

**Päätös osallistua Towards Value-Based Genomic Medicine: Prioritising ACMG Secondary Findings in Eastern and Central Finland- Suomen Akatemian Kliinisen tutkimuksen rahoitushakuun**

Valmistelijat Tiina Jokela, Tutkimusjohtaja, Keski-Suomen Biopankki, 050 4751124

Selostus **Tausta**

Suomi tavoittelee merkittävää kasvua terveysalan TKI-toiminnassa osana kansallista terveysohjelmaa ja terveyden kasvustrategiaa. Kansallisten osaamiskeskittymien – biopankkien, syöpäkeskuksen ja neurokeskuksen – rooli tutkimuksen, innovaatioiden ja palvelujärjestelmän kehittämisessä on keskeinen, mutta niiden potentiaalia ei ole vielä täysimääräisesti hyödynnetty.

Yksilöllisen lääketieteen merkitys kasvaa nopeasti erityisesti geneettisesti määräytyvien sairauksien, syöpien sekä kroonisten tautien ehkäisyssä ja hoidossa. Genomitiedon hyödyntäminen osana diagnostiikkaa ja riskinarviointia mahdollistaa entistä kohdennetummat ennaltaehkäisevät ja hoitavat toimenpiteet. Samanaikaisesti väestötason geneettisten erityispiirteiden huomioiminen on noussut keskeiseksi tekijäksi kliinisen relevanssin arvioinnissa.

Tässä hankkeessa keskitytään erityisesti American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) määrittelemien sekundaarilöydösten kliinisen merkityksen arviointiin suomalaisessa väestössä. Itä- ja Keski-Suomen geneettinen rakenne tarjoaa ainutlaatuisen mahdollisuuden tutkia patogeenisten ja todennäköisesti patogeenisten varianttien esiintyvyyttä ja vaikutuksia todellisessa väestössä.

Hankkeen tavoitteena on luoda uutta tietoa siitä, miten ACMG-listatut geenivariantit ilmenevät väestötasolla ja miten ne kytkeytyvät todelliseen sairastumisriskiin yhdistämällä laajoja eksomi- ja genotyyppiaineistoja kansallisiin rekisteritietoihin. Tämä tukee yksilöllisen lääketieteen kehittämistä sekä tutkimus- että palvelujärjestelmässä.

**1. Rahoitushaun tarve**

Hankkeella "Towards Value-Based Genomic Medicine: Prioritising ACMG Secondary Findings in Eastern and Central Finland" vahvistetaan biopankkien roolia

genomitiedon hyödyntämisessä ja TKI-ekosysteemin kehittämisessä.

Rahoituksella mahdollistetaan:

- väestöpohjaisen genomitiedon analyysi ja alueellisten erojen tunnistaminen
- genomidatan ja rekisteriaineistojen integraatio kliinisen relevanssin arvioimiseksi
- yksilöllisen lääketieteen soveltaminen riskinarvioinnissa ja ennaltaehkäisyssä
- tutkimus- ja palvelujärjestelmän välinen tiedonsiirto ja yhteistyön vahvistaminen

Hanke tuottaa uutta näyttöä patogeenisten geenivarianttien penetranssista ja kliinisestä merkityksestä väestötasolla, mikä tukee päätöksentekoa genomitiedon käytöstä terveydenhuollossa. Samalla se edistää biopankkien aineistojen tehokasta hyödyntämistä ja vahvistaa kansallista tutkimusinfrastruktuuria.

Tavoitteena on luoda edellytykset genomitiedon systemaattiselle hyödyntämiselle osana ennaltaehkäisyä, diagnostiikkaa ja hoitoa sekä vahvistaa Suomen asemaa yksilöllisen lääketieteen tutkimuksen ja soveltamisen kärkimaana.

## 2. Budjetointi

Hankkeelle haetaan rahoitusta yhteensä **250 000 euroa**.

Rahoituksen jakautuminen:

- **Palkkakustannukset:** noin 190 000 €
- **Muut kustannukset:** noin 32 000 € (sisältäen analyysit, infrastruktuurin käytön, matkakulut ja työvälineet)
- **Yleiskustannukset (overhead):** organisaation käytäntöjen mukaisesti

Organisaation oma rahoitusosuus on **30 % (noin 107 000 €)**, joka katetaan biopankin työryhmän työpanoksena ja/tai yleiskustannusosuutena.

Hankkeen toteuttaminen ei aiheuta lisäkustannuksia hyvinvointialueelle.

Vastuualuejohtaja, terveydenhuollon palvelut

---

Päätös

Päätän, että Keski-Suomen hyvinvointialue osallistuu Towards Value-Based Genomic Medicine: Prioritising ACMG Secondary Findings in Eastern and Central Finland- Kliinisen tutkimuksen rahoitushakuun selostuksessa kuvatulla tavalla ja laajuudessa.

Frantsila Titta  
Vastuualuejohtaja, terveydenhuollon palvelut

Tämä päätös on sähköisesti allekirjoitettu  
asianhallintajärjestelmässä.

Jakelu

Aluehallitus, Petri Kivinen, Kati Kinnunen, Anu Pihl, Simo Reipas

## Oikaisuvaatimusohje

Päätökseen voi hakea muutosta oikaisuvaatimuksena seuraavalta viranomaiselta:

Keski-Suomen hyvinvointialue  
Aluehallitus  
Vehkakatu 1  
40700 Jyväskylä  
kirjaamo@hyvaks.fi

Oikaisuvaatimuksen voi tehdä se, johon päätös on kohdistettu tai jonka oikeuteen, velvollisuuteen tai etuun päätös välittömästi vaikuttaa (asianosainen) tai hyvinvointialueen jäsen.

## Oikaisuvaatimusaika

Oikaisuvaatimus on jätettävä yllä mainitulle viranomaiselle 14 päivän kuluessa päätöksen tiedoksisaannista.

Asianosaisen katsotaan saaneen päätöksestä tiedon, jollei muuta näytetä, seitsemän päivän kuluttua kirjeen lähettämisestä tai erilliseen tiedoksiantotodistukseen merkittynä aikana.

Mikäli päätös on annettu tiedoksi asianosaiselle sähköisenä viestinä hänen suostumuksellaan, katsotaan asiakirja annetun tiedoksi kolmantena päivänä viestin lähettämisestä, jollei muuta näytetä.

Hyvinvointialueen jäsenen katsotaan saaneen päätöksestä tiedon seitsemän päivän kuluttua siitä, kun päätös on asetettu yleisesti nähtäväksi Keski-Suomen hyvinvointialueen verkkosivuille.

Oikaisuvaatimusaikaa laskettaessa tiedoksisaantipäivää ei lueta määräaikaan.

Jos oikaisuvaatimusajan viimeinen päivä on pyhäpäivä, itsenäisyyspäivä, vapunpäivä, joulukuun- tai juhannusaatto tai arkilauantai, saa oikaisuvaatimuksen toimittaa ensimmäisenä sen jälkeisenä arkipäivänä.

## Oikaisuvaatimuksen muoto, sisältö ja liitteet

Oikaisuvaatimus on tehtävä kirjallisena.

Oikaisuvaatimuksessa on ilmoitettava:

- päätös, johon haetaan muutosta
- miltä kohdin päätökseen haetaan muutosta ja mitä muutoksia siihen vaaditaan tehtäväksi sekä
- muutoksen perusteet.

Oikaisuvaatimukseen on liitettävä asiakirjat, joihin sen tekijä vetoaa vaatimuksensa tueksi, jollei niitä ole jo aikaisemmin toimitettu viranomaiselle.

Oikaisuvaatimus on sen tekijän, laillisen edustajan tai asiamiehen allekirjoitettava.

Kirjelmässä on mainittava oikaisuvaatimuksen tekijän, ja jos hän ei ole allekirjoittaja, myös allekirjoittajan nimi, asuinkunta ja postiosoite sekä puhelinnumero, johon asiaa koskevat ilmoitukset voidaan toimittaa.

### **Oikaisuvaatimuksen toimittaminen viranomaiselle**

Oikaisuvaatimus on muutoksenhakijan tai hänen valtuuttamansa asiamiehen toimitettava yllä mainitulle valitusviranomaiselle hyvinvointialueen kirjaamon aukioloaikana ennen oikaisuvaatimusajan päättymistä.

Oikaisuvaatimuksen voi toimittaa myös sähköpostitse. Sähköistä asiakirjaa ei tarvitse täydentää allekirjoituksella, jos asiakirjassa on tiedot lähettäjistä eikä asiakirjan alkuperäisyyttä tai eheyttä ole syytä epäillä.

Sähköisen viestin katsotaan saapuneen viranomaiselle silloin, kun se on viranomaisen käytettävissä vastaanottolaitteessa tai tietojärjestelmässä siten, että viestiä voidaan käsitellä.

Oikaisuvaatimus lähetetään aina lähettäjän omalla vastuulla.

### **Lisätietoja**

Päätös on lainvoimainen oikaisuvaatimusajan jälkeen, ellei siihen ole haettu muutosta eikä sitä ole otettu ylemmän toimielimen käsiteltäväksi.