

Juha Kere

Kansallinen genomstrategia teoriasta käytäntöön – kaikki mukaan!

Suomi sai oman genomstrategiansa vuonna 2015 perusteellisen valmistelun jälkeen (1). Genomstrategian pohjaksi tarvittiin vuonna 2013 voimaantullut biopankkilaki (2), jolla säädettiin edellytyksistä kerätä, hallinnoida ja käyttää biologisia näytteitä. Genomstrategian laatimisessa Suomi on edelläkävijämaita; esimerkiksi Ruotsilla ei sellaista ole, vaikka biopankkeja koskeva laki säädettiin siellä jo reilut kymmenen vuotta aiemmin (3).

Suomella on pitkä historia harvinaisten sairauksien geenitutkimuksessa ja viime vuosina myös tavallisten tautien alttiusgeenitutkimuksessa. Jo 1970-luvulla – yli vuosikymmenen ennen molekyylogeniikan nousua – heräsi kiinnostus genetiikan ilmiöihin väestörakenteemme ja harvinaisten, perinnöllisiksi osoittautuneiden sairauksien ymmärtämiseksi (4,5). Suomen genetiikan tutkimuksen kulta-aikana voidaan pitää suomalaisen tautiperinnön geenitaustan selvittämistä; se teki maastamme tunnetun myös genomitutkimuksen johtavissa maissa (6,7). Kun perimän hienorakenteen ymmärtäminen ja mikrosirutekniikoiden kehitys mahdollistivat genomilaajuisten assosiaatiotutkimusten teon (niin sanotut GWAS-tutkimukset, Genome-Wide Association Study), alettiin epidemiologisissa tutkimuksissa kerättyjä tietoja ja suuria näytekokoelmia käyttää näiden aineistona.

Rahoittajatahojen hidas herääminen ja tutkimusresurssien rajallisuus Suomessa johtivat siihen, että painopiste assosiaatiotutkimusten käytännön suorituksessa siirtyi yhteistyökumppaneille pääasiassa Englannissa ja Yhdysvalloissa. Alkoi suurten konsortiotutkimusten aika,

joissa monista maista koottuja näyteaineistoja yhdistelemällä saatiin riittävästi tilastollista voimaa yleensä heikkojen geenivaikutusten tunnistamiseen ja niitä onkin löytynyt tuhansittain. Suomalaiset tutkijat ovat olleet näissä tutkimuksissa näyttävästi mukana. Kansanterveydellistä hyötyä geenilöydöt eivät kuitenkaan ole tuottaneet.

”Perimän tutkimuksessa saavutetut edistysaskeleet johtavat uuteen aikakauteen lääketieteessä”, alkaa kansallisen genomstrategian johdanto. Tavoitteina mainitaan, että Suomella on edellytykset nousta kansainvälisesti tavoitelluksi yhteistyökumppaniksi

Suomella on edellytykset nousta kansainvälisesti tavoitelluksi yhteistyökumppaniksi genomitutkimuksessa

genomitutkimuksessa ja genomiiikka-alan yritystoiminnassa. Muuallakin pyritään samaan. Ensimmäinen väestötason genetiikanäkökulman kaupallistanut yritys, Islannin deCode Genetics

perustettiin jo vuonna 1996, ja se on omistajanvaihdojen jälkeen yhä toiminnassa (8). Norjassa on kansallinen biopankkihanke (9) ja Ruotsilla oma Lifegene-hankkeensa (10). Suomen valmisteilla olevaa hanketta esiteltiin hiljattain laajasti tämän lehden teemanumerossa 8/2017.

Visioiden lisäksi myös toteutuksen täytyy onnistua. ”It has long been an axiom of mine that the little things are infinitely the most important”, sanoi Sherlock Holmes vuonna 1891. Salapoliisisankarin kotimaassa käynnistettiin vuonna 2013 laaja kansallinen hanke, Genomics England, joka on kokonaisuudessaan terveysministeriön (Department of Health) omistama (11). Hankkeen tavoitteet kuulostavat tutuilta – hyödyttää potilaita, luoda eettisesti kestävä suostumukseen perustuva

ohjelma, edistää lääketieteen tutkimusta ja auttaa alkuun genomiikka-alan teollisuutta. Konkreettisenä tavoitteena on sekvensoida 100 000 genominäytettä vuoden 2018 loppuun mennessä. Sekvensointi rajattiin vain perinnöllisiin tauteihin ja harvinaisiin syöpiin, mikä palvelee suoraan kliinistä työtä.

Sadantuhannen genomien sekvensoiminen on teknisesti suuri urakka. Genomics England ei hankkinut sekvensointilaitteita, ei perustanut laboratoriota, eikä palkannut henkilökuntaa, koska teknologia kehittyy jatkuvasti ja laitteet vanhenevat jo parissa vuodessa. Sen sijaan työ tilattiin vuonna 2014 alan laitemarkkinajohtajalta, joka rakensi Englantiin Sanger-instituutin yhteyteen uuden laitoksen työtä varten.

Tiedon hallintaan on panostettu paljon työtä ja resursseja. Genomisekvenssit tallennetaan yksisuuntaisesti erityiseen suojattuun tietokonekeskukseen. Tulkinta- ja tutkimustyö tehdään myös keskuksen suojissa: se luovuttaa vain tulkittuja tuloksia, ei koskaan yksilöllisiä raakasekvenssejä. Tällä taataan yksilöllinen tietosuojaj, mikä on auttanut hankkeen suuren uskottavuuden ja hyväksynnän saavuttamisessa. Nykyisinä, turvallisuuden ja kaupallisuuden nimissä erityisesti Yhdysvalloissa yhä heikkenevän tietosuojan aikoina on tärkeää pitää herkkä genomitieto tiukasti oman maan lainsäädännön ulottuvilla ja suojassa.

Genomihankkeen kehukset ja pelisäännöt ovat olennainen osa sen laajaa hyväksytyksi tulemistä ja kestävä jatktoa. Genomics Englandilla on yksityiskohtaiset, julkaistut säännöt potilaiden valinnan, tulosten tulkinnan, kliinisen käytön, lääketieteellisen tutkimuksen ja myös kaupallisten yhteistyöhankkeiden suhteen. Tätä nykyä 13 diagnostiikka-, biotekniikka- ja lääketieteellisuuden yritystä osallistuu yhteishankkeeseen, jossa analyysitulokset on jaettava

kaikkien osallistujien kesken. Osallistuvilta yrityksiltä peritään jäsenmaksu, joka on porrastettu liikevaihdon mukaan. Tuotot käytetään tietojärjestelmän kuluihin.

Suomi on perinteisesti maa, jossa tutkimuksen ja terveydenhuollon hankkeisiin suhtaudutaan myönteisesti ja osallistuminen niihin on laajaa. Uutta kansallista genomikeskusta ollaan perustamassa varmaankin paljolti muissa hankkeissa kerättyjen kokemusten pohjalta, kuten SISUn (12), FINRISKin (13) ja FIMMin yhteistyö neljän suuren lääketehaan kanssa (14). Vielä emme tiedä, miten ja mihin oman maamme hanke tähtää ja pystyy, emmekä esimerkiksi lääketieteellisyhteistyön pelisääntöjä. Hankkeen avoimuus, toteutuksen yksityiskohtat, suhde lääketieteeseen ja lopulta hankkeen hyödyt ovat tärkeitä onnistumisen mittareita. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla: kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 24/2015.
2. Biopankkilaki 688/2012. www.finlex.fi.
3. Lag 2002:297 om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. Svensk författningssamling. Socialdepartementet 2002. www.riksdagen.se/sv/dokument-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/lag-2002297-om-biobanker-i-halso-och-sfs-2002-297.
4. Nevanlinna HR. The Finnish population structure: a genetic and genealogical study. *Hereditas* 1972;71:195–236.
5. Norio R, Nevanlinna HR, Perheentupa J. Hereditary diseases in Finland: rare flora in rare soul. *Ann Clin Res* 1973;5:109–41.
6. de la Chapelle A, Wright FA. Linkage disequilibrium mapping in isolated populations: the example of Finland revisited. *Proc Natl Acad Sci USA* 1998;95:12416–23.
7. Peltonen L, Jalanko A, Varilo T. Molecular genetics of the Finnish disease heritage. *Hum Mol Genet* 1999;8:1913–23.
8. deCODE genetics [verkkosivu]. www.decode.com
9. Biobank Norway: a national biobankinfrastructure [verkkosivu]. www.ntnu.edu/web/biobanknorway/biobanknorway.
10. LifeGene [verkkosivu]. www.lifegene.se.
11. Genomics England [verkkosivu] www.genomicsengland.co.uk.
12. SISu-projekti. www.sisuproject.fi.
13. Kansallinen FINRISKI -tutkimus [verkkotietokanta]. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tutkimus. www.thl.fi/sv/tutkimus-ja-asiantuntijatyo/vaestotutkimukset/finriski-tutkimus.
14. Finnish biobank collections are put to effective use. FIMM 10.06.2015. www.fimm.fi/en/press-release/1434002401.



JUHA KERE, LKT, professori
King's College London
Karoliininen instituutti
Folkhälsans genetiska institut
Helsingin yliopisto

SIDONNAISUUKSET
Asiantuntijapalkkio (Blueprint Genetics)