

**EU:n 1+ Million Genomes
-yhteistyöaloitteen Suomen
toiminnan käynnistäminen
Seminaariraportti**

EU:n 1+ Million Genomes -yhteistyöaloitteen Suomen toiminnan käynnistäminen

Seminaariraportti

Julkaisija	Sosiaali- ja terveysministeriö		
Toimittajat	Sini-Tuulia Numminen, Tia-Maria Kirkonpelto ja Tapani Piha		
Kieli	Suomi	Sivumäärä	20
Tiivistelmä	<p>Suomi allekirjoitti vuonna 2018 "Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022" -julistuksen, jonka päämääränä on luoda jäsenmaiden yhteistyönä mahdollisuus tietoturvalliseen ja yksityisyyden suojan varmistavaan rajat ylittävään genomitiedon käyttöön kansalaisten hyödyksi. Sosiaali- ja terveysministeriö kutsui koolle laaja-alaisen asiantuntijoiden joukon keskustelemaan 1+MG-aloitteen kansallisesta toteutuksesta 27.1.2021 järjestettyyn seminaariin.</p> <p>Seminaarissa keskusteltiin 1+MG-aloitteeseen liittyvästä kansallisesta ja EU-tason toiminnasta, genomitiedon kehityksestä sekä Suomen valmisteilla olevasta genomilaista ja genomikeskuksesta. Asiantuntijat käsitelivät genomitietoaloitteeseen liittyvää infrastruktuuria, lainsäädäntöä, kliinisen ja genomisen datan standardeja ja yhteensopivuutta sekä yhteiskunnallisia kysymyksiä.</p> <p>Terveydenhuolto siirtyy kohti yksilöllistettyä terveydenhuoltoa, jossa genomitiedon hyödyntäminen tulee olemaan keskeistä. Suomi on sitoutunut yksilöllistetyn lääketieteen kehittämiseen ja EU-yhteistyö on vauhdittanut kansallisen genomilainsäädännön ja genomiikan sääntelyä ja lisännyt entisestään rajat ylittävän yhteistyön painoarvoa.</p> <p>Suomen tärkeimmät vahvuudet genomiikassa ovat laaja genomidatan kerääminen ja laadukas osaaminen, joka saadaan maksimoitua laaja-alaisella sidosryhmien osallistavuudella sekä asiantuntijuuden ja toimintatapojen kehittämisellä ja koordinoinnilla, jonka pääasialliseksi toimijaksi odotetaan tulevaa genomikeskusta. Lisäksi tarvitaan innovaatiomyönteistä ja mahdollistavaa politiikkaa turvaamaan toimintamahdollisuuksia ja rajat ylittävää yhteistyötä. Genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa on tuettava, kuten myös kansalaisten ymmärrystä genomiikasta.</p> <p>Seminaari suositteli genomitiedon asiantuntijaryhmän perustamista, mikä tukisi genomilainsäädännön ja -keskuksen edistymistä, 1+MG-aloitetta koskevien säännöllisten asiantuntijatilaisuuksien järjestämistä sekä 1+MG-aloitteen tulosten täysimääräistä hyödyntämistä Suomessa.</p>		
Asiasanat	Genomiikka, genomitieto, genomilainsäädäntö, Euroopan unioni		

Inledandet av Finlands verksamhet inom EU:s samarbetsprojekt 1+Million Genomes Seminarierapport

Utgivare	Social- och hälsovårdsministeriet		
Redigerare	Sini-Tuulia Numminen, Tia-Maria Kirkonpelto och Tapani Piha		
Språk	Finska	Sidantal	20
Referat	<p>Finland undertecknade 2018 deklARATIONEN "Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022", vars syfte är att skapa en gemensam EU-databas för minst en miljon sekvenserade genomer och ett system för gränsöverskridande användning av genomdata. Social- och hälsovårdsministeriet sammankallade en brett sammansatt grupp experter för att diskutera det nationella genomförandet av initiativet 1+MG vid ett seminarium den 27 januari 2021.</p> <p>Vid seminariet diskuterades den nationella verksamheten och verksamheten på EU-nivå i anslutning till 1+MG-initiativet, utvecklingen av genomdata samt lagen om genomdata och Genomcentret som är under beredning i Finland. Experterna behandlade infrastruktur, lagstiftning, standarder och kompatibilitet för kliniska och genomiska data samt samhällsfrågor i anslutning till initiativet.</p> <p>Hälso- och sjukvården går mot en mer individualiserad hälso- och sjukvård, där utnyttjandet av genominformation kommer att spela en central roll. Finland har förbundit sig till att utveckla den individualiserade medicinen. EU-samarbetet har påskyndat regleringen av den nationella genomlagstiftningen och genomiken och ytterligare ökat betydelsen av det gränsöverskridande samarbetet.</p> <p>Finlands mest betydande förmåga inom genomik är kompetens av hög kvalitet, som kan maximeras genom ett brett engagemang av intressegrupper samt utveckling och samordning av expertis och procedurer. Det framtida Genomcentret förväntas bli den huvudsakliga aktören i fråga om detta. Dessutom behövs en innovationsvänlig och möjliggörande politik för att trygga verksamhetsmöjligheterna och det gränsöverskridande samarbetet.</p> <p>Vid seminariet rekommenderade man att inrätta en expertgrupp för genomdata, som ska bidra till att genomlagstiftningen och Genomcentret framskrider, ordna regelbundna expertmöten som stöder genomförandet av initiativet 1+MG samt utnyttja maximalt resultaten av 1+MG-initiativet.</p>		
Nyckelord	Genomik, genomdata, genomlagstiftning, Europeiska unionen		

Starting the Finnish activities of the EU 1+ Million Genomes Initiative Seminar report

Publisher Ministry of Social Affairs and Health

Editor Sini-Tuulia Numminen, Tia-Maria Kirkonpelto and Tapani Piha

Language Finnish **Pages** 20

Abstract Finland signed the declaration "Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022" in 2018. The declaration is aimed at creating a shared EU database of at least one million sequenced genomes and a system for cross-border use of the genomic data. The Ministry of Social Affairs and Health invited a broad group of experts to discuss the national implementation of the 1+MG Initiative in a seminar held on 27 January 2021.

The seminar covered the 1+MG Initiative's national and EU-level activities, genomic data development, and Finland's coming Genome Act and National Genome Centre. The experts discussed the genome data initiative's infrastructure, legislation, clinical and genomic data standards and compatibility, and social questions.

Healthcare is moving towards personalised healthcare where the use of genomic data will play a fundamental role. Finland has committed to advancing personalised medicine, and EU cooperation has accelerated the national regulations for genomes and genomics, putting further emphasis on cross-border cooperation.

Finland's primary assets in genomics are extensive collection of genomic data and high-quality expertise, which can be maximised by extensively engaging the stakeholders, as well as by coordinating and developing expertise and methods, primarily expected to be relegated to the future National Genome Centre. In addition, more innovation-positive and enabling policies will be required to secure a good operational environment and cross-border cooperation.

Setting up a genomic data expert task force was recommended in the seminar with the objective of helping with the Genome Act and National Genome Centre, organising regular expert events to support the 1+MG Initiative's implementation, and utilising fully the results of the 1+MG Initiative.

Keywords Genomics, genomic data, genome legislation, European Union

Sisältö

1	1+MG-aloitusseminaari kokosi yhteen laajan asiantuntijuuden	6
2	Kohti laadukkaampaa terveydenhuoltoa kansallisella ja EU-yhteistyöllä.....	7
3	Miten Suomi menestykseen genomitiedon hyödyntämisessä?	9
3.1	Suomen tärkeimmät vahvuudet ovat tasokas osaaminen ja genomidatan saatavuus.....	9
3.2	Rajat ylittävien hankkeiden tulee osallistaa laajalti.....	9
3.3	Genomitiedon laajamittaisen hyödyntämisen haasteita ja ratkaisuehdotuksia	10
3.4	Ehdotuksia kansallisen genomipolitiikan toimeenpanoon	11
4	Genomistrategian jalkauttamisen jatkotoimista	12
5	Työpajojen raportit	13
5.1	Työpaja 1. Infrastruktuuri & Käyttötapaus: Tarttuvat taudit ja COVID-19.....	13
5.2	Työpaja 2. Lainsäädäntö & Käyttötapaus: Syöpä	14
5.3	Työpaja 3. Kliinisen ja genomisen datan standardit ja yhteensopivuus & Käyttötapaus: Kansantaudit	15
5.4	Työryhmä 4. Yhteiskunta & Käyttötapaus: Harvinaissairaudet.....	16
	Liite 1: Seminaarin puhujat, työryhmien raportioijat ja moderoinijat	19
	Liite 2: Suomen 1+MG-aloitteen kansallinen koordinaatioryhmä	20

1 1+MG-aloitusseminaari kokosi yhteen laajan asiantuntijuuden

Suomi allekirjoitti "Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022" -julistuksen yhdessä kahdentoista muun EU-jäsenmaan kanssa huhtikuussa 2018. Julistuksen on tähän päivään mennessä allekirjoittanut 24 Euroopan maata ja sen päämääränä on luoda luoda jäsenmaiden yhteistyönä mahdollisuus tietoturvalliseen ja yksityisyyden suojan varmistavaan rajat ylittävään genomitiedon käyttöön kansalaisten hyödyksi. Julistus käynnisti aloitteen, jonka kansallisesta toteutuksesta keskusteltiin Suomen sosiaali- ja terveysministeriön järjestämässä seminaarissa 27. tammikuuta 2021.

Tilaisuuden tavoitteena oli kertoa 1+MG-aloitteesta ja tuoda esille siihen liittyvää kansallista ja EU-tason toimintaa, luoda katsaus genomitiedon kehitykseen sekä kertoa hankkeen yhteydestä Suomen valmisteilla olevaan genomilakiin ja perustettavaan genomikeskukseen.

Seminaariin osallistui etäyhteyden kautta noin 150 henkilön laaja-alainen osallistujakunta, joka koostui kansallisista ja EU-tason viranomaisista, tutkimuskeskusten ja yliopistojen tutkijoista ja asiantuntijoista, teollisuuden ja sairaaloiden edustajista ja tutkijoista sekä potilas- ja kansalaisyhdistysten edustajista.

Seminaarin avasi sosiaali- ja terveysministeriön valtiosihteeri **Eila Mäkipää**. Yksikön-päällikkö **Marco Marsella** esitteli 1+MG-hankkeen tarkoitusta, päämääriä ja organisatiota EU-tasolla, minkä jälkeen johtaja ja 1+MG-aloitteen Suomen kansallinen edustaja **Tuula Helander** kertoi Suomen yksilöllistetyn lääketieteen tilasta, tavoitteista ja strategiasta.

Keskustelu jatkui neljässä työryhmässä, joiden tarkoituksena oli jalkauttaa 1+MG-toimintaa Suomeen sekä pohtia keskeisten toimijoiden kanssa toiminnan järjestämistä ja EU-aloitteen hyödyntämistä Suomessa. Työryhmät käsittelivät aloitteeseen liittyvää infrastruktuuria, lainsäädäntöä, kliinisen ja genomisen datan standardeja ja yhteensopivuutta sekä yhteiskunnallisia kysymyksiä.

Työryhmät raportoivat käymiensä keskustelujen pääkohdat ja johtopäätelmät paneelille, jossa niitä kommentoivat jaoksen päällikkö **Saila Rinne** Euroopan komissiosta, tutkimusjohtaja **Katja Kivinen** FIMM Teknologiakeskuksesta, lakimies **Sini Tervo** sosiaali- ja terveysministeriöstä, säädösasiantuntija **Sandra Liede** Terveysteknologia ry:stä sekä potilasnäkökulman edustajana puheenjohtaja **Aimo Strömberg** EUPATI Suomi / Suomen Syöpäpotilaat ry:stä. Paneelin moderoi erityisneuvonantaja **Tapani Piha**.

2 Kohti laadukkaampaa terveydenhuoltoa kansallisella ja EU-yhteistyöllä

Genomitieto on parantanut mullistavalla tavalla monien sairauksien diagnosointia, hoitettavuutta ja ennustettavuutta sekä lisännyt ymmärrystä sairauksien synnystä. 1+MG-aloite pyrkii luomaan entistäkin laadukkaampaa ja yksilöidympää terveydenhuoltoa sekä kansallisella että EU-tasolla.

Avauspuheenvuorossaan valtiosihteeri Mäkipää painotti sosiaali- ja terveysministeriön vahvaa sitoutumista tieteellisen tutkimuksen, teknologian ja innovaatioiden edistämiseen terveydenhuollon hyväksi. Genomitiedolla on tutkimuksessa merkittävä rooli. ”Suomella on kaikki mahdollisuudet kehittyä genomitiedon käytössä kansainväliseksi mallimaaksi”, Mäkipää sanoi. ”Genomitiedon hyödyt kuuluvat kaikille.”

Johtaja Tuula Helanderin puheenvuorossa vahvasti esille nousi Suomen terveydenhuoltopolitiikan tavoite tarjota yhdenvertaisia palveluja jokaiselle kansalaiselle, kuten myös tähän liittyvät haasteet. Terveydenhuollon kehityksen suunta onkin siirtymässä kohti yksilöllistettyä terveydenhuoltoa, jossa genomitiedon hyödyntäminen tulee tulevaisuudessa olemaan keskeistä. Helander muistutti, että potilaiden ja kansalaisten osallistuvuuden sekä korkean luottamuksen vaaliminen, tietosuojan turvaaminen sekä genomitiedon hallittu tuominen potilashoitoihin sekä kaikkien kansalaisten hyödyksi tulee olla kehityksen keskiössä. Helander peräänkuulutti laajaa ja avointa yhteiskunnallista keskustelua.

Suomen hallitus on sitoutunut siihen, että säädetään genomilaki, jonka perusteella perustetaan kansallinen genomikeskus. Genomilakia valmistellaan parhaillaan. Suomella on osaamista mahdollistavan lainsäädännön luomisesta, pitkä historia näytekokoelmien keräämisestä ja yhtenäisiin hoitokäytäntöihin pyrkivä terveydenhuoltojärjestelmä, luotettavat terveydenhuollon rekisterit, sekä tutkimusmyönteinen kansa, jotka yhdessä luovat erinomaiset lähtökohdat uusille tutkimuksille. Näin ollen Suomella on kaikki mahdollisuudet kehittyä esimerkkimaaksi, jossa yhdistetään geneettistä tietoa, kliinistä dataa ja henkilökohtaisen hyvinvoinnin informaatiota potilaan parhaaksi.

Osallisuus 1+MG-aloitteessa ja yhteistyö EU:n kanssa on vauhdittanut kansallisen genomilainsäädännön kehitystä ja genomiikan sääntelyä sekä entisestään lisännyt rajat ylittävän yhteistyön painoarvoa.

Suomen kansallinen 1+MG-aloitteen kansallinen koordinaatioryhmä koostuu alansa eturivin tieteentekijöistä ja asiantuntijoista, jotka edustavat Suomea jokaisessa yhdessätoista EU-hankkeen työryhmässä. STM:n johtama avainryhmä koordinoi hanketta kansallisella tasolla, ja myöhemmin asetettava peilir ryhmä tulee olemaan vastuussa strategisten linjausten laatimisesta ja muodostumaan keskeisten hallinnonalojen, sidosryhmien ja toimijoiden edustajista.

Euroopan komission yksikönpäällikkö Marco Marsella totesi puheenvuorossaan Suomen aktiivisen osallistumisen ja järjestäytyneisyyden olevan ehdottoman tärkeitä kunnianhimoisen 1+MG-aloitteen eteenpäinviemisessä. ”Genomilainsäädäntö ja -keskus tulevat olemaan aloitteen merkittäviä kulmakiviä ja tulevia esimerkkejä muille jäsenmaille.”

Helander painotti Suomen pitkäaikaista sitoutumista yksilöllistetyn lääketieteen kehittämiseen, jonka tuloksena European Observatory on Health Systems and Policies on julkaissut genomitiedon terveyspolitiikan käsikirjan lainsäätäjille ja suunnittelijoille, *“Regulating the Unknown. A guide to regulating genomics for health policy makers”*¹.

Tietoturvallinen, rajat ylittävä, saatavilla oleva, yksityisyyden suojan turvaava, ja kaikkia yhtäläisesti hyödyttävä genomitieto vaatii laajaa, rohkeaa ja sektorien rajapinnat ylittävää eurooppalaista yhteistyötä. ”Yhdistämällä jäsenmaiden voimavaroja, kokemusta ja tietotaitoa voidaan ratkaista aloitteen mukanaan tuomat lainsäädännölliset, eettiset, teknologiset ja organisaatiolliset haasteet ja saavuttaa konkreettisia ja kansalaisten elämänlaatua parantavia muutoksia eurooppalaisessa terveydenhuollossa” Marco Marsella painotti.

”Aloitteen tukema yhteistyö digitalisaatiota hyödyntävän tutkimuksen ja terveydenhuollon välillä tulee vaikuttamaan terveydenhuoltoon, parantaen sairauksien ehkäisyä, diagnostiikkaa ja hoitoa sekä mahdollistamaan uutta tutkimusta niin yleisten kuin harvinaissairauksien osalta”, Marsella tähdensi.

Aloite seuraa 1+MG-aloitteen osallistujamaiden ja komission vuosille 2020-2022 laatimaa tiekarttaa, jonka ensimmäisessä vaiheessa on kartoitettu sekä genomidatan saatavuutta paikallisesti ja alueellisesti että rajat ylittävää saatavuutta. Tiekartan toisen vaiheen tavoitteena on kehittää teknologista infrastruktuuria sekä eettistä, lainsäädännöllistä ja yhteiskunnallista sääntelyä niin, että rajat ylittävä genomitiedon jakaminen ja miljonan genomien tietokanta mahdollistetaan. Sekä Marcella että Helander painottivat tarvetta edetä nopeasti yhdessä sovittujen tavoitteiden saavuttamiseksi: ”Time is running”.

Professori Mark Daly kertoi COVID-19 Host Genetics Initiative -tutkimushankkeesta², joka yhdistää ihmisgenetiikan tutkijat tuottamaan, jakamaan ja analysoimaan tietoja COVID-19-tautiin liittyvistä geneettisistä tekijöistä. Niiden avulla voidaan luoda hypoteeseja lääkkeiden ja hoitojen kehittämiseksi, korkean sairastumisriskin yksilöiden tunnistamiseksi ja lisäämään maailmanlaajuisia tietoja SARS-CoV-2-viruksen biologiasta ja sen aiheuttamasta taudista.

LISÄTIETOJA 1+MG-hankkeesta

[EU:n yhteistyöhanke edistää genomitiedon käyttöä](#)

[1+Million Genomes -aloite Euroopan komission sivuilla](#)

¹ Kirjoittajina Suomesta mm. Sandra Liede, Kristiina Aittomaki, Markus Perola, Tuula Helander. <https://eurohealthobservatory.who.int/publications/i/regulating-the-unknown-a-guide-to-regulating-genomics-for-health-policy-makers>

² <https://www.covid19hg.org/about/>

3 Miten Suomi menestykseen genomitiedon hyödyntämisessä?

Paneelikeskustelussa hahmoteltiin Suomen valmiutta osallistua EU-yhteistyöhön genomiikan alalla, ideoitiin rajat ylittäviä hankkeita, kartoitettiin ratkaisukeskeisesti ongelma-kohtia genomistrategian jatkotyöstämisessä sekä innovoitiin Suomen kansallisia toimia, jotka edistäisivät myös kansainvälistä yhteistyötä.

3.1 Suomen tärkeimmät vahvuudet ovat tasokas osaaminen ja genomidatan saatavuus

Panelistit olivat yksimielisiä siitä, että laaja EU-yhteistyö mahdollistaa moninaista, laajaa tutkimusta ja tuottaa nopeammin terveydenhuoltoa hyödyttäviä tuloksia. Suomella on runsaasti osaamista, josta ammentaa eurooppalaiseen yhteistyöhön.

- a. Datan saatavuus ja yhteiset eettiset ja oikeudelliset periaatteet ovat 1+MG-hankkeessa avainasemassa. Suomen tulisi esimerkiksi jakaa sen parhaita käytäntöjä tiedon toissijaisesta käytöstä³. Määriteltäessä genomitiedon saavutettavuuden minimivaihtoehtona 1+MG-aloitteessa, FinnGen-tutkimushanke on malliesimerkki tiedon saavutettavuudesta ja löydettävyydestä.
- b. Suomen teknologiaosaamista tietoturvallisuuden ja kyberturvallisuuden rakentamisessa sekä kokemusta kansallisen sääntelyn luomisesta samanaikaisesti rajat ylittävän yhteistyön kanssa tulee hyödyntää hankkeessa.
- c. Suomen kyky mobilisoida keskeiset toimijat mukaan, ratkaisukeskeisyys ja konkreettien tavoittelun sekä aktiivisuus eurooppalaisilla foorumeilla ovat vahvuuksia, joita tulee vaalia. Avoin keskustelu ja eri toimijoiden välisen luottamuksen rakentaminen on elintärkeää.
- d. Lainsäädäntöön voidaan ottaa mallia kansallisista hankkeista, joissa pyritään luomaan yhtenäisiä ja vastuullisia toimintatapoja.

3.2 Rajat ylittävien hankkeiden tulee osallistaa laajalti

Aloitteen pitkän tähtäimen tavoite on rakentaa kattavampia yhteistoimintamalleja ja siten luoda laaja-alaista tutkimusyhteistyötä ja laadukkaampaa terveydenhuoltoa. Paneeli piti sidosryhmien tasavertaista ja moninaista integrointia aloitteeseen tärkeänä. Joustavilla

³ <https://www.findata.fi/>

toimintatavoilla ja ketteryydellä maksimoidaan suomalaisen osaamisen käyttö. Resurssien käyttöä tulee kuitenkin harkita huolellisesti ja optimoiden.

- a. Tarvitaan lyhyen aikajänteen suunnitelmia ja pilottihankkeita, jotta teollisuus saadaan toimimaan aloitteen hyväksi, ammattilaiset ja kansalaiset osallistettua.
- b. Sidosryhmiä tulee integroida kansallisiin peiliryhtiin (National Mirror Group, NMG).
- c. Euroopan komissiolla on mahdollisuus käynnistää pienimuotoisia selvityksiä genomitiedon hyödyistä yhteiskunnalle terveystaloustieteellisestä näkökulmasta. Tällainen selvitys voisi tuottaa merkittävää hyötyä lainvalmistelulle ja sidosryhmille.
- d. Kansalaisille tulee tuottaa ymmärrettävää ja saatavilla olevaa tietoa genomiikasta.

3.3 Genomitiedon laajamittaisen hyödyntämisen haasteita ja ratkaisuehdotuksia

Genomitiedon hyödyntämisessä nousevat esiin vastuunkantokysymykset. Tulevan genomikeskuksen toivotaan ottavan keskeisen roolin paitsi datan hallinnoimisessa, harmonisoinnissa ja jäljitettävyyden kehittämisessä, myös asiantuntijuuden yhteiskunnallisissa kysymyksissä, joita genomitiedon käyttö synnyttää. Paneeli katsoi, että kansalliset standardit ja tutkimuksiin integroitunut päätöksentekojärjestelmä ovat edellytyksiä genomija varianttidatan hyödyntämiseksi terveydenhuollossa.

- a. Tietoturvaa ja yksityisyyden suojaa koskevan lainsäädännön tulee olla sekä yhdenmukaista ja harmonisoitua läpi jäsenmaiden että myös luottamusta herättävää. Uutta lainsäädäntöä näissä asioissa ei välttämättä tulla tarvitsemaan, sillä GDPR sisältää geneettisen tiedon, mutta keskustelu datan käsittelyn yhdenmukaisista periaatteista on tärkeää.
- b. Genomitiedon hyödynnettävyyden sääntelyssä tulee ottaa huomioon erilaiset tilanteet ja intressit. "Yhden koon" malli ei sovellu kaikkiin tilanteisiin, vaan tarvitaan optioita nopeutettuja luvansaanteja varten.
- c. Genomitiedon jakamista voitaisiin toteuttaa hajautetun mallin (federated EGA) kautta, jossa jokaisella jäsenmaalla olisi oma rekisteri, josta tietoa voitaisiin jakaa osallistuville jäsenmaille.
- d. Genomitiedon täytyy olla käytettävää, esimerkiksi standardoitua, jotta sitä voidaan hyödyntää. Kansallisten ja kansainvälisten toimintatapojen ja datan minimivaatimusten ja yhteensopivuuden standardisointi on toteutettava kiireellisesti, ja genomikeskuksen roolia metadatan harmonisoinnissa tulee pohtia.

3.4 Ehdotuksia kansallisen genomipolitiikan toimeenpanoon

Mahdollistava lainsäädäntö, joka turvaa toimintamahdollisuuksia ja rajat ylittävää yhteistyötä, on ensiarvoisen tärkeä. Innovaatiomyönteinen lainsäädäntö vaatii innovaatiomyönteistä politiikkaa.

- a. Monien sairauksien, mutta erityisesti harvinaissairauksien tutkimus ja hoito edellyttävät eurooppalaista yhteistyötä potilastietojen ja geneettisen datan rajat ylittäväksi jakamiseksi. Eri lainsäädäntöjen väliset rajapinnat hidastavat tai estävät tiedonkulkua, ja niiden arvioimiseen tulee kiinnittää huomiota kansallisella tasolla.
- b. Potilasjärjestöjen osallisuutta ja potilasnäkökulmaa tulisi lisätä lainsäädännön valmisteluvaiheessa. Lausuntokierroksella on usein liian myöhäistä saada aikaan perustavanlaatuisia muutoksia.
- c. Lainsäädännön tulisi tukea kansallista ja ylikansallista yhteistyötä, ja tukea näyttöiden keräämisen ja niiden yhdistämisen mahdollistamista. Biopankki- ja toisiolaki ovat hyviä esimerkkejä mahdollistavasta ja innovaatiomyönteisestä lainsäädännöstä, joka tukee terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvua ja alan kehitystä.
- d. Terveystaloustieteellinen tutkimus on tärkeää, mutta tulee voida osoittaa säästöjen paikkansapitävyys. On otettava huomioon, että saavutetuilla terveyshyödyillä on painoarvoa. Terveystaloustieteellisen näkökulman huomioimisella voitaisiin luoda entistä kustannustehokkaampaa tutkimusta ja tukea terveydenhuollon päätöksentekoa, mutta on muistettava, että todellisia säästöjä syntyy vasta pitkällä aikavälillä ja vaatii merkittäviä panostuksia.

4 Genomistrategian jalkauttamisen jatkotoimista

Suomen osallistuminen merkittäväällä panoksella 1+MG-aloitteeseen vahvistaa hallitusohjelmaan kirjattua Suomen roolia kokoaan suurempana toimijana sekä Euroopan unionissa että muissa kansainvälisissä yhteisöissä. Suomi on edustettuna aloitteen kaikissa työryhmissä ja edistää aktiivisesti hankkeen päämääriä sekä EU:n⁴ että kansallisella tasolla. Suomi haluaa tuoda suomalaista osaamista, kokemusta ja innovaatioita koko Euroopan terveydenhuoltoon edistävään aloitteeseen.

Tiivistyvä yhteistyö on välttämätön ja kantava voima aloitteessa, joka koskettaa yhteiskuntiamme laajalti. Yhteistyön rinnalle tarvitaan järjestäytymistä, johtajuutta ja vastuunkantoa sekä ratkaisukeskeisyyttä, jonka paras lähde on asiantuntijat sekä potilas- ja kansalaisraadit. Kansalaisten genomitiedon lukutaidon aktiivinen kohentaminen vaatii jatkuvaa ponnistelua geenitietoa hyödyntävien sovellutusten nopean kehittymisen takia. Tarvitaan mahdollistavaa lainsäädäntöä ja lainsäädännön yhteensovittamista tietoturva- ja tietosuoja huomioiden. Tarvitaan rohkeutta edistää aloitetta ja suomalaista osaamista.

Suomen edelläkävijäaseman säilyttäminen ja vahvistaminen sekä geneettisen tiedon että 1+MG-aloitteen hyödyntämisessä kansallisesti vaatii konkreettisia ja ripeitä toimia.

Suomi on asettanut isoja tavoitteita, kuten genomilain säätämisen ja genomikeskuksen perustamisen. Genomiikan edistämiseen liittyvillä toimeksiannoilla toteutetaan lyhyen aikavälin tavoitteita. Näiden tavoitteiden toteutuminen mittaa, onko suunta oikea ja riittävä.

Lyhyen ajan tavoitteet:

1. Asiantuntijaryhmän perustaminen, mikä tukee genomilainsäädännön valmistelua ja genomikeskuksen perustamista.
2. Vuosittainen asiantuntijoiden ja sidosryhmien keskustelu- ja kuulemistilaisuus, joka tukee 1+MG-aloitteen edistymistä kansallisella ja EU-tasolla.
3. Aktiivinen osallistuminen 1+MG-aloitteen EU-tason työryhmiin ja aloitteen antamien poliittisten ja käytännön mahdollisuuksien käyttäminen Suomessa.

Lisätietoja 1+MG-aloitteen kansallisesta toteutuksesta

Johtaja Tuula Helander (tuula.helander@stm.fi)

Asiantuntija Tia-Maria Kirkonpelto (tia-maria.kirkonpelto@stm.fi)

⁴ Tilaisuuden jälkeen johtaja Tuula Helander valittiin aloitetta ohjaavan erityisryhmän jäsenmaita edustavaksi puheenjohtajaksi (Special Group “Signatories of the Declaration «Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the EU by 2022»”).

5 Työpajojen raportit

5.1 Työpaja 1. Infrastrukturi & Käyttötapaus: Tarttuvat taudit ja COVID-19

Tommi Nyrönen (CSC) esitti 1+MG-hankkeen infrastruktuurityön tilaa. Suomen merkittävä panos on datan hajautettu hallinta ja kansallinen vastuu datakeskuksen ja datanhallinnan rakentamisesta. Vuoden 2021 tavoite on esituotantovalmiuden rakentaminen Suomeen.

- Kansallisen työryhmän toivottiin keskittyvän erilaisten data-aineistojen yhdistämisen haasteeseen, esimerkiksi terveydenhuollon tuottaman genomitiedon toisiokäyttöön.
- Viranomaisten ja muiden toimijoiden roolien selkeyttäminen tiedonhallinnassa on perusedellytys tutkimuksen ja potilashoidon parantamiseksi.
- Julkisen ja yksityisen sektorin toimijoiden pitkäjänteinen yhteistyö vaatii paitsi toimintamallia ja selkeää roolittamista myös keskustelua rahoitusmalleista.
- Konkreettisten sovellusten esittäminen yhdistettyinä käyttötapauksiin on keskeistä. Suomalaisen terveystiedon, genomitiedon ja biopankkitiedon yhdistäminen tutkimukseen on tavoite, joka viime kädessä palvelee sovelluksien kautta kansalaisten elämänlaadun parantamista.

Katja Kivinen (FIMM) alusti 1+MG-aloitteen COVID-19 -työryhmän (WG11) työn etenemisestä. Keskeinen osa-alue Suomessa on THL:n meneillään oleva datan keruu infektioista, virusnäytteisiin liitettävä kliininen data sairaaloista (HUS) ja näytteiden sekvensointi (FIMM:n ja HUS:n yhteistyö). Virussekvensoinnin kehittäminen, kapasiteetin lisääminen ja tuotetun datan saaminen laajemmin tutkimuksen käyttöön ovat keskeisiä 1+MG-aloitteen tavoitteita.

- Yleistetty toive on, että infrastruktuurin pitäisi tukea virusdatan koordinoitua tuotantoa ja hallittua prosessointia. Tutkimuskäytölle on olennaista, että sekä potilastiedot sairaalajärjestelmistä että viranomaisdata ovat yhdistettävissä siihen.

Suosituks

1. Genomitiedon löydettävyyden ja saatavuuden takaaminen sekä määritelmien kehittäminen on minimisuorite, joka tulee varmistaa 1+MG-aloitteessa.
2. Viranomaisten ja muiden toimijoiden roolit tulee määritellä selkeästi, jotta rekisteridata, potilastiedot ja muut aineistot saadaan tietoturvallisesti tutkimuksen käyttöön ja sieltä potilashoidon kehittämiseen. Yksityisen ja julkisen sektorin yhteistoiminnan kehittämiseksi tarvitaan lisää toimintamalleja ja sopimuksia, ja kansallisen genomitiedon hallintaa ja käyttöä varten tulee määrittää yksiselitteinen hallinto- ja toimintamalli.
3. Olemassa olevien tietopankkien (Suomessa, Euroopassa ja globaalisti) tulisi kytkeytyä saumattomasti 1+MG-hankkeen koordinoimaan tietoon.
4. Rakennettavan infrastruktuurin toiminnan tuloksia tulisi mitata pitkällä aikavälillä (5-10 vuotta) potilashoitotavoitteita tai muita konkreettisia kansalaissovelluksia

vasten. Pitkjänteisen toiminnan takaamiseksi rahoitusmalleja ja tilaajavastuuta tulee kehittää.

5. Potilas- ja viranomaisaineistojen yhdistämisen sujuva lupaprosessi on varmistettava tutkimusprosessien nopeuttamiseksi.
6. Tarvitaan kansallista virussekvensoinnin datan tuotannon ja hallinnan kehittämistä, jotta kerättävät aineistot tulisivat helposti käytettäviksi ja jaettaviksi. Hyödynnetään kansainvälistä Euroopan laajuista yhteistyötä ja rahoitusta Suomen infrastruktuurin rakentamisessa, ja sovelletaan sitä esimerkiksi COVID-19 -tiedon jakamiseen⁵.

5.2 Työpaja 2. Lainsäädäntö & Käyttötapaus: Syöpä

Sini Tervo (STM) esitteli ELSI (Ethical, Legal and Social Issues) -työryhmän keskeisiä tehtäviä, joita ovat yhteistyö sidosryhmien kanssa, genomilääketieteen eettisiin käytäntöihin ja rajat ylittävään jakamiseen liittyvät seikat, juridisen viitekehyksen analyysi ja yhteisten minimistandardien kehitys.

Valmisteilla olevassa genomilaissa, jonka etenee lausuntokierrokselle keväällä 2021, on tarkoitus säätää mm. genomikeskuksen tehtävistä, genomitietojen tallentamisesta genomitietorekisteriin, asiantuntijaryhmän perustamisesta sekä kansallisen keskitetyn genomitietorekisterin hyödyntämisestä kansallisesti sekä kansainvälisesti. Genomitiedon ICT-selvityksessä (2020) tunnistettiin edelleen useita työstettäviä seikkoja.

Olli Carpén (Helsingin yliopisto) piti esityksen syöpätyöryhmän (WG9) edustajana. Genomitietoon liitetään taudin ilmiäsuun liittyvää tietoa perimän ja sairauksien erityispiirteiden välisen korrelaation ymmärtämiseksi. Genomi- ja terveystietoa saadaan terveydenhuoltojärjestelmästä ja tutkimushankkeista. Biopankkitoiminnan kautta kerätyt näytteet ja niihin liitettävä kliininen tieto ovat merkittävässä roolissa. Jotta Suomi voisi hyötyä aloitteesta tarvitaan mahdollistava toimintaympäristö, johon kuuluu infrastruktuuri (biopankit, tietoaaltat ja kansalliset rekisterit, IT-infrastruktuuri, analytiikka), osaava henkilöstö, resurssit, ja mahdollistava, ennustettava ja yhteistyötä tukeva lainsäädäntö.

Suomen vahvuutena pidetään mahdollisuutta yhdistää näytteitä ja niihin liittyvää kliinistä tietoa, jota on kansallisissa rekistereissä ja sairaaloiden tietojärjestelmiä yhdistävissä tietoaaltaissa. Niiden ympärille syntynyt tutkimustoiminta edellyttää vahvaa sairauksiin liittyvää substanssiosaamista ja paikallisten käytänteiden tuntemista. Valmisteilla olevat biopankkilain muutokset, jotka monimutkaistavat suostumuksen hankkimista, heikentäisivät merkittävästi Suomen mahdollisuuksia osallistua 1+MG-aloitteeseen. Uudessa biopankkilaisissa esitetään rekisteritietojen yhdistämistä keskitetysti tietolupaviranomaisen toimesta, ja mikäli rekisterinpitäjä ei jatkossa saa käsitellä, jalostaa ja yhdistää näytteisiin liittyvää tietoa biopankkitutkimusta varten, mielekkäiden tutkimusaineistojen koaminen tulee käytännössä mahdottomaksi. Lainsäädäntö määrää olennaisesti lääketieteellisen tutkimuksen mahdollisuudet ja suunnan, ja biolääketieteen tutkimuksen tär-

⁵ <https://www.covid19dataportal.org/support-data-sharing-covid19>

kein säätelijä on biopankkilaki. Lakiuudistuksessa on hyödyllisiä tarkennuksia, mutta tietoisuuden suostumuksen vaatimus käytännössä näivettää biopankkitoiminnan, jonka seurauksena tutkimus ja terveydenhoitojärjestelmä kärsivät.

Suositukset

1. Kliinisen tiedon yhdistämistä koskevat pykälät tulee selventää siten, että toiminta palvelee modernia tutkimusta ja terveydenhoitoa. Biopankkilain muutosten ja genomilain osalta on tärkeä tehdä vaikutusarvio siitä, mitkä ovat jatkossa Suomen edellytykset täysipainoisesti osallistua 1+MG-aloitteen toteuttamiseen.
2. Työstetään federoitua mallia, jossa jokaisella jäsenmaalla olisi oma rekisteri.
3. Genomitiedon käytön sääntelyssä tulisi huomioida tilanteet, joissa tarvitaan nopeaa luvitusta.
4. Lainsäädännön tulee tukea (yli)kansallista yhteistyötä ja turvata toimintamahdollisuudet. Mahdollistavan lainsäädännön lisäksi tarvitaan myös rahoitusta ja resursseja, joilla saadaan tieto jalkautettua terveydenhuoltoon.
5. Tietoturvan, tietosuojan sekä yksilön mahdollisuuden tietoon tulee säilyä, mutta suostumuksen saamisesta ei pidä tulla ylivoimainen este tutkimukselle. On löydettävä tapa mahdollistavalle lainsäädännölle vaarantamatta eettisyyttä ja yksilön itsemääräämisoikeutta.

5.3 Työpaja 3. Kliinisen ja genomisen datan standardit ja yhteensopivuus & Käyttötapaus: Kansantaudit

Kristiina Aittomäki (Helsingin yliopisto) piti esityksen genomitietoon yhdistettävän strukturoidun kliinisen datan harmonisoinnista ja käytöstä 1+MG-aloitteessa (WG3).

Kliinisen datan jakaminen, standardointi ja strukturointi ovat keskeisiä kysymyksiä aloitteessa. Kliinisen datan harmonisointi eri hankkeissa Suomessa on suhteellisen pitkällä, ja standardointiin kehitettyjä ohjelmistoja on kartoitettu niin kansallisella (FinnGen, sairaanhoitopiirit) kuin kansainväliselläkin tasolla (EHDEN IMI, FDA, UK biobank). HUS:ssa on tehty ensimmäinen harmonisointi OMOP-tietomallin mukaisesti.

Harmonisoinnin testaamiseen tarvitaan genomiaineistoja ja niihin liittyvää dataa. Genomien osalta on päädytty virtuaalidataan, joka saattaisi olla vaihtoehto myös kliinisen datan osalta. Kansallisella tasolla kliinisen datan harmonisoinnista voisi vastata genomikeskus. Kliinisen datan homogenisointi tulee sairaanhoitopiireissä kehittymään mm. Apotin pyyntökäytäntöjen myötä, jolloin data saadaan pyynnön mukana strukturoitua. Toisaalta ulkopuolisen tahon standardointimenetelmäskriptejä jakamalla voitaisiin saattaa sairaaloiden käyttöön. Osa datasta on suoraviivaista harmonisoida, kun taas osasta sensitiivisen tiedon poistaminen on haasteellista (esim. saneludata).

Pekka Ellonen piti esityksen käyttötarkoitukseen sopivan genomidatan laadusta (WG4), jonka arvioinnissa keskeisiä asioita ovat datan tekninen laatu sekä jäljitettävyyden. Genomista dataa tuotetaan kliinisissä palvelulaboratorioissa ja tutkimuslaboratorioissa globaalisti. Tutkimus- ja kliinisen datan tuottamisen motiivit ovat erilaisia ja datan tekninen laatu ja jäljitettävyyden vaihtelevat. Datan laatuun ja jäljitettävyyteen eli dokumentointiin tulisi kehittää kansallinen systeemi. Genomikeskus voisi määrittää datan laadun ja mikäli

genomidataa tuottaisivat useat palvelun tuottajat, kuten todennäköistä on, genomikeskus voisi harmonisoida ja linjata raakadatan omilla ohjelmillaan. Näin ollen on tärkeää, että päätetään parametrit ulkopuolelta tuotetun sekvensointidatan formaatista ja laadusta.

Suomessa ei ole keskitettyä kansallista sekvensointilaboratoriota ja tutkimusdataa tuotetaan eri formaateilla. Näin ollen on tärkeää määrittää raportointikelpoisen datan kriteerit sekä sekvensointisyvyyden riittävyys. Käyttökelpoisen datan laadun määrittää kliiniseen käyttöön tuotettu data. Tutkimuslaboratoriot tuottavat laadukasta dataa, mutta näytteiden jäljitettävyyteen ei ole yhdenmukaista menettelyä. Biopankkinäytteet nimitään usein tutkijan omilla koodeilla, jolloin jäljitettävyyssi tieto häviää näytteen siirtyessä sekvensointilaboratorioon. Yksi ratkaisu tunnistetiedon säilyttämiseen voisi olla näytteiden saapuminen biopankeista suoraan sekvensointiyksikköön.

Terveydenhuollossa/diagnostiikassa kehitetyillä järjestelmillä olisi datan jäljitettävyyteen paljon annettavaa, koska niissä näytteiden jäljitettävyyden varmistamiseksi on tehty paljon. Prospektiivisten näytteiden lisäksi tietopankeissa ja palvelimilla on säilötyä 10 vuoden ajalta "legacy- näytteitä" ja tutkimusdataa, joiden osalta tilanne on vieläkin monimutkaisempaa.

Markus Perola alusti kansantautien genomiikasta (WG10). Genomidatan hyödyntämisessä ollaan myöhässä, eikä arvokasta geenidataa ole vielä pystytty käyttämään tehokkaasti. Tarvitaan tutkimusta sekä isoja kohorttiaineistoja, jotka vaativat resursseja. Merkittäviä säästöjä voitaisiin saavuttaa, mutta työ on kesken ja tarvitaan lisää tutkimusta. Dataa voitaisiin hyödyntää integroimalla päätöksentekojärjestelmiä terveydenhuoltoon: Esimerkiksi farmakogenetiikan avulla voitaisiin todennäköisesti säästää jo nyt, joskin kustannus-hyöty-analyysejä edelleen tarvitaan. Polygeeniset riski-scoret (PGS) voivat tunnistaa erityisen korkeassa riskissä olevia henkilöitä esimerkiksi rintasyövän osalta, mutta niiden käyttökelpoisuus koko väestön seulontaan on edelleen avoin kysymys. HUS valmistautuu geneettisiin testauksiin ja isoihin näytemääriin.

THL:n genomiikka terveydenhuoltoon -hanke on instituutin sisäinen projekti, jonka tavoitteena on tuoda genomiikka terveydenhuollon hyödynnettäväksi. FinnGen on osa tätä projektia, joka käsittää GWAS, eksomi- ja koko genomidataa ja tuottaa valtavan määrän tietoa eri rekistereistä.

Suositus

1. Genomikeskuksen tulisi olla taho, joka vastaa datan harmonisoinnista ja päättää yhteisestä, kansallisesta formaatista. Se voisi määrittää datan laadun ja mikäli genomidataa tuottaisivat useat palvelun tuottajat, kuten todennäköistä on, genomikeskus voisi harmonisoida ja linjata raakadatan haluttuun muotoon.

5.4 Työryhmä 4. Yhteiskunta & Käyttötapaus: Harvinaissairaudet

Työpajassa kuultiin esitykset 1+MG-aloitteen terveystaloustiede ja tulostutkimusryhmän (WG6), yksityissektorin osallistamisryhmän (WG7), ja harvinaissairauksien (WG8) edustajilta ja keskusteltiin työn jalkauttamisesta kansallisella tasolla.

Genomitieto lääketieteessä tuo sekä hyötyjä että kustannuksia, joita on tärkeä vertailla, jotta terveydenhuollon käytössä olevilla niukoilla voimavaroilla saadaan mahdollisimman paljon terveyshyötyjä. WG6:n tavoitteena on harmonisoida kustannusvaikuttavuusanalyseja, joita voidaan käyttää terveydenhuollon resurssoinnin tukena. Suomessa lääkeyhtiöt tekevät laskelmia lääkkeiden ja yksittäiset tutkijat hoitomuotojen kustannusvaikuttavuudesta, mutta systemaattista viranomaistyötä ei ole. Kustannusvaikuttavuusanalyysien laajempi hyödyntäminen vaatisi laajaa tietoon perustuvaa keskustelua siitä, kuinka paljon eri lääkkeistä ja hoitomuodoista ollaan valmiita maksamaan. Kustannusvaikuttavuuskriteeri voi olla ristiriidassa suomalaisen yhteiskunnan tasa-arvoa koskevien arvostusten kanssa.

Yksityissektorin osallistuvuuden kannalta Suomella on vahvuuksia, kuten koulutus ja kokemus, jotka mahdollistavat näyttäytymisen kokoaan suurempana 1+MG-aloitteessa. Rajat ylittävää genomista ja kliinistä dataa tarvitaan terveydenhuollon ja tutkimuksen käyttöön. Saatavuuden mahdollistamiseksi tarvitaan datan jalostamista, harmonisointia ja sen tekemistä ymmärrettäväksi, kuten myös tietoturvallisia, skaalautuvia ja joustavia teknisiä ratkaisuja. Suomalaisella genomiteollisuudella ja suomalaisilla yrityksillä on erinomaiset edellytykset olla eturintamassa luomassa näitä ratkaisuja. Kysyntää ja vaatimuksia kohdistuu myös laskentakapasiteettiin, super- ja kvanttietokoneisiin sekä tekoälyohjelmistoihin. Jotta Suomen osaaminen saadaan kiinnitettyä hankkeeseen, tarvitaan pilotteja, joilla osoitetaan tarjottavien ratkaisujen luotettavuus ja skaalautuminen.

Yrityksille lainsäädännön epävarmuus niin kotimaassa kuin EU:ssakin aiheuttaa liiketoimintariskejä, ja lainsäädäntöä tulisi harmonisoida. Suomen kilpailuasemaa EU-hankkeissa halutaan tukea, mutta se ei ole monillekaan yrityksille liiketoiminnan kärkeä. On löydettävä osallistumisen tapoja, joiden kautta yritykset voivat hyötyä lyhyellä aikavälillä, ja harjoitettava innovaatiomyönteistä politiikkaa tukemaan innovatiivisten ratkaisujen käyttöönottoa kotimarkkinoilla, jotta yritykset saavat itselleen tärkeän referenssin hyödynnettäväksi rajat ylittävässä yhteistyössä.

Harvinaissairauksiin liittyy harvinaisuudesta johtuvia haasteita, joihin tarvitaan erityisiä toimia. Harvinaissairauksien kansalliseen ohjelmaan vuosille 2019-2023 on koottu suuntalinjoja päättäjille ja niiden parissa toimiville. Ohjelmassa todetaan, että eurooppalaisten osaamisverkostojen (European Reference Networks, ERN) tarjoama erityisosaaminen tullee parantamaan diagnostiikan ja hoidon saatavuutta ja laatua. Tärkeä osa ERN-verkostojen toimintaa on potilaiden rekisteritietojen jakaminen ERN:iin yhteisiin rekistereihin. 1+MG-aloite ottaa huomioon harvinaissairauksiin liittyvät erityishaasteet ja onnistuessaan mahdollistaisi myös geneettisen tiedon jakamisen ja asiantuntijaverkoston tuen kaikille osallistujille. Haasteena on, että kansallinen lainsäädäntö tai sen tulkinta ei mahdollista potilastietojen jakamista ERN-verkostoihin. Myös geneettisen datan systemaattinen jakaminen on mahdotonta. ERN-verkostojen tietotaito ja mukanaolo on välttämätöntä 1+MG aloitteen tavoitteiden täyttämiseen.

Suositukset

1. On pohdittava, missä määrin Suomessa halutaan hyödyntää genomitietoa osana kustannusvaikuttavuusanalyysijä terveydenhuollon päätöksenteossa ja hoitomuotojen arvioinnissa. Kustannusvaikuttavuusanalyysien tekeminen yhdessä organisaatiossa (esim. THL) varmistaisi yhtenäisen laskentatavan, joka parantaisi vertailtavuutta.
2. Tarvitaan mahdollistavaa tulkintaa ja valmiutta rohkeaan päätösten tekoon, jotta Suomen laaja osaaminen, terveysalan kasvustrategia ja mahdollistava lainsäädäntö toteutuu.
3. Yritysten kasvua ja kansainvälistymistä tulee edesauttaa pilottien avulla.
4. Lainsäädäntöä tulee muuttaa siten, että potilaiden klinisiä ja geneettisiä tietoja voidaan potilaan suostumuksella jakaa ERN-rekistereihin pseudonymisoina.

Liite 1: Seminaarin puhujat, työryhmien raportioijat ja moderioijat

Puhujat

Eila Mäkipää, valtiosihiteeri, STM
Marco Marsella, yksikönpäällikkö, Euroopan komissio
Tuula Helander, johtaja, STM
Mark Daly, johtaja, FIMM

Työryhminen moderioijat ja raportioijat

Infrastruktuurityöryhmä

Tommi Nyrönen, johtaja, Suomen ELIXIR-keskus, CSC
Ilkka Lappalainen, terveys- ja biotieteiden palvelukehityksen vetäjä, CSC
Katja Kivinen, tutkimusjohtaja, FIMM Teknologiaakeskus
Riku Riski, koordinaattori, CSC

Lainsäädäntötyöryhmä

Sini Tervo, lakimies, STM
Olli Carpén, professori, tieteellinen johtaja, Helsingin yliopisto
Kristiina Kaski, asiantuntija STM

Kliinisen ja genomisen datan standardit ja yhteensopivuustyöryhmä

Kristiina Aittomäki, professori, Helsingin yliopisto
Pekka Ellonen, laboratoriopäällikkö, FIMM/Helsingin yliopisto
Markus Perola, tutkimusprofessori, THL
Outi Monni, ryhmänjohtaja, Soveltavan kasvaingenomiikan tutkimusohjelma, LTDK/HY

Yhteiskuntatyöryhmä

Jutta Viinikainen, professori, Jyväskylän yliopisto
Sandra Liede, säädösasiantuntija, Terveysteknologia ry
Outi Kuismin, apulaisylilääkäri, Oulun yliopistollinen sairaala

Tilaisuuden toteutus

Tilaisuuden moderaattori: Tapani Piha, erityisneuvonantaja
Käytännön järjestelyt ja fasilitointi: Tia-Maria Kirkonpelto, asiantuntija, STM
Tekninen toteutus ja tuki: Mikael Kanerva, monimediatauottaja, CSC
Raportointi: Sini-Tuulia Numminen

Liite 2: Suomen 1+MG-aloitteen kansallinen koordinaatioryhmä

WG1 Scope, stakeholders, organisation and governance

Tuula Helander, johtaja (*Bioteknologia ja lääkkeet -yksikkö*), STM

WG2 Ethical, Legal, and Social Issues (ELSI)

Sini Tervo, lakimies (*genomiilaki*), STM

WG3 Common standards and minimal dataset for clinical and phenotypic data

Kristiina Aittomäki, professori (*perinnöllisyyslääketiede*), HY & Hannele Laivuori, professori (*synnytys- ja naistentautioppi*), TaY (alkaen huhtikuu 2021)

WG4 Good sequencing practice

Pekka Ellonen, laboratoriopäällikkö (*sekvensointiyksikkö*), FIMM/Helsingin yliopisto

WG5 Federated, secure, interoperable and privacy-respecting framework and access governance

Tommi Nyrönen, Suomen ELIXIR-keskuksen johtaja, CSC & Ilkka Lappalainen, terveys- ja biotieteiden palvelukehityksen vetäjä, CSC

WG6 Health economics and outcome research

Jutta Viinikainen, professori (*taloustiede*), Jyväskylän yliopisto

WG7 Involvement of the private sector

Sandra Liede, säädösasiantuntija, Terveysteknologia ry & Mia Bengtström, erityisasiantuntija (*lääketutkimus ja -kehitys, tiede- ja innovaatiopolitiikka, lääketurvatoiminta*), Lääketeollisuus ry

WG8 Use case – Rare diseases

Outi Kuismin, apulaisylilääkäri (*perinnöllisyyslääketiede*), Oulun yliopistollinen sairaala, PPSHP

WG9 Use case – Cancer

Olli Carpén, professori (*patologia*), tieteellinen johtaja, Helsingin yliopisto

WG10 Use case – Common and complex diseases, pharma

Markus Perola, tutkimusprofessori ja yksikönpäällikkö (*Genomiikka ja Biopankki -yksikkö*), THL & Tero Hiekkalinna, erikoistutkija (*Genomiikka ja Biopankki -yksikkö*), THL

WG11 Use case – Infectious diseases (incl. COVID-19)

Mark Daly, johtaja, FIMM & Katja Kivinen, tutkimusjohtaja, FIMM Teknologiakeskus

Sihteeristö:

Tuula Helander, johtaja, STM

Tia-Maria Kirkonpelto, asiantuntija, STM

Tapani Piha, erityisneuvonantaja, aiemmin yksikönpäällikkö EU-komissiossa, Piha-net Consulting