



Genomstrategi

Innehåll

Inledning.....	3
----------------	---

STRATEGISKT MÅL 1:

<i>Finland utnyttjar sina unika förutsättningar i forsknings-, utvecklings- och innovationsverksamheten (FUI) inom genetik.....</i>	7
---	---

Åtgärd 1: En servicekedja som stöder forskningsverksamheten skapas och beskrivs....	7
--	---

Åtgärd 2: Verksamhetsmodeller för samarbete mellan den offentliga och den privata sektorn utvecklas.....	7
---	---

Åtgärd 3: Användningen av genominformation som uppstår i Finland främjas i FUI-verksamheten.....	8
---	---

Åtgärd 4: Effekterna av att utnyttja genominformation utvärderas.....	8
--	---

Åtgärd 5: Information om befintliga lösningar inom den finländska hälsoteknologin och huruvida man utnyttjar genominformation i anslutning till dem samlas in	8
--	---

STRATEGISKT MÅL 2:

<i>Kännedom om nuläget skapar en grund för utnyttjande av genetisk information inom hälsovården och för främjande av människors välfärd</i>	9
---	---

Åtgärd 6: På vilket sätt genetisk information utnyttjas för närvarande och de praktiska tillämpningsmöjligheterna inom primärvården utreds	9
---	---

Åtgärd 7: På vilket sätt genetisk information utnyttjas inom den specialiserade sjukvården utreds	10
--	----

Åtgärd 8: Tilläggsbehovet av utbildning inom genetik utreds.....	10
---	----

Åtgärd 9: En plan för att stärka befolkningens förståelse för och kunnskap om att läsa genetisk information upprättas och verkställs.....	10
--	----

STRATEGISKT MÅL 3:

<i>I produktionen och hanteringen av genominformation tillämpas lösningar som beaktar utvecklingen inom branschen</i>	11
---	----

Åtgärd 10: Kapaciteten att producera och tolka genominformation samt kraven på genominformationens kvalitet utreds.....	11
--	----

Åtgärd 11: Förslag till lösningar på frågor som gäller lagring av genominformation och analysmiljön tas fram.....	11
--	----

Åtgärd 12: Omfattningen av den genetiska information som behöver produceras och användas inom den framtida hälso- och sjukvården uppskattas.....	12
---	----

STRATEGISKT MÅL 4:

<i>Genominformation kan utnyttjas smidigt på ett etiskt hållbart sätt.....</i>	13
--	----

Åtgärd 13: Ett kompetenscenter som samlar och förädlar nationell genomexpertis inrättas	13
--	----

Åtgärd 14: En expertgrupp inom genommedicin som stöder Genomcentrets verksamhet utses och för Genomcentret skapas en nätverksbaserad verksamhetsmodell ..	14
--	----

Åtgärd 15: En intressegruppspanel tillsätts	15
--	----

Åtgärd 16: Nivån på den nationella genetiska kompetensen kartläggs och det utarbetas en plan för utvecklingen av den	15
---	----

Åtgärd 17: Etiska principer för utnyttjande av genetisk information utarbetas.....	15
---	----

Identifierade utmaningar	16
--------------------------------	----

Slutligen.....	17
----------------	----

Expertgrupp som deltagit i utarbetandet av den uppdaterade genomstrategin	18
---	----

Inledning

Utvecklingen av forskningsmetoderna har lett till en snabb ökning av mängden genetisk information då omfattande genetiska undersökningar har blivit möjliga såväl inom vetenskaplig forskning som i det kliniska arbetet. Genetisk information som tagits fram i samband med kliniskt arbete utnyttjas även för närvarande i diagnostiseringen av flera sjukdomar, valet av behandling, uppföljningen och det förebyggande arbetet, där den har avgörande betydelse. Tack vare ett omfattande datamaterial och genom att kombinera genetisk information med annan hälsoinformation kan man inom den vetenskapliga forskningen göra nya observationer och utnyttja informationen vidare för främjandet av människors hälsa och välfärd.

Den systematiska insamlingen av genominformation har ökat i flera länder under de senaste åren, då möjligheterna inom medicin som utnyttjar genominformation har identifierats ute i världen. Flera länder har utarbetat eller håller på att utarbeta strategier och handlingsplaner för ett mer omfattande utnyttjande av genominformation. Möjligheterna och behoven i anslutning till användningen av stora genetiska datamängder har begrundats och identifierats och man har startat omfattande projekt som pilottester användningen av genominformation och som strävar efter att utnyttja genominformation. I tabellen nedan finns exempel på finländska och internationella projekt med anknytning till användningen av genetisk information:

Förkortning	Projektets namn	Kort beskrivning	Länk
FinnGen	FinnGen	Information om arvsmassan, dvs. genominformation, kombineras med informationen i de nationella hälso- och sjukvårdsregistren för att öka förståelsen för orsakerna till sjukdomar samt för att främja diagnostiseringen och förebyggandet av sjukdomar och utvecklingen av behandlingar.	finngen.fi/sv
P5	P5-Undersökningen	De personer som deltagit i undersökningen P5 får information om sin genetiska risk för att insjukna i de största folksjukdomarna och man utreder hur de undersökta uppfattar den personliga informationen som de får och hur informationen påverkar deras levnadsvanor och hälsobeteende.	thl.fi/sv/web/thlfi-sv/forskning-och-utveckling/undersokningar-och-projekt/undersokningen-p5.fi-arvsmassa-information-for-att-stodja-halsan
GeneRISK	GeneRISK	En studie om huruvida finländska folksjukdomar (särskilt hjärt- och kärlsjukdomar) kan förebyggas genom att utnyttja genominformation. Det utreds hur erhållandet av genominformation och de riskbedömningar som baserar sig på den påverkar människors hälsobeteende och därmed förebyggandet av sjukdomar. I projektet testas applikationen CardioKompassi i kommunikationen med deltagarna.	generisk.fi/kardiokompassi.fi/

INTERVENE	INTERVENE	Studien strävar efter att utveckla och utnyttja nya slags verktyg som bygger på genominformation och som lämpar sig för bedömning av sjukdomsrisk. Målet är att påvisa fördelarna med att utnyttja artificiell intelligens i utarbetandet av bedömningar om sjukdomsrisk, vilka grundar sig på genominformation samt att testa hur riskinformation kan utnyttjas i det praktiska patientarbetet.	interveneproject.eu/
SISu	Sequencing Initiative Suomi	Finländarnas genominformation samlas i SISu-datalagret så att de finländska läkarna och forskarna bäst ska kunna utnyttja den.	sisuproject.fi/
Profitu	Profitu	Kompetensen hos hälso- och sjukvårdspersonalen att utnyttja genetisk information utvecklas genom att integrera genetisk information i utbildningen av hälso- och sjukvårdspersonal och genom att utveckla examina så att de svarar på arbetslivets och samhällets utmaningar.	projects.tuni.fi/profitu/
1+MG	1+ Million Genomes Initiative	En samarbetsdeklaration som omfattar hela Europa, där medlemsländerna i samarbete skapar möjligheter till datasäker och gränsöverskridande användning av genominformation som tryggar integritetsskyddet till förmån för medborgarna.	digital-strategy.ec.europa.eu/sv/policies/1-million-genomes
B1MG	Beyond 1 Million Genomes	Genomförandet av samarbetsdeklarationen 1 + MG stöds genom att påskynda utvecklingen av den europeiska infrastrukturen.	b1mg-project.eu/

Den nationella tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsoindustrin, som publicerades 2014, innehöll ett förslag om att göra en nationell utredning om förberedelserna på nationell nivå för den ökade användningen av genetisk information i Finland. För detta ändamål tillsatte social- och hälsovårdsministeriet (SHM) i september 2014 en arbetsgrupp vars förslag till nationell genomstrategi, "[Bättre hälsa med genominformation](#)", publicerades i maj 2015. Centrala förslag i betänkandet var att stifta en genomlag och att inrätta ett nationellt genomcenter. Efter att genomstrategin publicerades (2015) fortsatte beredningen av genomlagen och genomcentret under SHM:s ledning. Eftersom det på våren 2021 redan hade gått sex år sedan strategin publicerades ansågs det vara motiverat att betrakta olika förändringar i verksamhetsmiljön och deras eventuella inverkan på genomstrategins innehåll. SHM gav Institutet för hälsa och välfärd i uppdrag att sammankalla en nationell expertgrupp i genommedicin på hög nivå, för vilken ett av de viktigaste målen under verksamhetsperioden (1.3.2021–30.6.2022) var att uppdatera genomstrategin så att den motsvarar dagens kunskap, förståelse och behov.

Verksamhetsmiljön som gäller utnyttjandet av genom- och hälsoinformation är omfattande, komplicerad och i ständig förändring. Det pågår flera internationella forskningsprojekt som fokuserar på olika teman för utnyttjande av hälsouppgifter, inklusive behandlingsmodeller, kvalitet och harmonisering, delning av data i gränsöverskridande användningsmiljöer samt medborgarnas roll. Några exempel på sådana projekt finns i tabellen nedan. Dessutom finns det ett antal kliniska projekt som inte tagits med i denna lista.

Förkortning	Konsortium namn/ ekosystem	Kort beskrivning	Länk
EDHS	Europeiskt hälsodata-område (European Health Data Space)	Det europeiska hälsodataområdet utgör ett hälsospecifikt ekosystem som består av regler, gemensamma standarder och metoder, infrastruktur och en styrningsram	health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_sv
Nordic Commons	Nordic Commons	Målet med projektet Nordic Commons är att testa lösningar och praktiska tillvägagångssätt för att dela hälsoinformation mellan regionala och nationella aktörer i Norden.	nordforsk.org/nordic-commons
GA4GH	The Global Alliance for Genomics and Health	En organisation som ställer upp politiska formuleringar och tekniska standarder och som strävar efter att möjliggöra en ansvarsfull delning av genominformation inom ramen för de mänskliga rättigheterna.	ga4gh.org/
ICPerMed	International Consortium for Personalised Medicine	Samplar över 30 europeiska och internationella parter som representerar ministerier, finansmyndigheter och Europeiska kommissionen. Tillsammans samordnar och främjar de forskning för att utveckla och utvärdera tillvägagångssätten inom individualiserad medicin.	icpermed.eu/
NHGRI Genomic Medicine Working Group	NHGRI Genomic Medicine Working Group	Arbetsgruppen bistår den nationella rådgivande kommittén (USA), som behövs för utvärdering av genomiken och överföring av den till medicinsk praxis.	genome.gov/about-nhgri/National-Advisory-Council-for-Human-Genome-Research/Genomic-Medicine-Working-Group

Under genomstrategins uppdateringsprocess identifierades ett stort antal frågor och utmaningar som experterna inte nådde fullständig enighet om och som i praktiken kan lösas först i ett senare skede. Som svar på de tidvis även snabba förändringarna i omvärlden betonar experterna behovet av en lösningsorienterad och utvecklande genomstrategi som gör det möjligt att vid behov snabbt uppdatera tidigare riktlinjer och att utveckla lagstiftningen om genominformation.

Vision:

Bättre hälsa med genominformation

Mission:

Ett jämlikt, mer omfattande, effektivare och etiskt godtagbart utnyttjande av genominformation som en del av det finländska hälso- och sjukvårdssystemet samt som en del av serviceverksamheten och exportindustrin inom genombranschen.

Strategiska mål:

- 1) Finland utnyttjar sina unika förutsättningar i forsknings-, utvecklings- och innovationsverksamheten (FUI) inom genomiken
- 2) Det är möjligt att utnyttja genominformation på ett etiskt hållbart sätt
- 3) Kännedom om nuläget skapar en grund för utnyttjande av genomdata inom hälso- och sjukvården och för främjandet av människors välfärd
- 4) Det produceras lösningar som beaktar utvecklingen inom branschen för produktion och hantering av genominformation

Faktorer som möjliggör strategin:

Engagemang, tillräckliga resurser, samarbete

Strategiprocessen

Strategin är en uppdatering av den genomstrategi som publicerades 2015. Under strategiprocessen har den expertgrupp som deltagit i uppdateringen av genomstrategin behandlat strategin på sina möten. Strategiutkastet presenterades och diskuterades på hösten 2021 och på våren 2022 i fyra workshoppar, till vilka man bjöd in och i vilka det deltog experter på bred front även utanför den arbetsgrupp som deltog i uppdateringen av strategin.

Strategiskt mål 1:

Finland utnyttjar sina unika förutsättningar i forsknings-, utvecklings- och innovationsverksamheten (FUI) inom genomik

Finland har under årtiondenas lopp satsat betydande offentliga medel på hälsoforskning, vilket har bidragit till att vi placerar oss bland toppländerna inom vetenskapen (inkl. genetisk forskning). För närvarande håller Finland emellertid på att bli efter sina jämförelseländer vad gäller investeringsnivån för forskning och utveckling (FoU): under det senaste decenniet har utvecklingen av FoU-utgifternas andel av BNP varit bland de svagaste i EU-länderna. Investeringen i forskning har inte kunnat utnyttjas till fullo i samhället och gjorda investeringar har inte i tillräcklig utsträckning främjat ekonomisk aktivitet eller producerat mervärde. I den nationella FUI-verksamheten är det möjligt att utnyttja de styrkor som vi är kända för: gedigen erfarenhet och know-how inom vetenskaplig forskning, högklassiga nationella infrastrukturer (inkl. biobanksnätverket) samt kompetens och beredskap att utveckla och ta i bruk nya olika lösningar som digitaliseringen och den tekniska utvecklingen medför. I synnerhet läkemedelsutvecklingen och forskningen i digital hälso- och sjukvård bjuder på olika affärs-, tillväxt- och sysselsättningsmöjligheter som grundar sig på utnyttjande av genetisk information.

ÅTGÄRD 1:

En servicekedja som stöder forskningsverksamheten skapas och beskrivs

En effektiv nationell och internationell FUI-verksamhet förutsätter en effektiv och okomplicerad tillgång till prover och uppgifter för forskningsändamål. För att kunna utnyttja materialet krävs förtrogenhet med bestämmelserna och förmåga att hitta den mest fungerande lösningen i varje enskilt fall. I syfte att främja databaserad forskning och ett smidigt genomförande av den beskrivs utifrån ekosystemtänkande och ett kundorienterat koncept en servicekedja som sammanställer och synliggör de tjänster som olika aktörer erbjuder företag och forskningsorganisationer (inkl. utlämnande av prover och information, forsknings- och avtalsfrågor samt att hitta rätt samarbetspartner). Genom att tydligt beskriva servicekedjan och genom att tillhandahålla smidiga tjänster görs Finland mer lockande även för internationell FUI-verksamhet.

ÅTGÄRD 2:

Verksamhetsmodeller för samarbete mellan den offentliga och den privata sektorn utvecklas

Det utvecklas verksamhetsmodeller för samarbetet mellan den offentliga och privata sektorn, vilka gör det möjligt att smidigt utnyttja genetisk information och därtill ansluten hälsoinformation i såväl inhemska som internationella forsknings- och produktutvecklingsprojekt. Utarbetade samarbetsmodeller påskyndar lösningen av den egentliga FUI-utmaningen, då den tillämpliga verksamhetsmodellen inte behöver begrundas och avgöras separat för varje projekt. Befintliga samarbetsmodeller kan utnyttjas och vidareförädlas. Då verksamhetsmodeller utvecklas uppmuntras förutom till att utnyttja genetisk information även i möjligaste mån till att utnyttja annan hälsokunskap.

ÅTGÄRD 3:

Användningen av genominformation som uppstår i Finland främjas i FUI-verksamheten

Den kvalitetssäkrade genominformation som uppstår i Finland delas omfattande för sekundär användning inom forskning och utveckling så att den flexibelt kan kombineras med tillgängliga hälso- och välfärdsuppgifter. Åtgärden förutsätter att de nationella och internationella etiska riktlinjerna för användning av genominformation följs samt att genominformationens kvalitet säkerställs för en så omfattande vidareanvändning som möjligt. Eftersom genominformation produceras på många olika sätt är det viktigt att förstå för vilka ändamål genominformation som producerats med olika metoder överhuvudtaget kan utnyttjas. Genominformationen bör också förenhetligas och uppdateras (t.ex. uppdatering av nya genomversioner). Tillhandahållande av genominformation för vidareanvändning inom FUI-verksamheten kräver resurser, men möjliggör också nya innovationer och en vidare implementering av informationen till nya produkter och tjänster. Åtgärden förutsätter att man avgör frågor som gäller genominformationens förvaringsform och lagringsplats.

ÅTGÄRD 4:

Effekterna av att utnyttja genominformation utvärderas

Det finns en stor mängd internationell forskningsinformation om effekten av att använda genominformation i det kliniska arbetet. På samma sätt som då man allmänt tar i bruk nya diagnos- eller behandlingsformer ska effekten av använd genominformation i förebyggandet och behandlingen av sjukdomar påvisas med forskningsdata som bygger på det finländska hälso- och sjukvårdssystemet. Effekterna av att använda genominformation i det finländska hälso- och sjukvårdssystemet för förebyggande och behandling av sjukdomar kan undersökas med hjälp av pilotundersökningar, vilket samtidigt är ett bra sätt att förankra forskningsdata i den operativa verksamheten och samtidigt öka hälso- och sjukvårdssystemets medvetenhet om effekterna. Det är däremot också nödvändigt att göra en kunskapsbaserad bedömning av kostnads-nyttoförhållandet för att på ett ändamålsenligt sätt styra de resurser som allokeras.

ÅTGÄRD 5:

Information om befintliga lösningar inom den finländska hälsoteknologin och huruvida man utnyttjar genominformation i anslutning till dem samlas in

De tekniska lösningar för genominformation och utnyttjandet av den som används eller utvecklas av hälsoteknologiföretagen kartläggs. Det utreds också vilka erfarenheter man fått av att använda lösningarna i det kliniska arbetet. Genom att utreda de lösningar som används och utvecklas kan man säkerställa att de olika tillbuds stående möjligheterna utnyttjas till fullo. Med hjälp av utredningsarbetet får man också information om hur finländska företag inom genombranschen kan stödas att uppnå internationell framgång samt hurdan verksamhetsmiljö som möjliggör framgång.



Strategiskt mål 2:

Kännedom om nuläget skapar en grund för utnyttjande av genetisk information inom hälsovården och för främjande av människors välfärd

Genetisk information skulle kunna utnyttjas i större utsträckning än för närvarande på olika nivåer inom hälso- och sjukvården. Detta innebär i praktiken att de nyaste genetiska undersökningsmetoderna används och att informationen från dem aktivt tillämpas till förmån för kunderna inom hälso- och sjukvården. För att genetisk information mer omfattande ska kunna utnyttjas inom hälso- och sjukvården och för att stöda människors välfärd är det nödvändigt att granska i vilken grad genetisk information utnyttjas för närvarande. Utöver lägesbilden är det också viktigt att kartlägga de framtida behoven av att utnyttja genetisk information och de resurser som krävs samt att följa den internationella utvecklingen då det gäller att utnyttja genetisk information och att eftersträva ett internationellt samarbete. Ovan beskrivna utredningsåtgärder vidtas under ledning av Genomcentret tillsammans med en expertgrupp och en intressegruppspanel som tillsätts i anslutning till centret.

För att bredda utnyttjandet av genetisk information inom hälso- och sjukvården krävs kännedom om kostnads-effektiva genetiska undersökningar i olika indikationer samt informationssystem inom hälso- och sjukvården som gör det möjligt att utnyttja genetisk information. Dessutom behövs sakkunniga experter som kan tillämpa genetisk information i patientdiagnostiken, vården, uppföljningen och rådgivningen (bl.a. experter på bioanalys, experter som tolkar genetisk information, personal inom specialiteten genetik och övrig hälso- och sjukvårdspersonal). För att främja utnyttjandet av genetisk information ska Genomcentret också producera tjänster för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården samt sträva efter att stärka befolkningens förståelse för och kunnighet att läsa genetisk information.

ÅTGÄRD 6:

På vilket sätt genetisk information utnyttjas för närvarande och de praktiska tillämpningsmöjligheterna inom primärvården utreds

Primärvårdens nuvarande beredskap att utnyttja genetisk information, utföra genetiska undersökningar samt genomföra bärarundersökningar med gentest kartläggs. Med hjälp av utredningen kan man bedöma på vilket sätt genetisk information kan tillämpas inom primärvården t.ex. i läkemedelsbehandlingen av patienter med multimedcinering (eller i vidare bemärkelse inom farmakogenetik) samt hur stort stöd som eventuellt behövs för att kunna utnyttja genetisk information. Nyttan med screeningar bland bärare över 18 år kunde utredas med pilotundersökningar, till exempel inom studerandehälsövården.

ÅTGÄRD 7:

På vilket sätt genetisk information utnyttjas inom den specialiserade sjukvården utreds

Det görs en utredning om huruvida genetisk information omfattande och kostnadseffektivt utnyttjas inom den specialiserade sjukvården i några sjukdomsgrupper. Med hjälp av kliniska fallstudier får man en realistisk bild av på vilket sätt genetiska undersökningar för närvarande används inom den specialiserade sjukvården. Utifrån utredningarna kan man bedöma hur omfattande genetiska undersökningar som används, typen av använda undersökningar samt deras kostnadseffektivitet. Utredningarna kan riktas till en eller flera verksamhetsenheter inom den specialiserade sjukvården. Eventuella föremål för utredningarna kan vara till exempel hur systematiskt man utnyttjar genetisk information i vården av patienter på de kardiologiska enheterna eller i undersökning av patienter med försenad utveckling på enheter för klinisk genetik.

ÅTGÄRD 8:

Tilläggsbehovet av utbildning inom genetik utreds

Det görs en utredning om tilläggsbehovet av utbildning bland de yrkesutbildade inom genetik med hänsyn till det ökade utnyttjandet av genetisk information som förutses ske fram till 2030. Utredningen har stor betydelse för att främja utnyttjandet av genetisk information. I utredningen ska behovet av fortbildning och påbyggnadsutbildning för både yrkesutbildade inom genetik och för yrkesutbildade inom annan hälso- och sjukvård beaktas. I samband med utredningen bedöms utbildningsvolymerna och utbildningens innehåll som krävs för att den yrkesutbildade personalen inom hälso- och sjukvården ska kunna utnyttja genetisk information.

ÅTGÄRD 9:

En plan för att stärka befolkningens förståelse för och kunnighet att läsa genetisk information upprättas och verkställs

Det utarbetas en plan för att främja medborgarnas förståelse för och kunnighet att läsa genetisk information utifrån de utredningar av omfattningen och behoven av att använda genetisk information som genomförts i samband med åtgärderna 6–8. Verkställandet av den utarbetade planen främjas med hjälp av olika kommunikationsmetoder som en del av Genomcentrets verksamhet i samarbete med olika aktörer. Detta bidrar till att tillhandahålla rätt och korrekt information för befolkningen och att inleda en medborgardiskussion om olika frågor som gäller användningen av genetisk information. Stärkandet av medborgarnas förståelse för genetisk information förväntas minska eventuella fördomar och rädslor i utnyttjandet av genetisk information.



Strategiskt mål 3:

I produktionen och hanteringen av genominformation tillämpas lösningar som beaktar utvecklingen inom branschen

För att genominformation ska kunna produceras och utnyttjas på ett så ändamålsenligt och effektivt sätt som möjligt behövs olika strukturerade processer för informationsproduktion och informationshantering som stöd. Frågor som gäller lagring av genominformation och analysmiljön bör lösas nationellt med beaktande av den internationella utvecklingen och riktlinjerna. Lösningar för lagring av genominformation inverkar på genominformationens användbarhet i olika senare användningssyften. När det gäller specifikationer, kvalitetskriterier och verksamhetssätt i anslutning till genominformation krävs fortfarande ett nationellt standardiseringsarbete, vilket Genomcentret kan främja i sin samordnande roll.

Utvecklingen av kvaliteten, mängden och användningen av den genominformation som produceras ska följas upp och styras på nationell nivå. Syftet med att i större utsträckning utnyttja och dela hälsokunskap (inkl. genetisk information) är att främja nya observationer och öka den allmänna förståelsen. I fortsättningen är det nödvändigt att definiera vilken typ av genominformation i anslutning till vårdpraxisen som enligt lag är tillåten att dela mellan olika verksamhetsenheter inom hälso- och sjukvården. För närvarande samlas information inte in till exempel vid sällsynta syndrom, vilket framhäver betydelsen av utbyte och delning av genetisk information även globalt. En förutsättning för att den genominformation som produceras för kliniska ändamål mer omfattande ska kunna utnyttjas och eventuellt vidareanvändas inom den vetenskapliga forskningen är att det utvecklas olika minimikvalitetskrav och att lagstiftningsmässiga specifikationer utarbetas med beaktande av gällande GDPR och förordningar om medicintekniska produkter och IVD-produkter.

ÅTGÄRD 10:

Kapaciteten att producera och tolka genominformation samt kraven på genominformationens kvalitet utreds

Det bedöms vilken mängd genominformation som både med hänsyn till det kliniska arbetet och den vetenskapliga forskningen behöver produceras under de följande 3–5 åren. Det utreds också om de laboratorieresurser och den tolkningskapacitet som krävs för att svara på de uppskattade produktionsbehovet i Finland är tillräckliga. I och med utredningen kan man bedöma eventuella behov av tilläggsresurser för laboratorieundersökningar samt styra olika lösningar i anslutning till dessa. För att resurserna ska kunna styras på ett ändamålsenligt sätt krävs fortfarande även en kunskapsbaserad, hälsoekonomisk bedömning av kostnads-nyttoförhållandet.

ÅTGÄRD 11:**Förslag till lösningar på frågor som gäller lagring av genominformation och analysmiljön tas fram**

Det tas fram konkreta lösningsförslag med kostnadsberäkningar för lagring av genominformation och analysmiljön med beaktande av internationella riktlinjer och utvecklingen. Dessa lösningar kräver stora resurser, men de är viktiga för utnyttjandet av genominformationen.

ÅTGÄRD 12:**Omfattningen av den genetiska information som behöver produceras och användas inom den framtida hälso- och sjukvården uppskattas**

På nationell nivå görs det upp en bedömning och ett förslag om omfattningen av den genetiska information som ska produceras och användas inom den framtida hälso- och sjukvården under de närmaste åren. Bedömningen grundar sig på de utredningar om i vilken grad genetisk information för närvarande används och produceras som genomfördes i anslutning till åtgärderna 6, 7 och 10. Förslaget innehåller motiveringar till att genetisk information produceras och till omfattningen av den samt en beskrivning av för vem informationen ska produceras. Dessutom utarbetas ett förslag om hur produktionen och användningen av genetisk information ska finansieras i framtiden.

Strategiskt mål 4:

Genominformation kan utnyttjas smidigt på ett etiskt hållbart sätt

Den snabbt ökade kunskapen om människans genom och betydelsen av förändringar i genomet öppnar nya möjligheter att främja hälsan och behandla sjukdomar. Samtidigt ger den nya kunskap som uppstått som ett resultat av att enorma datamängder behandlats och sammanställts upphov till många frågor om berättigandet och gränserna för att utnyttja informationen. Även för närvarande produceras och utnyttjas en stor mängd genomdata ute i världen, men i ett upplyst samhälle strävar man efter att göra detta på ett kontrollerat sätt som främjar människors hälsa och respekterar deras rättigheter. Utnyttjandet av genominformation förutsätter en gemensam syn på etiska principer och utformandet av en verksamhetsmiljö som möjliggör detta. Användningen av genominformation har många dimensioner som förutsätter diskussion och utbyte av åsikter mellan olika samhällsaktörer. För att säkerställa ett rätt antal behövliga yrkesutbildade, deras utbildningsnivå och optimala placering behöver man bl.a. kartlägga utbildningsbehoven och uppdatera utbildningsplanerna. En väsentlig del av en nationell verksamhetsmiljö som möjliggör utnyttjande av genominformation är också aktivt deltagande och påverkansarbete i den internationella verksamheten samt upprätthållande, utveckling och skapande av olika internationella samarbetsnätverk som stöder den nationella verksamheten samt utnyttjande av de möjligheter som det internationella samarbetet medför.

ÅTGÄRD 13:

Ett kompetenscenter som samlar och förädlar nationell genomexpertis inrättas

Genom att samla och koncentrera den nationella sakkunskapen till ett kompetenscenter, Genomcenter, kan man bidra till att lösa ett stort antal frågor i anslutning till behandlingen och utnyttjandet av genominformation. Genomcentret har till uppgift att fungera som nationell expertmyndighet i frågor som gäller behandling av genominformation och hälsorelaterade genetiska analyser. Genomcentrets verksamhet grundar sig på befintliga nationella aktörer inom branschen och dess centrala mål är att stärka samarbetsnätverken och synergier på nationell nivå. Genomcentrets uppgifter tjänar uppnåendet av hälsofördelar och har därmed ett nära samband med reformen av verksamhetsmodellerna inom social- och hälsovården. En förutsättning för att Genomcentrets uppgifter ska lyckas är att realistiska resurser tryggas för inledande och upprätthållande av dess verksamhet.

Lagstadgade expertuppgifter vid genomecentret	
1.	Ger rekommendationer som hör till uppgiftsområdet.
2.	Utvecklar det nätverksbaserade samarbetet med intressentgrupper och den regionala verksamheten.
3.	Erbjuder medborgarrådgivning på allmän nivå.
4.	Främjar genom sin verksamhet samhällsdebatten om genetisk information och genetiska analyser samt forskningen och utbildningen inom området.
5.	Stödjer på annat sätt än vad som avses i 1–4 punkten en ansvarsfull och jämlik behandling av genetisk information till förmån för människors välfärd och hälsa.
6.	Deltar i internationell verksamhet enligt sina uppgifter.

Övriga uppgifter som föreslås för Genomcentret:

- Utveckling, utvärdering och uppdatering av de etiska principerna
- Uppföljning av behovet av ändringar i lagstiftningen och deltagande i beredningen av eventuella lagändringar
- Deltagande i diskussionen om införande av ny teknik och diagnostiska metoder
- Uppföljning av nationella strategiska riktlinjer och anpassning av Genomcentrets arbete till dem
- Förslag på nationell nivå om omfattningen av den genominformation som produceras och används
- Deltagande i lagring av genominformation och lösning av frågor som gäller analysmiljön
- Deltagande i fastställandet av minimikvalitetskraven för kliniska genetiska test
- Kartläggning av olika finansieringsmodeller för produktion av genominformation i samarbete med andra aktörer
- Främjande av samarbetet med Genomcentret och andra nationella kompetenscenter
- Skapande av en verksamhetsmiljö som stöder internationell tillväxt för finländska företag inom genombranschen
- Lockande av internationell företags- och forskningsverksamhet till den finländska marknaden.

ÅTGÄRD 14:

En expertgrupp inom genommedicin som stöder Genomcentrets verksamhet utses och för Genomcentret skapas en nätverksbaserad verksamhetsmodell

På grund av uppgifternas natur vid Genomcentret behöver centret multiprofessionell sakkunskap och kompetens inom flera olika ämnesområden, inklusive genetik, klinisk genetik, genteknologi, offentlig hälso- och sjukvård, etik, dataanalys, datasäkerhet, data-skydd, cybersäkerhet, forskning inom genetik, juridik samt statistik och statistikväsendet. För att trygga denna mångsidiga expertis utses en expertgrupp inom genommedicin som består av experter från olika ämnesområden. Expertgruppen har till uppgift att utarbeta och upprätthålla de principer för behandling och utnyttjande av genetisk information som är centrala för Genomcentrets verksamhet och den ska höra en särskilt inrättad intressegruppspanel (se åtgärd 3). Det primära urvalskriteriet för medlemmarna i expertgruppen ska vara ett starkt substanskunskande medan de organisationer som de representerar är sekundära i detta sammanhang.

Genomcentrets verksamhet ska vara nätverksbaserad och grunda sig på ömsesidigt samarbete mellan finländska experter. Det breda och varierande expertnätverkets roll är att delta i Genomcentrets verksamhet bl.a. genom att bereda olika kunskapsbaserade rekommendationer och anvisningar för utnyttjandet av genominformation. Den nät-

verksbaserade verksamhetsmodellen gör det möjligt att i omfattande grad delaktiggöra olika yrkesutbildade personer runt om i Finland och den bidrar till att främja verkställandet av gemensamt överenskomna riktlinjer inom hälso- och sjukvården.

ÅTGÄRD 15:

En intressegruppspanel tillsätts

För att möjliggöra en flerstämmig samhällsdebatt och för att beakta olika samhällsaktörers åsikter och synvinklar (inkl. patientperspektivet) inrättas en separat intressegruppspanel med fokus på ett aktivt samhälleligt delaktig-görande och på att stärka påverkningensmöjligheterna. Ett av intressegruppspanelens centrala syften är att främja och upprätthålla diskussionen om de etiska principerna vid utnyttjandet av genominformation. Via intressegruppspanelens verksamhet får Genomcentret också nyttig återkoppling som stöd för sin verksamhet och för utveckling av den. Målet med intressegruppspanelens verksamhet är att bygga upp ett brett samhälleligt delaktiggörande och förtroende, och därför ska dess sammansättning på ett mångsidigt sätt representera olika samhällsgrupper (inkl. medborgare, patientorganisationer och andra aktörer inom tredje sektorn, serviceföretag inom genombranschen osv.).

ÅTGÄRD 16:

Nivån på den nationella genetiska kompetensen kartläggs och det utarbetas en plan för utvecklingen av den

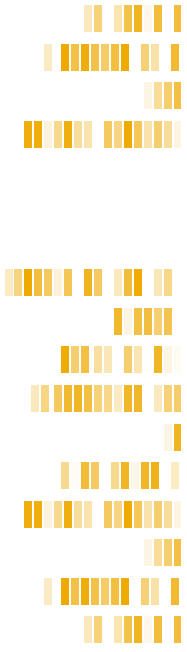
För att främja ett mer omfattande utnyttjande av genominformation är det nödvändigt att kartlägga den nuvarande genetiska kompetensen hos de yrkesutbildade inom hälso- och sjukvården samt att säkerställa ett tillräckligt antal och en optimal placering av de experter och yrkesutbildade som behövs. Med hjälp av kartläggningen identifieras eventuella behov av kompetensutveckling och utifrån den kan man utarbeta en plan för nationell utveckling av den genetiska kompetensen med olika former av yrkesutbildning.

ÅTGÄRD 17:

Etiska principer för utnyttjande av genetisk information utarbetas

Då hälsokunskap (inkl. genetisk information) utnyttjas ska man ta hänsyn till bland annat respekten för människovärdet, säkerställandet av självbestämmanderätten och integritetsskyddet, människornas jämlikhet samt den nationella och internationella lagstiftningen om användningen av uppgifter. Detta förutsätter gemensamt godkända etiska principer, en tydlig författningsgrund som återspeglar dem samt en enhetlig tolkning av bestämmelserna. Genomcentret ska med sin sakkunskap stödja denna helhet och inleda en process för att specificera de etiska principerna vid utnyttjandet av genetisk information.

Då de nationella etiska principerna utarbetas ska man beakta olika internationella principiella riktlinjer som omfattande används inom klinisk genetik. Det är viktigt att ta upp de ämnen som diskuteras i olika internationella forum i den nationella debatten och att på motsvarande sätt lyfta fram resultaten av den nationella debatten i de internationella forumen. Detta bidrar till att de nationella synvinklarna beaktas i de internationella principiella riktlinjerna. Genomcentret samt dess olika expertorgan och intressentgrupper ska i fortsättningen regelbundet utvärdera och vid behov uppdatera de etiska principerna för nationellt utnyttjande av genetisk information. Utöver de etiska principerna för utnyttjande av genetisk information behövs också etiska riktlinjer för hur patienten ska informeras om fynd som eventuellt görs i samband med genetiska undersökningar i patientens vård.



Identifierade utmaningar

Det har blivit allt vanligare att använda genetisk information inom hälso- och sjukvården och denna trend fortsätter. Möjliga fördelar som kan uppnås genom att framgångsrikt utnyttja genetisk information är bland annat förebyggande av sjukdomar, riktade screeningar, avancerade diagnoser, mer individualiserade behandlingar, säkrare läkemedelsbehandlingar och en mer effektiv forskning. I framtiden kommer främjandet av hälsan och behandlingen av sjukdomar sannolikt i allt högre grad att planeras individuellt med hjälp av information från arvsmassan.

Verksamhetsmiljön för utnyttjande av genom- och hälsoinformation är omfattande, komplicerad och delvis under förändring. I anslutning till det, i samband med uppdateringen av genomstrategin identifierades och framfördes vissa utmaningar, avvikande åsikter och en stor mängd frågor. De frågor som lyftes fram gällde i synnerhet behovet av det Genomcenter som ska inrättas och dess roll som myndighetsaktör samt meningsfullheten med det nationella genomdataregistret som enligt planerna ska inrättas i ett senare skede. Under uppdateringsprocessen presenterade olika experter också alternativa verksamhetsmodeller för inrättandet av ett genomcenter och för den nödvändiga nationella samordningen. Det rådde enighet om att man från början måste säkerställa tillräckliga resurser för Genomcentrets verksamhet för att undvika risk för att misslyckas med de planerade uppgifterna och de åtgärder som presenteras i genomstrategin. Otillräckliga resurser skulle i stället för en möjliggörande verksamhetsmiljö kunna leda till att verksamhetsmiljön för utnyttjandet av genominformation försvåras ytterligare både individuellt och inom forskningen.

De avvikande expertutlåtandena som framfördes under genomstrategins uppdateringsarbete gällde bl.a. sekundär användning av sådana gensekvensuppgifter som tagits fram i diagnostiska undersökningar för annat ändamål än i vården av den aktuella patienten. En del experter framhävde också att genominformationens roll i prognostiseringen, behandlingen och förebyggandet av flera vanliga sjukdomar har visat sig vara mer komplicerad än väntat. Experterna understöder även en snabb ändring av genomstrategin och lagstiftningen om genominformation vid behov. I de kommande uppdateringarna är det viktigt att beakta de tidvis även snabba förändringarna i verksamhetsmiljön.

Under genomstrategins uppdateringsprocess identifierades flera öppna frågor i anslutning till utnyttjandet av genetisk information. I det här skedet är det emellertid ännu inte möjligt att hitta entydiga svar och nödvändiga lösningar på dessa. Frågorna och ämnesområdena gäller till exempel lagring av genominformation, de genetiska analysernas finansieringsgrund samt olika intressentgruppers behov. Experterna betonar vikten av att lösa dessa frågor i framtiden. Genetisk information används globalt och även i Finland redan nu för många olika ändamål och den intresserar många olika aktörer i samhället. Intresset kommer sannolikt att öka snarare än minska under de närmaste åren. För att utnyttjandet av genetisk information ska leda till bättre välfärd och hälsa på ett etiskt mer hållbart sätt behöver vi nationella strategiska principer och riktlinjer för behandling och användning av genetisk information. Detta sker naturligast genom att inrätta ett Genomcenter och genom att noggrant planera dess uppgifter. Genomstrategins uppdateringsprocess har skapat möjligheter till dialog mellan aktörerna inom branschen, till att dryfta olika uppfattningar och till utbyte av åsikter och synvinklar. En sådan diskussion bör aktivt uppmuntras även i framtiden.

Slutligen

För att förverkliga visionen *"Bättre hälsa med genominformation"* behöver vi en aktör som ser till att visionen förverkligas. I denna uppdatering av den nationella genomstrategin presenteras flera åtgärder, av vilka en del bland annat innebär att det görs utredningar om användningen av genetisk information. Med hjälp av dessa utredningar fördjupas vår kunskap och förståelse, vilket i sin tur bidrar till att lösa de utmaningar som identifierats ovan.

Det framtida Genomcentret är den naturliga aktören för inledandet av de åtgärder som presenteras i genomstrategin. Genomcentret utarbetar i samarbete med nationella experter Finlands principer och riktlinjer för ett evidensbaserat och etiskt hållbart utnyttjande av genetisk information. Detta skapar förutsättningar för att invånarna ska ha jämlika möjligheter att dra nytta av genetisk information och stöder medicinskt yrkesutbildade i deras arbete. Med hjälp av genetisk information kan man till exempel bättre än tidigare identifiera cancersjukdomar och orsakerna till dem, vilket möjliggör en riktad och mer individuell behandling och minskar biverkningarna av läkemedelsbehandling. Det också möjligt att bättre förebygga sjukdomar med hjälp av genetisk information till exempel genom att rikta uppföljningen till bärare av genmutationer, vilka har en förhöjd risk att insjukna. Detta sker till exempel redan i fråga om bröstcancer med hög risk. Genomcentret kan bidra till forsknings- och utvecklingsverksamheten genom att främja harmoniseringen av omfattande material. Harmoniserad data möjliggör också nya innovationer genom att främja tillämpningen av forskningsresultat för utvecklandet av hälsofrämjande produkter, tjänster och verksamhetsmodeller.

Ett mer omfattande utnyttjande av genominformation för att främja hälsan väcker för närvarande internationellt intresse hos såväl forskare, hälso- och sjukvårdspersonal som beslutsfattare. Det är viktigt att Finland aktivt deltar i denna internationella verksamhet och i diskussioner och riktlinjer, eftersom vi är föregångare i många lösningsmodeller och praxis som gäller genetik. Genomcentret kan som nationell myndighet fungera som Finlands kontakt och representant i olika internationella initiativ, till exempel i det europeiska initiativet 1 + MG (1 + Million Genomes).

I bästa fall kan det runt Genomcentret byggas upp ett nytt, dynamiskt, sektorsövergripande och tvärvetenskapligt ekosystem som främjar användningen av genetisk information och som samlar experter inom branschen, beslutsfattare och medborgare. Många aktörer drar nytta av ekosystemets funktion. Dessutom kan ekosystemet främja samhällsdebatten om användningen av genetisk information och på så sätt skapa en gemensam syn på hur genetisk information bäst kan utnyttjas i det finländska samhället för att främja en bättre behandling av människors sjukdomar och av hälsa och välfärd.

Expertgrupp som deltagit i utarbetandet av den uppdaterade genomstrategin

Terhi Kilpi, ordförande, överdirektör, forskning, utveckling- och innovationer, Institutet för hälsa och välfärd

Outi Kuusmin, biträdande överläkare, Uleåborgs universitetssjukhus

Sini Tervo, jurist, social- och hälsovårdsministeriet

Sirpa Soini, avdelningschef, Institutet för hälsa och välfärd

Olli Carpén, professor, överläkare, vetenskaplig avdelningsdirektör, Helsingfors universitet och Helsingfors Biobank

Aarno Palotie, professor, forskningsdirektör, Institutet för molekylärmedicin i Finland (FIMM)

Arto Mannermaa, professor, Östra Finlands universitet

Kati Kristiansson, ledande forskare, Institutet för hälsa och välfärd

Kristiina Aittomäki, professor, Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt

Anna Hakonen, specialistläkare, HUS

Pia Pohjola, sjukhusgenetiker, ÅUCS

Mauri Keinänen, direktör för specialiteten genetik, Fimlab

Juha Sinisalo, professor, HUS

Johannes Kettunen, professor, vetenskaplig direktör, Biocenter Oulu i Uleåborg

Kati Myllymäki, sakkunnigläkare, SOSTE Finlands social och hälsa rf

Mikko Niemi, professor, Helsingfors universitet

Arto Orpana, överkemist, HUS Diagnostikcentrum

Markus Perola, forskningsprofessor, Institutet för hälsa och välfärd

Eveliina Salminen, specialistläkare, Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt

Marina Erhola, direktör för Birkalands välfärdsområde

Tiina Wahlfors, expertsekreterare, direktör för biobanken, Institutet för hälsa och välfärd

Birgit Simell, utvecklingschef, Institutet för hälsa och välfärd