



BÄTTRE HÄLSA GENOM GENOMINFORMATION

Nationell genomstrategi
Arbetsgruppens förslag

■
SOCIAL- OCH
HÄLSOVÅRDSMINISTERIET



SAMMANDRAG

Framstegen inom genomforskningen håller på att inleda en ny tidsera inom medicinen. Användningen av genominformation, dvs. information om människans hela arvs massa, kommer under de närmaste åren att öka inom hälso- och sjukvården. I framtiden kommer hälsofrämjande och vård av sjukdomar ofta att planeras individuellt utifrån den information som fås från genomet. Den här förändringen måste man omsorgsfullt förbereda sig inför.

I den nationella genomstrategin föreslås centrala åtgärder genom vilka det kan säkerställas att man i Finland år 2020 effektivt använder genominformation till godo för människornas hälsa inom hälsovården och i beslutsfattande som främjar hälsa och välmående. För att målet ska uppnås krävs det att det inrättas en nationell genomdatabas som det är

möjligt att utnyttja i vården av patienter och i vetenskaplig forskning. Det kunnande som yrkespersoner inom hälso- och sjukvården har att använda genominformation och den förmåga som människor har att fatta beslut som berör den egna hälsan behöver stärkas.

Arbetsgruppen föreslår att det inrättas ett nationellt genomcentrum som förenar alla aktörer och som ska svara för utvecklandet av den nationella genomdatabasen och genomförandet av flera av de åtgärder som ingår i genomstrategin. Förslaget innebär att det föreskrivs genomlag om inrättande av ett genomcentrum och att den nationella finansieringen säkerställs. Finlands gedigna kunnande inom den genetiska forskningen, de heltäckande datalagren för hälsodata och de högkvalitativa provsamlingarna i biobankerna bildar

ett betydande nationellt kapital som genomförandet av de föreslagna åtgärderna kan grundas på.

Finland har alla förutsättningar för att bli en internationellt eftertraktad samarbetspartner inom genomforskning och företagsverksamhet inom genomikbranschen. Detta mål kan uppnås genom ett tätare samarbete mellan de olika aktörerna och genom att genominstitutet ges befogenheter att centralt bereda avtal på det finska samarbetsnätverkets vägnar. Inrättande av ett nationellt serviceställe vid genomcentrumet skulle i stor grad effektivisera genomforskningen och utvecklandet av branschen, och resultaten av denna verksamhet kunde komma till direkt nytta för finländarna och den finländska hälso- och sjukvården. Tidsramen för utnyttjandet av Finlands styrkor är dock högst några år.

NYCKELORD:

ARVSMASSA | DATASEKRETESS | DATASÄKERHET | FARMAKOGENETIK | GNER | GENOM
GENOMIK | GENTEST | INDIVIDUALISERAD MEDICIN



TIIVISTELMÄ

Perimän tutkimuksessa saavutetut edistysaskeleet johtavat uuteen aikakauteen lääketieteessä. Genomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon käyttö terveydenhuollossa yleistyy lähivuosina. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan usein yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon perusteella. Tähän muutokseen on valmistauduttava huolella.

Kansallisessa genomistrategiassa esitetään keskeiset toimenpiteet, joilla varmistetaan genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa sekä terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa vuonna 2020. Tavoitteeseen pääseminen edellyttää kansallisen genomitietokannan perustamista ja tietokannan

hyödyntämistä potilaiden hoidossa ja tieteellisessä tutkimuksessa. Lisäksi on vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten valmiuksia käyttää genomitietoa sekä ihmisten kykyä tehdä terveyteensä liittyviä päätöksiä.

Työryhmä esittää kansallisen, kaikki toimijat yhdistävän genomikeskuksen perustamista. Sen tehtävänä on vastata valtakunnallisen genomitietokannan kehittamisestä ja useiden genomistrategiaan sisältyvien toimenpiteiden toimeenpanosta. Genomikeskuksen perustamisesta olisi säädettävä lailla ja sen kansallinen rahoitus olisi varmistettava. Suomen vankka osaaminen geenitutkimuksessa, kattavat terveystietojen tietovarannot ja biopankkien korkealaatuiset näytekokoelmat muodostavat huomattavan kansallisen pääo-

man, johon perustuen ehdotetut toimenpiteet voidaan toteuttaa.

Suomella on kaikki edellytykset nousta kansainvälisesti tavoitelluksi yhteistyökumppaniksi genomitutkimuksessa ja genomiikka-alan yritystoiminnassa. Tämä tavoite saavutetaan tiivistämällä toimijakentän yhteistyötä ja antamalla genomikeskukselle valtuudet valmistella keskitetysti sopimuksia suomalaisen yhteistyöverkoston puolesta. Kansallisen palvelupisteen luominen genomikeskukseen tehostaisi suuresti genomitutkimusta ja alan kehitystoimintaa, joiden tulokset hyödyttäisivät suoraan suomalaisia ja suomalaista terveydenhuoltoa. Aikailuun ei kuitenkaan ole syytä. Aikaikkuna Suomen vahvuuksien hyödyntämiselle on korkeintaan muutama vuosi.

ASIASANAT:

FARMAKOGENETIIKKA | GEENIT | GENOMI | GEENITESTIT | GENOMIIKKA | PERIMÄ
TIETOSUOJA | TIETOTURVA | YKSILÖLLISTETTY LÄÄKETIEDE

ABSTRACT

Recent advances in genomic research are leading to a new era in medicine. In the next few years, the use of genomic data in healthcare will rapidly increase. In the future, decisions regarding the prevention and treatment of diseases will be increasingly based on an individual's genetic makeup. This major change in medicine requires careful preparation.

The National Genome Strategy sets key measures for ensuring that, by 2020, genomic data will be effectively used in healthcare and in the promotion of health and wellbeing. Achieving this objective will require development of a national reference database of genomes to be used in clinical care and research. The capacity of healthcare professionals to apply genome-based information

should be strengthened, and people need to be empowered to improve their own health by effective use of genomic information.

The working group proposes the establishment of a national genome centre that would bring together all parties within the field of genomics. The centre will have the responsibility for development of the national reference database and for implementing many of the actions included in the genome strategy. A legal framework should be developed for the genome centre, and government funding for the centre needs to be secured. A strong tradition of genetic research in Finland, the existing comprehensive health registers and population databases, and the high-quality sample collections in biobanks

are valuable assets that provide a solid basis for implementing the proposed actions.

Finland has the potential to grow into an internationally interesting partner in genomics research and genomics-related enterprise. This objective can be achieved through closer cooperation between the relevant stakeholders in Finland and by entrusting the national genome centre with the negotiation of contracts on behalf of the Finnish partnership network. A national service point at the genome centre would enhance genomics research and innovation, benefiting directly both Finns and Finland's health services. However, the window of opportunity for exploiting Finland's strengths will be open for a few years at best.

KEY WORDS:

DATA PROTECTION | DATA SECURITY | GENE TESTS | GENES | GENOME | GENOMICS
PERSONALISED MEDICINE | PHARMACOGENETICS

FÖRORD

Tack vare att metoderna inom genomforskningen har utvecklats kommer det inom de närmaste åren att bli möjligt att i stor utsträckning utnyttja genominformation i det kliniska patientarbetet och i förebyggandet av sjukdomar. För att man ska kunna förbereda sig inför förändringen behövs en täckande plan. Utarbetandet av denna plan ingår i den nationella Tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsoindustrin som publicerades i maj 2014 (ANM rapporter 15/2014).

Social- och hälsovårdsministeriet (SHM) tillsatte en arbetsgrupp för tiden 1.9.2014–30.4.2015. Gruppen hade i uppgift att utarbeta en nationell genomstrategi. Genom strategin skapas förutsättningar för att genominformationen ska utnyttjas effektivt inom den finländska hälso- och sjukvården samt främjas

genomforskningen och utvecklandet av tillämpningar med genominformation inom branschen för människors hälsa. Ordförande för arbetsgruppen var direktör Liisa-Maria Voipio-Pulkki vid SHM:s avdelning för social- och hälsovårdstjänster och vice ordförande var professor, överläkare Kristiina Aittomäki från Helsingfors universitet och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikts laboratorium (HUSLAB). Medlemmarna i arbetsgruppen presenteras i bilaga 2.

SHM samarbetade intensivt med Jubileumsfonden för Finlands självständighet Sitra för att göra upp strategin. Hälso- och sjukvårdssektionen vid delegationen för bioteknik fungerade som rådgivande expertgrupp.

Under hösten 2014 ordnade arbetsgruppen sex verkstäder som fokuserade på olika teman. Över

hundra experter från olika branscher samt företrädare för olika intressentgrupper, till exempel företag, deltog i verkstäderna. Utifrån de synpunkter som framfördes under verkstäderna skisserade arbetsgruppen upp målen för och åtgärdsförslag i strategin. Intressentgrupperna gav sedan respons om dessa under ett diskussionstillfälle den 12 januari 2015. Experter och alla intresserade erbjöds möjlighet att kommentera förslaget och utkastet till strategin via Innokyläs elektroniska samarbetsplattform och tjänsten otakantaa.fi. Den erhållna responsen beaktades i finslipningen av strategin. Under arbetets gång informerade man också aktivt om utarbetandet av strategin i offentliga medier.

När arbetsgruppen färdigställt arbetet överräcker den högaktningfullt sitt enhälliga förslag till nationell genomstrategi till SHM.

Liisa-Maria Voipio-Pulkki

Direktör

*Gruppen för hälsovårdstjänster
Social- och hälsovårdsministeriet*

Antti Kivelä

Direktör

Sitra

Kristiina Aittomäki

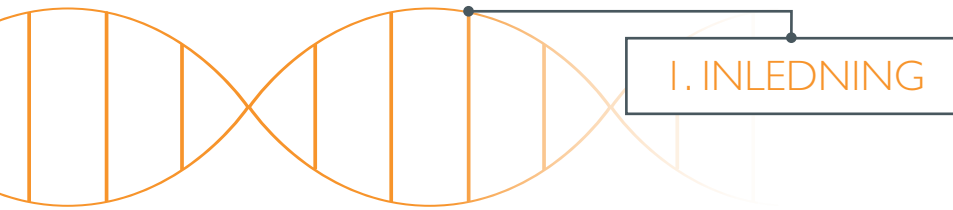
Professor, överläkare

Helsingfors universitet och HUSLAB



INNEHÅLL

1.	Inledning.....	8
2.	Utnyttjande av genominformation i Finland	12
3.	Målen för genomstrategin.....	15
3.1	Etiska principer och lagstiftning reglerar en ansvarsfull användning av genominformation.....	18
3.2	Genomforskningen har nära sammankoppling till verksamheten inom hälso- och sjukvården.....	20
3.3	Hälso- och sjukvårdspersonalen har god beredskap att använda genominformation.....	22
3.4	Finland har datasystem som gör det möjligt att effektivt utnyttja genominformation.....	23
3.5	Genominformationen används i omfattande utsträckning inom hälso- och sjukvården utgående från individens och befolkningens behov.....	26
3.6	Människor kan utnyttja genominformationen i sitt eget liv.....	29
3.7	Finland är en internationellt eftertraktad miljö för forskning och affärsverksamhet inom genetik.....	31
4.	Väggkarta för hur man ska gå vidare och för hur genomförandet av strategin ska följas upp.....	33
Bilaga 1	Nyttiga länkar.....	37
Bilaga 2	Medlemmar i arbetsgruppen för utnyttjande av genominformation inom hälso- och sjukvården.....	38



I. INLEDNING

De nya forskningsmetoderna inom genetik medför nya möjligheter till att utreda och förebygga orsakerna till människors hälsa och sjukdomar samt att bättre rikta vården. Det blir snabbt vanligare att man utnyttjar genominformation, det vill säga information om människans hela arvs massa, inom hälso- och sjukvården. I framtiden kommer främjandet av hälsa och vård av sjukdomar allt oftare att planeras individuellt utifrån informationen om människans arvs massa. Med hjälp av informationen om den genetiska arvs massan kan man göra bättre individuella val, rikta screeningen för sjukdomar, precisera diagnostiken samt välja vilken behandling som har bäst effekt.

VAD VET MAN OM MÄNNISKANS ARVSMASSA?

Människans arvs massa eller genom har undersökts i tiotals år i syfte att diagnostisera sjukdomar och utreda orsakerna till dem. År 2000 tog man ett betydande steg framåt i genomforskningen i och med att den första sekvensen som omfattar hela arvs massan färdigställdes. Även om den var bristfällig startade den en utveckling av teknologin som ledde till att det uppstod metoder som lämpade sig för forskning kring hela arvs massan och som var betydligt kostnadseffektivare än tidigare.

De nya metoderna inom genomiken, det vill säga metoder som används för att undersöka människans hela arvs massa i stället för endast enskilda gener, gör det möjligt att utvidga användningen av genominformation så att den berör människans hälsa, utsatthet för sjukdomar och sådana förändringar i arvs massan som

sammankopplas med sjukdomar. Det har framför allt konstaterats att det finns stora variationer i människans arvs massa. Man har förstått att individuella skillnader till exempel i benägenheten att insjukna i många allmänna sjukdomar har en koppling till den här variationen. Vi kan anta att det också kommer att utvecklas metoder för förebyggande av samt individuella behandlingar mot de vanliga folksjukdomarna. Dessa tillämpas särskilt på personer som löper hög risk att insjukna.

GENOMINFORMATIONENS BETYDELSE FÖR INDIVIDEN OCH SAMHÄLLET

Informationen om den individuella genetiska arvs massan är nyckeln till nya sätt att främja hälsa och välbefinnande samt till ett nytt tankesätt och nya verksamhetsätt. Det förväntas att man får flera stora fördelar genom att i omfattande utsträckning utnyttja genominformation (bild 1).

Individen kan få verksammare läkemedel och effektivare vård. Sjukdomar kan diagnostiseras redan i ett tidigt skede och mer exakt än tidigare. Där till kan man utreda den individuella sjukdomsrisk och förebygga sjukdomar innan de bryter ut. Tack vare

Genominformation i praktiken

Kostnadseffektiv läkemedelsbehandling tack vare farmakogenomik

Klopidogrel är ett allmänt läkemedel som används för att förebygga proppar i hjärtats och hjärnans blodkärl. Varje år får cirka 30 000 nya patienter läkemedlet i Finland. Hos cirka 15–25 procent av patienterna har läkemedlet endast en svag förebyggande effekt på blodkärlsproblemen eftersom de genetiska förändringarna i enzymet CYP2C19 gör att det aktiva läkemedlet bildas långsamt i deras kropp. Därför borde patienter för vilka man överväger behandling med klopidogrel genomgå ett CYP2C19-gentest så att man kan utreda nyttan med läkemedelsbehandlingen.

geninformationen kan de individer som så önskar själva ta ansvar för sin hälsa och påverka sitt välbefinnande.

Eftersom priset för att fastställa en genomsekvens har sjunkit betydligt i takt med att nya teknologier har utvecklats erbjuds det också på olika håll i världen olika genomundersökningar direkt till enskilda konsumenterna (direct-to-consumer). Detta innebär att det är möjligt för alla att få fram individuell information om sin arvs massa. Med hjälp av genomstrategin vill man skapa en jämlik möjlighet till hälsofördelar till följd av genominformation.

Genom att kombinera informationen om arvs massan med hälsoinformation får man kontinuerligt ny information om arvs massans förhållande till sjukdomar och vårdresultat. Den här informationen kan man dra allt mer nytta av. I och med att servicen planeras så att den betonar förebyggande och blir mer kostnads effektiv medför den kostnadsbesparingar inom hälso- och sjukvården.

Om Finland lyckas bygga upp en intressant miljö av forskning och affärsverksamhet runt genomfor-

Genominformation i praktiken

Förebyggande och skräddarsydd behandling av diabetes

Diabetes (DM) är en av de sjukdomar som ökar snabbast i Finland och världen. Över 500 000 finländare lider av diabetes och enligt prognosen kan antalet diabetiker till och med fördubblas under de kommande 10–15 åren.

Spektret av diabetestyper är mångformigt. Molekylärgenetiska undersökningar har visat att det också finns ovanliga ärftliga former av diabetes. Man känner till över hundra förändringar som tyder på benägenhet för den vanligaste formen, typ 2-diabetes, men det kan finnas upp till tusen sådana förändringar i arvs massan. Människor som hör till den grupp som har en ökad genetisk risk har således i sin arvs massa ett stort antal genförändringar som ökar risken för diabetes.

Om man kunde förebygga 2–5 procent av diabetesfallen genom riskprofilering och förebyggande åtgärder skulle man spara 28–70 miljoner euro i direkta hälso- och sjukvårdskostnader per år, inklusive tilläggs kostnader till följd av relaterade sjukdomar. Genom att noggrannare identifiera vilken undertyp av diabetes det handlar om skulle det dessutom vara lättare att förutspå hur sjukdomen kommer att utvecklas hos patienten och att välja en behandling som lämpar sig för patienten.

mationen kan det i betydande grad uppstå ny forsknings- och affärsverksamhet i Finland. Forskningsverksamheten gynnas av att tillgången till genominformation förbättrats avsevärt. Företagsverksamheten får en kontaktpunkt via vilken man runt genominformationen bygger den forskning som behövs för produktutveckling och den innovations- och affärsverksamhet som denna ger upphov till.

Den systematiska insamlingen av geninformation har i flera länder ökat i snabb takt under de senaste åren. För att geninformationen ska kunna användas i mer omfattande utsträckning än i nuläget inom hälso- och sjukvården, klinisk forskning och som en del av kommersiella tillämpningar måste människor kunna lita på att informationen om deras gener används på ett etiskt och juridiskt håll-

FÖRDELAR MED ETT EFFEKTIVT UTNYTTJANDE AV GENOMINFORMATION

Effektivare
förebyggande
av sjukdomar

Individen har
bättre
möjligheter att
främja den egna
hälsan

Riktade
screeningar

Bättre
välbefinnande

Kostnadseffektiv
hälso- och sjukvård

Bättre
forskningsresultat

Effektivare
diagnoser

Intressant
innovationsmiljö

Ökad
ekonomisk
verksamhet

Individualiserad
vård

Säkrare
läkemedels-
behandling

Bild 1. Fördelar som genominformation medför.

bart sätt. Man bör vid användningen av genominformation observera att det är fråga om känsliga personuppgifter. Därför ska bestämmelserna om dataskydd beaktas vid vidare åtgärder. Man bör särskilt se till att genominformationen används på ett säkert sätt och att människors förtroende bevaras.

GENOMINFORMATIONEN FÖRÄNDRAR HÄLSO- OCH SJUKVÅRDEN

Redan i nuläget används gentester i omfattande utsträckning inom hälso- och sjukvården. År 2012 gjordes cirka 100 000 gentester i Finland. Cirka 30 procent av dem gjordes för att diagnostisera olika ärftliga sjukdomar och för att fastställa om en person löper hög risk att insjukna. Dessa gentesters ställning kommer inte väsentligt att förändras i fortsättningen, men de kommer att bli mer heltäckande och kostnadseffektiva.

Tillämpningen av den information som fås genom genomforskningen inom hälso- och sjukvården håller på att bli avsevärt mångsidigare. Tester som omfattar hela genomet kan delas in i flera grupper enligt

Genominformation i praktiken

Gentest minskar sjukfrekvensen och dödligheten

Lynch syndrom är ett ärftligt syndrom som ger ökad benägenhet för cancer och medför en hög risk för att insjukna i tjocktarmscancer och för kvinnor även i livmoder- och äggstockscancer. Barn till en person som bär genfelet löper 50 procents risk att ärva det. Alla bärare av genfelet följs upp regelbundet genom koloskopi. Personer som inte har ärvt genfelet behöver inte följas upp.

Tack vare uppföljningen kan man förebygga över 50 procent av fallen av tjocktarmscancer hos bärare av genfelet genom att avlägsna förstadier till cancer under koloskopin. Prognosen för konstaterade cancerfall är vanligen bra eftersom cancer upptäcks i ett tidigt skede. Gentester är därmed kostnadseffektiva och minskar både sjukfrekvensen och dödligheten vid Lynch syndrom.

användningsändamål:

- 1) Diagnostiska tester, som görs för att utreda orsaken till en sällsynt sjukdom som redan konstaterats eller en benägenhet som innebär mycket hög risk för insjuknande.
- 2) Undersökning av molekyllära mekanismer vid sjukdomar: Till exempel undersökning av förändringar i arvsmassan i en tumör som en del av cancerbehandlingen.
- 3) Farmakogenetiska undersökningar genom vilka man utreder hur ett visst läkemedel lämpar sig för en patients vård.

- 4) Riskprofilering av benägenheten för insjuknande i vanliga sjukdomar.

Som ett resultat av denna typ av användning av genominformation utvecklas en individualiserad hälso- och sjukvård som förutser risker, förebygger sjukdomar samt är skraddarsydd och delaktiggörande. Med delaktiggörande avses att en person bättre kan sköta om sin hälsa när personen i fråga har tillgång till så täckande information som möjligt om faktorer som påverkar den egna hälsan.

2. UTNYTTJANDE AV GENOMINFORMATION I FINLAND

Den finländska befolkningens genetiska struktur innebär särskilda möjligheter att agera vägvisare och snabbt utnyttja den genominformation som finns tillgänglig. Genom att kombinera genom- och hälsoinformation kan man identifiera vilka kopplingar arvsmassan har till befolkningens hälsa och till effekterna av vården på ett sätt som är svårt eller omöjligt på andra håll. Finland är också ett av världens ledande länder när det gäller utveckling av hälsoteknologi samt kompetens inom informations- och kommunikationsteknologi. Finland har således möjlighet att bli ett föregångsland när det gäller att förena geninformation, klinisk information och individuell information om välbefinnande.

INTERNATIONELL VERKSAMHETSMILJÖ

Det är känt i världen att det finns stora möjligheter med läkarvetenskap som utnyttjar genominformation. Flera länder har utarbetat eller håller på att utarbeta strategier och handlingsplaner för hur genominformationen ska utnyttjas.

Till exempel har Storbritanniens nationella hälsosystem (NHS) startat ett 300 miljoner pounds genomprojekt i syfte att läsa 100 000 personers arvs-massa. Tysklands undervisnings- och vetenskapsministerium har reserverat 360 miljoner euro för att främja utvecklingen av individualiserad medicin under de kommande tre åren. Också i USA har man startat ett 215 miljoner dollars genomprojekt. I alla dessa projekt vill man utnyttja resultaten i hälso- och sjukvården. Samtidigt är målet att producera information genom vilken man kan utveckla nya läkemedel och metoder för tidig identifiering och vård av sjukdomar.

Också Estland har kommit långt i sitt insamlade och utnyttjande av genominformation. I Estland stadgades en lag om forskning i människans gener 1999 och ett år senare inrättades Estlands genomprojektstiftelse. I Estland har man särskilt som mål att minska kostnaderna inom hälso- och sjukvården genom att satsa på att utnyttja genominformation i förebyggandet av sjukdomar.

I sin vision jämför NHS genomprojektet med byggandet av järnvägsnätet under drottning Viktorias tid. Järnvägen var inte endast ett snabbt och förmånligt medel för att förflytta sig från en plats till en annan, utan den ökade på många sätt också den ekonomiska driftigheten. Genomprojektet förväntas ge upphov till innovationer och ekonomisk verksamhet inom hälsobranschen. Dessa skapar i sin tur välfärd i landet.

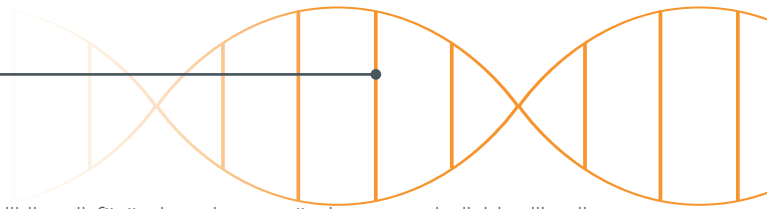
I flera andra länder, till exempel Italien och Kanada, pågår projekt genom

vilka man strävar efter att utnyttja genominformation. Målet med projekten är att förbättra och effektivisera de nationella hälso- och sjukvårdssystemen. Å andra sidan är det fråga om världsomfattande forsknings- och affärsverksamhet. De stater som är först med att locka internationella partner till samarbete kan dra den största nyttan av samarbetet.

FINLAND KAN BLI MÖNSTERLAND GÄLLANDE GENOMINFORMATION

Finland har särskilt goda förutsättningar att utnyttja genominformation. Sett ut ett globalt perspektiv är Finlands viktigaste styrkor den högklassiga hälso- och sjukvården, den enhetliga vårdpraxisen, de tillförlitliga hälso- och sjukvårdsregistren, traditionen av genetisk forskning på hög nivå och finländarnas villighet att delta i vetenskaplig forskning.

Tack vare Finlands exceptionella bosättningshistoria medför befolk-



ningens genetiska struktur särskilda möjligheter att kombinera genom- och hälsoinformation. Detta innebär att man till exempel kan identifiera målgenerna för läkemedelseffekten på ett sätt som är svårt eller omöjligt på andra håll. Finland är också en av världens ledande utvecklare av hälsoteknologi. Vi har god kompetens inom informations- och kommunikationsteknologi. Dessutom kommer individen att i framtiden ha goda möjligheter att samla livsstils- och hälsoinformation som berör en själv genom tjänsten Omakanta som hör till det nationella hälsoarkivet.

Det finländska hälso- och sjukvårdssystemets förmåga att utnyttja de nya möjligheter som genominformation för med sig beror på informations-tekniska lösningar som är aktuella just nu samt på hur personer som arbetar inom hälso- och sjukvården utbildas i att använda genominformation.

I Finland pågår redan betydande projekt och program som stödjer utnyttjandet av genominformation inom hälso- och sjukvården. Till exempel har man inom den finländska undersökningen GeneRISK som mål att undersöka hur informationen om den egna hälsan och eventuella riskfaktorer

motiverar människor till livsstilsförändringar och till att förebygga sjukdomar. Genom att förebygga 2–5 procent av hjärt- och kärlsjukdomarna sparar man 10–26 miljoner euro i hälso- och sjukvårdskostnader på årsnivå.

HOT OCH RISKER SOM ANKNYTER TILL UTNYTTJANDET AV GENOMINFORMATION

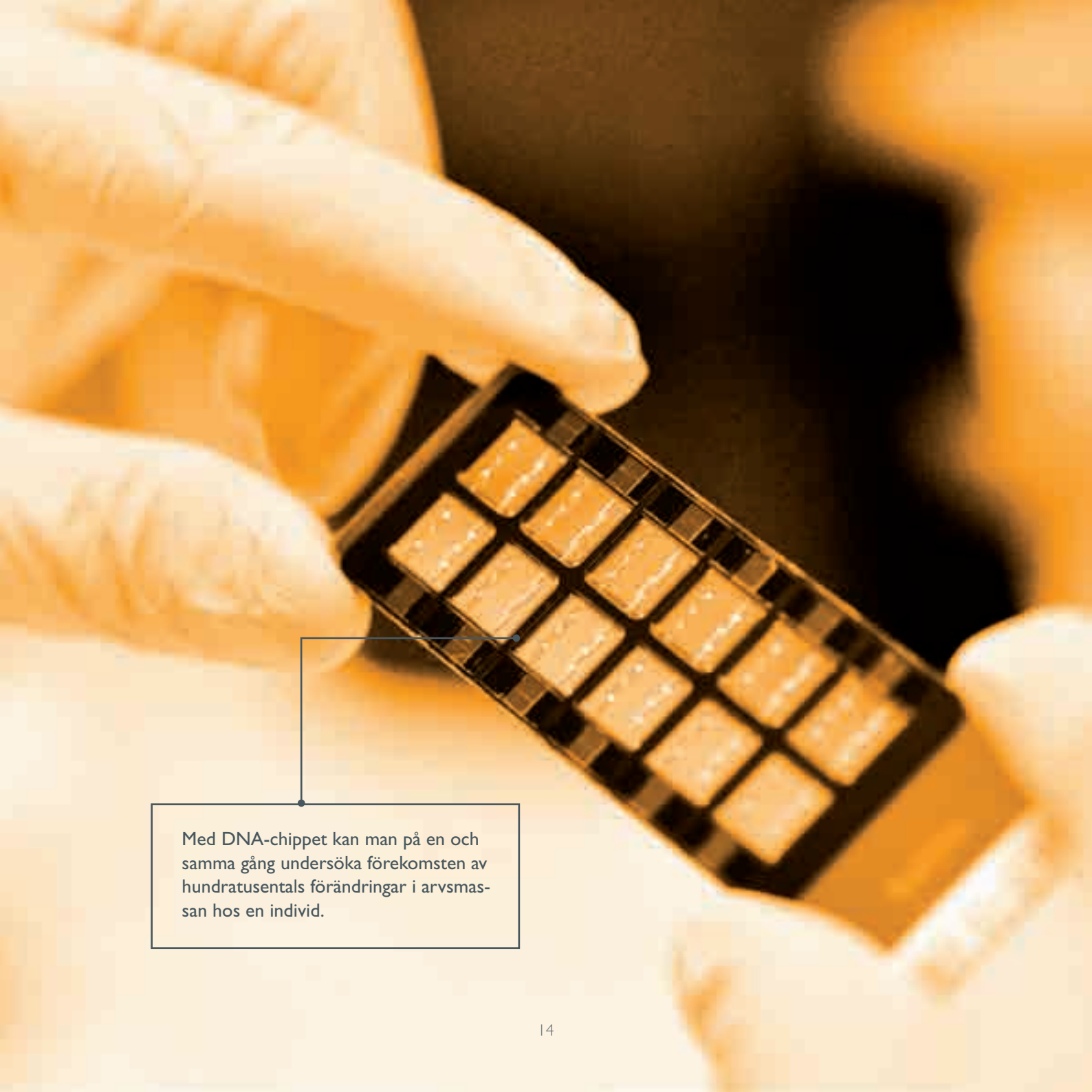
Alla människor ska ha jämlika möjligheter att utnyttja genominformation. Om man i Finland inte har beredskap att använda genominformation kan det finnas risk för att hälso- och sjukvården inte utvecklas i riktning mot ett förebyggande och kostnadseffektivare verksamhets sätt. Då skulle framför allt de som själva kan skaffa fram och utnyttja genominformation gynnas av den.

En viktig förutsättning för att genominformation ska kunna samlas in och utnyttjas är att befolkningen har förtroende för att uppgifterna behandlas konfidentiellt och på ett datasäkert sätt med respekt för individens vilja och rättigheter. Bristfällig lagstiftning, otydligheter och varierande tolkningar kan begränsa utnyttjandet av genominformation. För att säkerställa att genominformationen

inte används mot en individs vilja eller samtycke eller mot det lagenliga användningsändamålet för informationen måste det i Finland skapas etiska och juridiska anvisningar samt datasäkra användargränssnitt.

Det finns en risk för att verksamhetsmiljön splittras så att det uppstår flera olika databaser som genominformation sparas i. Det här är särskilt ofördelaktigt i Finland som har ett litet befolkningsunderlag jämfört med många andra aktörer. Det finns också en risk för att det i Finland inte uppstår ny ekonomisk verksamhet runt forskningen om genominformation. Då riktar de internationella aktörerna sitt intresse och samarbete någon annanstans.

Nya datatekniska lösningar hjälper människor att utnyttja sin egen genominformation på ett säkert sätt. Man måste på förhand försäkra sig om att genominformationen produceras och förädlas endast av sådana aktörer som har professionella och vetenskapliga förutsättningar samt metoder för det. Befolkningens behov, förväntningar och oro kring användningen av genominformation ska regelbundet kartläggas genom enkät- och intervjuundersökningar.

A close-up photograph of a person's hand holding a black rectangular DNA microarray chip. The chip features a grid of small, square wells, each containing a tiny amount of liquid. The background is softly blurred, showing more of the hand and a warm, golden light.

Med DNA-chippet kan man på en och samma gång undersöka förekomsten av hundratusentals förändringar i arvsmassan hos en individ.



3. MÅLEN FÖR GENOMSTRATEGIN

Till följd av att genominformationen ökar i snabb takt behövs en nationell genomstrategi. På så sätt kan hälso- och sjukvården förbereda sig på att utnyttja effektivt genominformation utan att äventurera individens rättsskydd och rättvisa behandling. Samtidigt måste man se till att Finland blir ett eftertraktat land för den internationella toppforskning och innovationsverksamhet som använder genominformation. För att genomföra genomstrategin behövs ett nationellt genomcentrum som koordinerar samarbetet och ser till att strategins mål nås.

BEHOVET AV EN GENOMSTRATEGI

För att man ska kunna utnyttja genominformationen fullt ut inom hälso- och sjukvården förutsätts noggranna förberedelser. Vi behöver en täckande strategi som svarar mot många utmaningar. Sådana utmaningar är bland annat bedömning av gentesternas effektivitet; kvalitetssäkring av gentester och de laboratorier där de utförs; jämlik tillgång till tester; ärftlighetsrådgivning och behandlingar i vilka genominformation utnyttjas; utbildning av hälso- och sjukvårdspersonal; dataskydd; behandling av slumpartade fynd samt hantering av kostnader för gentester och individuellt skräddarsydda behandlingar.

SYFTET MED STRATEGIN

Syftet med strategin är att effektivisera den finländska hälso- och sjukvården. Detta lyckas genom att man erbjuder människor bättre och mer individuellt inriktade behandlingar

än tidigare. Yrkespersoner inom hälso- och sjukvården får som en del av vården tillgång till mer täckande genominformation än tidigare. Forskare får helt nya möjligheter att utnyttja genominformation i forskningsverksamheten. Samhället kan dra nytta av att ökningen av hälso- och sjukvårdskostnaderna avstannar och att resurserna allokeras bättre. Dessutom säkerställer man att Finland på internationellt plan är en eftertraktad forsknings- och affärsverksamhetsmiljö inom genomikbranschen.

BÄTTRE HÄLSA GENOM GENOMINFORMATION

Strategins vision är:

”År 2020 utnyttjar vi effektivt genominformation till förmån för människors hälsa”. Den ledande tanken med strategin är ”Bättre hälsa genom genominformation.”

Strategin har begränsats till främjandet av människors hälsa och välbefinnande. Man tar i strategin inte ställning till övriga betydande användningsområden inom genomet eller till enskilda vårdformer. Tidsmässigt sträcker sig strategin till 2020.

Genomstrategin genomför linjeringsarna och besluten i Tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsoindustrin och i strategin för hur social- och hälsovårdsinformationen ska utnyttjas. I genomförandet ska man i så stor utsträckning som möjligt utnyttja redan befintliga strukturer.

Den särskilda tyngdpunkten i strategin ligger på utnyttjande av information. Syftet är att man i Finland fokuserar på att producera ett högt mervärde i användningen av genominformation. Den andra tyngdpunkten ligger på att utnyttja



Bild 2. Målen för genomstrategin.

resurser på ett centraliserat sätt genom att skapa en instans, ett genomcentrum, som de intressentgrupper som använder genominformation kan kontakta.

STRATEGISKA MÅL

Genomstrategin består av sammanlagt sju huvudmål, varav fyra är möjliggörande mål och tre gynnande mål (bild 2).

Genom de möjliggörande målen skapas förutsättningar för att genominformationen ska kunna utnyttjas fullt ut inom hälso- och sjukvård, forsknings- och företagsverksamhet samt i människors eget liv. De möjliggörande målen anknyter till etiska principer och lagstiftning, genomforskningens koppling till den vardagliga hälso- och sjukvården, ökandet av genomkompetensen

hos yrkespersoner inom hälso- och sjukvården samt datasystem som möjliggör utnyttjande av genominformation.

De gynnande målen grundar sig på de möjliggörande målen. Genomförandet av de gynnande målen medför verkliga fördelar för individen, den finländska hälso- och sjukvården och samhället.

Varje huvudmål har sina egna åtgärder genom vilka man säkerställer att målet nås. De delas in i mål som genomförs direkt, på medellång sikt och på lång sikt.

För att genomstrategin ska kunna genomföras behövs ett nationellt genomcentrum. Det upprätthåller och utvecklar den nationella referens- och variationsdatabasen

samt tillhandahåller centraliserade forsknings-, avtals- och kommersialiseringstjänster för forskningsorganisationer och företag.

I följande kapitel presenteras varje huvudmål samt de centrala åtgärder som anknyter till huvudmålet.

3.1 ETISKA PRINCIPER OCH LAGSTIFTNING REGLERAR EN ANSVARSFULL ANVÄNDNING AV GENOMINFORMATION

Utvecklingen av genteknologi ger upphov till etiska och juridiska frågor som anknyter till bland annat människans integritet och genominformationens förutseende karaktär. För att genominformation ska kunna utnyttjas effektivt inom hälso- och sjukvården, forskning och i kommersiell verksamhet måste användningen av information om den mänskliga arvsmassan ske på ett säkert sätt enligt anvisningar.

Gentester producerar information både om människans egen arvs- massa och om hennes biologiska släktingars arvs massa. Tack vare testerna kan man förutse sjukdomar genom att utreda om en person har en genmutation som orsakar eller skyddar mot en sjukdom. Det är viktigt att människor får tillräckligt med information om genominformationens betydelse.

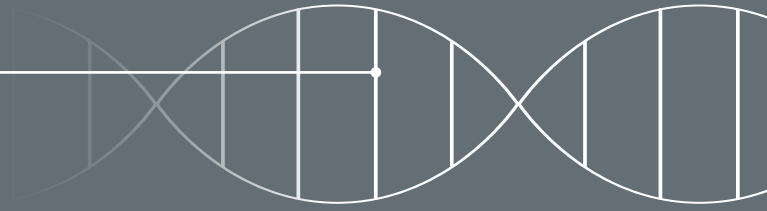
Eftersom informationen om en människas arvs massa är personlig måste man se till att den inte används på ett sådant sätt som kan skada personen själv eller andra människor. Var och en ska ha rätt att kontrollera sin egen genominformation. Tack vare nya datatekniska lösningar är det lättare än tidigare att följa och utnyttja genominformation. Det här ska säkerställas i lagstiftningen. Var och en kan själv bestämma om han eller hon vill få information om sin arvs massa och benägenhet för sjukdomar. Alla ska

också ges möjlighet till rådgivning om genominformationens betydelse.

Då människans arvs massa undersöks ska individens bästa och välbefinnande alltid beaktas i första hand. Diskriminering på grund av genetiskt arv är förbjuden i flera internationella avtal, deklarationer och rekommendationer som förpliktar Finland. Enligt Europarådets konvention om de mänskliga rättigheterna och biomedicinen får förutsägande gentester endast utföras för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenad med detta ändamål. Gentester får sålunda inte utföras till exempel med tanke på försäkringar. Finlands strafflag förbjuder diskriminering i arbetslivet på grund av genetiskt arv.

Vid användning av genominformation är det fråga om behandling av känsliga personuppgifter. Därför ska bestämmelserna om dataskydd beaktas vid vidare åtgärder.

Datasystemen ska utvecklas så att genominformation kan lagras och användas på ett säkert sätt. Individen ska skyddas och missbruk av information om individens arvs massa förhindras. När det är fråga om information om människans hela arvs massa kan man inte genom vanliga skyddsåtgärder helt utesluta möjligheten att identifiera en person på nytt. Därför ska genetisk information om en identifierbar person och som lagrats med tanke på forskning eller andra ändamål vara konfidentiell.



ÅTGÄRD 1

– Att fastställa de etiska principerna för användningen av genominformation

Det inrättas en multiprofessionell arbetsgrupp som får i uppgift att utarbeta etiska principer och verksamhets sätt som respekterar individens rättigheter gällande ansvarsfull användning av genominformation inom hälso- och sjukvård, forskning och produktutveckling. Vid utarbetandet av principerna beaktas internationella rekommendationer. Etableringen av dessa principer och verksamhets sätt främjas genom utbildning.

ÅTGÄRD 2

– Att bereda nödvändiga författningar gällande användningen av genominformation

Lagstiftningen omvärderas omsorgsfullt, eventuella utvecklingsbehov i lagstiftningen identifieras och nödvändiga författningsändringar bereds.

Man kartlägger vilka dataskyddsbestämmelser som ska tillämpas och definierar bland annat syftet med insamlingen och behandlingen av genominformation.

3.2 GENOMFORSKNINGEN HAR NÄRA SAMMANKOPPLING TILL VERKSAMHETEN INOM HÄLSO- OCH SJUKVÅRDEN

I och med att det finländska hälso- och sjukvårdssystemet har ansvar för individens hälso- och sjukvård har det varit möjligt att skapa betydande databaser med anknytning till hälso- och sjukvård i Finland. Denna information tillsammans med registren med genominformation och övriga register som upprätthålls av den offentliga förvaltningen samt vår speciella befolkningshistoria skapar exceptionellt goda förutsättningar för att utnyttja genominformation i forskning och inom hälso- och sjukvården.

Man har i Finland samlat värdefulla provsamlingar, till exempel det forskningsmaterial om befolkningen som Institutet för hälsa och välfärd har samlat under flera årtionden. En stor del av provsamlingarna ska i och med stiftandet av biobankslagen börja användas i mer omfattande utsträckning. Dessa provsamlingar och möjligheten att kombinera dem med uppgifter i registren har gjort att Finland, liksom de övriga nordiska länderna, är särskilt intressant för den internationella genomforskningen.

Finlands nationella register ger en globalt sett exceptionell möjlighet att sammankoppla långvariga uppföljningsuppgifter med de prov som samlats in. Det här ökar avsevärt samlingarnas värde. Målet är att man i fortsättningen ska kunna sammankoppla alla patientuppgifter och nationella registeruppgifter med genominformationen.

Med tanke på den vetenskapliga forskningen och hälso- och sjukvården behövs utöver internationella referensdatabaser även information om finländarnas genom samt om variationer i det. Finländarna förhåller sig positivt till vetenskaplig forskning. Tack vare detta är det möjligt att samla in de prov som behövs för att man ska kunna skapa en referensdatabas i samband med hälso- och sjukvårdsbesök.

ÅTGÄRD 3

– Att skapa en nationell genomdatabas

En nationell genomdatabas inrättas. I databasen samlar man in genominformation från olika organisationer. Det går också att sammankoppla genominformationen med annan hälsoinformation. Dessutom skapas förbindelser till nödvändiga internationella databaser.

Man planerar och genomför insamlingen och hanteringen av samtycken gällande användningen av genominformation. Samtycken kan fås i samband med hälso- och sjukvårdsbesök, med beaktande av individens informerade självbestämmanderätt.

ÅTGÄRD 4

– Att utreda förfaringsätt och skapa förutsättningar för att den information som produceras inom ramen för forskningsverksamheten används på ett effektivt och verkningsfullt sätt inom hälso- och sjukvården

Tills vidare har man med tillstånd kunnat använda hälso- och sjukvårdsuppgifter för vetenskaplig forskning som utnyttjar genominformation. Överföring av genominformation i motsatt riktning, det vill säga från den vetenskapliga forskningen till patientvården, har skett i



betydligt mindre utsträckning. Man skulle dock redan nu kunna dra nytta av sådan högklassig genominformation som fås genom forskning, till exempel då man väljer vissa läkemedelsbehandlingar. Dessutom skapar man ett förfaringssätt för bedömning av vilka fall och på vilket

sätt personer ska informeras om slumpartade fynd som uppdagats i forskningen.

Det långsiktiga målet är att referensdatabaserna ska användas vid planering och allokering av hälso- och sjukvårdstjänster på befolknings-

och individnivå. Dessutom ska man se till att enheter inom hälso- och sjukvården har rätt att få tillgång till information för att främja att vården är korrekt och kostnadseffektiv. Den vårdande enheten borde ha tillgång till all väsentlig information som finns tillgänglig.

3.3 HÄLSO- OCH SJUKVÅRDSPERSONALEN HAR GOD BEREDSKAP ATT ANVÄNDA GENOMINFORMATION

I framtiden ska det på alla nivåer inom hälso- och sjukvården finnas kunskap om genomik och om hur den information genomiken ger tillämpas i planeringen av service och vården av patienter. Behovet av genetiktjänster ökar. En jämlik tillgång till tjänsterna kan tryggas endast genom tillräcklig utbildning av hälso- och sjukvårdspersonalen.

Genom att utbilda yrkesutbildade anställda inom hälso- och sjukvården ska man se till att de anställda har uppdaterade kunskaper och färdigheter om genomik och om hur den genetiska informationen utnyttjas samt om begränsningar i utnyttjandet. De anställda ska veta var man kan hitta ny information med anknytning till genomik och hur geninformation och gentester kan användas inom hälso- och sjukvården. Det är motiverat att utbildningen i utnyttjande av genominformation byggs upp enligt yrkesgrupp och specialområde. Innehållet i utbildningen ska uppdateras regelbundet.

ÅTGÄRD 5

– Att stärka och uppdatera genetikundervisningen i utbildningen för yrkespersoner inom hälso- och sjukvården

Genetikundervisningen stärks under grundutbildningen för läkare och andra yrkespersoner inom hälso- och sjukvården i enlighet med principen om mainstreaming. Målet är att studerandena under grundutbildningen tillägnar sig tillräckliga grundläggande kunskaper om genetik och användningen av genetisk information.

ÅTGÄRD 6

– Att utarbeta och genomföra ett utbildningsprogram för läkare och övriga personer med yrkesutbildning som verkar inom hälso- och sjukvården

Det utarbetas ett mångsidigt fortbildningsprogram i genomik för olika yrkesgrupper inom hälso- och sjukvården. Inom programmet tillämpas också webbutbildning.

ÅTGÄRD 7

– Att bedöma utbildningsbehovet hos olika yrkesgrupper inom genetik

I Finland är specialistläkare i klinisk genetik och hälsovårdare som specialiserats i genetik på arbetsplatsen experter på genetik inom patientarbetet inom hälso- och sjukvården. I många länder finns också en tredje yrkesgrupp, genetic counsellors, som är yrkespersoner inom hälso- och sjukvården som fått utbildning i rådgivning. I Finland måste man bedöma behovet av alla dessa tre yrkesgrupper, anpassa antalet personer som utbildas till behovet och vid behov starta ett utbildningsprogram för yrkespersoner som är insatta i rådgivning.

3.4 FINLAND HAR DATASYSTEM SOM GÖR DET MÖJLIGT ATT EFFEKTIVT UTNYTTJA GENOMINFORMATION

För att man i omfattande grad ska kunna utnyttja genominformation förutsätts att det på ett smidigt sätt går att överföra information mellan olika datasystem och användargränssnitt. Det är motiverat att i Finland bygga en gemensam arkitektur för att hantera genominformationen.

Historiskt sett har man i utvecklingen av datasystem inom hälso- och sjukvården betonat organisationsvist insamlande och utnyttjande av information. Till följd av detta går det för närvarande inte att friktionsfritt överföra information mellan olika organisationer. I strategin för hur social- och hälsovårdsinformationen ska utnyttjas flyttas betoningen i arbetet för att utveckla informationshanteringen från insamlingen och överföringen av information till effektivt utnyttjande av information med tanke på individens välbefinnande, i patientarbetet och i styrningen av hälso- och sjukvården. Målet är också att informationsmaterialet ska stödja forsknings-, innovations- och företagsverksamheten.

Genominformationens särdrag är att den kräver mycket lagringsutrymme, att det behövs en nationell referensdatabas och att informationen i omfattande utsträckning kan utnyttjas inom olika delområden och på olika

nivåer inom hälso- och sjukvården. Med tanke på utnyttjandet av genominformation är det viktigt att de datatekniska lösningarna genomförs i form av öppna och datasäkra användargränssnitt.

Utnyttjandet av genominformation bör inte endast ses som ett datatekniskt systemutvecklingsprojekt, utan som en del av utvecklandet av ett ekosystem av offentliga och privata tjänster. I framtiden kan man bygga många olika slags tjänster och applikationer runt genominformationen, till exempel behövs det fler tolkningstjänster. Även om en individs genom inte förändras tolkas det flera gånger, antingen som en helhet eller i delar, i takt med att kunskaperna om genominformationens inverkan ökar. För att genomet ska kunna tolkas förutsätts ett omfattande jämförelsematerial (referens- och variationsdatabaser).

Det är viktigt att beakta de nya möjligheter och datatekniska frågor som

genominformationen medför i det nationella utvecklingsarbetet kring datasystemen och i de nationella lösningarna. På så sätt säkerställer man att resurserna används på ett rationellt sätt och undviker separata lösningar som överlappar varandra.

Utöver de nationella lösningarna är det mycket viktigt att använda internationella standarder, eftersom man då säkerställer att den finländska genominformationen är jämförbar och kan utnyttjas på internationell nivå.

Redan genom att effektivt utnyttja genominformation kan man tillföra betydande fördelar för hälso- och sjukvården och forskningsverksamheten. Den största nyttan uppnås när genominformationen kombineras med annan hälso- och sjukvårdssamt välfärdsinformation, till exempel klinisk patientinformation samt livsstils- och miljöinformation. Vid insamlingen, lagringen, sammankopplingen och utnyttjandet av information kommer man i hög grad att luta

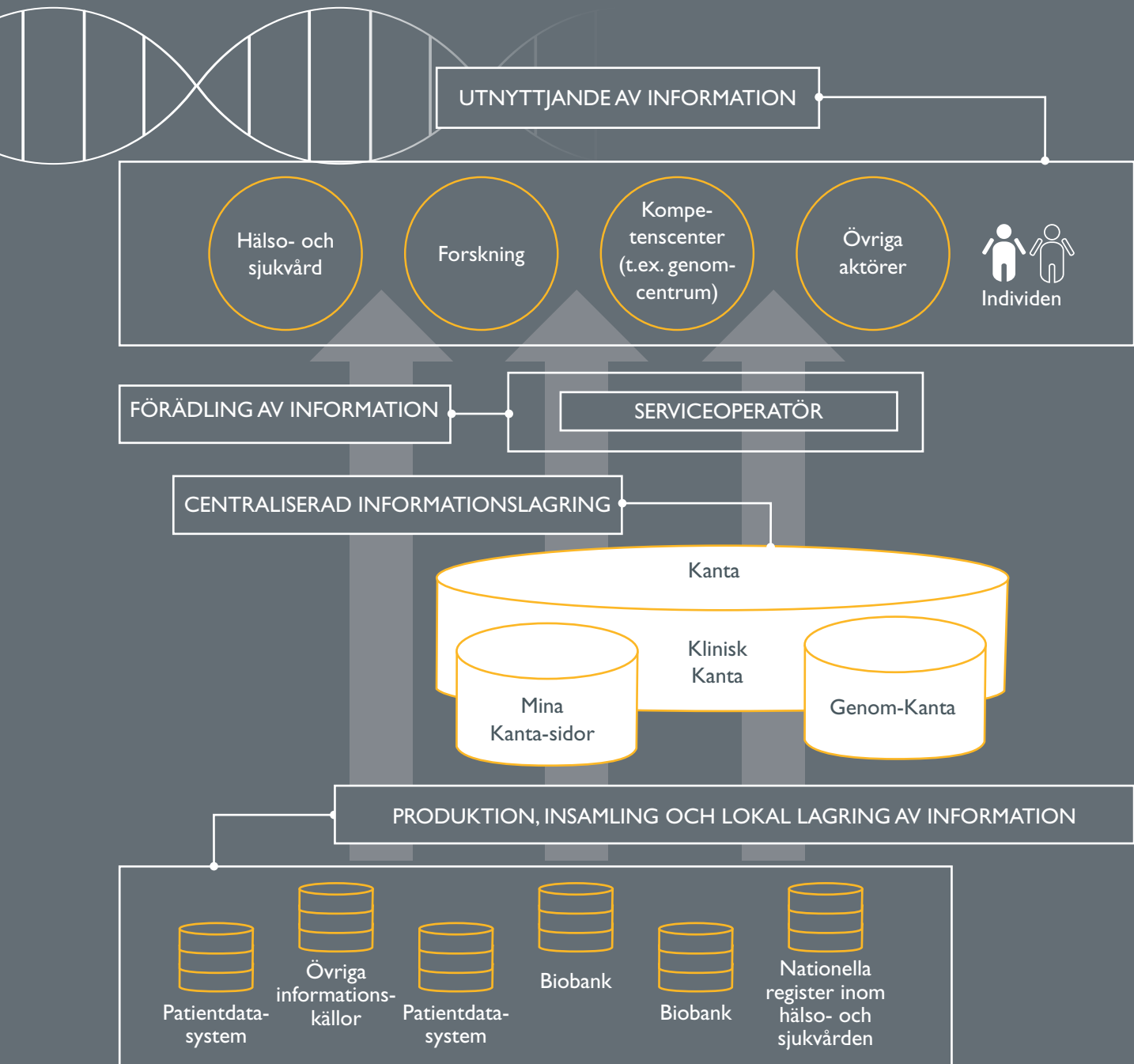


Bild 3. En beskrivning på hög nivå av arkitekturen för produktionen, lagringen, förädlingen och utnyttjandet av genominformation.

sig mot redan befintliga lösningar. Dessutom får den tjänsteoperatör som möjliggör ett effektivt utnyttjande av informationen och som för närvarande är under planering sin egen roll, särskilt i fråga om att förädla informationen bland annat för forskningsändamål (bild 3).

I Finland finns flera elektroniska tjänster som invånarna känner till och uppskattar och som kan börja användas i större utsträckning inom hälso- och sjukvården. Vid utvecklandet av informationshanteringen måste man tänka på att svara mot det nya slags informationsbehovet. Till exempel kan man i framtiden koppla information om individens arvs massa till de system som stödjer beslutsfattandet och övriga tjänster för egenvård som erbjuds individer. Människor måste ha möjlighet att kontrollera hur informationen om deras genom och hälsa används och att vid behov kunna förhindra eller begränsa användningen. För att kunna utnyttja informationen ska man å andra sidan skapa en möjlighet att med individens samtycke erbjuda kommersiella aktörer anonym in-

formation, till exempel som stöd för läkemedelsutveckling.

Verkställandet av avsnittet om data-system i genomstrategin sker i nära samarbete med genomförandet av strategin för hur social- och hälsovårdsinformationen ska utnyttjas. Vid genomförandet utnyttjas också redan pågående finländska projekt som tangerar genomstrategin, till exempel Sitras tjänsteoperatörprojekt och forskningsprojekt som koordineras av Institutet för molekylärmedicin i Finland (FIMM), Tekes och SalWe.

ÅTGÄRD 8

– Att utarbeta en övergripande arkitektur för genominformation

Det fastställs ett måltillstånd för utnyttjandet av genominformation, särskilt i fråga om funktionella behov. Man identifierar internationella och nationella standarder och begreppsmodeller som iakttas vid lagringen, överföringen och utnyttjandet av genominformation. De första uppgifterna är fatta beslut om ett enhetligt format för lagring av genominforma-

tion. Lagringsformatet säkerställer att informationen förvaras i ett strukturellt format och att informationen som fastställts genom olika metoder utnyttjas på ett tillförlitligt sätt.

Som en del av arbetet med den övergripande arkitekturen utarbetas också en nationell anvisning för datasäkerhet och dataskydd samt för hantering av samtycken och förbud. För att främja individens välbefinnande tar man i bruk en plattform för kontroll av egen välfärds- och hälsodata där genominformation kan lagras och utnyttjas.

3.5 GENOMINFORMATIONEN ANVÄNDS I OMFATTANDE UTSTRÄCKNING INOM HÄLSO- OCH SJUKVÅRDEN UTGÅENDE FRÅN INDIVIDENS OCH BEFOLKNINGENS BEHOV

Tack vare användningen av genominformation kan man ställa mer exakta diagnoser och effektivisera allokeringen av behandlingsmetoder. Genom genetisk riskprofilering kan screeningar noggrannare riktas till befolkningsgrupper med sjukdomsbenägenhet. Hela befolkningen ska ha jämlika möjligheter att effektivt utnyttja genominformationen. Genom att ge individen ökad egenmakt att använda sin egen genominformation som stöd för hälsoplaneringen kan man dessutom bidra till att förebygga sjukdomar och möjliggöra ett friskare liv för många människor.

ÅTGÄRD 9

– Att säkerställa att patienter genomgår tillräckliga genundersökningar för att orsaken till sjukdomar ska kunna utredas. Dessutom säkerställs att resultaten också utnyttjas till förmån för patientens familj och släkt

Gentester som visar ärftliga sjukdomar och hög sjukdomsrisk kommer att bli viktigare i framtiden än de är i nuläget. Utifrån var i generna mutationerna finns samt vilken typ av mutation det är fråga om kan man dra fler slutsatser än tidigare gällande såväl vård som uppföljning. Man måste identifiera familjespecifika mutationer för att kunna identifiera eller utesluta en sjukdomsrisk för familjemedlemmar och släktingar. Det här är ett sätt att rikta hälso- och sjukvårdsresurser till dem som behöver dem mest. Det är viktigt att gentester finns jämlikt tillgängliga inom den finländska hälso- och

sjukvården. De är särskilt viktiga då man undersöker ärftliga sjukdomar samt höga sjukdomsrisker, eftersom resultatet då har betydelse för flera familjemedlemmar.

ÅTGÄRD 10

– Att skapa ett förfarande för systematisk bedömning av gentester och för införande av dessa

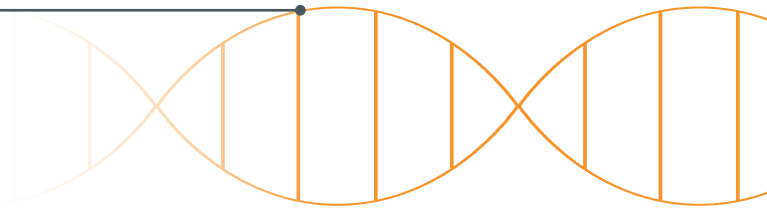
När genominformationen ändras kan varje enskild yrkesutbildad person inom hälso- och sjukvården omöjligt följa det föränderliga fältet med tillräcklig noggrannhet och tillräckliga yrkesfärdigheter. Därför behövs en aktör som bereder användningen av gentester och följer upp att de används på ett effektivt och verkningsfullt sätt inom den finländska hälso- och sjukvården. Man bör i anvisningen beakta internationella rekommendationer, den internationella utvecklingen inom branschen samt tillgången till tjänster,

särskilt i de övriga EU-länderna. Den här expertuppgiften tillfaller naturligt det nationella genomcentret.

ÅTGÄRD 11

– Att främja användningen av genetisk riskprofilering i förebyggandet av sjukdomar

I takt med att genominformationen blir mer precis kan man bättre identifiera sjukdomsbenägenheter, vilket medför nya möjligheter till förebyggande av sjukdomar. Det skapas en anvisning och en databank för tjänsteproducenter och yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården. I databanken kan man lätt söka information om ämnen som berör gentester samt om vilka slutsatser som kan dras utifrån resultaten och hur resultaten kan tillämpas i det praktiska arbetet. Förebyggande på basis av riskprofilering kan grunda sig på läkemedelsbehandlingar och livsstilsförändringar. För att dessa ska



Genominformation i praktiken

Geninformation bidrar till att förhindra plötslig död

En 56-årig kvinna drabbades av en plötslig smärta i bröstet. Orsaken visade sig vara en aortaruftur i stigande aorta. Kvinnan klarade sig tack vare en brådskande operation. Under de fortsatta undersökningarna konstaterades att det i familjen finns en dominant ärftlig risk för aortaruftur och det genfel som orsakar risken identifierades.

Alla personer som är i riskzonen måste följas upp. I samband med ärftlighetsrådgivningen lät man fyra syskon till den insjuknade genomgå ett gentest. Genfelet konstaterades hos ett av syskonen och därmed är det också nödvändigt att personens barn får ärftlighetsrådgivning och genomgår genundersökningar. Även hos patientens egen son konstaterades genfelet samt att aortas bas redan utvidgats. Den opererades enligt plan utan risk för plötslig död till följd av aortaruftur. Tre syskon bar inte på genfelet, så de och deras barn behövde inte följas upp.

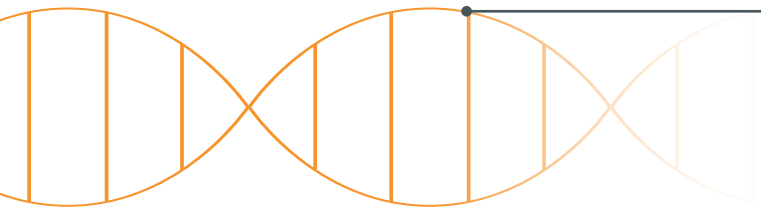
Genominformation i praktiken

Från riskbedömning till förebyggande av hjärt- och kärlsjukdomar tack vare genominformation

Flera tusen finländare lider av familjär hyperkolesterolemi utan att veta om det. Deras kolesterolvärden är kraftigt förhöjda på grund av ett ärftligt genfel. Utan vård löper de mångdubbel risk att insjukna i en hjärt- och kärlsjukdom. Situationen skulle snabbt kunna konstateras genom ett gentest och beaktas både i valet av livsstil och i medicinering ända från tidig barndom.

Också en sådan variation i genomet som är vanlig bland befolkningen påverkar våra risker för att insjukna i hjärt- och kärlsjukdomar. Hälften av skillnaderna mellan individer gällande sjukdomsrisken förklaras av ärftliga egenskaper. Om man jämför med en genomsnittlig finländare har en dryg miljon finländare sådana förändringar i genomet som fördubblar risken för hjärtsjukdomar.

I hälsofrämjandet och förebyggandet av hjärtproblem behövs information om förändringar i genomet och deras betydelse samt om verksamhetspraxis för att använda genominformationen inom hälso- och sjukvården. På så sätt minskar man sjukdomsfrekvensen och dödligheten och utvecklar en mer kostnadseffektiv hälso- och sjukvård.



Genominformation i praktiken

Skräddarsydd cancerbehandling utifrån ett gentest

De genetiska förändringar som sker i cancercellerna styr cancers utveckling. Genom att identifiera dessa förändringar kan man skräddarsy cancerbehandlingen.

I exempel-fallet har man hos patienten konstaterat cancer som opererats bort från ändtarmen, patienten har fått cytostatikabehandling för metastaser i lymfkörtlarna. Ett år senare upptäcktes att patienten hade metastaser i levern som på grund av deras storlek och antal inte kunde avlägsnas genom operation.

I undersökningen av cancergenerna KRAS och NRAS som gjordes i cancer-vävnaden hittades ingen mutation, så man började ge patienten en skräddarsydd antikroppsbehandling mot EGFR. Patienten reagerade positivt på behandlingen och efter behandlingen kunde man operera bort metastaserna i levern. Uppföljningen visade att canceren inte sprett sig. Om man hade upptäckt en mutation i cancergenerna KRAS eller NRAS skulle behandlingen inte ha haft någon effekt eller varit direkt skadlig.

lyckas behövs också individuellt inriktade stödtjänster.

ÅTGÄRD 12

– Att skapa och ta i bruk ett kliniskt beslutsunderlag som utnyttjar genominformation för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården

Riskprofiler för sjukdomar bildas ofta av ett stort antal, ofta flera tiotal, variationer i arvsmassan som kombineras med annan information om patienten. Dessa kan bildas med hjälp av ett elektroniskt beslutsunderlag. Sådana datatekniska lösningar ska utvecklas som stöd för yrkespersoner inom hälso- och sjukvården. De bäst fungerande lösningarna hittas genom pilotförsök.

ÅTGÄRD 13

– Att bedöma kostnaderna för och fördelarna med utnyttjandet av genominformation

Även om många genomundersökningar är möjliga är det inte nödvändigtvis kostnadseffektivt att använda alla. Å andra sidan kan man på basis av genetiska undersökningar allokera effektiva behandlingar och undvika kostnader för onödiga eller ofördelaktiga läkemedelsbehandlingar. Alla undersökningar medför heller inte en möjlighet till interventioner som främjar hälsan eller förebyggande interventioner. Man bör på nationell nivå, som en del av genomcentrets verksamhet, bedöma och följa upp hur kostnadseffektiv användningen av genominformation är.

3.6 MÄNNISKOR KAN UTNYTTJA GENOMINFORMATIONEN I SITT EGET LIV

Hittills har man betonat diagnostisering av sjukdomar och val av behandling i användningen av genominformation. I framtiden kommer vi allt oftare att kunna kartlägga de genetiska riskerna som en förebyggande åtgärd eller som en del av den egna hälsoplaneringen. Den här kartläggningen, inklusive stödtjänster, ska erbjudas jämnt till alla som vill utnyttja den.

Allt fler finländare är intresserade av att upprätthålla och främja sin hälsa genom sitt val av levnadsvanor. Information om den individuella arvsmassan kommer att vara viktig när vi i framtiden bedömer livsstilsrisker och väljer vår livsstil. Inom hälso- och sjukvården behövs enhetliga anvisningar för hur undersökningar som omfattar hela genomet ska användas. Samtidigt ska man fundera på hur tillgängliga dessa undersökningar är för personer som vill ha information om det egna genomet. Serviceutbudet får inte leda till att patienter bemöts olikvärdigt.

I Finland har konsumenter inte erbjudits undersökningar som omfattar hela genomet. En del finländare har köpt dylika tjänster av företag som verkar utomlands via internet. Då kan informationen om individens arvs massa inte ens anonymt utnyttjas inom den inhemska forskningen eller i utvecklandet av nya tjänster. Information lagras heller inte som en del av den finländska genomdatabasen.

Lagstiftningen bör utvecklas så att människor har rätt att använda sin genominformation och bestämma hur den används genom att välja huruvida de vill ge sitt samtycke. Individerna ska både ha möjlighet att få information om sin arvs massa och rätt att dela med sig av informationen till andra.

ÅTGÄRD 14

– Att ge människor anvisningar om tjänster kring gentestning

Människor måste få en tydlig serviceväg och anvisningar om hur, var och vilka gentester eller genomundersökningar som finns tillgängliga. I servicevägen beskrivs också vilka aktörer som tolkar resultaten, vad man kan ta reda på genom undersökningarna och vilken rådgivning kring resultaten som erbjuds som stöd för den egna hälsoplaneringen. Människor måste också få tillförlitlig information för att kunna jämföra tjänster som privata aktörer och aktörer inom tredje sektorn riktar till konsumenter. Användningen av tjänsterna ska alltid grundas

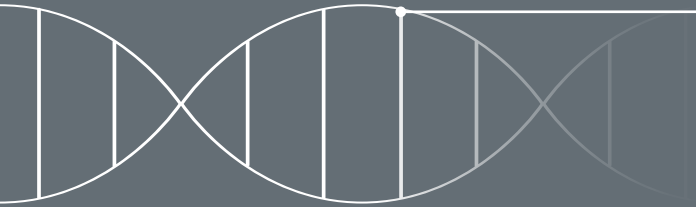
på individens egen vilja och frivillighet. Det lönar sig att rikta resurser till lösningar som främjar folkhälsan. Sådana tillämpningar anknyter särskilt till riskprofilering för sjukdomar, bedömning av läkemedels lämplighet och upprätthållande av sådana levnadsvanor som förebygger sjukdomar och främjar hälsan.

Man ser till att individer får aktuell och tillförlitlig information om hur man kan utnyttja genominformation för att främja den egna hälsan.

ÅTGÄRD 15

– Att göra verktyg som utnyttjar genominformation tillgängliga för människor

Man erbjuder människor allmänna anvisningar om hur genominformation kan användas för att främja hälsan och producerar anknytande tjänster som stöd för beslutsfattandet. Man skapar en genomportal genom vilken man kan förmedla information om genetik och elektroniska verktyg



för utnyttjande av information om arvsmassan till den stora allmänheten. Dessutom utreds möjligheterna att på prov tillhandahålla virtuella hälsotjänster kring användningen av genominformation. Dessa kan genomföras till exempel som en tjänst i form av en slags virtuell klinik genom att man med individens samtycke sammankopplar personens välfärds-, patient- och geninformation.

ÅTGÄRD 16

– Att skapa färdigheter att använda genominformation i det egna livet inom ramen för utbildningen på högstadiet och andra stadiet

Innehållet i läroplanen för högstadiet och andra stadiet utvecklas så att eleverna och studerandena får färdigheter att utnyttja genominformation i främjandet av den egna hälsan. Undervisningen i genomkunskap skulle vara en naturlig del av till exempel undervisningen i hälsokunskap.

3.7 FINLAND ÄR EN INTERNATIONELLT EFTERTRAKTAD MILJÖ FÖR FORSKNING OCH AFFÄRSVERKSAMHET INOM GENOMIK

Finland har satsat en betydande mängd offentliga medel på hälsorelaterad forskning. Därmed har vi blivit ett av toppländerna när det gäller vetenskap, inklusive genetisk forskning. Däremot har man inte lyckats utnyttja forskningsinvesteringarna till fullo ur ett samhällligt perspektiv och de har heller inte i tillräckligt hög grad skapat ekonomisk verksamhet och ett ekonomiskt mervärde. Särskilt i fråga om läkemedelsutveckling och forskning inom digital hälso- och sjukvård finns betydande möjligheter till affärsverksamhet, tillväxt och sysselsättning.

I Finland finns gedigna kunskaper om genforskning, heltäckande datalager för hälsodata och högklassiga provsamlingar i biobanker. Allt detta i kombination med genominformationen utgör ett mycket viktigt nationellt kapital som intresserar såväl den internationella forskningen som placerare. Det behövs investeringar för att främja genomforskningen och utvecklingsverksamheten. Finländarna och den finländska hälso- och sjukvården gynnas direkt av de resultat som detta medför.

Den lag som reglerar biobanksverksamheten i Finland möjliggör redan nu forskningssamarbete mellan den offentliga sektorn och företag. Prover och information i anslutning till dessa som finns i biobankerna kan överlåtas också till företags forsknings- och utvecklingsprojekt. Målet är emellertid inte att ge proverna vidare, utan att forskningsorganisationer och företag ska förädla informa-

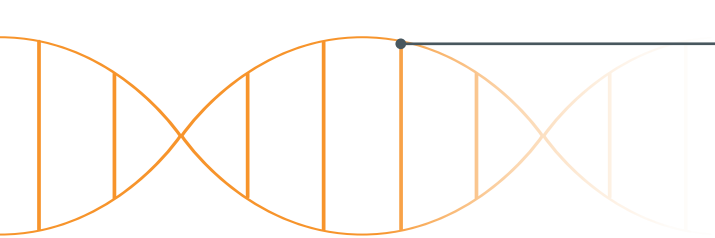
tionen, vilket möjliggör riktade och individualiserade forskning som är viktiga för läkemedelsutvecklingen.

Det behövs en nationell servicepunkt, ett genomcentrum, för forskningsorganisationer och företag som är intresserade av samarbete. Centret har i uppgift att tillhandahålla centraliserade tjänster kring forskningsprojekt och avtal. Det har befogenheter att ingå avtal på det finländska samarbetsnätverkets vägnar. Servicepunkten skulle också kunna ansvara för den nationella koordinationen av internationella samarbetsprojekt.

Det är vanligt att det i fråga om hälsoteknologiska lösningar tar flera år att föra in produkten på marknaden. Därför är finansieringen en flaskhals för många små företag. Särskilt nya företag som strävar efter internationell tillväxt behöver långsiktig finansiering. Därför borde den finländska

risk- och kapitalinvesteringsmarknaden utvecklas så att den stödjer företagets tillväxt och internationalisering. Bland annat Tekes har reagerat på situationen genom att 2014 skapa en ny finansieringsmodell som rättar till brister i företagets finansiering i det inledande skedet.

I den nationella tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen som färdigställdes våren 2014 definieras vilka åtgärder som är nödvändiga för att den finländska hälsobranschen ska nå framgång på den internationella marknaden. Målen kan endast nås genom att man intensifierar samarbetet på det splittrade fältet av aktörer och genom smidigt samarbete mellan den offentliga och privata sektorn. Dessa aspekter är också förutsättningar för att Finland ska bli en eftertraktad samarbetspartner inom genomforskning och företagsverksamhet inom genomikbranschen.



ÅTGÄRD 17

– Att skapa en nationell servicepunkt som tillhandahåller centraliserade tjänster kring forskning, avtal och kommersialisering för företag och forskningsorganisationer

Ur företagets synvinkel ska en aktör av Finlands storlek tillhandahålla omfattande betjäning via en servicepunkt. Också forskningsorganisationer gynnas av exempelvis en centraliserad juridisk tjänst med erfarenhet av att utarbeta forskningsavtal enligt finländsk lagstiftning. Enheten som fungerar enligt principen om endast en servicepunkt är också det organ som koordinerar internationella samarbetsprojekt.

ÅTGÄRD 18

– Att skapa en nationell verksamhetsmodell för samarbete mellan den offentliga och den privata sektorn som möjliggör utnyttjande av genominformation och anknytande hälsodata i forsknings- och produktutvecklingsprojekt

Det skapas allmänna verksamhetsprinciper och förfaringssätt som tillämpas inom den finländska genomforskningen. Då behöver samarbetsparterna inte skilt reda ut vilken samarbetsmodell som ska tillämpas med varje tjänstearrangör och forskningsgrupp. Verksamhetsmodellen ska vara flexibel och man ska då modellen utarbetas se till att bland annat tillståndprocesserna och utvecklandet av den etiska bedömningen blir smidigare än tidigare.

ÅTGÄRD 19

– Att erbjuda genom- och hälsoinformation från olika organisationers databaser för forsknings- och utvecklingsverksamhet

De finländska organisationerna är små aktörer ur många internationella företags synvinkel. Genom att förena genominformation och annan hälsodata från olika organisationer i samma databas kan man bäst betjäna också organisationerna själva. Tack vare detta är det möjligt att genomföra mer omfattande undersökningar än varje enskild aktör kan göra skilt för sig.

ÅTGÄRD 20

– Att skapa ett program för finansiering, produktifiering och kommersialisering

I syfte att stärka Finlands internationella konkurrenskraft som stöd för innovationsverksamheten inom hälso- och sjukvården ska det utarbetas ett program som utvecklar finansieringsinstrumenten och kunskaperna om produktifiering. Målet är att göra att det går snabbare och lättare att introducera tillämpningar på den internationella marknaden. Det är inte motiverat att endast fokusera på tillämpningar kring genomik, men genomikens viktiga roll ska beaktas i programmet.

4. VÄGKARTA FÖR HUR MAN SKA GÅ VIDARE OCH FÖR HUR GENOMFÖRANDET AV STRATEGIN SKA FÖLJAS UPP

En viktig iakttagelse som arbetsgruppen som utarbetat den nationella genomstrategin framför är att man i Finland effektivt måste ta i bruk genominformation och annan hälsodata samt undvika splittrad data. Arbetet med strategin har visat att det finns ett tydligt behov av en aktör som koordinerar arbetet på nationell nivå och som erbjuder forskningsinstitutioner, aktörer inom hälso- och sjukvården samt företag en servicepunkt för frågor som berör genomik.

Vi behöver ett genomcentrum.

Genomcentrets uppgift är att styra genomförandet av genomstrategin, tillhandahålla centraliserade tjänster gällande forsknings-, avtals- och kommersialiseringsfrågor för intressentgrupper samt utveckla den nationella genomdatabasen. Dessutom har centret i uppgift att förenhetliga och effektivisera den etiska bedömningen av forskningsprojekt, främja nätverkande och samarbete mellan aktörer i branschen samt främja Finlands medverkan i internationella samarbetsprojekt. Genomcentret skulle möjliggöra lagring och integrering av genomuppgifter samt gränssnitt till andra tjänster, till exempel biobanker, hälso- och sjukvårdssystem, forskningsdata och referensmaterial samt etiska kommittéer. Byggandet, upprätthållandet och det kontinuerliga utvecklandet av genominformations-tjänsten är ett arbete som tar flera år. Det finns möjlighet att skapa ny affärsverksamhet, nya yrkeskåror och ett helt ekosystem runt detta.

GENOMCENTRETS UPPGIFTER

Uppgifterna specificeras under det fortsatta arbetet.

- utveckla den nationella referens- och variationsdatabasen
- tillhandahålla centraliserade tjänster kring forskning, avtal och kommersialisering
- bedöma gentesternas validitet och kostnadseffektivitet på nationell nivå
- främja nya verksamhetsätt gällande användningen av genominformation
- förenhetliga och effektivisera den etiska bedömningen av forskningsprojekt
- främja nätverkande och samarbete mellan aktörer i branschen
- öppna upp och aktivera en medborgardiskussion kring utnyttjandet av genominformation
- främja Finlands medverkan i internationella samarbetsprojekt

Arbetsgruppen föreslår att genomcentret som grundas ska vara en bestående aktör om vilken det stadgas i lagen och för vilken det säkerställs nationell finansiering (eventuellt statens budgetmoment). Det finns skäl att omedelbart börja bereda lagstiftningen om genomcentret. Under beredningen av lagen kan man genomföra andra åtgärder som föreslås i denna strategi och som säkerställer att målen för strategin nås före 2020. Den preliminära tidtabellen för åtgärderna presenteras på vägkartan nedan (bild 4). Det behövs en skild organisering för att säkerställa att åtgärderna genomförs innan genomcentret inrättas.

Genomstrategin sträcker sig till 2020. Kostnaderna för att genomföra den uppskattas till 50 miljoner euro. Merparten av finansieringen behövs för inrättandet av genomcentret. Genomcentret kräver 15–20 anställda, varav 10–15 är experter på hög nivå.

	2015	2016
Beredande av lagstiftning kring genomcentret		Å0 – Inrättande av ett genomcentrum
Etiska principer och lagstiftning reglerar en ansvarsfull användning av genominformation		Å1 – Fastställande av de etiska principerna Å2 – Beredande av nödvändiga lagstiftningar Å3 – Skapande av en nationell etisk kommission
Genomforskningen har nära koppling till verksamheten inom hälso- och sjukvården		Å4 – Skapande av förutsättningar för genomforskning i hälso- och sjukvården Å5 – Stärkande och utveckling av genomforskningen i hälso- och sjukvården
Hälso- och sjukvårdspersonalen har god beredskap att använda genominformation		Å7 – Bedömning av utbildningsbehov för hälso- och sjukvårdspersonal Å8 Utarbetande av en övergripande utbildningsplan
Finland har datasystem som gör det möjligt att effektivt utnyttja genominformation		Å10 – Skapande av en metod för systemutvärdering
Genominformationen används i omfattande utsträckning inom hälso- och sjukvården utgående från individens och befolkningens behov		Å12 – Utvärdering av genominformationens användning i hälso- och sjukvården Å13 – Bedömning av kostnader för genominformation i hälso- och sjukvården
Människor kan utnyttja genominformationen i sitt eget liv	Å14 – Skapande av en serviceväg och anvisningar för patienter	
Finland är en internationellt eftertraktad miljö för forskning och affärsverksamhet inom genetik		Å19 – Tillhandahållande av internationella konferenser Å20 – Skapande av ett internationellt nätverk för genomforskning

Bild 4. Föreslagen vägkarta för genomförandet av genomstrategin.

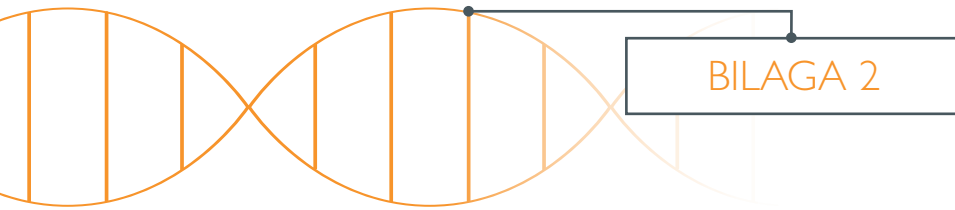
2017	2018	2019	2020
erna			
författningar			
l genomdatabas			
ningar för att genominformationen ska kunna utnyttjas			
odatering av den grundläggande undervisningen i genetik			
gsbehovet hos olika yrkesgrupper inom genetik			
Å6 – Utarbetande och genomförande av ett utbildningsprogram för yrkesutbildade personer			
e arkitektur för genominformation			
ematisk bedömning av gentester			
Å11 – Främjande av användningen av genetisk riskprofilering			
Å9 Säkerställande av tillräckliga genundersökningar för patienter			
bruktagande av ett kliniskt beslutsunderlag som utnyttjar genominformation för yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården			
na för och fördelarna med att utnyttja genominformation			
människor			
Å15 – Tillhandahållande av verktyg som utnyttjar genominformation			
Å16 – Skapande av färdigheter att utnyttja genominformation inom ramen för utbildningen på högstadiet och andra stadiet			
17 – Skapande av en nationell servicepunkt			
Å18 – Skapande av en verksamhetsmodell för samarbete mellan den offentliga och den privata sektorn			
lande av olika organisationers databaser för forskning- och utvecklingsverksamhet			
program för finansiering, produktifiering och kommersialisering			





NYTTIGA LÄNKAR

American Society of Human Genetics	http://www.ashg.org
British Society for Genetic Medicine	http://www.bsgm.org.uk
Center for Genetics and Society	http://www.geneticsandsociety.org
Council of Europe	http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/default_en.asp
European Alliance for Personalised Medicine	http://euapm.eu
European Society of Human Genetics	http://www.bsgm.org.uk
Genomics England	http://www.genomicsengland.co.uk
Global Alliance for Genomics and Health	http://genomicsandhealth.org
Human Genome Organisation (HUGO)	http://www.hugo-international.org
Human Genome Variation Society	http://www.hgvs.org
HumGen International Database on the Legal and Socio-Ethical Aspects of Population Genomics	http://www.dtcgenetest.org
International Genetic Epidemiology Society	http://www.geneticepi.org
Nuffield Council on Bioethics	http://nuffieldbioethics.org
OECD	www.oecd.org/sti/biotechnology/genomics
Public Health Genomics European Network	http://www.phgen.eu/typo3/index.php
World Health Organization	http://www.who.int/topics/genomics/en



BILAGA 2

MEDLEMMAR I ARBETSGRUPPEN FÖR UTNYTTJANDE AV GENOMINFORMATION INOM HÄLSO- OCH SJUKVÅRDEN

ORDFÖRANDE:

Direktör Liisa-Maria Voipio-Pulkki, social- och hälsovårdsministeriet

VICE ORDFÖRANDE:

Professor, överläkare Kristiina Aittomäki, Helsingfors universitet och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikts laboratorieorganisation (HUSLAB)

MEDLEMMAR:

Medicinalråd Jaakko Yrjö-Koskinen, social- och hälsovårdsministeriet
Konsultativ tjänsteman Pia-Liisa Heiliö, social- och hälsovårdsministeriet
Specialsakkunnig Jari Porrasmaa, social- och hälsovårdsministeriet
Konsultativ tjänsteman Anneli Törrönen, social- och hälsovårdsministeriet (t.o.m. 1.12.2014)
Jurist Sandra Liede, Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården Valvira
Professor Aarno Palotie, Institutet för molekylärmedicin i Finland FIMM, Helsingfors universitet
och The Broad Institute of MIT and Harvard, Boston, USA
Professor, avdelningsöverläkare Ari Ristimäki, Helsingfors universitet och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikts laboratorieorganisation (HUSLAB)
Ledande expert Tuula Tiihonen, Jubileumsfonden för Finlands självständighet Sitra

DESSUTOM HAR FÖLJANDE PERSONER DELTAGIT I ARBETSGRUPPENS MÖTEN SAMT I UTARBETANDET AV GENOMSTRATEGIN:

Direktör Antti Kivelä, Jubileumsfonden för Finlands självständighet Sitra
Direktör Lauri Salmivalli, Ansvarig Life Science & Health Care, Deloitte Finland

Ytterligare information om den arbetsgrupp som social- och hälsovårdsministeriet tillsatt finns i Statsrådets projektregister (projektnummer STM1098:00/2014, <http://www.hare.vn.fi/mHankeListaSelaus.asp>).

BÄTTRE HÄLSA GENOM GENOMINFORMATION

Nationell genomstrategi
Arbetsgruppens förslag

Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och
promemorior 2015:37

ISBN: 978-952-00-3602-7 (inh.)

ISBN: 978-952-00-3601-0 (PDF)

Pämbild: Istockphoto

Layout: Mainostoimisto Hurraa Oy

Tryckning: Juvenes Print -
Finlands Universitets tryckeri Ab
Tammerfors 2015