

Olli Carpen  
LKT

Patologian professori, tieteellinen johtaja, Helsingin yliopisto ja Helsingin biopankki

# Biopankit yksilöllistetyn lääkehoidon apuna

Vuonna 2013 voimaan tulleen biopankkilain jälkeen Suomeen perustettu biopankkiverkosto palvelee yksilöllistetyn lääkehoidon tutkimusta ja toteutusta. Biopankkinäytteet ja tietoaltaista saatavat hoidolliset tiedot lisäävät ymmärrystämme sairauksien yksilöllisestä käyttäytymisestä ja tukevat hoitopäätösten tekemistä.

**Y**ksilöllistettyyn lääketieteeseen tähtääviä ohjelmia on käynnistetty lukuisissa maissa ja tutkimukseen upotetaan miljardeja euroja. Vaikka konsepti kuulostaa hienolta, harva ohjelma todella panostaa infrastruktuuriin, jolla yksilöllistetty lääkehoito voitaisiin toteuttaa käytännön työssä. Jotta lääkevalinnat voitaisiin kohdistaa optimaalisesti, tulee ensin tunnistaa kunkin potilaan sairauden yksilölliset erityispiirteet. Lisäksi pitää kyetä ennustamaan sairauden käyttäytymistä ja valita tiedon perusteella oikea hoito.

Äärimmillen vietyinä yksilöllistetty lääkehoito voisi tarkoittaa sitä, että nykyisistä hoitosuosituksista ja laajoista kliinisistä lääketutkimuksista luovutaan. Jotta yksilöllistettyyn lääkehoitoon voitaisiin siirtyä, tarvitaan merkittävästi nykyistä kattavampi tietopohja tautien kliinisestä käyttäytymisestä yhdistettynä samoista henkilöistä analysoituun genomi- ja muuhun omiikkatietoon. Tietoja yhdistämällä voidaan koneoppimisen keinoin ennustaa yksilöllisesti taudin käyttäytymistä ja tunnistaa parhaat hoitovaihtoehdot. Tällaista laaja-alaista pitkäjänteistä biologista ja

kliinistä tietoa keräävää toimintaa on vaikea kuvitella ilman biopankki-infrastruktuureja, jotka on rakennettu terveydenhuollon yhteyteen. Yksilöllistetty lääkehoito konseptina ei ole mahdollinen ilman terveydenhoitoon integroituja biopankkeja.

## Biopankit ovat aarreaitta sairauksien tutkimiseen

Vuonna 2013 voimaan tulleen biopankkilain jälkeen Suomeen perustettu biopankkiverkosto on omiaan palvelemaan yksilöllistetyn lääkehoidon tutkimusta ja toteutusta. Biopankkiverkosto kattaa kaikki yliopistosairaalat ja useita keskussairaaloita. Verkosto, johon kuuluvat myös SPR:n Veripalvelun biopankki ja Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kohortti-biopankki, on kerännyt näytteitä yli 150 000 suomalaiselta, ja määrä kasvaa kuukausittain yli 10 000 uudella luovuttajalla.

Verinäytteistä eristettyä valkosolujen DNA:ta käytetään ituradan perimän selvittämisessä. Nämä näytteet luovat kattavan aineiston, jonka avulla on mahdollista tutkia paitsi perimän vaikutusta sairauksien syntyyn

ja käyttäytymiseen, myös perimän ja lääkityksen tehon ja haittavaikutusten välisiä vuorovaikutuksia. Seerumi- ja plasmanäytteitä voidaan puolestaan käyttää kehitettäessä uusia biomarkkereita taudin kulun ja sitä kautta hoitojen vaikutuksen seurantaan. Myös muita näytetyyppejä, kuten virtsaa tai aivo-selkäydinnestettä, on kerätty, joskin toistaiseksi vain rajallisesti.

Erittäin tärkeä näytetyyppi ovat diagnostiikan tai hoitojen yhteydessä kerättävät kudoksenäytteet. Näiden osalta biopankit ovat todellinen aarreaitta: biopankkeihin on tallennettu myös suurimmissa patologian laboratorioissa syyskuuhun 2013 mennessä tutkitut kudoksenäytteet, joita on useita miljoonia. Kudoksenäytteisiin säilötyjen näytteiden mahdollisuuksia ei vielä ole hyödynnetty täysimittaisesti, vaikka uudet tekniikat tarjoavat mahdollisuuksia laadukkaaseen nukleinihappoanalyysiin sekä esimerkiksi usean biomarkkerin samanaikaiseen immunohistokemialliseen tutkimiseen.

Biopankkinäytteiden arvo olisi hyvin rajallinen ilman niihin yhdistettävää

*Suomalaiset biopankkinäytteet tarjoavat poikkeuksellisen hyvät tutkimusmahdollisuudet farmakogenomiikan alueella sekä suoran reitin tutkimustiedon siirtämiseksi osaksi potilashoitoa.*



©xxx

© Gettyimages/ gevende

tietoa diagnostiikasta, hoidoista ja sairauden kulusta. Tiedon mielekäästä yhdistämisestä varten sairaaloihin on rakennettu tietoaaltaita, jotka mahdollistavat kattavan pitkittäistiedon liittämisen biologisiin näytteisiin ja antavat siten tarkemman kuvan tautien yksilöllisestä käyttäytymisestä. Perusvalmiudet ovat jo olemassa, nyt tarvittaisiin toimintamalleja, joilla koneoppimisen ja tekoälyn asiantuntijat toisivat parhaat voimansa lääketieteen tutkimukseen.

### **Biopankit edistävät yksilöllistetyn hoidon kehittämistä**

Miten siis biopankit edistävät yksilöllistä hoitoa? Tällä hetkellä esimerkkejä löytyy muun muassa syövän hoidosta ja farmakogenomiikasta. Hematologisen biopankin pioneeritoiminta on osoittanut, kuinka hematologisten syöpien molekyyliprofilointi tuottaa tietoa yksilöllisiin hoitovalin-

toihin ja kuinka tulokset voidaan siirtää osaksi potilashoitoa. Kiinteiden kasvainten osalta tuoreessa suomalaisitutkimuksessa osoitettiin, kuinka munasarjasyövän hoitojen vaikutusta voidaan seurata verestä eristetyin soluvapaan kasvain-DNA:n avulla ja muuttaa hoitoa tilanteessa, jossa kasvain tulee vastustuskykyiseksi annetuille hoidoille. Syövän kudospäätöiden avulla on kehitetty lukuisia täsmähoidon tehoa ennustavia testejä kliiniseen käyttöön.

Eräs todennäköisimmistä biopankkinäytteiden avulla kliiniseen toimintaan liittyvistä alueista on farmakogenomiikka, jonka avulla voidaan arvioida lääkeainemetabolioita sekä ennustaa haittavaikutuksia. Suomalaiset biopankkinäytteet tarjoavat poikkeuksellisen hyvät tutkimusmahdollisuudet tällä alueella sekä suoran reitin tutkimustiedon siirtämiseksi osaksi potilashoitoa. ●

### **KIRJALLISUUTTA**

- Biopankkilaki. [www.finlex.fi](http://www.finlex.fi)
- Oikkonen J, ym. Prospective longitudinal ctDNA workflow reveals clinically actionable alterations in ovarian cancer. *JCO Precis. Oncol.* Julkaistu 3.5.2019. [www.ascopubs.org](http://www.ascopubs.org)
- Pemovska T, ym. Axitinib effectively inhibits BCRABL1 (T315I) with a distinct binding conformation. *Nature* 2015; 519: 102–5.
- Roden DM, ym. Pharmacogenomics. *Lancet* 2019; 394(10197): 521–32.

