Turun yliopiston lääketieteellisen tiedekunnan lausunto valtioneuvoston kirjelmästä Suomen liittymisestä Genomiikan eurooppalaiseen digitaali-infrastruktuurikonsortioon

Tässä lausunnossa on huomioitu vain ne kohdat, joihin lääketieteellisen tiedekunnan on mahdollista lausua (kirjelmän kohdat 6-10 on jätetty huomiotta).

Tällä hetkellä genomiikan saralla edistetään Euroopassa monia hankkeita, kuten eurooppalainen EDHS, ja tätä edeltäen 1+Million Genome, Genome ja Data Infrastructure (GDI), joissa jälkimmäisissä Suomella on ollut merkittävä rooli. Asia liittyy myös 2021 alkaneeseen EU4Health-rahoitusohjelmaan.

Yleisesti voidaan todeta, että ehdotus liittymisestä on erittäin kannatettava ja Suomen edun mukainen. Genome EDIC antaa Suomelle sellaista toimivaltaa ja käyttöoikeuksia, joita EHDS ei anna – ja juuri nämä ovat Suomelle hyvin tärkeitä. Suomella on perinteisesti vahva osaaminen genomiikassa ja poikkeuksellisen vahva genomiekosysteemi (esim. biopankit, kansallinen genomistrategia, vahva kliininen genetiikka ja FinnGen-tutkimushanke). Suomessa on siksi jo hyvä osaaminen genomisen datan käsittelyssä.

Suomessa on parhaillaan meneillään Suomen oma Finnish Data Space (FHDS) -suunnittelu, FinTrials:n lanseeraus ja päivitetyn genomistrategian suunnittelu, eli ajankohta on varsin otollinen.

Ehdotuksen tavoite

Genome EDIC:n tavoitteena on edistää genomitiedon hyödyntämistä Euroopan laajuisesti, rajat ylittäen, yksilöllisessä lääketieteessä sekä ennakoivassa terveydenhuollossa. Tarkoituksena on luoda turvallinen, yhteen toimiva ja skaalautuva infrastruktuuri genomitiedon jakamiseen, analysointiin ja hyödyntämiseen. Osallisena olisivat niin akateeminen tutkimus, terveydenhoito kuin bioteknologisten tuotteiden (lääkkeet, diagnostiikka, laitteet) kaupalliset kehittäjät.

Suomen liittyminen on tarkoitus tehdä perustajajäsenenä. Tämä on kannatettavaa, koska vain tällöin Suomi pääsisi vaikuttamaan konsortion toimintaan, keskeisiin ratkaisuihin ja kehitykseen alusta alkaen. Jos ei ole perustajajäsen, joutuu sopeutumaan muiden tekemiin ratkaisuihin ja menettää strategisen aseman, joka juuri nyt olisi saavutettavissa.

Hyvin tärkeää on, että Genome EDIC mahdollistaa myös käyttötapauksia, joita EDHS-asetus ei mahdollista, kuten tutkittavien etsimisen genotyypin perusteella kliinisiin tutkimuksiin. Tämä on strategisesti tärkeää, koska se vahvistaisi kliinistä tutkimusta, lääkeinnovaatioita ja väestötason vaikuttavuutta. Suomi on geneettisesti poikkeuksellisen homogeeninen, eli suomalaisessa väestössä harvinaiset variantit ovat rikastuneita (ns. perustajavaikutus). Genotyyppiin perustuva tutkittavien haku mahdollistaisi nopean rekrytoinnin tutkimuksiin, harvinaissairauksien kliinisten tutkimusten toteutumisen Suomessa ja suomalaisen tautiperinnön hyödyntämisen lääkeinnovaatioissa. Tämä mahdollistaisi suomalaisten potilaiden pääsyn varhaisiin hoito-ohjelmiin, jolloin diagnostiikka, riskiryhmien tunnistaminen ja kohdennetut hoidot toteutuisivat nykyistä paljon paremmin. Tämä voisi tuoda myös merkittäviä taloudellisia ja tieteellisiä kilpailuetuja. Tärkeä Genome EDIC:n tuoma mahdollisuus on myös kansallisten genomipalveluiden EU-tasoinen yhteensovittaminen.

Ehdotuksen pääasiallinen sisältö

Nähtävissä oleviin hyötyihin lukeutuisivat Suomen aseman vahvistuminen genomitutkimuksessa, mahdollisuus saada laajempaa tutkimus- ja innovaatiorahoitusta, potilaiden hoitomahdollisuuksien parantuminen ja kansallisen genomistrategian tukeminen/vahvistuminen. Riskeihin voivat lukeutua edellytys kansallisten järjestelmien yhteensovittamisesta EDIC-standardeihin, selkeän

suostumusmallin ja tietosuojan vahvistaminen sekä hallinnollinen koordinointi useiden toimijoiden välillä. Tämä kaikki vaatii resursointia, asiat eivät tapahdu itsestään.

Ehdotuksen oikeusperusta

Kukin EDIC on oikeushenkilö ja EDICin toimivalta on laajempi kuin EDHS-asetuksen sallima, mikä mahdollistaa käyttötapaukset kuten em. genotyyppiin perustuvan tutkittavien haun ja varianttispesifiset tutkimukset. Erityisen tärkeää on, että genomidataa ei siirretä EU:lle.

Ehdotuksen vaikutukset

Hyödyt

Hyötynäkökohdat ovat selkeitä. Genome EDIC mahdollistaa kansallisen genomidatan hallintamallin rakentamisen ilman uuden organisaation perustamista. Tämä on varsin kannatettavaa, sillä uuden hallinnollisen rakenteen luominen voisi johtaa päällekkäisiin toimintoihin, epäselvään vastuunjakoon ja suureen määrään hallinnollista työtä (vrt. toisiolain käytännön toteutuminen Suomessa).

Osallistumisen voi nähdä vahvistavan Suomen asemaa EU:ssa, samoin Suomen asema genomipohjaisen lääketieteen edelläkävijänä paranisi ja Suomeen voi saada lisää tutkimus- ja innovaatioinvestointeja. Osallistuminen parantaa potilaiden hoitomahdollisuuksia ja antaa Suomelle strategisen vaikutusvallan EU-tason genomistandardien ja käyttötapausten määrittelyssä.

Täysimittainen toiminnan laajentamien kaavaillaan tapahtuvaksi kolmen vuoden aikajänteellä, mikä on varsin kunnianhimoinen tavoite. Keskeisiä riskejä voivat muodostaa jäsenmaiden vaihtelevat valmiudet, EDIC:n ja EDHS:n rajapinnan tulkinta, suostumus- ja tietosuojakäytäntöjen erot, teknisen yhteen toimivuuden haasteet sekä alkuvaiheen hallintorakenteiden kuormittuminen. Riskien hallinta edellyttää selkeää vaiheistusta, realistista priorisointia ja jäsenmaiden tiivistä koordinaatiota sekä erilaisten kysymysten ratkaisemista (esim. sensitiivisen datan käyttö).

Edellytykset

Suomella on lainsäädäntö, joka luo hyvät edellytykset liittyä Genome EDIC:iin. Melko usealla toimijalla on myös jo toisiolain mukainen auditoitu tietoturvallinen käyttöympäristö (esim. FinData ja Varha). Ehdotetussa kansallisessa toimintamallissa THL toimii kansallisena koordinaatiopisteenä vastaten genomidatan hallinnasta, kansallisesta koordinaatiosta sekä EU-yhteyksistä. CSC toimii teknisenä toteuttajana, hyvinvointialueet toimisivat data tuottajina ja tarjoajina, keskittyen erityisesti datan laatuun ja standardointiin.

Roolijako on perusteltu ja selkeä, mutta siihen voi liittyä joitakin riskejä. Kolmen toimijan tehtävät edellyttävät tarkkaa määrittelyä, jotta vastuut eivät mene päällekkäin ja koordinaatio ei viivästy. On määriteltävä asioiden tarkka omistajuus, osapuolten samansuuntainen ymmärrys sekä varmistettava päätöksenteko- ja toteutuskyvykkyys. Tietosuojan ja suostumusmallien yhdenmukaisuus on varmistettava kansallisesti, jotta EDIC-kyselyt voidaan toteuttaa turvallisesti ja luotettavasti.

THL:n koordinaatiotehtävä on laaja ja edellyttää riittävää resursointia sekä täsmällistä vastuunjakoa suhteessa CSC:n tekniseen toteutukseen. Hyvinvointialueiden datan laatu ja standardointi voivat vaihdella. Suomen potilastietojärjestelmien tilanne on tällä hetkellä hajanaisempi kuin missään muussa Pohjoismaassa. Kansallinen genomidatan hallintamalli ei voi onnistua, ellei se kytkeydy realistisesti siihen, millaiset potilastietojärjestelmät Suomessa on. Suomen potilastietojärjestelmät käyttävät tällä hetkellä erilaisia tietokäsitteitä, tietomalleja ja masterdataa. Tämä näkyy järjestelmien välisissä eroissa mm. koodistojen käytössä ja asiakirjarakenteissa.

Velvoitteet

Luxemburg toimii päävastuullisen keskuksena, Suomessa suurin velvoite on THL:lla (koordinaatio, väestölle tiedottaminen). Kansalliset muut toimijat tarjoavat palveluita mm. IT-infrastruktuurin ja Genome EDIC:n toiminnan kehittämiseen.

Rajapinta Luxemburgin keskuksen ja THL:n kansallisen koordinaatiopisteen välillä tulee määritellä täsmällisesti, jotta vastuut ovat selkeät. THL:n tehtäväkenttä on laaja ja edellyttää riittävää resursointia, erityisesti väestölle tiedottamisen osalta. Kansallisten toimijoiden, kuten CSC:n ja hyvinvointialueiden, roolien yhteensovittaminen vaatii tarkkaa tehtävien määrittelyä, sillä potilastietojärjestelmien erilaisuus ja alueiden vaihtelevat valmiudet muodostavat merkittävän riskin EDIC-yhteensopivuudelle. Lisäksi velvoitteet voivat kasvaa EDIC:n laajentuessa täysimittaiseksi, mikä edellyttää ennakoivaa resursointia ja selkeää kansallista ohjausta.

Yhteiskunnalliset vaikutukset

On perusteltua todeta, että Suomelle olisi kannatettavaa laatia konkreettinen, hallitusohjelmaan kytketty genomiohjelma tai genomistrategia. Kansallinen strategia antaisi toimijoille selkeän mandaatin, se vahvistaisi koordinaatiota ja mahdollistaisi pitkäjänteisen rahoituksen. Suomella ja muilla Euroopan mailla on esimerkkejä siitä, että hallitusohjelmaan sidotut tutkimus- ja datainfrastruktuuristrategiat ovat tuottaneet merkittäviä hyötyjä tutkimusrahoituksen, osaamisen, infrastruktuurin ja yritysyhteistyön muodossa (esim. Suomen FinnGen, Iso-Britannian Genomics England ja Tanskan National Genome Center).

Suomessa Genome EDIC voi parantaa yhdenvertaisuutta tuomalla genomipohjaiset hoidot kaikkien saataville, vähentämällä alueellisia eroja diagnostiikassa ja vahvistamalla hyvinvointialueiden datan laatua ja standardointia.

Tietosuoja- ja tietoturva-aspektien kannalta on tärkeää, että genomidata pysyy jäsenvaltiossa. Genomitieto on sensitiivistä, ja EDIC:n onnistuminen riippuu paljolti väestön luottamuksesta.

Taloudelliset vaikutukset

Valtioneuvoston kirjelmässä esitetyt odotukset merkittävistä hyödyistä ovat perusteltuja. EU-tason infrastruktuurit ovat Suomessa toistuvasti tuottaneet tutkimusrahoitusta, osaamista, teknisiä ratkaisuja ja yritysyhteistyötä - konkreettisia esimerkkejä ovat FinnGen, ELIXIR Finland, LUMI-superkone ja BBMRI-ERIC. Genome EDIC toimii samalla periaatteella, se tarjoaa kansainvälisen alustan, jonka kautta Suomi voi hyödyntää ainutlaatuista genomiekosysteemiään, saada lisää tutkimusinvestointeja, vahvistaa osaamista ja rakentaa infrastruktuuria, jota ei olisi mahdollista toteuttaa yksin.

Turku 25.9.2026

Professori Johanna Schleutker