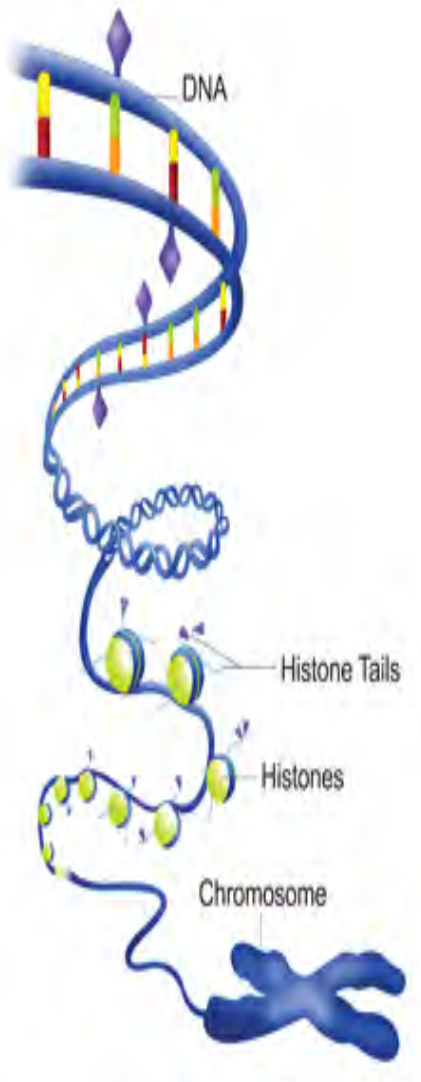




Yleislääkäri 2018
29.11.2018 Marina Congress Center

Kansallinen genomistrategia - seuraavat askeleet

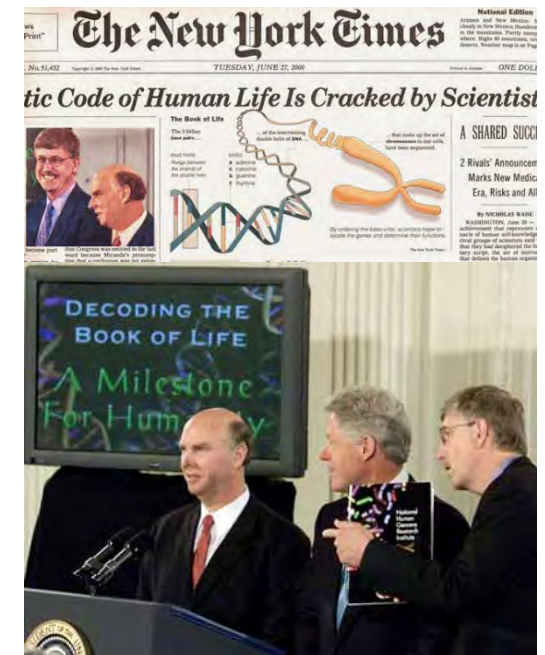
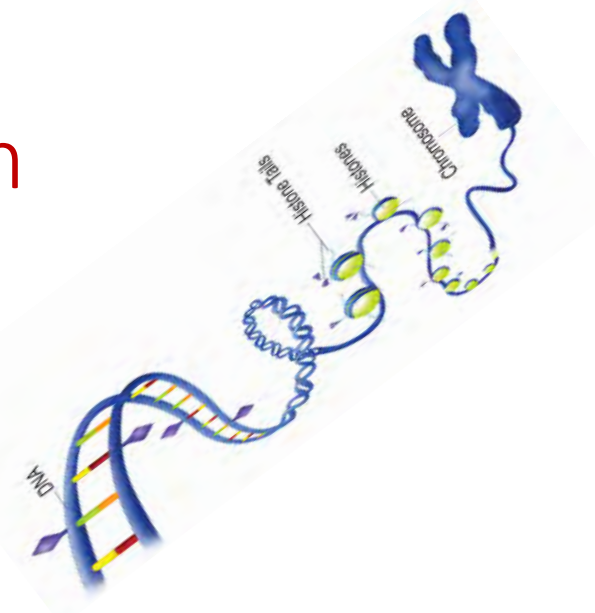
Markus Perola, prof., THL

Sidonnaisuudet kolmen viimeisen vuoden ajalta

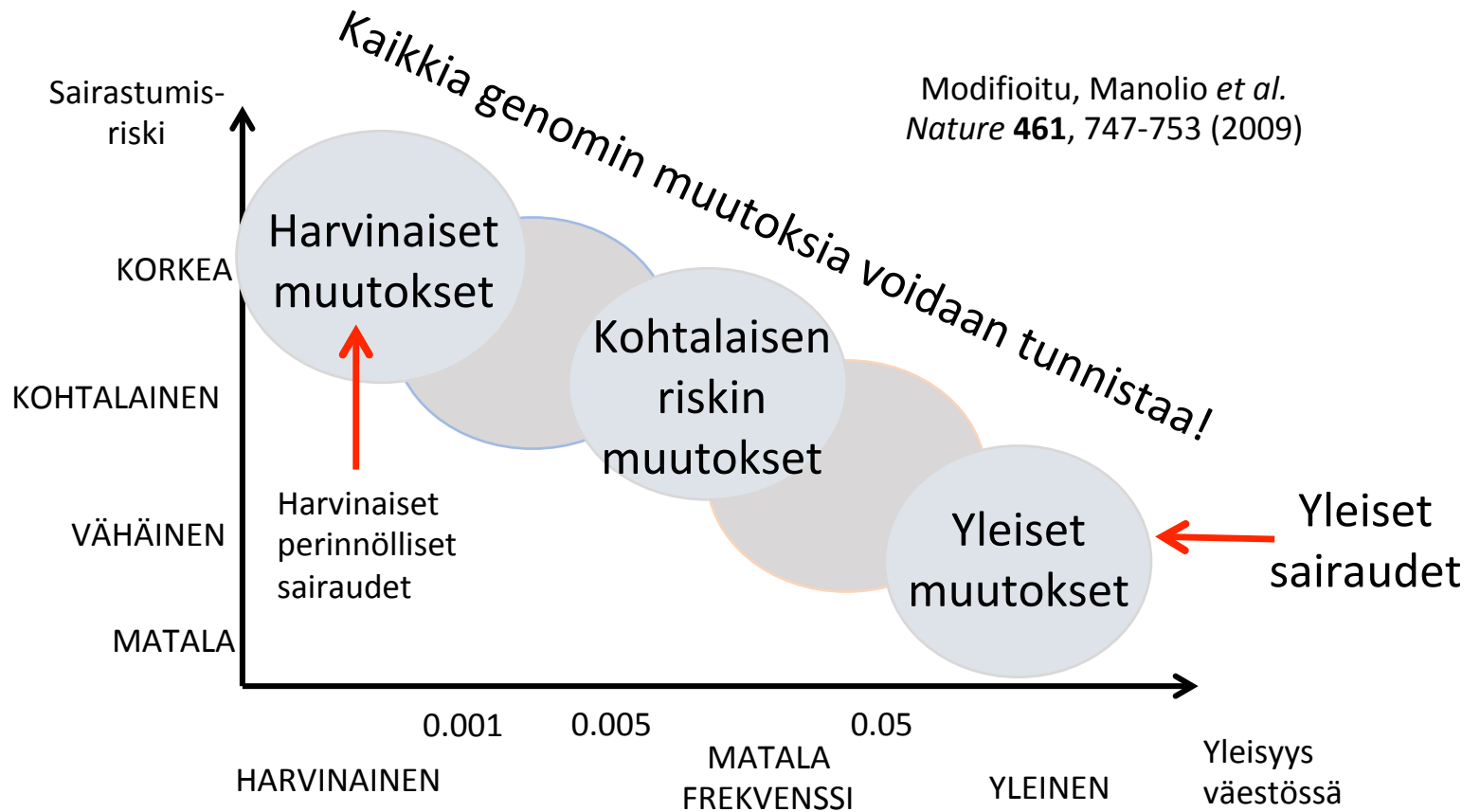
- **LT, terveydenhuollon erikoislääkäri, kvantitatiivisen genetiikan dosentti, johtamisen erityisammattitukinto**
- **Päätoimi**
 - Tutkimusprofessori / THL / Kansanterveysratkaisut-osasto / Genomiikka ja biomarkerit-yksikkö yksikön päällikkö
- **Sivutoimet**
 - Helsingin yliopisto, diabetes&obesity -tutkimusohjelma, ryhmänjohtaja (ei työsuhteessa, vieraileva tutkija)
 - Päivystävä lääkäri / Haartmanin sairaala sisätaudit / Helsingin kaupunki
- **Rahoitussidonnaisuudet**
 - Oman tutkimusryhmän rahoitus: EU, SA, Sitra, STM, julkishyödyllisiä säätiöitä.
 - NovoNordisk Foundation apuraha työryhmälle (2015)
 - Muuta: kuulun FinnGen – tutkimuksen Scientific Committee:n ja lisäksi FinnGen-tutkimus rahoittaa merkittävästi THL:n yksikköni toimintaa Fin-Genin toimintojen vuoksi. FinnGen-tutkimus on Helsingin yliopiston vetämä, Business Finlandin (ent. TEKES) ja seitsemän lääketehaan (Abbvie, Astra-Zeneca, Biogen, Celgene, Genentech, MSD, Pfizer) rahoittama tutkimus
 - Pfizer luennotipalkkio
- **Koulutustoiminta**
 - Toistuvia luentoja ja kursseja kansantautien ja genomiikan alalta (julkisrahoitteisia)
- **Luottamustoimet terveydenhuollon alalla**
 - HUS III eettinen toimikunta, vpj
 - SLL Edunvalvontajaos, jäsen
 - European Journal of Human Genetics, Section Editor
 - European Society of Human Genetics, The Public and Professional Policy Committee (PPPC), jäsen
 - BBMRI.fi tieteellinen asiantuntija
 - STM:n Genomikeskustyöryhmä, jäsen
 - Biopankkilainsäädännön ohjausryhmä, jäsen

Geeneistä genomiin

- The Human Genome Project: koko perimän sekvensointi valmis 2003
- Uusi sekvensointitekniologia käyttöön
massiivinen rinnakkaissekvensointi (MPS) usein myös uuden sukupolven sekvensointi (NGS)
- Genomiikan aika, koko perimän kattavat tutkimukset mahdollistuivat, painopisteen siirto yksittäisistä geeneistä laajoihin tutkimuksiin
- Merkittävä kehitys tiedossa ja teknologiassa ovat muuttaneet vision geneettisen tiedon käytöstä kaikkialla lääketieteessä



Genomitieto lääketieteen muutosajurina



Genomics England



- 2013 UK pääministeri Jeremy Hunt julkaisi “100,000 Genomes” -projektin tarkoituksena NHS-potilaiden hyötyminen genomilääketieteestä
- Department of Health perusti Genomics England -yhtiön, jonka se omistaa ja rahoittaa
- Koko genomin tutkimus 100,000 genomia, 70 000 NHS potilasta, joilla on joko harvinainen sairaus (+perhe) tai syöpä

Päätavoitteet:

- Tuottaa genomiikkapalveluja NHS:lle
- Kehittää eettisiä, suostumukseen perustuvia käytäntöjä
- Mahdollistaa uudet tieteelliset ja lääketieteelliset havainnot
- Kick-off UK genomiikkateollisuudelle

5.11.2018: 92 297 genomia sekvensoitu

Obama Announces \$215 Million Precision-Medicine Genetic Plan

Effort Seeks to Take Advantage of Technological Advances to Analyze People's Full Genetic Makeups

“All of US”

By **THOMAS M. BURTON**, **JONATHAN D. ROCKOFF** and **RON WINSLOW**

Updated Jan. 30, 2015 7:48 p.m. ET



President **Barack Obama** on Friday laid out an ambitious effort to amass genetic data on one million or more Americans, a plan aimed at discovering genetic causes of disease and finding new drugs that will target dangerous mutations.

Speaking at the White House, Mr. Obama called the \$215 million Precision Medicine Initiative “one of the biggest opportunities for breakthroughs in medicine that we have ever seen.”

Tarkoituksena tuottaa genomista tietoa 1 000 000 amerikkalaisesta, tunnistaa sairauksien geenettisiä taustoja ja löytää uusia lääkkeitä.

Genomikeskus Suomeen

2014 Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategia



5/2015 työryhmän mietintö kansalliseksi genomistrategiaksi



Genomistrategian tavoitteet

Hyödyntävät tavoitteet

Genomitietoa
käytetään laajasti
terveydenhuollossa
yksilön ja väestön
tarpeista lähtien

Ihmiset kykenevät
hyödyntämään
genomitietoa
omassa
elämässään

Genomiikassa Suomi
on kansainvälisesti
houkutteleva tutkimus-
ja
liiketoimintaympäristö

Genomitiedon
käytölle on
eettiset
periaatteet ja
lainsäädäntö

Suomessa on
genomitiedon
tehokkaan
hyödyntämisen
mahdollistavat
tietojärjestelmät

Terveyden-
huollon
henkilöstöllä on
hyvät valmiudet
genomitiedon
käyttöön

Genomi-
tutkimus on
liitetty kiinteästi
terveyden-
huollon
toimintaan

Mahdollistavat tavoitteet



Genomikeskus Suomeen

2014 Terveystieteen tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategia

5/2015 työryhmän mietintö kansalliseksi genomistrategiaksi

4/2016 hallitus päätti perustaa Suomeen genomikeskuksen vuosien 2017-2020 julkisen talouden suunnitelman yhteydessä

Tavoite:

Suomen kehittyminen edelläkävijämaaksi ja kansainvälisesti halutuksi yhteistyökumppaniksi genomitietoa hyödyntävälle

- terveydenhuollolle
- huippututkimukselle
- globaalille liiketoiminnalle

Kärkihankerahoitus: 17 milj. € vv. 2017-2020



TÄSMÄLÄÄKETIEDE

Tiedossa terveempi tulevaisuus

Suomeen perustetaan:

- **Genomikeskus**
- Biopankkien Osuuskunta FINBB
- Syöpäkeskus FICAN
- Kansallinen neurokeskus
- Lääkekehityskeskus



Genomikeskuksen perustaminen



Genomikeskuksella perustamisesta ja toiminnasta säädetään lailla, koska keskuksella on viranomaistehtäviä.

Tavoitteena

- Lain säätäminen nykyisellä hallituskaudella
- Suomen genomikeskuksen perustaminen v. 2019
- Työryhmän esitys on keskitetty malli, sijoittuu STM:n hallinnon alalle, hallinnollisesti THL:een

Genomilääketieteen osaamiskeskus



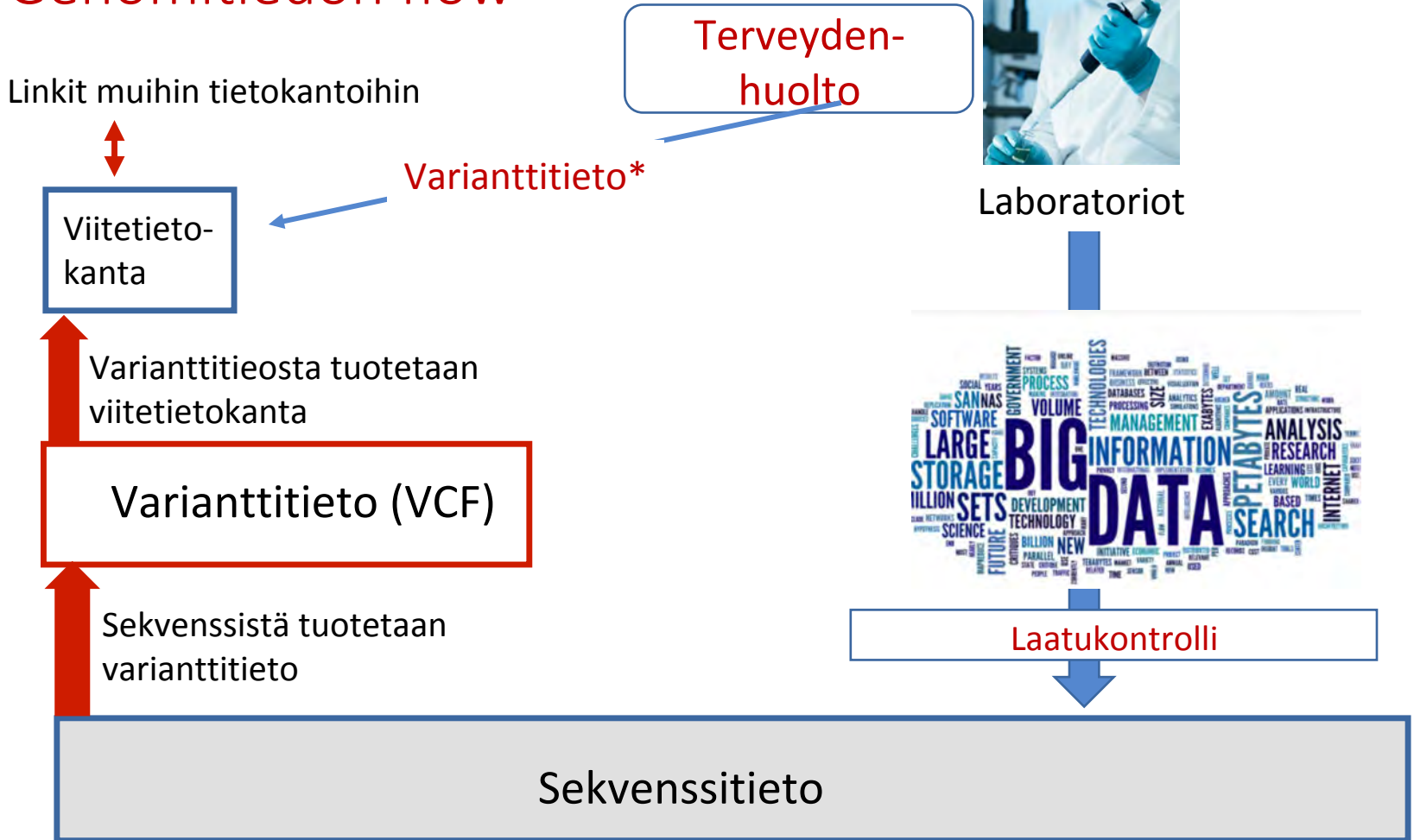
Genomipalvelut

- Keskitetty genomitiedon tallennukseen, käsittelyyn, genomitietokantojen luomiseen ja saatavuuteen liittyvä palvelu

Asiantuntijapalvelut

- Genomitiedon käyttöön terveydenhuollossa liittyvä ohjeistus
- Väestöön suuntautuvan genomi-informaation laatiminen ja toteutus
- Genetiikkaa koskevan koulutuksen asiantuntijaresurssi

Genomitedon flow



* Data from single gene studies is not stored, but the information of identified variants is included in the reference database

Genomipalvelut

Genomitiedon keskitetty tallennus ja kansallisten genomitietokantojen rakentaminen

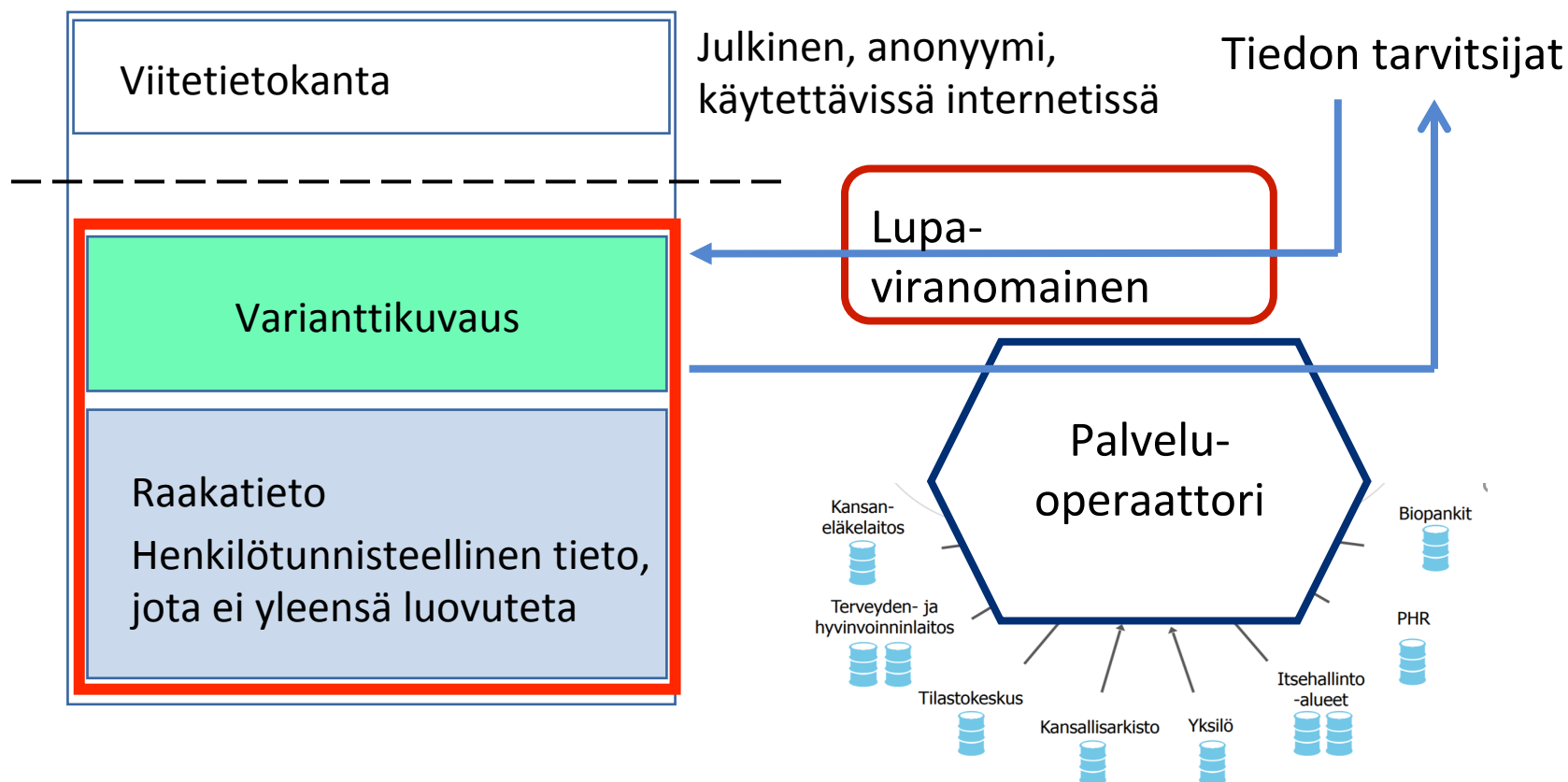
- Kattava genomitiedon resurssi Suomeen
- Tietoturvallisuus
- Tiedon laadun varmistaminen
- Skaalautuvuus
- Joustava tiedon vastaanotto ja luovutus
- Tallenuksen pitkäaikaisuus
- Saatavuus terveydenhuollolle, tutkimukselle ja liiketoiminnalle vain terveyttä edistäviin tarkoituksiin



Genomitiedon käyttö lääkärin työssä



Genomikeskus
TIEDOSTA TERVEYTTÄ



Kansallinen genomitiedon käytön osaamiskeskus

Genomikeskuksen asiantuntijapalvelut **edistävät tasa-arvon toteutumista** genomitiedon käytössä ja **helpottavat terveydenhuollon henkilöstön työtä**

Genomitiedon käyttöön liittyvät eettiset toimintatavat

- Sekundaarilöydösten ilmoittaminen
 - Mistä löydöksistä informoidaan
 - Miten ja kenen toimesta tieto annetaan

Suosituksat ja ohjeistus geenitesteihin julkisessa terveydenhuollossa

- Milloin ja mitä testejä pitäisi käyttää
- Mistä testejä on tarjolla ja missä
- Ylläpitää suositusten ajanmukaisuutta
 - Riskiprofilointi, milloin ja miten voidaan käyttää

Sekundaarilöydös=laajassa geenitutkimuksessa tunnistettu merkittävä muutos, joka ei liity sairauteen, jonka vuoksi tutkimus on tehty



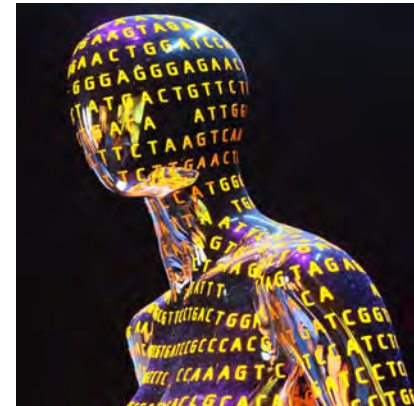
Yleiset sairaudet - riskiprofiloinnista ehkäisyyn

- tunnistetaan korkeassa riskissä olevat ja pyritään ehkäisyyn

Tyyppi 2 diabetes:

- Perinnöllinen alttius ja ympäristö (ravinto etc)
- >500 000 suomalaista sairastaa diabetesta (75% T2D)
- aiheuttaa ad 15 % terveydenhuollon kustannuksista Suomessa
- Jos edes 2-5% voitaisiin ehkäistä,
- Siitä seuraisi 28-70 miljoonan € säästöt vuotuisissa terveydenhuollon kustannuksista





Kansalainen ja genomitieto

Keskitetty genomitiedon tallennus

- kansalaisen genomitieto tallentuu genomikeskukseen ainakin biopankkitutkimuksen tai terveydenhuollon kautta (velvoite)

Tallennettua genomitietoa voidaan käyttää henkilön omassa hoidossa

- tutkimuksia ei tarpeettomasti tarvitse uusia, tietoa voidaan analysoida useita kertoja, tieto on nopeammin saatavilla

Tallennettua genomitietoa voidaan käyttää tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa

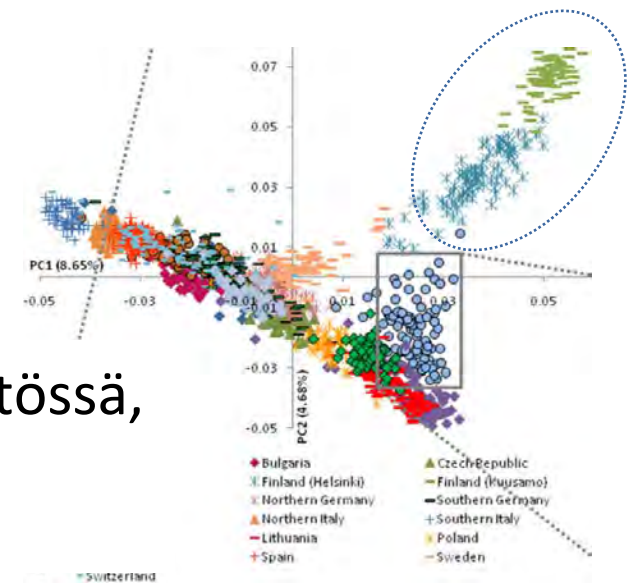
- tieto yhdistetään muuhun terveystietoon tunnistusteellisena
- yhdistämisen jälkeen tieto voidaan pseudonymisoida, jolloin se luovutetaan edelleen koodattuna tai anonymisoituna

Suomi globaalissa toimintaympäristössä

Suomi on pieni globaalissa toimintaympäristössä, mutta meillä on merkittäviä vahvuuksia:

- Tehokas ja laadukas teveydenhuolto, sähköinen sairaskertomus
- Korkeatasoiset kattavat rekisterit
- ICT osaaminen
- Poikkeuksellinen väestöhistoria
- Geneettisen tutkimuksen traditio
- Väestön luottamus ja halukuus osallistua tutkimukseen, halu auttaa muita

Terveysalan ekosysteemin kehittämiseksi tarvitaan kansallisen infrastruktuurin tukea!



Harvinaissairaiden järjestön mielipide

B 12 HELSINGIN SANOMAT KESKIVIKKONA 6.6.2018

MIELIPIDE



Yhteystiedot: PL 71, 00089 Sanoma
hs.mielipide@hs.fi
+358 9 1221 ma-pe 12.00–12.30

• Toimitussihteeri: Teija Kallio • Toir

Potilaat ymmärtävät, että terveystietoihin liittyy riskejä

Heikki Saxénin ja Lasse Lehtosen terveydenhuollon tietosuojariskejä koskeneessa Vieraskynässä (HS 26.5.) vähäteltiin harvinaispotilaiden, sote-ammattilaisten ja lainsäätäjien kykyä huomioida tietoturva-asioita. Riskit esitettiin mustavalkoiseen sävyyn – vaikka todellisuudessa lääketiede ja sairastaminen ovat täynnä harmaan sävyjä.

Lukuisat potilaat odottavat pääsyä tutkittavaksi uusilla diagnostiikkamenetelmillä. Harvinaissairaat ovat lääketieteelle arvokkaita. Geenivirhei-

den löytäminen lisää tietoa ihmisten fysiologiasta ja mahdoll-

On tilanteita, joissa tiedon suojaaminen on tärkeää. So-

Lääketieteen uudet menetelmät, keinoäly ja tietojärjestelmien tehokkuus mahdollistavat paremman tulevaisuuden tasapuolisesti kaikille. Riskit on tiedostettu jo – niiden hallitsemiseksi tarvitaan vain inhimillisesti ajatellen turvalliset säännöt.

toja – ja riskien hallintaan on olemassa riittävästi keinoja. Väärinkäytöksille on säädettävä asianmukaiset rangaistukset.

Lääketieteen uudet menetelmät, keinoäly ja tietojärjestelmien tehokkuus mahdollistavat paremman tulevaisuuden tasapuolisesti kaikille. Riskit on tiedostettu jo – niiden hallitsemiseksi tarvitaan vain inhimillisesti ajatellen turvalliset säännöt.

Satu Salonen

Mari Kiuru

Markku Junkkari

Suomen Ultraharvinaiset ry:n
perustajajäseniä



Kiitos!