

Sampsa Hautaniemi ja Harriet Gullstén

Voiko lääketieteellistä tutkimusta ja täsmähoitoja olla olemassa ilman bioinformatiikkaa?

Bioinformatiikka on monitieteellinen tutkimusala, joka kehittää ja soveltaa laskennallisia menetelmiä biologisen ja lääketieteellisen datan jalostamiseksi tiedoksi (1,2). Suurikapasiteettisten mittauslaitteiden, kuten sekvenaattoreiden ja massaspektrometrien, kehittyminen myötä bioinformatiikka on tullut olennaiseksi osaksi lääketieteellistä tutkimusta ja hoitopolkua. Bioinformatiikka kattaa valtaosan määrän sovelluksia alkaen genomisen sekvenssin analysointiin tarvittavista menetelmistä ja tietokannoista päätyen proteiinien rakenteen ennustamiseen ja tuhansien genomien analyysiin (3,4). Bioinformaattinen osaaminen on keskeisessä roolissa kaikissa lääketieteellisissä sovelluksissa, joissa hyödynnetään laajoja dataaineistoja, genomiikkaa tai tehoseulontamenetelmiä.

Bioinformatiikan tärkeyden vuoksi bio- ja lääketieteellisessä tutkimuksessa useissa yliopistoissa on joko kandidaatti- tai maisteritason bioinformatiikan ohjelmia. Esimerkiksi Aalto-yliopistossa on bioinformaatioteknologian TkK/DI-linja ja Helsingin, Oulun ja Tampereen yliopistoista löytyy bioinformatiikan alaan kuuluvia maisteriohjelmia (5–8). Lisäksi monesta yliopistosta löytyy bioinformatiikan suuntautumisvaihtoehtoja, tyypillisesti tietojenkäsittelytieteen ohjelmista. Eri yliopistojen ohjelmat poikkeavat toisistaan huomattavasti, ja ne ovat usein profiloituneet kyseisessä yliopistossa tehtävän tutkimuksen ympärille.

Bioinformatiikka on nopeasti kehittyvä ala, ja opetuksen pitää pystyä vastaamaan tutkimuksen ja yritysten kasvavaan bioinformatiikan osaamistarpeeseen. Karkeasti ottaen bioinformaatikot voidaan jaotella menetelmänkehittäjiin,

jotka tyypillisesti työskentelevät yliopistoissa ja tutkimuslaitoksissa, sekä soveltajiin, jotka analysoivat dataa tutkimusryhmien lisäksi myös sairaaloissa tai yrityksissä. Kummallekin ryhmälle on suuri tarve. Menetelmänkehittäjiä tarvitaan erityisesti uusien mittausteknologioiden hyödyntämisessä, sillä usein näillä teknologioilla tuotetun datan analyysiin ei ole olemassa valmiita laskennallisia menetelmiä. Rutinikäytössä olevien sekvenssointimenetelmien käyttö ei puolestaan edellytä vahvaa metodikehitystä, vaan osaamista soveltaa olemassa olevia menetelmiä ja kykyä tulkita tuloksia. Siten yhä useampi väitöskirjaa tekevä lääkäri hankkii soveltavan bioinformatiikan perustaidot. Esimerkiksi Helsingin yliopiston lääketieteellisessä tiedekunnassa on valittavissa useita bioinformatiikkajaksoja lääketieteellisellä painotuksella niin lääkäriopiskelijoille kuin erikoistuville lääkäreille.

Yrity maailmassa bioinformatiikka mahdollistaa suurten tietomäärien käsittelyn, erilaisen tietojen yhdistämisen, tiedon jalostamisen, analysoinnin ja tulosten tulkinnan. Kehitys molekyylibiologisissa ja geneettisissä menetelmissä sekä laitteistoissa, sensoriteknologiassa, tekoälyssä ja digitaalisissa ratkaisuissa on mahdollistanut nämä suunnat. Bioinformatiikan avulla tietomäärien jalostaminen on mahdollista tehdä aivan uudella tasolla, mikä avaa lukuisia sovellusmahdollisuuksia. Bioinformatiikka on jo vakiinnuttanut roolinsa kaupallisten sovelluksien perustökaluna, mikä mahdollistaa lukuisien sovellusten syntymisen.

Bioinformatiikkaan pohjautuvia lupaavia kaupallisia sovelluksia ja terveysalan yrityksiä on syntynyt Suomessa ja maailmalla. Bioinfor-

TAULUKKO. Esimerkkejä bioinformatiikkaa hyödyntävistä suomalaislähtöisistä yrityksistä.

Yritys	Perustamisvuosi	Liikevaihto, € (2022)	Henkilöstö (2022)	Sovellusalue
Aiforia Technologies Oy	2013	1,4 M	56	Digitaalinen patologia, syväoppiminen, tekoäly
BCB Medical Oy	2003	7,8 M	79	Sovellukset, ohjelmistot
Blueprint Genetics Oy (omistaja Quest Diagnostics)	2008	22,8 M	236	Yksilöllinen profilointi, genomiikka
Biocomputing Platforms Ltd Oy	1997	4,4 M	45	Teknologia-alusta
Combinostics Oy	2014	475 t	14	Kvanttaminen, tekoäly
Euformatics Oy	2010	675 t	12	Teknologia-alusta, integrointi
Genomill Health Oy	2015	-983 t	8	Nestebiopsiaan perustuva diagnostiikka
Genevia Technologies Oy	2011	859 t	11	Bioinformatiikan palvelut
Nightingale Health Oy	2002	3,7 M	75	Ehkäisevä yksilöllinen verianalyysi
SCellex Oy	2018	Ei saatavilla	3	Yksisoluanalytiikka

matiikka on jo nyt osa yksilöllistä sairauksien ennakkointia, ehkäisyä, riskinarviointia, lääkekehitystä, diagnosointia, hoitoa ja monitorointia. Bioinformatiikkapohjaiset yritykset ovat usein niin kutsuttuja syväteknologiayrityksiä (deep tech), joissa tuotteen tai palvelun kehitystyö, pilotoinnit ja myyntisyklit voivat kestää pitkään. Nuorille startupeille liikevaihtoa ei usein synny nopeasti, mikä edellyttää vahvaa taloudellista pohjaa pitkäjänteiseen kehitystyöhön ja innovaation saattamiseen myyntikuntoon. Esimerkkejä suomalaisia bioinformatiikkaa hyödyntäviä syväteknologiayrityksiä on esitetty **TAULUKOSSA**. Taulukon nuorimmat yritykset ovat vielä tutkimus- ja kehitysvaiheessa, ja kaksi yritystä on listautunut pörssiin.

Yritysmailmassa on kasvava tarve bioinformatiikan osaajille lääketieteen kaupallisissa innovaatioissa. Tulevaisuuden innovaatiot, kuten 6G-sukupolven verkko, luovat lisää hyötyjä ja mahdollisuuksia potilaiden hoitoon. 6G-verkko tulee nopeuttamaan datan siirtoa ja tekemään sen turvallisemmin, kestävämmän sekä ympäristöystävällisemmin ja toimii pohjana uusille innovaatioille.

Bioinformatiikalla on potentiaalia myös muilla kuin tällä hetkellä markkinoita dominoivilla kaupallisesti hyödynnettävillä innovaatioalueilla. Taloudellisen hyödyn lisäksi innovaatioilla voi olla vaikuttavuutta käänteisesti tai

sosiaalisesti. Käänteiset innovaatiot hyödyntävät kehittyvien markkinoiden mahdollisuuksia luomaan ratkaisuja, jotka voivat olla globaalisti hyödyllisiä. Ne eivät usein tuota suoraa kaupallista hyötyä, vaan niiden hyöty tulee näkyväksi esimerkiksi terveydenhuollon kustannussäästöinä tai tehokkaampana potilaan hoitona. Käänteinen innovaatio voi olla jonkin prosessin tai toiminnon nopeuttaminen tai potilaan täsmällisempi hoito. Sosiaalinen vaikuttavuus puolestaan tarkoittaa vastuullisuutta ja kestävästä vaikuttamisesta, jolla tavoitellaan parempaa hyvinvointia ja tulevaisuutta.

Suomessa bioinformatiikan osaamistarpeeseen on vastattu lisäämällä perus- ja jatkokoulutusta. Tämä on toiminut varsin hyvin, ja bioinformatiikan osaajia on riittänyt yliopistoihin, yrityksiin ja sairaaloihin, joskin useilla aloilla tarve ylittää tarjonnan. Bioinformatiikka-teen katsaukset tässä numerossa tarjoavat useita konkreettisia esimerkkejä siitä, miten bioinformatiikka on tullut osaksi lääketieteellistä tutkimusta ja kliinistä rutiinia. Hätäisimmille lukijoille kerromme kuitenkin oikean vastauksen otsikon kysymykseen jo nyt: se on ei. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Khalid R, Nilanjan D. Translational bioinformatics in healthcare and medicine. Amsterdam: Elsevier 2021.
2. Ardeshir B. Science, medicine, and the future: bioinformatics. BMJ 2002;324:1018–22.
3. Gómez-López G, Dopazo J, Cigudosa J, ym. Precision medicine needs pioneering clinical bioinformaticians. Brief Bioinform 2019;20:752–66.
4. Hirvonen MK, Lietzén N, Bjösale S, ym. Kohti yksilöllistä hoitoa - proteomiikan näkymät diagnostiikassa. Duodecim 2021;137:2027–35.
5. Koulutustarjonta. Bioinformaatioteknologia, tekniikan kandidaatti ja diplomi-insinööri. Espoo: Aalto-yliopisto. www.aalto.fi/fi/koulutustarjonta/bioinformaatioteknologia-tekniikan-kandidaatti-ja-diplomi-insinööri.
6. Degree programmes. Master's programme in life science informatics. Helsinki: Helsingin yliopisto. www.helsinki.fi/en/degree-programmes/life-science-informatics-masters-programme.
7. Maisteriohjelmat. Laskennallinen biologia ja data-analyysi. Oulu: Oulun yliopisto. www.oulu.fi/fi/hae/maisteriohjelmat/laskennallinen-biologia-ja-data-analyysi.
8. Tutkinto-ohjelma. Bioteknologian ja biolääketieteen tekniikan maisteriohjelma. Tampere: Tampereen yliopisto. www.tuni.fi/fi/tule-opiskelemaan/bioteknologian-ja-biolaaketieteen-tekniikan-maisteriohjelma.



Kuva: Ari Aalto

SAMPSA HAUTANIEMI, Tkt, dosentti, systeemibiologian professori
Systeemisen onkologian tutkimusohjelma (ONCOSYS)
Lääketieteellinen tiedekunta,
Helsingin yliopisto

SIDONNAISUUDET

Sampsa Hautaniemi: Ei sidonnaisuuksia

Harriet Gullstén: Muut sidonnaisuudet (Labsystems Diagnostics: Myyntijohtaja, Pohjois- ja Länsi-Eurooppa
Life Technologies: Sales Representative, Suomi
Roche Diagnostics: Team Leader, Key Account Manager, Account Manager, Suomi)



HARRIET GULLSTÉN, FT
Projektipäällikkö, Viikin kampuksen
innovaatiotoiminnot
Helsingin yliopisto