

Lausunto Genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta

Helsingin Biopankki

Yhteenveto

- Helsingin Biopankki näkee genomitiedon hyödyntämisen tärkeänä kansallisena kehityskohteena ja samalla avauksena muun omiikkatiedon vastaavanlaiselle hyödyntämiselle.
- Helsingin Biopankki kehottaa genomikeskustyöryhmää tarkastelemaan mahdollisuutta rakentaa Genomikeskus vaiheittain olemassa oleviin biopankkitoiminnan rakenteisiin tukeutuen ja niitä edelleen kehittäen.
- Tutkimus- ja innovaatioekosysteemin toimivuuden kannalta on äärimmäisen tärkeää välttää organisaatorajojen rakentamista keskeisten ekosysteemin komponenttien välille.

Kiitämme mahdollisuudesta lausua Genomikeskustyöryhmän arviomuistiosta. Helsingin Biopankki näkee genomitiedon hyödyntämisen - niin tutkimuksessa, tuotekehityksessä kuin erityisesti osana potilaan hoitoa – tärkeänä kansallisena kehityskohteena ja samalla avauksena muun omiikkatiedon vastaavanlaiselle hyödyntämiselle. Työryhmä on muistiossaan ansiokkaasti ja laaja-alaisesti tarkastellut merkitykseltään mittavaa ja nopeasti kehittyvää aluetta. Aihepiiri liittyy keskeisellä tavalla biopankkien keräämien, säilyttämien ja jatkojalostamien biologisten näytteiden, kliinisen ilmiä tiedon sekä muun biologisen tiedon muodostamaan kokonaisuuteen. Työryhmä on pääosin onnistuneesti, joskin varsin kunnianhimoisesti identifioinut tehtäväkokonaisuuksia, jotka ovat keskeisiä genomitiedon hyödyntämisessä osana yhteiskuntaa ja edellytys alan hallitulle kehittymiselle Suomessa. Arviointiraportti muodostaa monilta osin käyttökelpoisen pohjan jatkosuunnittelulle, kuitenkin alla esitetyin varauksin.

Helsingin Biopankki kiinnittää työryhmän huomiota erityisesti esitettyyn toiminnan organisointitapaan sekä genomitiedon, laajojen kansallisesti kattavien näyteaineistojen, näytteistä analysoidun muun biologisen tiedon ja kliinisen ilmiä tiedon väliseen riippuvaisuussuhteeseen.

Lausunto

Suomella on pitkä korkealaatuisen geeni- ja genomitutkimuksen perinne, ja suomalaiset alan tutkijat ovat kansainvälisesti arvostettuja ja haluttuja yhteistyökumppaneita. Menestykseen ovat myötävaikuttaneet monet suomalaisen toimintaympäristön vahvuudet, ja vuonna 2017 käynnistynyt FinnGen-tutkimushanke osoittaa suomalaisen tutkimuksen, biopankkitoiminnan ja kansallisten rekisterien yhdistelmän voiman ja potentiaalin paitsi tutkimuksessa myös merkittävien tutkimusinvestointien houkuttelemisessa Suomeen. FinnGen-hankkeen tuottaman genomitiedon jatkohyödyntämisessä yhdistettävyyden sairaalabiopankkien kautta kliiniseen dataan, muuhun näytteistä analysoituun biologiseen dataan sekä mahdollisuus kutsua biopankkinäytteen luovuttajia jatkotutkimuksiin ovat keskeisiä elementtejä suomalaisen alan innovaatio- ja tutkimusekosysteemin rakentamisessa.

Genomitiedon tuottamiskustannusten laskiessa etenkin tutkimustoiminnassa tuotetun tiedon määrä on lisääntymässä voimakkaasti, ja maailmalla käynnissä ja käynnistymässä olevat mittavat genomihankkeet luovat uusia toimintastrategioita tiedon hyödyntämiseksi. Genomitiedon arvo riippuukin ratkaisevasti mahdollisuuksista liittää se luotettavaan tietoon näytteiden luovuttajien sairaudesta ja terveydestä. Tietokantoja tullaan lisäksi enenevässä määrin laajentamaan muulla näytteistä analysoidulla biologisella tiedolla; pelkkä genomitieto ei yksin riitä eikä mahdollista etenemistä kohti yksilöllistettyä lääketiedettä. Erityyppisten tietojen saumaton ja nopea yhdistämien on avainasemassa.

Työryhmä esittää erillisen Genomikeskuksen perustamista. Keskuksella olisi laaja-alainen ja varsin kunnianhimoinen tehtäväkenttä, jonka hoitaminen edellyttäisi kuitenkin merkittäviä osaamis- ja rahoitusresursseja keskuksen käyttöön. Tavoitteeseen pääseminen vaatii rakennettavien kyvykkyyksien priorisointia, vaiheistamista ja olemassa olevien rakenteiden hyödyntämistä. Työryhmä listaa sinänsä onnistuneesti monia Genomikeskuksen toiminnalle keskeisiä piirteitä ja tavoitteita, joista useimmat jo toteutuvat biopankkitoiminnassa tai ovat suoraviivaisesti toiminnan osaksi rakennettavissa:

- Genomikeskus rakentuisi olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan
- toiminnan tulee edistää geneettisen tiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa, tutkimuksessa ja innovaatiotoiminnassa, mutta edellytyksenä on oltava aina nimenomainen tietoon perustuva suostumus
- toiminta edellyttää läpinäkyvyyttä ja kansalaisvuoropuhelun aktivoimista sekä kansallisen ja kansainvälisen yhteistyön edistämistä
- genomikeskuksen tehtävänä on geneettistä tietoa koskevien tietokantojen luominen ja ylläpitäminen
- tarve lisäarvopalveluille, jotka mahdollistavat tietojen etsimisen, tutkimusaineistojen muodostamisen ja lupahakemusten prosessit
- Genomikeskus on tarkoituksenmukaista sijoittaa STM:n hallinnonalalle

Kaikki yllä luetellut seikat ovat modernin suomalaisen biopankkitoiminnan keskiössä.

Helsingin Biopankin arvion mukaan keskuksen rakentaminen täysin uuden organisaatorakenteen kautta hidastaisi merkittävästi toiminnan käynnistymistä ja söisi tarpeettomasti rajallisia kansallisia resursseja, joita olisi muuten mahdollista käyttää keskuksen ympärille rakennettavissa olevan tutkimus- ja innovaatioekosysteemin vahvistamiseen. Tutkimus- ja innovaatioekosysteemin toimivuuden kannalta on äärimmäisen tärkeää välttää uusien organisaatorajojen rakentamista keskeisten ekosysteemin komponenttien välille.

Suomeen on viimeisten neljän vuoden aikana rakennettu tutkimuslaitosten, yliopistojen ja yliopistosairaaloiden toimesta koko maan kattava biopankkiverkosto, jonka toiminta lähtökohtaisesti toteuttaa ja kattaa jo monia Genomikeskukselle esitettyjä tehtäviä. Biopankkitoiminta keskittyy paitsi kattaviin näytekeräyksiin myös kyvykkyyteen liittää näytteisiin näytteenluovuttajaa koskevaa kliinistä tietoa ja muuta terveystietoa ja elintapatietoa. Etenkin sairaalabiopankkitoiminnan rakentaminen osaksi sairaaloiden rutiinia liittää toiminnan lähtökohtaisesti osaksi potilaan hyvää hoitoa. Toiminta perustuu uusien näyteaineistojen osalta aina potilaan tietoiseen ja laajaan suostumukseen, johon tyypillisesti liittyy biopankin mahdollisuus näytteenluovuttajan uudelleen kontaktointiin ja tutkimustulosten välittämiseen takaisin näytteenluovuttajalle. Biopankit edellyttävät lisäksi tutkimushankkeiden näyteanalyysitiedon palauttamista biopankkiin, mikä rikastuttaa edelleen biopankkien aineistoja ja mahdollistaa monipuolisten biologisen tiedon varantojen muodostumisen. Suurin osa lähivuosina tuotettavasta suomalaisten genomitiedosta tulee olemaan biopankkien hallinnassa, sekä sairaalabiopankkien, Veripalvelun että THL:n biopankin.

Muistiossaan Genomikeskustyöryhmä esittää, että Genomikeskus rakentuisi olemassa olevan osaamisen, asiantuntijuuden, aineistojen ja rakenteiden varaan. Helsingin Biopankki kehottaakin genomikeskustyöryhmää tarkastelemaan mahdollisuutta rakentaa Genomikeskus olemassa oleviin biopankkitoiminnan rakenteisiin tukeutuen ja niitä edelleen kehittäen. Esimerkiksi sairaalabiopankkien omistajien perustama, vuonna 2017 toimintansa käynnistänyt Biopankkien Osuuskunta FINBB olisi kehitettävissä kykeneväksi hallinnoimaan Genomikeskukselle kaavailtuja tehtäviä. Keskuksen toiminnan rakentamisessa olisi hyödynnettävä myös tutkimusta jo palvelevia muita rakenteita, kuten FinnGen-hankkeen toteuttamiseksi rakennettavia toimintoja ja osaamiskeskittymiä. Vaihtoehtoisesti keskus voitaisiin

perustaa genomitiedon kokoamisessa, tuottamisessa ja hyödyntämisessä keskeisten biopankkien tai suoraan sairaanhoitopirien osaksi valtakunnallisella erityistehtävällä.

Ehdotus toiminnan organisoimiseksi

Helsingin Biopankki näkee genomitiedon hyödyntämisen - niin tutkimuksessa, tuotekehityksessä kuin erityisesti osana potilaan hoitoa – äärimmäisen tärkeänä kansallisena kehityskohteena ja samalla avauksena muun omiikkatiedon vastaavanlaiselle hyödyntämiselle. Alla olevassa kuvaajassa esitämme alustavan hahmotelman pitkän tähtäyksen toimintorakenteesta, joka saumattomasti toimien mahdollistaisi laaja-alaisen potilaasta karttuvan tiedon hyödyntämisen. Ehdotamme Biopankkien Osuuskunnan FINBB:n yhteyteen perustettavan ensivaiheessa seuraavat moduulit: (i) Genomikeskus (Genomikeskustyöryhmän arviomuistiossa määritettyjen toiminteiden mukaisesti), (ii) biopankkien saatavuustietokanta (biologisten näytteiden ja niistä tuotetun omiikkatiedon saatavuustiedot) – tämä on jo biopankkien osalta sisällytetty FINBB:n toiminnankuvaukseen, ja (iii) kliinisen, muun ilmiäsu- ja seurantatiedon yhdistävä toiminto (yhteistyössä sote-tiedon toisiokäytön muiden rakenteiden kanssa). Keskitetty rakenne mahdollistaisi lisätoimintojen joustavan liittämisen myöhemmässä vaiheessa (esim. epigenomiikan, transkriptomiikan, metabolomiikan ja digitaalisen patologian toiminnot).

