

Seppo Heinonen ja Reetta Kälviäinen

## Biopankki osana terveydenhuollon toimintaa – miksi se on myös potilaan perusoikeus

**B**iopankin tarkoitus on kerätä ihmispe-  
räisiä biologisia näytteitä sekä niihin  
liittyviä tietoja tutkimusta, kehittämis-  
ja innovaatio toimintaa varten laadukkaasti ja  
tietoturvallisesti – kuitenkin vaarantamatta  
yksityisyyden suojaa tai itsemääräämisoikeutta.  
Erityispiirteisiin kuuluu biopankkimateriaalin  
käytön avoimuus sekä käyttömah-  
dollisuus myös tulevia tarkoituk-  
sia varten. Tulokset palautuvat  
seuraavien tutkimusten käyttöön.  
Parhaimmillaan biopankki yh-  
denmukaistaa aineistojen keruuta ja yhdistää  
korkealaatuiset näytekokoelmat kattaviin tie-  
toaineistoihin. Syntynyt massadata vaatii ke-  
hittyneitä analyysimenetelmiä kuten tekoälyä,  
jossa tietovarantoja voidaan käyttää tekoälyn  
oppimisaineistoina ja algoritmien kehittämi-  
seen. Viime kädessä tämä kokonaisuus palvelee  
potilaan parasta.

Helsingin Biopankki luovutti vuoden 2018  
aikana aineistoja yhteensä 80 tutkimukseen.  
Luku sisältää sekä biopankkilain että kudoslain  
mukaisia luovutuksia, ja varsinaisia biopankki-  
hakemuksia oli 11. Biopankkiaktiviteetti oli  
vilkkainta syöpäsairauksissa, mutta myös sydän-  
ja verisuonisairauksissa, keuhkosairauk-  
sissa sekä neurologisissa sairauksissa on useita  
hankkeita (<https://www.terveyskyla.fi/helsinginbiopankki/fi/biopankkitutkimukset>). Itä-  
Suomen Biopankissa puolestaan esiselvityksiä  
tehtiin vuonna 2018 yhteensä 38 kappaletta: 19  
akateemisten tutkimusryhmien ja 19 kaupallisten  
toimijoiden kanssa. Itä-Suomen Biopankki  
toimii Kuopion yliopistollisen sairaalan tiloissa,  
ja se hyödyntää tietoallasta. Palvelutoimintana  
digitoitiin 10 000 kudosnäytettä (<http://www.ita-suomenbiopankki.fi>). Keskeisenä yh-

teistyökumppanina toimii myös Kansallinen  
neurokeskus (<http://neurocenterfinland.fi/>).  
Biopankkien kehittäminen on myös EU-tasoi-  
nen prioriteetti (8th Framework programme,  
Horizon 2020) (**TAULUKKO**). Tarkoituksena on  
infrastruktuurien yhdistäminen niin, että niihin  
syntyy yhteinen näkymä ja käytettävyys (1).

Suomessa Biopankkien osuuskunta  
FINBB toimii biopankkien yhteis-  
työn tiivistämiseksi ([http://www.  
finbb.fi](http://www.finbb.fi)). Verkostoituminen on po-  
tilaiden edun mukaista, koska se

varmistaa näytteiden monipuolisen ja -alaisen  
käytön yksittäisen tutkimuskeskuksen intres-  
seistä riippumatta.

Massadata, pilvipalvelut, tekoäly sekä suur-  
ten tietomäärien käsittely avaavat uusia mah-  
dollisuuksia terveydenhuollossa kertyvän  
tiedon ja genomiikan, proteomiikan, metabo-  
lomiikan sekä kuvantamistutkimusten yhdis-  
tämiseen. Vaikka periaatteessa mikä tahansa  
näistä voi auttaa biopankkisuostumuksen an-  
taneen potilaan hoitopäätösten tekemisessä,  
yhteys suoraan potilastyöhön on vielä ohut.  
Potilashoidossa kuvien tulkinnessa tällä on jo  
nyt merkitystä, ja se näyttää kliinisen hyödyn-  
tämispotentiaalinsa osalta kulkevan etulinjassa.  
Hahmontunnistuksella ja neuroverkoilla on  
tässä keskeinen merkitys. Esimerkiksi kuvanta-  
mistutkimusten, patologian näytteiden, silmä-  
pohjakuvausten, EKG:n, EEG:n, ihomuutosten  
ja endoskopialöydösten tulkinnessa tietovaranto-  
ja hyödyntävää tekoälyä voidaan jo nyt ver-  
tailla tavanomaiseen kliiniseen diagnostiikkaan.  
Tekoälyn suorituskyky esimerkiksi kuvaamalla  
digitalisoitujen ihomuutosten tunnistamisessa  
vertautuu erikoislääkäritasoiseen diagnostiikkaan  
(2). Biopankin aineistojen hyödyntämi-

Tämän päivän  
tutkimus on  
huomisen hoitoa



**TAULUKKO.** Esimerkkejä EU-tason Horizon 2020 -ohjelman biopankkihankkeista.

Hanke	Intersivut	Aihealue
LifeBrain	<a href="http://www.lifebrain.uio.no">www.lifebrain.uio.no</a>	Aivojen, kognition ja mielenterveyden normaali kehitys ja ikään-tyminen sekä neurokuvantamisen harmonisointi.
MOODSTRATIFICATION	<a href="http://www.moodstratification.eu">www.moodstratification.eu</a>	Vaikean masennuksen, kaksisuuntaisen mielialahäiriön sekä synnytyksen jälkeisen psykoosin immunologiset taustamekanismit.
DOLORisk	<a href="http://www.dolorisk.eu">www.dolorisk.eu</a>	Neuropaattisen kivun riskitekijät ja suojelevat tekijät, tarkoituksena tuottaa diagnostinen alusta parantamaan potilaiden riskiprofilin tunnistamista.
ALEC	<a href="http://www.alecstudy.org">www.alecstudy.org</a>	25 000 eurooppalaisen lapsen ja aikuisen keuhkojen kasvun ja toiminnan kehittyminen. Tarkoituksena on selvittää keuhkoahautaudin kehittymiseen vaikuttavia tekijöitä.
EYE-RISK	<a href="http://www.eyerisk.eu">www.eyerisk.eu</a>	Yhdistää silmänpohjan ikärappeumaan liittyvän fenotyyppi-genotyypitiedon sekä elämäntapatiedot biopankkitietoon ja pyrkii kehittämään ehkäisykeinoja ja hoitoa.
RESSTORE	<a href="http://www.resstore.eu">www.resstore.eu</a>	Projektissa oli tarkoitus tutkia laskimonsisäisen rasvasoluista saatuja mesenkymaalaisia kantasoluja sisältävän infuusion tehoa ja turvallisuutta aivoinfarktipotilailla. Projektin kokeellinen osuus suoritettiin loppuun mutta projektille haetaan jatkoa potilastyöhön siirtymiseksi.
EDIReX	<a href="http://www.europdx.eu">www.europdx.eu</a>	Luo eurooppalaisen infrastruktuurin tarkoituksena tarjota ylikansallisen pääsy potilaista saatuihin ksenografti- eli vierassiirrännäismateriaaleihin (PDX).
LIFECYCLE	<a href="http://www.lifecycle-project.eu">www.lifecycle-project.eu</a>	Yhdistää raskaus- ja lapsuuskohortteja ja biopankkeja EuroCHILD-verkostoksi tarkoituksena selvittää varhaislapsuuden stressitekijöiden merkitystä elämänaikaiseen kardiometabolisten ja hengityselinten sairauksien sekä mielenterveyden häiriöiden riskiin.

seen on tarjolla myös yhteistyössä toteutettuja palveluita, kuten Helsingin biopankissa olevien kudoksenäytteiden mikroskooppilasiensien hyödyntäminen digitaalisesti Aiforia technologiesin luoman tekoälysovelluksen avulla. Lähimpänä konkretiaa biopankkitoiminnan ja hoitopäätösten välillä on hanke, jossa biopankkinäytteen geenimarkkereita yhdistetään kliinisiin tietoihin esimerkiksi lääketutkimusten rekrytoinnissa.

Rannekkeiden ja erilaisten sensoreiden tuotama tieto tullee täydentämään tätä kokonaisuutta. On odotettavissa, että hoidon täsmällisyys, tuottavuus ja hoitopolut paranevat. Myös potilas-lääkärisuhde muuttuu luonteeltaan. Yhdysvaltojen lääkevalvontaviranomainen (FDA) on jo käynnistänyt hyväksymismenettelyn algoritmeille, joita tekoälyyn perustuvat sovellukset käyttävät. Applen eteisvärinän tunnistavassa älykellossa on esimerkiksi FDA:n hyväksymä algoritmi (3). Tämä osoittaa, että kehitys on erittäin nopeaa.

Biopankkitutkimukseen on ladattu paljon odotuksia. Tutkimuksen yhtenä tärkeänä tavoitteena on yksilöllisen hoidon kehittäminen, jonka avulla pyritään sairauksien ehkäisyyn, diagnostiikan, hoidon ja seurannan optimoimiseen. Yksilöllisen hoidon kehittäminen ja algoritmien määrittäminen vaatii runsaasti valmiiksi luokiteltua aineistoa, jotta tekoäly voi tulkita aineistoa esimerkkitapausten valossa. Tutkimustuloksista voi myös koitua ennalta arvaamatonta, suoraa hyötyä näytteen antaneen potilaan hoitopäätösten tekemiseen. Tällainen suora hyöty on luonnollisesti potilaan etu, ja sen tulisi olla myös hänen perusoikeutensa.

Palvelujärjestelmän näkökulmasta potilaan hoitopolkujen parantaminen ja hoitovirheiden välttäminen ovat tärkeitä tavoitteita. Verenmyrkytystä voidaan ennustaa ja kriittisesti sairaan potilaan ennustetta voidaan arvioida tietovarantojen ja tekoälyn avulla. Parhaimmillaankin ennustemallit ovat kuitenkin luokittelijoita, joiden käyttöön liittyy yksilötason epävarmuus.

Erilaisia kliinisiä hoitopolkuja täydentäviä, varoittavia hälytysjärjestelmiä voidaan kuitenkin kehittää myös terveydenhuollon käytännön tarpeisiin. Tällaiset ennustejärjestelmät voivat ennakoita esimerkiksi suunnittelematonta sairaalaan paluuta annetun hoidon jälkeen, sairaalahoidon pitkittymistä tai sairaalakuolleisuutta. (4).

Bioinformaatiopalvelun ja tekoälyn tieteelliseen näyttöön perustuva kliininen käyttö on vielä edessäpäin, ja laajamittaiset, kliinisesti validoidut implementaatiot ovat vielä näkemättä. Watson for Oncology on varoittava esimerkki (5). Kliiniseen käyttöön riittämättömästi vali-

doitu algoritmi suositteli virheellisesti bevasitumabin käyttöä syöpäpotilaille, joille se ei sopinut tai joilla oli jopa eksplisiittinen vasta-aihe kuten vakava vuoto. Algoritmin virhe johtui oppimisaineiston laatuongelmista ja kliinisen validoinnin puutteista.

Olemme suuren murroksen edessä, joka antaa etenemismahdollisuudet tutkimuskäytöstä myös näytteen antaneen potilaan hoitopäätösten tukemiseen esimerkiksi geenitiedolla. Vaikka matkaa kunnianhimoiseen ”yksilölliseen lääketieteeseen” vielä onkin, on jo näköpiirissä, että tämän päivän tutkimus on huomisen hoitoa. ■



**SEPPO HEINONEN, toimialajohtaja, professori**  
Hus ja Helsingin yliopisto

**SIDONNAISUUDET**  
Apuraha (Perkin-Elmer Oy, Dilafor, Obseva)



**REETTA KÄLVIÄINEN, professori, ylilääkäri**  
Itä-Suomen yliopisto ja Kys

**SIDONNAISUUDET**  
Apuraha (Eisai, UCB, Orion, Sage), luentopalkkio (UCB, Eisai, Orion, Sandoz, Takeda, GW Pharmaceuticals), korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (UCB, Sandoz)

#### KIRJALLISUUTTA

1. Kinkorová J, Topolčan O. Biobanks in Horizon 2020: sustainability and attractive perspectives. EPMA J 2018;9:345–53.
2. Esteva A, Kuprel B, Novoa RA, ym. Dermatologist-level classification of skin cancer with deep neural networks. Nature 2017;542:115–8.
3. Fingas R. Apple Watch Series 4 EKG tech got FDA clearance less than 24 hours before reveal. In AppleInsider <https://appleinsider.com/articles/18/09/18/apple-watch-series-4-ekg-tech-got-fda-clearance-less-than-24-hours-before-reveal> (2018).
4. Rajkomar, A, Oren E, Chen K, ym. Scalable and accurate deep learning with electronic health records. NPJ Digit Med 2018;1:18.
5. Ross C, Swetlitz I. IBM's Watson supercomputer recommended 'unsafe and incorrect' cancer treatments, internal documents show. In Stat News <https://www.statnews.com/2018/07/25/ibm-watson-recommended-unsafe-incorrect-treatments/> (2018).