

Olli Carpén ja Marco Hautalahti

Suomalainen biopankki on potilaita varten

Biopankkien osuuskunta Suomi (FINBB) yhteistyössä Suomen kuuden sairaala-biopankin, tutkijoiden ja kliinikoiden kanssa avaa väyliä kohti yksilöllistettyä hoitoa. Niihin kuuluu uudenlaisen tiedon tuoma mahdollisuus yksilöllistettyyn sairauksien ehkäisyyn ja hoitojen valintaan. Biopankkien keräämistä näytteistä saatava biologinen tieto yhdistettynä sähköisten potilastietojärjestelmien kliiniseen tietoon tarjoavat – jos niin haluamme – mahdollisuuden uudistaa potilaiden hoitoa vahvuuksien, joille suomalaisen terveydenhuolto on rakennettu.

Tavoitteeseen pääsemiseen tarvitaan yhteistä visiota ja pitkäjänteistä kansallista rahoitusta. Lähes kaikissa teollisuusmaissa on viime vuosina luotu strategioita yksilöllistetyyn lääketieteen tuomiseksi osaksi terveydenhoitoa. Investoinnit ovat merkittäviä: Englannissa NHS analysoi tulevana vuosina viiden miljoonan ihmisen genomien, Ranskassa täsmälääketieteeseen panostetaan satoja miljoonia, ja Tanskassa kerrottiin äskettäin 130 miljoonan euron panostuksesta genomikeskukseen. Vaikka panostukset ovat merkittäviä, on huomionarvoista todeta, että suunnitelmat ovat useimmissa maissa puutteellisia. Ennen kaikkea on epäselvää, miten biologinen ja kliininen tieto yhdistetään ja miten uusi tieto palautetaan edistämään potilashoitoa.

Yksilöllistettyä lääketiedettä kuvataan iskulauseella ”oikea hoito oikeaan aikaan oikealle potilaalle”. Tämä kuulostaa hienolta, mutta mitä se vaatii käytännössä? Jotta voisimme tietää, mitä oikea hoito on, meidän tulee tunnistaa

ja ymmärtää kunkin potilaan taudin yksilölliset erityispiirteet, osata ennustaa taudin käyttäytyminen ja valita tiedon perusteella oikea hoito. Tässä visiossa yksilöllistetty lääketiede voi äärimmilleen vietyinä tarkoittaa luopumista

nykyisen kaltaisista hoitosuosituksista ja laajoista kliinisistä hoitotutkimuksista. Yksilölliseen sairauksien ehkäisyyn, varhaiseen toteamiseen ja hoitoon tarvitaan merkittävästi nykyistä kattavampi tietopohja tautien

kliinisestä käyttäytymisestä, yhdistettynä kattavaan biologiseen tietoon sekä koneoppimisen avulla luotaviin ennusteisiin. Eri tietoaaineistoja yhdistävään biodatapankkitoimintaan ei monessa maassa ole valmiuksia.

Miksi Suomi voisi olla biodatapankkitoiminnan edelläkävijä? Meidän yhteiskuntamme tarjoaa yhdistelmän vahvuuksia, jotka ovat välttämättömiä menestyksekkäälle biopankkitoiminnalle. Niitä ovat kattava julkisrahoitteinen terveydenhuolto sekä sähköiset potilastietojärjestelmät, joita parhaillaan kehitetään tutkimuskäyttöön sopiviksi tietoaaliksi. Epidemiologinen ja kliininen tutkimuksemme on laadukasta, ja suomalaiset suhtautuvat suotuisasti lääketieteelliseen tutkimukseen. Maantieteellinen isolaatiomme tuo etuja perimän tutkimukseen. Lisäksi lainsäädäntömme, mukaan lukien biopankkilaki, on asianmukainen. Näiden pilarien päälle on rakennettu maanlaajuinen biopankkien verkosto. Verkosto kattaa niin terveydenhuoltojärjestelmässä toimivat biopankit kuin THL biopankin kansalliset pitkittäiskohortit ja Veripalvelun biopankin terveet näytteenluovuttajat. Biopankeilla on aito halu tehdä yhteistyö-

Potilaiden etu pitää asettaa kaiken muun edelle

tä, jota koordinoi FINBB. Tämä mahdollistaa kansallisten hankkeiden, kuten FinnGen-tutkimuksen (Palotie ym. tässä numerossa) menestyksekkään läpiviemisen.

Yksilöllistetyn lääketieteen edistämiseksi meidät erottaa useimmista muista maista nimenomaisesti biopankkitoiminta. Johtajuutuksena Suomessa on ollut kerätä suostumukset ja näytteet osana sairaalan toimintaa. Näin luodaan toimiva ja kustannusvaikuttava malli ja vältetään ylimääräisiä raja-aitoja, kun näytteistä saatava biologinen tieto yhdistetään sähköisten potilasjärjestelmien tietoon taudin ilmiästä ja käyttäytymisestä (Heinonen ym. tässä numerossa). Mutta ennen kaikkea, suomalainen biopankkimalli tarjoaa väylän uuden tiedon tuomiseen potilashoitoon mahdollisimman matalalla kynnyksellä.

Onko biopankkitoiminta yksilöllistetyn terveydenhuollon tae? Ei varmasti. Tarvitaan runsaasti tutkimusta alkaen ilmiäsen ja perimän välisten yhteyksien paremmasta ymmärryksestä. Siitä jatketaan kohti eteneviä tutkimuksia, joissa tulosten kliininen merkittävyys, vaikuttavuus ja käyttökelpoisuus arvioidaan (Perola ym. tässä numerossa). Mutta ennen kaikkea tarvitaan terveyspalvelujen tarjoajien valmiutta uudistaa toimintamalleja ja hyödyntää uutta tietoa päivittäisessä työssä.

Äskettäinen ruotsalais-suomalainen tutkimus paljasti aikuistyyppin diabeteksen jakautuvan viiteen alaryhmään, jotka eroavat niin biologisten syiden kuin liittännäissairauksien suhteen (1). Uusi luokittelu auttaa arvioimaan potilaan ennustetta ja helpottaa sopivimman lääkehoidon valintaa jo sairauden diagnosointihetkellä. Näin tutkimuslöydökset voidaan siirtää potilaan hyväksi ja hankkia tosielämän tie-

toa hoitojen vaikuttavuudesta. Tähänkin tarvitaan sairaalabiopankkeja. Viimeaikaisessa keskustelussa on Suomessa esitetty uuden tiedon tuottamiseen liittyviä uhkakuvia. Huoli liittyy genomianalyysien tietoturvaan, ja myös siihen, että näytteitä ja tietoja myytäisiin ulkomaille. On tärkeää, että näistä asioista keskustellaan. Lainsäädäntömme ja se, että sairaalabiopankit toimivat osana julkista terveydenhoitojärjestelmää turvaavat yksityisyyden suojan ja mahdollistavat laadukkaat tietoturvalliset ratkaisut. Siksi onkin erikoista, että uhkakuvien esittäjät harvoin punnitsevat riskejä suhteessa hyötyihin. Välillä tuntuu, että niin meidän asiantuntijoiden kuin potilaiden viesti jää taka-alalle. Potilaiden etu pitää asettaa kaiken muun edelle. Mikään ei saa estää suomalaisia potilaita saamasta ajanmukaisinta tutkimukseen perustuvaa hoitoa.

Meillä on maailman paras biopankkiverkosto. Nyt sitä pitää rakentaa palvelemaan tulevaisuuden terveydenhuoltoa. Tämä on kansallinen kysymys, jossa jokaisen päättäjän tulee tuntee vastuunsa sekä nykyisiä että tulevia sukupolvia kohtaan. Toimintaa selkeyttäneen juuri säädetty laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä, mutta työn alla olleet genomilaki ja biopankkilain kokonaisuudistus jäivät seuraavalle eduskunnalle. Nämä päätökset sekä toiminnan pitkäjänteinen rahoitus luovat toivottavasti perustan sille, että tulevaisuudessa ketään meistä suomalaisista ei hoideta vanhanaikaisilla lääkkeillä ja eilisen hoidoilla. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Ahlqvist E, Storm P, Käräjämäki A, ym. Novel subgroups of adult-onset diabetes and their association with outcomes: a data-driven cluster analysis of six variables. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2018;6:361.



OLLI CARPÉN, professori, ylilääkäri, tieteellinen johtaja
Helsingin yliopisto, HUSLAB, Helsingin biopankki



MARCO HAUTALAHTI, toimitusjohtaja
Biopankkien osuuskunta Suomi – FINBB

SIDONNAISUUDET

Olli Carpén: Luentopalkkio/asiantuntijapalkkio (Merck GmbH Roche), luottamustoimet (BBMRI-ERIC, Assembly of Members ja Steering Group UEMS/Pathology Section), muut sidonnaisuudet (Orion, osakeomistus)

Marco Hautalahti: Ei sidonnaisuuksia