

Seppo Heinonen ja Reetta Kälviäinen

Biopankki osana terveydenhuollon toimintaa – miksi se on myös potilaan perusoikeus

Biopankin tarkoitus on kerätä ihmispe-
räisiä biologisia näytteitä sekä niihin
liittyviä tietoja tutkimusta, kehittämis-
ja innovaatiotoimintaa 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 tietovaran-
toja 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	www.lifebrain.uio.no	Aivojen, kognition ja mielenterveyden normaali kehitys ja ikään-tyminen sekä neurokuvantamisen harmonisointi.
MOODSTRATIFICATION	www.moodstratification.eu	Vaikean masennuksen, kaksisuuntaisen mielialahäiriön sekä syn-nytyksen jälkeisen psykoosin immunologiset taustamekanismit.
DOLORisk	www.dolorisk.eu	Neuropaattisen kivun riskitekijät ja suojelevat tekijät, tarkoitukse-na tuottaa diagnostinen alusta parantamaan potilaiden riskipro-filin tunnistamista.
ALEC	www.alecstudy.org	25 000 eurooppalaisen lapsen ja aikuisen keuhkojen kasvun ja toiminnan kehittyminen. Tarkoituksena on selvittää keuhkoahtau-mataudin kehittymiseen vaikuttavia tekijöitä.
EYE-RISK	www.eyerisk.eu	Yhdistää silmänpohjan ikärappeumaan liittyvän fenotyyppi-geno-tyypitiedon sekä elämäntapatiedot biopankkitietoon ja pyrkii kehittämään ehkäisykeinoja ja hoitoa.
RESSTORE	www.resstore.eu	Projektissa oli tarkoitus tutkia laskimonsisäisen rasvasoluista saatuja mesenkymaalisia kantasoluja sisältävän infuusion tehoa ja turvallisuutta aivoinfarktipotilailla. Projektin kokeellinen osuus suoritettiin loppuun mutta projektille haetaan jatkoa potilastyö-hön siirtymiseksi.
EDIReX	www.europdx.eu	Luo eurooppalaisen infrastruktuurin tarkoituksena tarjota ylikan-sallisen pääsy potilaista saatuihin ksenografti- eli vierassiirrännäs-materiaaleihin (PDX).
LIFECYCLE	www.lifecycle-project.eu	Yhdistää raskaus- ja lapsuuskohortteja ja biopankkeja EuroCHILD-verkostoksi tarkoituksena selvittää varhaislapsuuden stressiteki-jöiden merkitystä elämänaikaiseen kardiometabolisten ja hengi-tyselinten sairauksien sekä mielenterveyden häiriöiden riskiin.

seen on tarjolla myös yhteistyössä toteutettuja palveluita, kuten Helsingin biopankissa olevien kudoksenäytteiden mikroskooppilasiin hyödyn-täminen digitaalisesti Aiforia technologiesin luoman tekoälysovelluksen avulla. Lähimpänä konkretiaa biopankkitoiminnan ja hoitopäätös-ten välillä on hanke, jossa biopankkinäytteen geenimarkkereita yhdistetään kliinisiin tietoi-hin esimerkiksi lääketutkimusten rekrytoinnis-sa.

Rannekkeiden ja erilaisten sensoreiden tuot-tama tieto tullee täydentämään tätä kokonai-suutta. On odotettavissa, että hoidon täsmälli-syys, tuottavuus ja hoitopolut paranevat. Myös potilas-lääkärisuhde muuttuu luonteeltaan. Yh-dysvaltojen lääkevalvontaviranomainen (FDA) on jo käynnistänyt hyväksymismenettelyn algoritmeille, joita tekoälyn perustuvat sovel-lukset käyttävät. Applen eteisvärinän tunnistavassa älykellossa on esimerkiksi FDA:n hyväk-symä algoritmi (3). Tämä osoittaa, että kehitys on erittäin nopeaa.

Biopankkitutkimukseen on ladattu paljon odotuksia. Tutkimuksen yhtenä tärkeänä ta-voitteena on yksilöllisen hoidon kehittäminen, jonka avulla pyritään sairauksien ehkäisyyn, diagnostiikan, hoidon ja seurannan optimoimi-seen. Yksilöllisen hoidon kehittäminen ja al-goritmien määrittäminen vaatii runsaasti val-miiksi luokiteltua aineistoa, jotta tekoäly voi tulkita aineistoa esimerkkitapausten valossa. Tutkimustuloksista voi myös koitua ennalta ar-vaamatonta, 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. Verenmyr-kytystä voidaan ennustaa ja kriittisesti sairaan potilaan ennustetta voidaan arvioida tietova-rantojen ja tekoälyn avulla. Parhaimmillaankin ennustemallit ovat kuitenkin luokittelijoita, joiden käyttöön liittyy yksilötason epävarmuus.

Erilaisia klinisiä 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 tieteiliseen näyttöön perustuva klininen käyttö on vielä edessäpäin, ja laajamittaiset, klinisesti validoidut implementaatiot ovat vielä näkemättä. Watson for Oncology on varoitettava 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. Esteve 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).