Asiantuntijalausunto 28.09.2026

Asia: U 56/2026 vp Valtioneuvoston kirjelmä eduskunnalle Suomen liittymisestä Genomiikan eurooppalaiseen digitaali-infrastruktuurikonsortioon

Asiantuntija: Arto Mannermaa
Henkilökohtaisen lääketieteen ja biopankkitoiminan professori, Itä-Suomen yliopisto

Tutkimusprofessori, biopankin johtaja, Itä-Suomen Biopankki, Pohjois-Savon hyvinvointialue

Arto.mannermaa@uef.fi
040-3552752

Genome EDICin keskeiset hyödyt Suomelle

1. **Vaikutusvalta perustajajäsenenä**
    - Mahdollisuuden vaikuttaa tietosuojan, käyttölupien, standardien, kustannustenjaon ja kansallisten aineistojen hallinnan järjestämiseen
2. **Pääsy laajempiin eurooppalaisiin aineistoihin**
    - Yksittäisen maan terveysaineisto voi olla riittämätön esim. harvinaissairauksien, syöpätautien ja tartuntatautien tutkimuksessa
    - Tekoälypohjaisissa ratkaisuissa käytettävän datan tarve on suuri, ja sen turvallinen käyttö algoritmien koulutukseen on ratkaistava, myös Eurooppalaisen sääntelyn puitteissa.
3. **Suomalaisen genomiosaamisen hyödyntäminen**
    - Suomessa on merkittävää genomiaineistoa ja –osaamista, kuten biopankit ja FinnGen, jotka ovat yhteistyössä aikaansaaneet yli 500 000 suomalaisen genomi- ja terveystietojen yhdistämisen. Tätä osaamista tulee tukea ja kehittää niin, että saatuja tuloksia ja aineistoa voidaan käyttää terveydenhuollon vaikuttavaan edistämiseen, myös preventioon.
4. **Parempi tutkimuksen kilpailukyky**
    - Eurooppalainen genomi-infrastruktuuri parantaisi suomalaisten tutkimusryhmien osallistumista ja vaiktutusvaltaa monikansallisissa tutkimuksissa. GDI:n tavoitteena on tukea terveystiedon tutkimuskäyttöä
5. **Diagnostiikan ja yksilöllistetyn lääketieteen kehittäminen**
    - GDI:n kautta saatavan tiedon odotetaan tukevan tarkempaa kliinistä päätöksentekoa, diagnostiikkaa, hoitoja ja ennakoivaa lääketiedettä. Suomessa jo toteutetut tarveysalan kasvustrategian toimenpiteet asettavat Suomen eturiviin, kun tutkimustiedon hyötyjä aletaan toteuttaa terveydenhuollossa.

Suomalaisen tarveysalan mahdollisuudet, GDI vahvana tekijänä mahdollistamassa kokonaisuutta

Hyöty syntyy toimeenpanoketjusta, ei pelkästä datasta.

Rakennetaan yksi kansallinen genomi- ja terveystiedon tiedon käyttöönotto-ohjelma

FHDS	kokoaa kansallisen tieto-, lupa- ja analyysiympäristön
Genome EDIC / GDI	avaa yhteyden eurooppalaisiin genomiaineistoihin
Biopankit	tuovat näytteet, molekyylitiedon, kohortit ja validoinnin
Terveydenhuolto	vastaa kliinisestä tulkinnasta, käyttöönotosta ja vaikuttavuudesta

Ydinperiaate

Tutkimusnäyttö
↓
Kliininen validointi
↓
Hoitopolku
↓
Vaikuttavuuden seuranta

Yhdenvertaisuus ja tietosuoja läpileikkaavina ehtoina

Yksi kokonaisuus, kolme merkittävää tehtävää

FHDS, Genome EDIC/GDI ja biopankit eivät ole vaihtoehtoja vaan toisiaan täydentäviä kerroksia.

FHDS

Suomen tieto-, lupa- ja turvallisen käsittelyn perusta

Genome EDIC / GDI

Eurooppalainen löydettävyys, vertailu ja federatiivinen analyysi. Pakollinen, koska pelkästään suomalainen aineisto on riittämätön!

Biopankit

Näytteet, molekyylitieto, suostumukset ja mahdollisuus uusiin mittauksiin. Olemassaoleva toimiva perusta terveystieteelliselle tutkimukselle. Näytteet ovat perusta ymmärtää tautien biooginen tausta.

Tavoite: yksi suomalainen asiointipolku ja yksi kansallinen genomiliityntä Eurooppaan

Mitä terveydenhuolto voisi saada tulevaisuudessa?

Kliininen hyöty syntyy valituissa käyttötapauksissa ja mitataan potilastuloksina.

1

Nopeampi diagnostiikka

Harvinaissairaudet ja vaikeasti tulkittavat genomilöydökset

2

Tarkemmin kohdennetut hoidot

Syövän molekyyliprofilointi ja farmakogenomiikka

3

Parempi ehkäisy

Validoitu riskinarviointi ja kohdennettu seuranta

4

Vaikuttavampi resurssien käyttö

Toimivien hoitojen tunnistaminen ja haittojen vähentäminen

5

Vahvempi tutkimusympäristö

Monikansalliset kohortit, kliiniset tutkimukset ja innovaatio

Osaa näistä hyödyistä on jo pilotoitu mm. biopankkien Genomiterveyshankkeessa, sekä FinnGen –projektissa. GDI toisi vaadittavaa lisäaineistoa tutkimustulosten validointiin ja eurooppalaisten ratkaisujen löytämiseen.

Miten tutkimus muuttuu potilashyödyksi? Suomen mahdollisuudet

Jokaiselle käyttötapaukselle tarvitaan yhteinen kansallinen käyttöönoton malli. Valmiuksia tähän on Suomessa rakennettu!

1 Valitaan käyttötapaus	Harvinaissairaus, syöpä, farmakogenomiikka tai muu selkeä kliininen tarve. Esim. FinnGen on tehnyt laajaa tutkimusta, jonka biopankit ovat rakentaneet. 500 000 suomalaisen lääkehoidon tehoon vaikuttavat geenimuutokset on määritetty, ne tulisi ehdottomasti kyetä hyödyntämään terveydenhuollossa.
2 Osoitetaan näyttö	Validointi analyytikan ja kliinisen näkökulmista. Selvitetään hyöty ja kustannusvaikuttavuus. Tämä olisi toteutettavissa pilottitutkimuksella
3 Integrointi hoitopolkuun	Laboratoriovastaus, tulkinta, päätöksentuki, vastuut ja geneettinen neuvonta. Tätä on jo biopankkien pilottitutkimuksissa selvitetty. Ratkaisuvaihtoehtoja on olemassa.
4 Pilotoidaan ja skaalataan	Rajattu käyttöönotto, yhtenäiset kriteerit ja valtakunnallinen laajentaminen. Tarvitaan myös GEDIC:in mahdollistama laajemman aineiston yhteistyö
5 Seurataan vaikuttavuutta	Diagnoosiaika, hoitopäätökset, haitat, terveystulokset, kustannukset ja yhdenvertaisuus

Biopankki tukee vaiheita 1–2 ja 4–5. Kliininen vastuu säilyy terveydenhuollossa.
Kokonaisuus vaatii kaikkien osapuolten yhteistyötä

Biopankkien rooli osana kokonaisuutta: tutkimuksen ja hoidon välinen silta

Tarve ei poistu, toiminnassa korostuu näytevarannon lisäksi aktiivinen validointi- ja tutkimuspalvelu

Näytteet ja laatu	Biologinen lähtömateriaali, preanalytiikka, jäljitettävyys
Molekyylitieto	Genomi-, biomarkkeri- ja muut omics-mittaukset
Kohortit ja seuranta	Näytteiden yhteys pitkittäiseen terveystietoon
Validointi	Löydösten toistaminen suomalaisissa aineistoissa yhteistyössä tutkimuskonsortioiden kanssa
Uudet tutkimukset	Mahdollisuus lisämittauksiin ja sallittuun uudelleenkontaktointiin. Uudelleenkontaktointi mahdollistaa myös kliinisten lääketutkimusten edistämisen, ja yhteyden FinTrials-toimintaan.

Biopankki ei tee hoitopäätöstä. Se tuottaa ja validoi tiedon, jonka kliininen laboratorio ja terveydenhuolto ottavat käyttöön.

Ehdotus, miten GEDIC hyödynnetään Suomessa täysimittaisesti

On oltava rohkeutta käynnistää hallittu siirtymän tutkimuksesta terveydenhuoltoon, ei koko ratkaisua kerralla, vaan pilottien kautta

1	**Perustetaan kansallinen käyttöönotto-ohjelma**	Yhteinen ohjaus yli organisaatiorajojen,mukana THL, FHDS-toimijat, biopankit, Findata, Fintrials STM, CSC ja HVA:t
2	**Valitse 2–3 kliinistä pilottia**	Selkeä tarve, mitattava hyöty ja kansallinen skaalautuvuus. Valitaan toteutettavissa olevat hankkeet, joista on jo toteutusmalleja kokeiltu
3	**Määritetään suomalainen GEDIC-liityntä**	Pyrittävä siihen että ei rakenneta päällekkäisyyksiä, vaan esim. Tehdään tratkaisu FHDS:n sisälle, ei rinnakkaiseksi infrastruktuuriksi
4	**Nimetään biopankit validointikumppaneiksi**	Näytteet, kohortit, molekyylitieto ja tutkimuksen uudelleenkäyttö. Sairaalabiopankit toimivat kiinteästi hyvinvointialueilla ja muodostavat kansallisen verkoston.
5	**Vaikuttavuus osoitettava!**	Potilashyöty, kustannusvaikuttavuus, yhdenvertaisuus ja luottamus

Tavoite: genomitieto näkyy potilaalle parempana diagnoosina, hoitona ja ehkäisynä

Yhteenveto

Genome EDIC vahvistaisi Suomen vaikutusvaltaa, avaisipääsyn laajempiin eurooppalaisiin genomiaineistoihin ja tarjoaisi väylän hyödyntää biopankki-, rekisteri- ja genomiosaamista tutkimuksessa sekä yksilöllistetyn terveydenhuollon kehittämisessä. Mikäli THL määrätään kansalliseksi koordinaatiopisteeksi, on sille turvattava vaadittavat resurssit.

Hyödyt toteutuvat vain, jos

- Sovitaan kansallisesta työnjaosta
- Varmistetaan aineistojen laatu ja yhteentoimivuus (datan harmonisointi)
- Rakennetaan sujuva käyttöluvan ja turvallisen analyysin palvelupolku
- Sitoutetaan GDI, biopankit, FINBB, CSC, FinTrials ja hyvinvointialueet yhteistyöhän
- Seurataan hyötyjä tutkimusten, aineistokäytön, kliinisten sovellusten ja kustannusten avulla.