

Ylpeyden aihe

TEKSTI: Karoliina Heimo KUVA: Veikko Somerpuro

FinnGen on yksi maailman johtavista geenitutkimushankkeista. Hanke on edennyt näytteiden keräämisestä uuteen vaiheeseen, jossa tutkitaan geenien vaikutusta sairauksien etenemiseen.

FinnGen-hankkeen mahdollistaa suomalaisten akateemisten tutkimusorganisaatioiden ja biopankkien sekä kansainvälisten lääkeyritysten tiivis yhteistyö. Tutkimuskonsortiota johtaa Helsingin yliopisto.

– FinnGen on esimerkki onnistuneesta julkisen ja yksityisen sektorin kumppanuudesta. Osapuolia yhdistää halu ymmärtää sairauksien mekanismeja paremmin sekä luoda pohja entistä paremmalle diagnostiikalle ja hoidolle. Yleistä tietoutta tarvitaan ja siksi meillä voi olla tällainen konsortio, jossa kaikki tieto ja tulokset viestitään avoimesti koko tiedeyhteisölle, summaa hankkeen tieteellinen johtaja, Helsingin yliopiston professori **AARNO PALOTIE**.

Jokaisella toimijalla on selkeä rooli hankkeessa. Biopankkien tehtävä on kerätä näytteet, eristää niistä DNA ja lähettää ne analysoitavaksi. Tutkijoiden rooli on miettiä analyysiasetelmat sekä rakentaa pipeline eli alusta, jossa analyysit tehdään – FinnGenissä poikkeuksellista onkin juuri se, että siinä tuotetaan valmiita analyysseja.

Tämän infrastruktuurin pohjalta lääkeyhtiöissä voidaan jatkaa yksittäisten sairauksien tai sairausyhdistelmien välisten vuorovaikutusten tutkimista ja hyödyntää tätä tietoa lääkehityksessä.

Takana valtava työ

Hanke saavutti viime syksynä tärkeän virstanpylvään: tutkimusaineisto saatiin valmiiksi. Yli puoli miljoonaa suomalaista on antanut näytteensä, nyt niiden geenianalyysit on tehty ja yhdistetty kansallisiin rekisteritietoihin.

– Tämä oli iso saavutus, Palotie korostaa.

Keskeistä tutkimuksessa on geenivarianttien vaikutuksen ymmärtäminen sairastumisriskin tai sairauksien puhkeamiselta suojaamisen kannalta. Suomalaisille tutkijoille on tärkeää erityisesti kansallisten geenivarianttien tunnistaminen.

Palotie antaa esimerkin paksunsuolen tulehduksellisesta sairaudesta, jossa on löytynyt vahva, Suomeen rikastunut variantti. Toinen löytynyt variantti suojaa kaikilta syövilta, mutta lisää riskiä keuhkofibroosiin. Jälkimmäinen on esimerkki niin kutsutusta pleiotrooppisesta vaikutuksesta, jossa toivotun vaikutuksen ohella todetaan muita muutoksia, tässä tapauksessa ei-toivottuja.

Hanke luo sellaista perustietoa, joka yhdistettynä rekisteritietoon voi tulevaisuudessa mahdollistaa terveydenhuollon resurssien suuntaamista järkevästi.

– Yksi esimerkki tiedon hyödyntämisestä voisi olla sen miettiminen, että onko suomalainen rintasyöpäseulonta optimaalista. Jos meillä olisi geneettinen tieto suomalaisista, voitaisiin seulonnat suunnitella niin, että suurimmassa sairastumisriskissä olevien henkilöiden seulonta aloitettaisiin aiemmin kuin muiden, Palotie kuvaa.

Uusi vaihe

Hankkeen kolmas ja Palotien mukaan mielenkiintoisin ja haastavin vaihe tarkoittaa sitä, että rakennettua aineistoa ryhdytään käyttämään. Tavoitteena on tunnistaa geneettisiä ominaisuuksia, jotka vaikuttavat sairauden etenemiseen, vakavuuteen ja hoitovasteisiin.

FinnGen on esimerkki onnistuneesta julkisen ja yksityisen sektorin kumppanuudesta. Osapuolia yhdistää halu ymmärtää paremmin sairauksien mekanismeja.

– Nyt olisi tärkeää, että yhteiskunnassa panostetaan siihen, miten saavutettua tietoa ja rakennettua infrastruktuuria voidaan käyttää mahdollisimman monipuolisesti kansalaisten ja potilaiden hyväksi pitkällä aikavälillä.

Palotien mukaan tähän tarvitaan säädösympäristön kehittämistä, tärkeimpänä biopankkilain uudelleentarkastelua niin, että terveyden ja sosiaaliekonomisten tekijöiden yhteisvaikutuksen tutkiminen on mahdollista.

Tietysti tarvitaan myös rahaa, mutta myös byrokratian vähentämistä.

– Meillä rahoitus on kovin vähäistä Tanskaan tai Ruotsiin verrattuna, ja sekin mitä on, poltetaan taivaan tuuliin pelkästään hoitamalla byrokratiaa. Erityisesti pitäisi panostaa nuorten tutkijoiden rahoitukseen, Palotie sanoo.



AARNO PALOTIE
on FinnGen-hankkeen
tieteellinen johtaja,
Helsingin yliopiston professori

5 FAKTAA FINNGENISTÄ

01 Käynnistyi vuonna 2017

02 Mukana 15 akateemista kumppania

03 Sekä 13 kansainvälistä lääkeyritystä

04 Tietoa yli 500 000 suomalaisen

geeniperimästä

05 Aineistoa hyödynnetty yli 800

tieteellisessä julkaisussa