkimuksessa laajat tietoaaineistot ja geneettisen tiedon yhdistäminen muuhun terveystietoon mahdollistavat uusien havaintojen tekemisen ja edelleen niiden hyödyntämisen ihmisten terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi.

Genomitiedon systemaattinen kerääminen on viime vuosina lisääntynyt useissa maissa, kun genomitietoa hyödyntävän lääketieteen mahdollisuudet on tunnistettu maailmalla. Useat maat ovat laatineet tai laatimassa strategioita ja toimintasuunnitelmia genomitiedon laajamittaisempaan hyödyntämiseen liittyen. On pohdittu ja tunnistettu isojen geneettisten tietoaaineistojen käyttöön liittyviä mahdollisuuksia ja tarpeita sekä käynnistetty laajoja genomitiedon käyttöä pilotoivia ja genomitiedon hyödyntämiseen tähtääviä hankkeita. Alla olevassa taulukossa on esimerkkejä suomalaisista ja kansainvälisistä geneettisen tiedon käyttöön liittyvistä hankkeista:

Lyhenne	Hankkeen nimi	Lyhyt kuvaus	Linkki
FinnGen	FinnGen	Perimästä saatavaa tietoa eli genomitietoa yhdistetään kansallisissa terveydenhuollon rekistereissä olevaan tietoon ymmärryksen lisäämiseksi sairauksien syistä sekä niiden diagnosoinnin, ennaltaehkäisyn ja hoitojen kehittämisen edistämiseksi.	finngen.fi/fi
P5	P5-tutkimus	P5-tutkimukseen osallistuneille henkilöille palautetaan tietoa liittyen heidän geneettiseen riskiinsä sairastua keskeisiin kansantauteihin sekä selvitetään miten tutkittavat käsittävät vastaanottamansa yksilöllisen tiedon ja miten tieto vaikuttaa heidän elintapoihinsa ja terveyskäyttäytymiseensä.	thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5.fi-tutkimus-geenitietoa-terveyden-tueksi
GeneRISK	GeneRISK	Tutkitaan, voidaanko suomalaisia kansantauteja (erityisesti sydän- ja verisuonitauteja) ehkäistä genomitietoa hyödyntämällä. Selvitetään, miten genomitiedon ja siihen pohjautuvien riskiarvioiden saaminen vaikuttaa ihmisten terveystietoisuuteen ja siten sairauksien ennaltaehkäisyyn. Hankkeessa testataan KardioKompassi –sovellusta tietojen palauttamiseen osallistujille.	generisk.fi/kardiokompassi.fi/
INTERVENE	INTERVENE	Pyritään kehittämään ja hyödyntämään uudenlaisia, genomitietoon perustuvia sairastumisriskin arviointiin soveltuvia työkaluja. Tavoitteena on osoittaa tekoälyn hyödyntämisen edut genomitietoon perustuvia sairastumisriskiarvioita laadittaessa sekä testata riskitiedon hyödyntämistä käytännön potilastyössä.	interveneproject.eu/

SISu	Sequencing Initiative Suomi	Kerätään suomalaisten genomitietoa SISu-tietovarantoon, jotta genomitieto olisi parhaiten suomalaisten lääkäreiden ja tutkijoiden hyödynnettävissä.	sisuproject.fi/
Profitu	Profitu	Kehitetään terveydenhuollon henkilöstön osaamista geneettisen tiedon hyödyntämiseen integroimalla geneettinen tieto osaksi terveydenhuollon henkilöstön koulutusta ja kehittämällä tutkintoja siten, että ne vastaavat työelämän ja yhteiskunnan haasteisiin.	projects.tuni.fi/profitu/
1+MG	1+ Million Genomes Initiative	Euroopan laajuinen yhteistyöjulistus, jossa jäsenmaat luovat yhteistyössä mahdollisuuksia tietoturvalliseen ja yksityisyyden suojan varmistavaan rajat ylittävään genomitiedon käyttöön kansalaisten hyödyksi.	digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes
B1MG	Beyond 1 Million Genomes	Tuetaan 1+MG-yhteistyöjulistuksen toteutusta vauhdittamalla eurooppalaisen infrastruktuurin kehittämistä.	b1mg-project.eu/

Vuonna 2014 julkaistu kansallinen terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategia sisälsi ehdotuksen kansallisen selvityksen tekemisestä liittyen geneettisen tiedon lisääntyvän käytön edellyttämään kansallisen tason valmistautumiseen Suomessa. Tätä varten Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) asetti syyskuussa 2014 työryhmän, jonka laatima ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi, "[Parempaa terveyttä genomitiedon avulla](#)", julkaistiin toukokuussa 2015. Keskeisiä mietintöön sisältyneitä ehdotuksia olivat genomilain säätäminen ja kansallisen genomikeskuksen perustaminen. Genomistrategian (2015) julkaisemisen jälkeen genomilain ja genomikeskuksen valmistelu jatkui STM:n ohjauksessa. Kun strategian julkaisusta oli keväällä 2021 kulunut jo kuusi vuotta, katsottiin aiheelliseksi tarkastella erilaisia toimintaympäristössä tapahtuneita muutoksia sekä niiden mahdollisia vaikutuksia genomistrategian sisältöön. STM antoi Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselle (THL) toimeksiannon kutsua koolle kansallinen korkean tason genomilääketieteen asiantuntijatyöryhmä, jonka toimikauden (1.3.2021–30.6.2022) yksi keskeisimmistä tavoitteista oli genomistrategian päivittäminen vastaamaan nykyhetken tietämystä, ymmärrystä ja tarpeita.

Genomi- ja terveystiedon hyödyntämiseen liittyvä toimintaympäristö on laaja, monimutkainen ja jatkuvassa muutostilassa. Meneillään on useita kansainvälisiä tutkimushankkeita, jotka keskittyvät terveystietojen hyötykäytön eri teemoihin, ml. hallintamallit, laatu ja harmonisointi, datan jakaminen rajat ylittävissä käyttöympäristöissä sekä kansalaisten rooli. Tällaisista hankkeista on joitain esimerkkejä alla olevassa taulukossa. Tämän lisäksi on joukko klinisiä hankkeita, jotka on jätetty tämän listauksen ulkopuolelle.

Lyhenne	Konsortio nimi/ ekosysteemi	Lyhyt kuvaus	Linkki
EDHS	Eurooppalainen terveysdata-avaruus (European Health Data Space)	Eurooppalainen terveysdata-avaruus on terveysasioihin liittyvä ekosysteemi, joka koostuu säännöistä, yhteisistä standardeista ja käytännöistä, infrastruktuureista ja hallintopuitteista	health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_fi
Nordic Commons	Nordic Commons	Nordic Commons-projektin tavoitteena on testata ratkaisuja ja käytännön lähestymistapoja terveystietojen jakamiseen Pohjoismaiden alueellisten ja kansallisten toimijoiden kesken.	nordforsk.org/nordic-commons
GA4GH	The Global Alliance for Genomics and Health	Politiikan muotoilua ja teknisiä standardeja asettava organisaatio, jolla pyritään mahdollistamaan vastuullinen genomitietojen jakaminen ihmisoikeuksien puitteissa.	ga4gh.org/
ICPerMed	International Consortium for Personalised Medicine	Kokoa yhteen yli 30 eurooppalaista ja kansainvälistä kumppania, jotka edustavat ministeriöitä, rahoitusvirastoja ja Euroopan komissiota. Yhdessä, he koordinoivat ja edistävät tutkimusta yksilöllisen lääketieteen lähestymistapojen kehittämiseksi ja arvioimiseksi.	icpermed.eu/
NHGRI Genomic Medicine Working Group	NHGRI Genomic Medicine Working Group	Työryhmä avustaa kansallista (USA) neuvoa-antavaa toimikuntaa, jota tarvitaan genomiikan arvioimiseksi ja siirtämiseksi lääketieteelliseen käytäntöön.	genome.gov/about-nhgri/National-Advisory-Council-for-Human-Genome-Research/Genomic-Medicine-Working-Group

Genomistrategian päivitysprosessin aikana tunnistettiin lukuisia kysymyksiä ja haasteita, joista ei saavutettu täydellistä yksimielisyyttä asiantuntijoiden kesken ja joihin on käytännössä mahdollista löytää ratkaisuja vasta myöhemmissä vaiheissa. Vastauksena toimintaympäristön ajoittain nopeisiinkin muutoksiin asiantuntijat painottavat tarvetta ratkaisukeskeiselle ja kehittyvälle genomistrategialle, mikä mahdollistaa tarpeen vaatien aikaisemmin tehtyjen linjausten nopeankin päivittämisen ja genomitietoon liittyvän lainsäädännön kehittämisen.

Visio:

Parempaa terveyttä genomitiedon avulla

Missio:

Yhdenvertainen, laajempi, tehokkaampi ja eettisesti hyväksyttävä genomitiedon hyödyntäminen osaksi suomalaista terveydenhuoltojärjestelmää sekä genomialan palveluliiketoimintaa ja vientiteollisuutta.

Strategiset tavoitteet:

- 1) Suomi hyödyntää ainutlaatuisia edellytyksiään genomiikan tutkimus-, kehitys- ja innovaatio (TKI)-toiminnassa
- 2) Genomitiedon sujuva hyödyntäminen on mahdollista eettisesti kestävästi
- 3) Nykytilan tuntemus luo perustan genomitiedon hyödyntämiselle terveydenhuollossa ja ihmisten hyvinvoinnin edistämisessä
- 4) Genomitiedon tuotantoon ja hallintaan tuotetaan alan kehityksen huomioivia ratkaisuja

Strategian mahdollistajat:

Sitoutuminen, riittävä resursointi, yhteistyö

Strategiaprosessi

Tämä strategia on vuonna 2015 julkaistun genomistrategian päivitys. Strategiaproessin kuluessa genomistrategiaa on käsitelty sen päivittämiseen osallistuneen asiantuntijaryhmän kokouksissa. Strategialuonnosta esiteltiin ja siitä keskusteltiin syksyllä 2021 ja keväällä 2022 neljässä työpajassa, joihin kutsuttiin ja osallistui asiantuntijoita laaja-alaisesti myös strategian päivittämiseen osallistuneen työryhmän ulkopuolelta.

Strateginen tavoite 1:

Suomi hyödyntää ainutlaatuisia edellytyksiään genomiikan tutkimus-, kehitys- ja innovaatio (TKI)-toiminnassa

Suomi on vuosikymmenten kuluessa panostanut merkittävästi julkisia varoja terveyteen liittyvään tutkimukseen, minkä myötävaikutuksella olemme nousseet tieteen kärkimaiden joukkoon (ml. geneettinen tutkimus). Tällä hetkellä Suomi on kuitenkin jäämässä verrokkimaistaan jälkeen tarkasteltaessa tutkimukseen ja kehittämiseen (T&K) suunnattujen investointien tasoa: viime vuosikymmenellä Suomen T&K-menojen BKT-osuuden kehitys on ollut EU-maiden heikoimpia. Tutkimukseen tehtyä investointia ei ole pystytty yhteiskunnallisesti täysimääräisesti hyödyntämään, eivätkä tehdyt investoinnit ole riittävästi edistäneet taloudellista toimeliaisuutta ja lisäarvoa. Maamme TKI-toiminnassa on mahdollista hyödyntää niitä vahvuuksia, joista olemme tunnettuja: tieteelliseen tutkimukseen liittyvää vankkaa kokemusta ja tietotaitoa, korkeatasoisia kansallisia infrastruktuureja (ml. biopankkiverkosto), sekä osaamista ja valmiutta kehittää ja ottaa käyttöön erilaisia digitalisaation ja teknologisen kehityksen mahdollistamia uusia ratkaisuja. Erityisesti lääkekehityksessä ja digitaalisen terveydenhuollon tutkimuksessa olisi tarjolla erilaisia geneettisen tiedon hyödyntämiseen perustuvia liiketoiminta-, kasvu- ja työllisyysmahdollisuuksia.

TOIMENPIDE 1:

Luodaan ja kuvataan tutkimustoimintaa tukeva palvelupolku

Vaikuttava kansallinen ja kansainvälinen TKI-toiminta edellyttää tehokasta ja suoraviivaista kanavaa näytteisiin ja tietoon, jotka ovat käytettävissä tutkimustarkoituksia varten. Aineistojen hyödyntäminen vaatii perehtyneisyyttä säädöksiin ja kykyä löytää kussakin tapauksessa toimivin ratkaisu. Datalähtöisen tutkimuksen edistämiseksi ja sujuvaksi toteuttamiseksi kuvataan ekosysteemijatteluun ja asiakaslähtöiseen konseptiin perustuen palvelupolku, joka kokoaa yhteen ja tuo näkyväksi eri toimijoiden yrityksille ja tutkimusorganisaatiolle tarjoamat palvelut (ml. näyte- ja tietoluovutukset, tutkimus- ja sopimusasiat sekä oikeiden yhteistyökumppanien löytäminen). Palvelupolun selkeällä kuvauksella ja sujuvilla palvelulla edesautetaan Suomen houkuttelevuutta myös kansainväliselle TKI-toiminnalle.

TOIMENPIDE 2:

Kehitetään julkisen ja yksityisen sektorin yhteistyön toimintamalleja

Kehitetään julkisen ja yksityisen sektorin väliselle yhteistyölle toimintamalleja, jotka mahdollistavat geneettisen tiedon ja siihen liitetyn terveystiedon sujuvan hyödyntämisen niin kotimaisissa kuin kansainvälisissäkin tutkimus- ja tuotekehityshankkeissa. Luodut yhteistyön mallit nopeuttavat varsinaisen TKI-haasteen ratkaisemista, kun sovellettavaa toimintamallia ei tarvitse jokaisessa hankkeessa pohtia ja ratkaista erikseen. Olemassa olevia yhteistyön malleja voidaan hyödyntää ja jatkojalostaa. Kehitettäviä toimintamalleja kannustetaan geneettisen tiedon hyödyntämisen ohella mahdollisuuksien mukaan ulottamaan myös muun terveystiedon hyödyntämiseen.

TOIMENPIDE 3:

Edistetään Suomessa syntyvän genomitiedon käyttöä TKI-toiminnassa

Jaetaan Suomessa syntyvää laatuvarmistettua genomitietoa laajasti tutkimus- ja kehitystoiminnan toisiokäyttöön siten, että se on joustavasti yhdistettävissä käytettävissä olevaan terveys- ja hyvinvointitietoon. Toimenpiteen edellytyksinä ovat kansallisten ja kansainvälisten genomitiedon käyttöä koskevien eettisten linjausten noudattaminen sekä genomitiedon laadun varmistaminen datan mahdollisimman laaja-alaista jatkokäyttöä varten. Koska genomitietoa tuotetaan monin eri tavoin, on olennaista ymmärtää, millaisiin tarkoituksiin eri menetelmin tuotettua genomitietoa on ylipäättään mahdollista hyödyntää. Genomitietoa tulee myös yhdenmukaistaa ja päivittää (esim. uusiin genomiversioihin päivittäminen). Genomitiedon tarjoaminen TKI-toiminnan jatkokäyttöä varten vaatii resursseja, mutta mahdollistaa uudet innovaatiot ja niiden implementoinnin edelleen uusiksi tuotteiksi ja palveluiksi. Toimenpide edellyttää genomitiedon säilytysmuotoon ja tallennuspaikkaan liittyvien kysymysten ratkaisemista.

TOIMENPIDE 4:

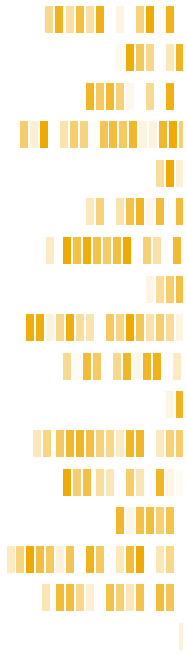
Arvioidaan genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuutta

Kliinisessä työssä hyödynnettävän genomitiedon vaikuttavuudesta on runsaasti kansainvälistä tutkimustietoa. Kuten yleensäkin uusia diagnostiikka- tai hoitomuotoja käyttöön otettaessa, myös genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuus sairauksien ennaltaehkäisyssä ja hoidossa tulee osoittaa suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä tutkituun tietoon perustuen. Genomitiedon hyödyntämisen vaikuttavuutta suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä sairauksien ennaltaehkäisyssä ja hoidossa voidaan tutkia pilottitutkimusten avulla, mikä on samanaikaisesti hyvä keino jalkauttaa tutkimustietoa operatiiviseen toimintaan sekä lisätä samalla terveydenhuoltojärjestelmän tietoisuutta vaikuttavuudesta. Toisaalta tietoon pohjautuva kustannushyötysuhteen arviointi on välttämätöntä jaettavien resurssien tarkoituksenmukaiseksi ohjaamiseksi.

TOIMENPIDE 5:

Kerätään tietoa suomalaisen terveysteknologia-alan olemassa olevista ratkaisuista ja niiden käytöstä genomitiedon hyödyntämiseen liittyen

Kartoitetaan terveysteknologiayritysten käytössä tai kehitteillä olevia genomitietoon ja sen hyödyntämiseen liittyviä teknologisia ratkaisuja. Selvitetään myös, minkälaisia käyttökokemuksia ratkaisuista on kliinisessä työssä saatu. Käytössä ja kehitteillä olevien ratkaisujen selvittämisen kautta on mahdollista varmistaa erilaisten tarjolla olevien mahdollisuuksien täysimääräinen hyödyntäminen. Selvitystyön avulla saadaan tietoa myös siitä, miten suomalaisia genomialan yrityksiä voitaisiin auttaa menestymään kansainvälisesti sekä minkälainen toimintaympäristö mahdollistaa menestyksen.



Strateginen tavoite 2:

Nykytilan tuntemus luo perustan geneettisen tiedon hyödyntämiselle terveydenhuollossa ja ihmisten hyvinvoinnin edistämisessä

Geneettistä tietoa olisi mahdollista hyödyntää terveydenhuollon eri tasoilla nykyistä laajemmin. Tämä tarkoittaa käytännössä uusimpien geneettisten tutkimusmenetelmien käyttämistä sekä niistä kertyvän tiedon aktiivista soveltamista terveydenhuollon asiakkaiden hyväksi. Jotta geneettistä tietoa voitaisiin hyödyntää laajamittaisemmin terveydenhuollossa ja ihmisten hyvinvoinnin tukena, on tarpeen tarkastella geneettisen tiedon hyödyntämisen tämänhetkistä tilaa. Tilannekuvan ohella on tärkeää kartoittaa myös tulevat geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyvät tarpeet ja vaadittavat resurssit sekä seurata geneettisen tiedon hyödyntämisen kansainvälistä kehitystä pyrkien kansainväliseen yhteistyöhön. Edellä kuvattuja selvitystoimenpiteitä tehdään Genomikeskuksen johdolla sen yhteyteen muodostettavien asiantuntijaryhmän ja sidosryhmäpaneelin kanssa.

Geneettisen tiedon hyödyntämisen laajentaminen terveydenhuollossa edellyttää tietoa kustannustehokkaista geneettisistä tutkimuksista eri indikaatioissa sekä geneettisen tiedon hyödyntämisen mahdollistavia terveydenhuollon tietojärjestelmiä. Lisäksi tarvitaan asiantuntevia ammattilaisia, jotka osaavat soveltaa geneettistä tietoa potilaan diagnostiikassa, hoidossa ja seurannassa sekä neuvonnassa (mm. bioanalytiikan asiantuntijat, geneettistä tietoa tulkitsevat asiantuntijat, genetiikan erikoisalan ja muu terveydenhuollon henkilöstö). Geneettisen tiedon hyödyntämisen edistämiseksi Genomikeskuksen tulee tuottaa myös terveydenhuollon ammattilaisille suunnattuja palveluita sekä pyrkiä omalta osaltaan vahvistamaan väestön geneettisen tiedon ymmärrystä ja lukutaitoa.

TOIMENPIDE 6:

Selvitetään geneettisen tiedon hyödyntämisen nykytila ja käytännön soveltamismahdollisuuksia perusterveydenhuollossa

Kartoitetaan perusterveydenhuollon tämänhetkistä valmiutta hyödyntää geneettistä tietoa, tehdä geneettisiä tutkimuksia sekä toteuttaa geenitesteillä tehtäviä kantajatutkimuksia. Selvityksen myötä pystytään arvioimaan geneettisen tiedon soveltamista perusterveydenhuollossa esim. monilääkittyjen potilaiden lääkehoidossa (tai laajemminkin farmakogenetiikan alalla) sekä millaista tukea geneettisen tiedon hyödyntämiseen mahdollisesti tarvittaisiin. Kantajaseulontojen hyödyllisyyttä yli 18-vuotiailla olisi mahdollista selvittää pilottitutkimuksilla esim. opiskelijaterveydenhuollossa.

TOIMENPIDE 7:

Selvitetään geneettisen tiedon hyödyntämisen nykytila erikoissairaanhoidossa

Selvitetään geneettisen tiedon laajan ja kustannustehokkaan hyödyntämisen toteutumista erikoissairaanhoidossa muutamissa tautiryhmissä. Kliinisten käytötapausten perusteella saadaan realistinen kuva geneettisten tutkimusten tämänhetkisestä käytöstä erikoissairaanhoidossa. Selvityksien myötä saadaan arvioitua geneettisten tutkimusten käytön laajuutta, käytettyjen tutkimusten tyypejä sekä niiden kustannustehokkuutta. Selvityksiä voidaan kohdistaa yhteen tai useampaan erikoissairaanhoidon toimintayksikköön. Selvityksien mahdollisia kohteita voivat olla esimerkiksi geneettisen tiedon systemaattinen hyödyntäminen kardiologiayksiköiden potilaiden hoidossa tai kehitysviivästymäpotilaiden tutkimuksissa perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä.

TOIMENPIDE 8:

Selvitetään genetiikan alan koulutuksen lisätarve

Tehdään selvitys genetiikan alan ammattilaisten koulutuksen lisätarpeista perustuen geneettisen tiedon hyödyntämisen ennustettuun kasvuun vuoteen 2030 saakka. Selvityksen tekemisen merkitys geneettisen tiedon hyödyntämisen edistämiseksi on merkittävä. Selvityksessä tulee huomioida sekä genetiikan alan ammattilaisten että muun terveydenhuollon ammattilaisten jatko- ja täydennyskoulutuksen tarve. Selvityksen yhteydessä arvioidaan geneettisen tiedon hyödyntämiseen tulevaisuudessa vaadittavan terveydenhuollon ammattihenkilöstön koulutusmääriä ja koulutusten sisältöjä.

TOIMENPIDE 9:

Laaditaan ja toimeenpannaan suunnitelma väestön geneettisen tiedon ymmärryksen ja lukutaidon vahvistamiseksi

Laaditaan suunnitelma kansalaisten geneettisen tiedon ymmärryksen ja lukutaidon edistämiseksi perustuen toimenpiteissä 6–8 toteutettuihin geneettisen tiedon käytön laajuutta ja tarpeita kartoittaviin selvityksiin. Laaditun suunnitelman toimeenpanoa edistetään erilaisten viestinnällisten keinojen avulla osana Genomikeskuksen toimintaa yhteistyössä eri toimijoiden kanssa. Tämä mahdollistaa oikean ja paikkansa pitävän informaation tarjoamisen väestölle sekä kansalaiskeskustelun aloittamisen erilaisista geneettisen tiedon käyttöön liittyvistä kysymyksistä. Kansalaisten geneettisen tiedon ymmärryksen vahvistamisen odotetaan vähentävän mahdollisia geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyviä ennakkoluuloja ja pelkoja.



Strateginen tavoite 3:

Genominlaajuisen tiedon tuotannossa ja hallinnassa sovelletaan alan kehityksen huomioivia ratkaisuja

Jotta genominlaajuista tietoa (genomitietoa) voitaisiin tuottaa ja hyödyntää mahdollisimman tarkoituksenmukaisella ja tehokkaalla tavalla, tarvitaan tueksi erilaisia strukturoituja tietotuotannon ja tiedonhallinnan prosesseja. Genomitiedon tallentamiseen ja analyysiympäristöön liittyvät kysymykset tulee ratkaista kansallisesti kansainvälinen kehitys ja linjaukset huomioiden. Genomitiedon tallennusratkaisut vaikuttavat genomitiedon käytettävyyteen erilaisissa myöhemmissä käyttötarkoituksissa. Genomitietoon liittyvien määrittelyiden, laatukriteerien ja toimintatapojen osalta vaaditaan vielä kansallista standardointityötä, jota Genomikeskus voi koordinoivassa roolissaan edistää.

Tuotetun genomitiedon laadun, määrän ja käytön kehitystä tulee seurata ja ohjata kansallisella tasolla. Terveystiedon (ml. geneettinen tieto) laajemman hyödyntämisen ja jakamisen tarkoituksena on edistää uusien havaintojen tekemistä ja yleisen ymmärryksen kerryttämistä. On tarpeen jatkossa määritellä, millaisen hoitokäytäntöihin liittyvän genomitiedon jakaminen on terveydenhuollon eri toimintayksiköiden välillä lakisääteisesti sallittua. Tällä hetkellä esimerkiksi harvinaisten oireyhtymien tapauksissa tieto ei kerry, mikä korostaa geneettisen tiedon vaihdon ja jakamisen merkitystä jopa globaalilla tasolla. Tieteellisen tutkimuksen tuottaman genomitiedon laajempi hyödyntäminen ja mahdollinen jatkokäyttö kliinisiin tarkoituksiin edellyttää erilaisten minimilaatuvaatimusten kehittämistä sekä lainsäädännöllisten määrittelyjen laatimista voimassa oleva EU-säätely, kuten GDPR, lääkinnällisistä laitteista annettu asetus ja IVD-laiteasetus huomioiden.

TOIMENPIDE 10:

Selvitetään genomitiedon tuotanto- ja tulkintakapasiteetti ja laatuvaatimukset

Arvioidaan sekä klinisen työn että tieteellisen tutkimuksen näkökulmasta seuraavien 3–5 vuoden aikana tarvittavan genomitiedon tuotannon määrää sekä kartoitetaan vaadittavien laboratorioresurssin ja tulkintakapasiteetin riittävyttä Suomessa arvioituihin tuotantotarpeisiin vastaamiseksi. Selvityksen myötä pystytään arvioimaan mahdollisia tarpeita laboratoriotutkimusten lisäresursoinnille sekä ohjaamaan erilaisia näihin liittyviä ratkaisuja. Resurssien tarkoituksenmukaiseksi ohjaamiseksi vaaditaan edelleen myös tietoon perustuvaa, terveys-taloustieteellistä kustannushyötysuhteen arviointia.

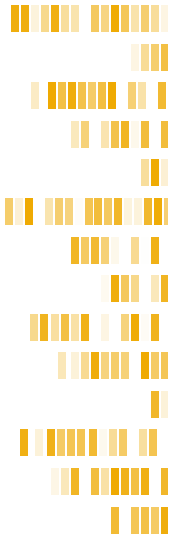
TOIMENPIDE 11:

Tuotetaan ratkaisuehdotuksia genomitiedon tallentamiseen ja analyysiympäristöön liittyviin kysymyksiin

Tuotetaan konkreettisia ratkaisuehdotuksia kustannusarvioineen genomitiedon tallentamiseen ja analyysiympäristöön liittyviin kysymyksiin huomioiden kansainväliset linjaukset ja kehitys. Nämä ratkaisut vaativat paljon resursseja, mutta niiden merkitys genomitiedon hyödyntämiselle on merkittävä.

TOIMENPIDE 12:**Ennakoidaan tulevaisuuden terveydenhuollossa tarvittavan geneettisen tiedon tuottamisen ja käytön laajuutta**

Laaditaan kansallisen tason arvio ja esitys tulevaisuuden terveydenhuollossa tarvittavan geneettisen tiedon tuottamisen ja käytön laajuudesta lähivuosina. Arvio perustuu toimenpiteissä 6, 7 ja 10 toteutettuihin geneettisen tiedon tämänhetkisen käytön ja tuotannon laajuutta koskeviin selvityksiin. Esitys pitää sisällään perustelut geneettisen tiedon tuottamiselle ja sen käytön laajuudelle sekä kuvauksen siitä, kenelle tietoa tuotetaan. Lisäksi laaditaan ehdotus geneettisen tiedon tuottamisen ja käytön rahoituksesta tulevaisuudessa.



Strateginen tavoite 4:

Genomitiedon sujuva hyödyntäminen on mahdollista eettisesti kestävästi

Huimaa vauhtia lisääntyvä tieto ihmisen genomista sekä sen muutosten merkityksestä avaa uudenlaisia mahdollisuuksia terveyden edistämiseksi ja sairauksien hoitamiseksi. Samalla valtavien tietomäärien käsittelyn ja yhdistelemisen tuloksena muodostunut uusi tietomassa synnyttää lukuisia kysymyksiä sen hyödyntämisen oikeutuksesta ja rajoista. Tälläkin hetkellä genomitietoa tuotetaan ja hyödynnetään maailmalla paljon, mutta valistunut yhteiskunta pyrkii tekemään tämän hallitusti ihmisten terveyttä edistävästi ja heidän oikeuksiaan kunnioittaen. Genomitiedon hyödyntäminen edellyttää yhteistä näkemystä eettisistä periaatteista sekä mahdollistavan toimintaympäristön rakentamista. Genomitiedon käyttöön liittyvät monet ulottuvuudet edellyttävät yhteiskunnan eri toimijoiden välistä keskustelua ja näkemysten vaihtoa. Tarvittavien ammattilaisten oikean määrän, koulutustason ja optimaalisen sijoittumisen turvaamiseksi on tarvetta mm. koulutustarpeiden kartoittamiselle ja koulutussuunnitelmien päivittämiselle. Olennainen osa mahdollistavaa kansallista toimintaympäristöä ovat myös aktiivinen osallistuminen ja vaikuttamistyö kansainvälisessä toiminnassa sekä erilaisten kansainvälisten yhteistyöverkostojen ylläpitäminen, kehittäminen ja luominen kansallisen toiminnan tukemiseksi sekä kansainvälisen yhteistyön mahdollisuuksien hyödyntämiseksi.

TOIMENPIDE 13:

Perustetaan kansallista genomiasiantuntemusta kokoava ja jalostava osaamiskeskus

Genomitiedon käsittelyyn ja hyödyntämiseen liittyvien lukuisten kysymysten ratkaisemista edistää kansallisen asiantuntemuksen kokoaminen ja keskittäminen yhteen osaamiskeskukseen, Genomikeskukseen. Genomikeskuksen tehtävänä on toimia kansallisena asiantuntijaviranomaisena ihmisen geneettisen tiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomikeskuksen toiminta perustuu alan olemassa oleviin kansallisiin toimijoihin ja sen toiminnan keskeisenä päämääränä on kansallisen tason yhteistyöverkostojen ja synergioiden vahvistaminen. Genomikeskuksen tehtävät palvelevat terveyshyötyjen saavuttamista ja ovat siten kiinteässä yhteydessä sosiaali- ja terveydenhuollon toimintamallien uudistamiseen. Edellytyksenä Genomikeskukselle asetettujen tehtävien onnistumiselle on realististen resurssien turvaaminen sen toiminnan käynnistämiseksi ja ylläpitämiseksi.

Genomikeskukselle lakisääteisesti määritellyt asiantuntijatehtävät	
1.	Antaa tehtäviensä toimialaan lukeutuvia suosituksia.
2.	Kehittää verkostomallista sidosryhmäyhteistyötä ja alueellista toimintaa.
3.	Tarjota yleistasoista kansalaisneuvontaa.
4.	Edistää toiminnallaan geneettiseen tietoon ja geneettisiin analyyseihin liittyvää yhteiskunnallista keskustelua sekä alan tutkimusta ja koulutusta.
5.	Muutoin kuin kohdassa 1–4 tarkoitetulla tavalla tukea toiminnallaan geneettisen tiedon vastuullista ja yhdenvertaista käsittelyä ihmisten hyvinvoinnin ja terveyden hyväksi.
6.	Osallistua tehtäviensä mukaiseen kansainväliseen toimintaan.

Muita Genomikeskukselle ehdotettuja tehtäviä:

- Eettisten periaatteiden kehittäminen, arviointi ja päivittäminen
- Lainsäädännön muutostarpeiden seuraaminen ja osallistuminen mahdollisten lakimuutosten valmisteluun
- Osallistuminen uusien teknologioiden ja diagnostisten menetelmien käyttöönottoa koskevaan keskusteluun
- Kansallisten strategisten linjausten seuraaminen ja Genomikeskuksen työn sovittaminen niihin
- Kansallisen tason esitys genomitiedon tuottamisen ja käytön laajuudesta
- Osallistuminen genomitiedon tallentamiseen ja analyysiympäristöön liittyvien kysymysten ratkaisemiseen
- Osallistuminen minimilaatuvaatimusten määrittelyyn kliinisesti käytettävälle geneettisille testeille
- Genomitiedon tuotannon eri rahoitusmallien kartoittaminen yhteistyössä muiden toimijoiden kanssa
- Genomikeskuksen ja muiden kansallisten osaamiskeskusten kanssa tehtävän yhteistyön edistäminen
- Kansainvälistä kasvua tukevan toimintaympäristön luominen suomalaisille genomialan yrityksille
- Kansainvälisen yritys- ja tutkimustoiminnan houkuttelemisen suomalaisille markkinoille.

TOIMENPIDE 14:

Nimetään Genomikeskuksen toimintaa tukeva genomilääketieteen asiantuntijaryhmä sekä luodaan Genomikeskukselle verkostomainen toimintamalli

Genomikeskuksen tehtävien luonteen vuoksi se tarvitsee toimintansa tueksi monialaista asiantuntemusta ja osaamista useilta eri aihealueilta, ml. genetiikka, perinnöllisyyslääketiede, geeniteknologia, julkinen terveydenhuolto, etiikka, data-analytiikka, tietoturva, tietosuojat, kyberturvallisuus, genetiikan alan tutkimus, oikeustiede, sekä tilastotiede ja tilastotoimi. Tämän monipuolisen asiantuntijuuden turvaamiseksi nimetään eri aihealueiden asiantuntijoista koostuva genomilääketieteen asiantuntijaryhmä, jonka tehtävänä on laatia ja ylläpitää Genomikeskuksen toiminnan kannalta keskeisiä geneettisen tiedon käsittelyä ja hyödyntämistä koskevia periaatteita kuullen erikseen perustettavaa sidosryhmäpaneelia (kts. toimenpide 3). Asiantuntijaryhmän jäsenten ensisijaisena valintakriteerinä tulee olla vahva substanssiasiantuntijuus organisaatioedustuksen jäädessä tässä yhteydessä toissijaiseksi.

Genomikeskuksen toiminnan tulee olla verkostomaista ja perustua suomalaisten asiantuntijoiden keskinäiseen yhteistyöhön. Laajan ja vaihtuvan asiantuntijaverkoston roolina on osallistua Genomikeskuksen toimintaan mm. valmistelemalla erilaisia tietoon perustuvia

suosituksia ja ohjeistuksia genomitiedon hyödyntämiseen liittyen. Verkostomainen toimintamalli mahdollistaa eri ammattilaisten osallistamisen laajasti eri puolilta Suomea sekä edesauttaa omalta osaltaan yhdessä sovittujen linjausten toimeenpanoa terveydenhuollossa.

TOIMENPIDE 15:

Perustetaan sidosryhmäpaneeli

Moniäänisen yhteiskunnallisen keskustelun mahdollistamiseksi sekä yhteiskunnan eri toimijoiden mielipiteiden ja näkemysten huomioimiseksi (ml. potilasnäkökulma) perustetaan erillinen sidosryhmäpaneeli, jonka toiminnan painopiste on aktiivisessa yhteiskunnallisessa osallistamisessa ja vaikuttamismahdollisuuksien vahvistamisessa. Yksi sidosryhmäpaneelin keskeisistä tarkoituksista on edistää ja ylläpitää eettisiä periaatteita koskevaa keskustelua genomitiedon hyödyntämiseen liittyen. Sidosryhmäpaneelin toiminnan kautta Genomikeskus saa myös hyödyllistä palautetta toimintansa tueksi ja sen kehittämiseksi. Sidosryhmäpaneelin toiminnan tavoitteena on rakentaa laajaa yhteiskunnallista osallistamista ja luottamusta, mistä syystä sen kokoonpanon tulee edustaa monipuolisesti yhteiskunnan eri ryhmiä (ml. kansalaiset, potilasjärjestöt ja muut kolmannen sektorin toimijat, genomialan palveluyritykset jne.).

TOIMENPIDE 16:

Kartoitetaan kansallisen geneettisen osaamisen tasoa ja laaditaan suunnitelma sen kehittämiseksi

Genomitiedon laajemman hyödyntämisen edistämiseksi on tarpeen kartoittaa terveydenhuollon ammattilaisten geneettisen osaamisen nykytaso sekä varmistaa tarvittavien asiantuntijoiden ja ammattilaisten riittävä määrä ja optimaalinen sijoittuminen. Kartoituksen avulla tunnistetaan mahdollisia osaamisen kehittämistarpeita ja voidaan laatia suunnitelma geneettisen osaamisen kansalliseksi kehittämiseksi erilaisin ammatillisen koulutuksen keinoin.

TOIMENPIDE 17:

Laaditaan eettisiä periaatteita geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyen

Terveystiedon (ml. geneettinen tieto) hyödyntämisessä tulee ottaa huomioon muun muassa ihmisarvon kunnioittaminen, itsemääräämisoikeuden ja yksityisyyden suojan varmistaminen, ihmisten yhdenvertaisuus sekä tietojen käyttöä koskeva kansallinen ja kansainvälinen lainsäädäntö. Tämä edellyttää yhteisesti hyväksyttyjä eettisiä periaatteita, niitä heijastavaa selkeää säädöspohjaa sekä säädösten yhtenäistä tulkintaa. Genomikeskuksen tulee asiantuntemuksellaan tukea tätä kokonaisuutta ja käynnistää prosessi eettisten periaatteiden määrittämiseksi geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyen.

Kansallisesti noudatettavien eettisten periaatteiden laatimisessa tulee huomioida erilaiset kansainväliset periaatelinjaukset, jotka ovat laajamittaisessa käytössä perinnöllisyyslääketieteen alalla. On tärkeää saattaa erilaisilla kansainvälisillä foorumeilla keskusteltavia aiheita kansalliseen keskusteluun sekä vastavuoroisesti nostaa kansallisen keskustelun tuloksena syntyneitä ajatuksia kansainvälisille foorumeille, mikä edistää kansallisten näkökulmien huomioon ottavia kansainvälisiä periaatelinjauksia. Genomikeskuksen sekä sen eri asiantuntijaelinten ja sidosryhmien tulee jatkossa säännöllisesti arvioida ja tarpeen mukaan päivittää geneettisen tiedon kansalliselle hyödyntämiselle asetettuja eettisiä periaatteita. Geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyvien eettisten periaatteiden ohella tarvitaan myös eettisiä linjauksia siitä, miten potilasta informoidaan hänen hoitonsa yhteydessä mahdollisesti tehtyjen geneettisten tutkimusten tuottamista löydöksistä.

Tunnistettuja haasteita

Geneettisen tiedon käyttö terveydenhuollossa on yleistynyt ja edelleen yleistymässä. Geneettisen tiedon menestyksekkäällä hyödyntämisellä saavutettavia mahdollisia hyötyjä ovat mm. sairauksien ennaltaehkäisy, kohdennetut seulonnat, edistynyt taudinmääritys, yksilöllistetty hoito, turvallisempi lääkehoito sekä vaikuttavampi tutkimus. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito tullaan todennäköisesti yhä kasvavassa määrin suunnittelemaan yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon avulla.

Genomi- ja terveystiedon hyödyntämiseen liittyvä toimintaympäristö on laaja, monimutkainen ja osin muutostilassa. Tähän liittyen genomistrategian päivitysprosessin yhteydessä tunnistettiin ja esitettiin tiettyjä haasteita, eriäviä mielipiteitä ja lukuisia kysymyksiä. Esiin nousseet kysymykset liittyivät etenkin perustettavan Genomikeskuksen tarpeellisuuteen ja rooliin viranomaistoimijana sekä myöhemmässä vaiheessa luotavaksi suunnitellun kansallisen genomitietorekisterin mielekkyyteen. Päivitysprosessin aikana eri asiantuntijat esittivät myös vaihtoehtoisia toimintamalleja Genomikeskuksen perustamiselle ja tarvittavalle kansalliselle koordinaatiolle. Yksimielisiä oltiin siitä, että mikäli Genomikeskuksen toiminnalle ei alusta alkaen varmisteta riittäviä resursseja, vaarana on epäonnistuminen suunniteltujen tehtävien toteutuksessa ja genomistrategiassa esitettyjen toimenpiteiden toimeenpanossa, jolloin seurauksena saattaa olla mahdollistavan toimintaympäristön sijasta nykyistä hankalampi toimintaympäristö, niin genomitiedon yksilöllisen kuin tutkimuksellisenkin hyödyntämisen näkökulmasta.

Genomistrategian päivitystyön kuluessa esitetyt eriävät asiantuntijanäkemykset liittyivät mm. diagnostisissa tutkimuksissa tuotettujen geenisekvenssitietojen toisiokäyttöön muuhun tarkoitukseen kuin kyseisen potilaan hoidossa. Osa asiantuntijoista myös painotti, että genomitiedon rooli useiden tavallisten tautien ennakoinnissa, hallinnassa ja ehkäisyssä on osoittautunut oletettua monimutkaisemmaksi. Asiantuntijat kannattavat genomistrategian ja genomitietoon liittyvän lainsäädännön nopeaakin muuttamista tarpeen niin vaatiessa. Tulevissa päivityksissä on keskeistä huomioida toimintaympäristössä välillä nopeastikin tapahtuvat muutokset.

Genomistrategian päivitysprosessin aikana tunnistettiin useita geneettisen tiedon hyödyntämiseen liittyviä avoimia kysymyksiä, joihin ei kuitenkaan vielä tässä vaiheessa ole mahdollista löytää yksiselitteisiä vastauksia ja vaadittavia ratkaisuja. Nämä kysymykset ja aihealueet liittyvät esimerkiksi genomitiedon tallentamiseen, geneettisten analyysien rahoituspohjaan sekä eri sidosryhmien tarpeisiin. Asiantuntijat painottavat näiden kysymysten ratkaisemisen keskeisyyttä tulevaisuudessa. Geneettistä tietoa käytetään maailmalla ja myös Suomessa jo nyt moniin eri tarkoituksiin ja se kiinnostaa yhteiskunnan monia eri toimijoita. Tämä kiinnostus tulee lähivuosina todennäköisemmin lisääntymään kuin vähentymään. Jotta geneettisen tiedon hyödyntäminen johtaisi ihmisten parempaan hyvinvointiin ja terveyteen eettisesti kestävästi, tarvitsemme kansallisia strategisia periaatteita ja linjauksia geneettisen tiedon käsittelystä ja käytöstä. Tämä toteutuu luontevimmin Genomikeskuksen perustamisella ja sen tehtävien huolellisella suunnittelulla. Genomistrategian päivitysprosessi on tarjonnut mahdollisuuksia alan toimijoiden väliselle vuoropuhelulle, erilaisten näkökulmien avaamiselle sekä mielipiteiden ja näkemysten vaihtamiselle. Tällaisen keskustelun jatkamiseen tulee aktiivisesti kannustaa myös tulevaisuudessa.

Lopuksi

"Parempaa terveyttä genomitiedon avulla" – vision toteutumiseksi tarvitsemme tahon, joka huolehtii vision toteuttamisesta. Tässä kansallisen genomistrategian päivityksessä on esitetty useita toimenpiteitä, joista osa tarkoittaa mm. selvitysten tekemistä geneettisen tiedon käyttöön liittyen. Näiden selvitysten myötä tietämyksemme ja ymmärryksemme syvenevät, minkä puolestaan edesauttaa yllä tunnistettujen haasteiden ratkaisemisessa.

Tuleva Genomikeskus on luonteva toimija genomistrategiassa esitettyjen toimenpiteiden käynnistämiseksi. Genomikeskus laatii yhteistyössä kansallisten asiantuntijoiden kanssa kansallisia periaatteita ja linjauksia geneettisen tiedon näyttöön perustuvalle ja eettisesti kestäväälle hyödyntämiselle. Tämä luo edellytykset asukkaiden yhdenvertaisille mahdollisuuksille hyötyä geneettisestä tiedosta sekä tukee lääketieteen ammattilaisia omassa työssään. Geneettisen tiedon avulla voidaan esimerkiksi aiempaa paremmin tunnistaa syöpäsairauksia ja niiden syitä, mikä mahdollistaa kohdennetun ja yksilöllisemmän hoidon ja vähentää lääkeshoidon haittoja. Myös sairauksien ennaltaehkäisyä on geneettisen tiedon avulla mahdollista parantaa esimerkiksi kohdentamalla seuranta kohonnutta sairastumisriskiä ilmentävien geenimuutosten kantajiin, kuten jo tapahtuu esimerkiksi korkean riskin rintasyövän kohdalla. Genomikeskus voi edesauttaa tutkimus- ja kehitystoimintaa edistämällä laajojen aineistojen harmonisointityötä. Harmonisoidut aineistot mahdollistavat myös uusia innovaatioita edistämällä tutkimustulosten soveltamista terveyttä edistävien tuotteiden, palveluiden ja toimintamallien kehittämiseksi.

Genomitiedon laajamittaisempi hyödyntäminen terveyden edistämiseksi herättää tällä hetkellä kansainvälistä kiinnostusta niin tutkijoissa, terveydenhuollon ammattilaisissa kuin päätöksentekijöissäänkin. Suomen on tärkeää aktiivisesti osallistua tähän kansainväliseen toimintaan, keskusteluihin ja linjauksiin, koska olemme edelläkävijöitä monissa genetiikkaan liittyvissä ratkaisumalleissa ja käytännöissä. Genomikeskus voi kansallisena viranomaisena toimia Suomen kontaktina ja edustajana erilaisissa kansainvälisissä aloitteissa, kuten esimerkiksi eurooppalaisessa 1+MG (1+Million Genomes) -aloitteessa.

Parhaimmillaan Genomikeskuksen ympärille voi rakentua uudenlainen, dynaaminen, monialainen ja monitieteinen geneettisen tiedon käyttöä edistävä ekosysteemi, joka kokoaa yhteen alan asiantuntijat, päätöksentekijät ja kansalaiset. Ekosysteemin toiminnasta hyötyvät monet tahot, minkä lisäksi se voi toiminnallaan edistää geneettisen tiedon käyttöön liittyvää yhteiskunnallista keskustelua ja siten edistää yhteisen näkemyksen syntymistä siitä, miten geneettistä tietoa voidaan parhaiten hyödyntää suomalaisessa yhteiskunnassa ihmisten sairauksien paremman hoidon sekä terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi.

Päivitetyn genomistrategian laatimiseen osallistunut asiantuntijatyöryhmä

- **Terhi Kilpi**, puheenjohtaja, TKI-ylijohtaja, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
- **Outi Kuismin**, apulaisylilääkäri, Oulun yliopistollinen sairaala
- **Sini Tervo**, lakimies, sosiaali- ja terveysministeriö
- **Sirpa Soini**, osastonjohtaja, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
- **Olli Carpén**, professori, ylilääkäri, tieteellinen johtaja, Helsingin yliopisto ja Helsingin Biopankki
- **Aarno Palotie**, professori, tutkimusjohtaja, Suomen molekyyli lääketieteen instituutti (FIMM)
- **Arto Mannermaa**, professori, Itä-Suomen yliopisto
- **Kati Kristiansson**, johtava tutkija, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
- **Kristiina Aittomäki**, professori, Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri
- **Anna Hakonen**, erikoislääkäri, HUS
- **Pia Pohjola**, sairaalageneetikko, TYKS
- **Mauri Keinänen**, genetiikan erikoisalajohtaja, Fimlab
- **Juha Sinisalo**, professori, HUS
- **Johannes Kettunen**, professori, tieteellinen johtaja, Biocenter Oulu
- **Kati Myllymäki**, asiantuntijalääkäri, SOSTE Suomen sosiaali ja terveys ry
- **Mikko Niemi**, professori, Helsingin yliopisto
- **Arto Orpana**, ylikemisti, HUS Diagnostiikkakeskus
- **Markus Perola**, tutkimusprofessori, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
- **Eveliina Salminen**, erikoislääkäri, Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri
- **Marina Erhola**, Pirkanmaan hyvinvointialueen johtaja
- **Tiina Wahlfors**, asiantuntijasihtööri, Biopankin johtaja, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
- **Birgit Simell**, Kehittämispäällikkö, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos