Genome EDIC
Markus Perola

27.9.2026

Eduskunta
Sosiaali- ja terveysvaliokunta

RE: U 56/2026 vp / Asiantuntijapyyntö

Kannatan Suomen liittymistä Genomiikan eurooppalaiseen digitaali-infrastruktuurikonsortioon (Genome EDIC) perustajajäsenenä. Jäsenyys antaa Suomelle äänen päätöksiin, joissa määritellään eurooppalaisen genomitiedon käyttömahdollisuudet, tietoturva, yhteiset laatukriteerit ja infrastruktuurin pitkäaikainen ylläpito. Suomen kannattaa osallistua näiden ratkaisujen tekemiseen jo perustamisvaiheessa. Ohessa perustelujani asiasta.

Miksi osallistuminen on Suomelle tärkeää

Euroopan 1+ Million Genomes -aloite on edennyt suunnittelusta toteutukseen. B1MGplus tukee maiden yhteistyötä, Genomic Data Infrastructure (GDI) rakentaa turvallista ja hajautettua tiedonkäytön infrastruktuuria, ja Genome of Europe kokoaa eurooppalaista väestöjen perimän vertailuaineistoa. Genome EDIC on tarkoitettu tämän työn pysyväksi hallinto- ja toimintarakenteeksi. Se täydentää eurooppalaista terveystietoaluetta (EHDS), jonka genomitietojen toissijaista käyttöä koskevat säännökset tulevat sovellettaviksi maaliskuussa 2031.

Genomilöydösten tulkinnassa tarvitaan riittävän suuria, hyvin kuvattuja ja väestöltään monipuolisia aineistoja. Erityisesti harvinaisten sairauksien tutkimus ja diagnostiikka hyötyvät kansainvälisestä vertailusta. Myös syöpien ja lääkevasteen tutkimuksessa yhteiset aineistot voivat auttaa tunnistamaan löydöksiä, joita yhden maan aineistosta ei voi luotettavasti havaita. Suomen biopankki-, rekisteri- ja väestötutkimusaineistoilla on tässä yhteistyössä paljon annettavaa. Vastaavasti suomalaiset tutkijat ja potilaat voivat hyötyä muiden maiden aineistoista ja osaamisesta.

Genome of Europe -hankkeessa tavoitellaan Euroopan väestöjen perimän monimuotoisuutta kuvaavaa vertailuaineistoa. Suomen osallistumisessa on huolehdittava myös maamme sisäisestä väestörakenteesta, muun muassa itäisen ja läntisen Suomen eroista. Väestöryhmien riittävä edustus parantaa geneettisten tulosten tulkintaa ja auttaa arvioimaan menetelmien toimivuutta eri ihmisillä. Mahdollisia saamelaisten perimää koskevat ratkaisut on valmisteltava erityisen huolellisesti asianomaisten yhteisöjen kanssa.

Edellytykset onnistuneelle toimeenpanolle

Kansallisen vastuunjaon tulee olla selvä. Kirjelmässä THL:ää ehdotetaan kansalliseksi koordinaatiopisteeksi ja CSC:tä tutkimuskäytön tekniseksi toteuttajaksi. Ratkaisu on perusteltu, kun THL:lle osoitetaan tehtävän vaatima henkilöstö ja rahoitus. Valmisteluun on otettava mukaan

aineistoista vastaavat biopankit, yliopistot ja hyvinvointialueet sekä tutkijat, kliinikot ja potilasjärjestöt. Rekisterinpito, käyttöluvat ja tietosuojaa koskeva vastuu on määriteltävä kunkin käyttötarkoituksen osalta.

Luottamus on osallistumisen edellytys. Genomi on pysyvä ja myös sukulaisia koskettava tieto. Käyttöoikeuksien on perustuttava sovellettavaan lainsäädäntöön ja aineistokohtaisiin suostumuksiin tai muihin käyttöperusteisiin. Tiedon käyttöä on voitava valvoa, ja ihmisille on kerrottava ymmärrettävästi, mitä tietoja käytetään, mihin tarkoitukseen ja millä oikeuksilla. Hajautettu toimintamalli, jossa tietoja käsitellään lähtökohtaisesti kansallisissa turvallisissa ympäristöissä, on hyvä perusta. Tutkimuskäytön ja yksittäisen potilaan hoitoa palvelevan tietojenkäytön menettelyt on määriteltävä erikseen.

Kliinistä hyötyä ei synny pelkästä datan määrästä. Käyttökelpoisuus edellyttää luotettavia näyte- ja kliinisiä tietoja, yhtenäisiä kuvauksia, laadunvarmistusta ja koulutusta. Menetelmien vaikuttavuus, mahdolliset haitat ja kustannusvaikuttavuus on arvioitava käyttötarkoituksittain ennen laajaa käyttöönottoa. Tämä koskee myös monigeenisiä riskilukuja (PRS): niiden ennustearvo ja käytännön hyöty voivat vaihdella väestön, ympäristön ja muun riskitekijätaustan mukaan. B1MGplus-aineistossa kliinisen ja taloudellisen näytön kokoaminen on nimenomainen jatkotyön tavoite.

On tärkeää huomata, että jäsenmaksu on vain osa Suomen sitoumuksen kustannuksia. Kansallisten tietovarantojen saattaminen yhteentoimiviksi, laadun ylläpito, tietoturva, henkilöstö ja palveluiden jatkuva toiminta tarvitsevat erillisen kustannusarvion ja rahoitussuunnitelman. EU-rahoitusmahdollisuuksia ei pidä käsitellä varmana tulona.

Johtopäätös

Kuten jo alussa totesin, asiantuntijanäkemykseni perusteella puollan liittymistä perustajajäsenenä. Tarpeen olisi tehdä vaiheittainen kansallinen toimeenpanosuunnitelma, jossa määritellään vastuut, täysimääräiset kustannukset, tietosuojan toteutus ja tutkimus- sekä hoitokäytön arviointitapa. Liittymällä Suomi voi hyödyntää eurooppalaista yhteistyötä vastuullisesti ja vaikuttaa siihen, millaiseksi pysyvä genomitiedon infrastruktuuri muodostuu.



Markus Perola

Lääketieteen tohtori, kvantitatiivisen genetiikan dosentti, terveydenhuollon erikoislääkäri, Kvantitatiivisen genetiikan tutkimusryhmän johtaja

Helsingin yliopisto, lääketieteellinen tiedekunta, tutkimusohjelmayksikkö, Clinical and Molecular Metabolism (CAMM)