Olli Carpén ja Marco Hautalahti

Suomalainen biopankki on potilaita varten

Biopankkien osuuskunta Suomi (FINBB) yhteistyössä Suomen kuuden sairaalabiopankin, 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 vahvuuksin, joille suomalainen terveydenhuolto on rakennettu.

Potilaiden etu pitää asettaa kaiken muun edelle

Tavoitteeseen pääsemiseen tarvitaan yhteistä visiota ja pitkäjänteistä kansallista rahoitusta. Lähes kaikissa teollisuusmaissa on viime vuosina luotu strategioita yksilöllistetyn lääketieteen tuomiseksi osaksi terveydenhoitoa. Investoinnit ovat merkittäviä: Englannissa NHS analysoi tulevina vuosina viiden miljoonan ihmisen genomin, 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 vietynä 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 tietoaineistoja 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 tietoaltaiksi. 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-

Duodecim 2019;135:971–2

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

Yksilöllistetyn lääketieteen edistämisessä meidät erottaa useimmista muista maista nimenomaisesti biopankkitoiminta. Johtoajatuksena 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 ilmiasusta 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 ilmiasun 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 aikuistyypin diabeteksen jakautuvan viiteen alaryhmään, jotka eroavat niin biologisten syiden kuin liitännäissairauksien 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 tietoa 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 tuntea vastuunsa sekä nykyisiä että tulevia sukupolvia kohtaan. Toimintaa selkeyttänee 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 Carpen: 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