

Tietoa ja tuloksia tutkittavalle: miten ja miksi?

Helena Kääriäinen



TERVEYDEN JA HYVINVOINNIN LAITOS



Tutkimus helpottuu ja hankaloituu

- **+** Tiedon käsittely ja monet laboratoriomenetelmät kehittyvät tuottaen valtavia määriä tietoa tutkimuksen tarpeisiin.
- **+** Suomen, EU:n ja maailmankin tasolla sijoitetaan tutkimuksen infrastruktuurien kehittämiseen.
- **+** Tutkimusta tehdään aikaisempaa globaalimmin.
- **-** Tutkimustuloksia on niin paljon, ettei tutkija voi niitä seurata.
- **-** Kansalaisten into osallistua tutkimuksiin ja antaa tietojaan käyttöön ehkä hiipuu tai vähintäänkin yksilöllistyy.
- **+/-** Tietosuojaan liittyvä sääntely ehkä tiukentuu.

Mitä tietoa kansalaisille (ja siis myös tutkittaville)?

- Yleisellä kansalaiskeskustelun tasolla tietoa (biopankki)tutkimuksesta
- Biopankkien toimintatavoista ja tarkoituksesta
- Näytekeräyksen periaatteista, koodaamisesta, tietojen yhdistämisestä
- Suostumukseen ja sen perumiseen liittyvää tietoa
 - Hoidetaan BBMRI.Fin viestintäryhmän toimesta, mm <http://www.biopankki.fi/>
<https://www.facebook.com/search/top/?q=suomen%20biopankit>



Top

Latest

People

Photos

Videos

Shop

Pages

Places

Groups

POSTED BY

- Anyone
- You
- Your Friends
- Your Friends and Groups
- ... Choose a source...

TAGGED LOCATION

- Anywhere
- Espoo, Finland
- ... Choose a location...

DATE POSTED

- Any time
- 2017
- 2016
- 2015
- ... Choose a date...



Suomen Biopankit

4 July 2016 · 🌐

Tiina Pekkala toimii Pohjois-Suomen Biopankki Borealiksen laatukoordinaattorina ja hän uskoo tutkimuksella kehitettävään lääketieteeseen. Lue Tiinan haastattelu linkin takaa!



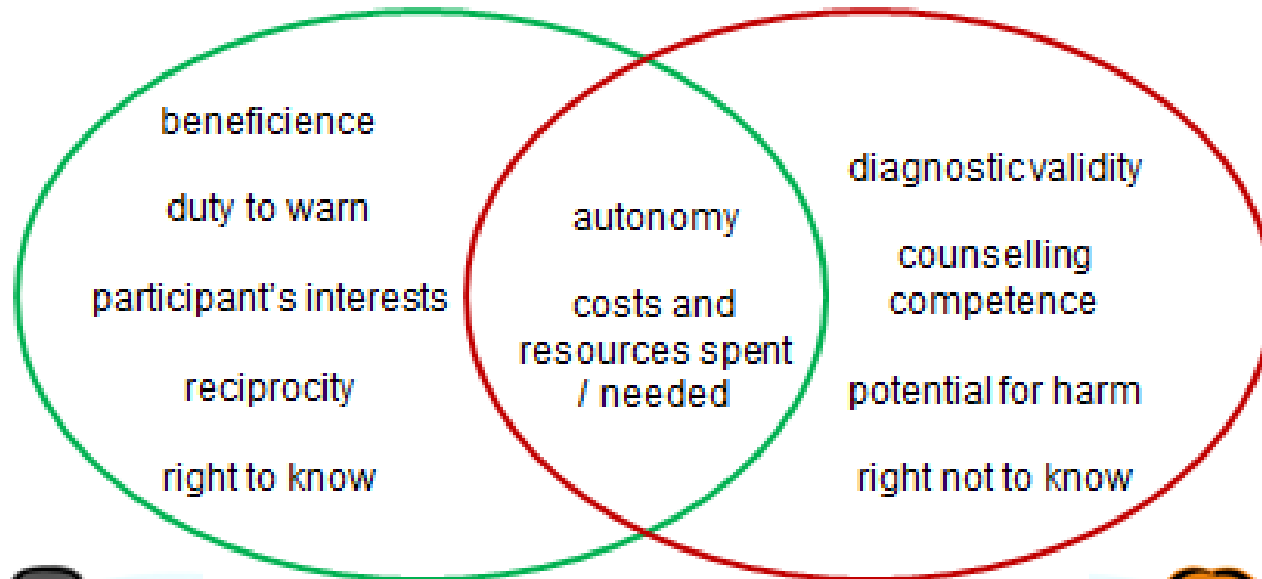
Biopankki Borealiksen laatukoordinaattori uskoo tutkimuksella kehitettävään lääketieteeseen -...

Tiina Pekkala toimii Pohjois-Suomen Biopankki Borealiksen laatukoordinaattorina. Hän aloitti toimensaan tammikuussa 2015, mutta hänellä oli jo ennestään tausta...

Mitä tietoa yksittäiselle tutkittaville?

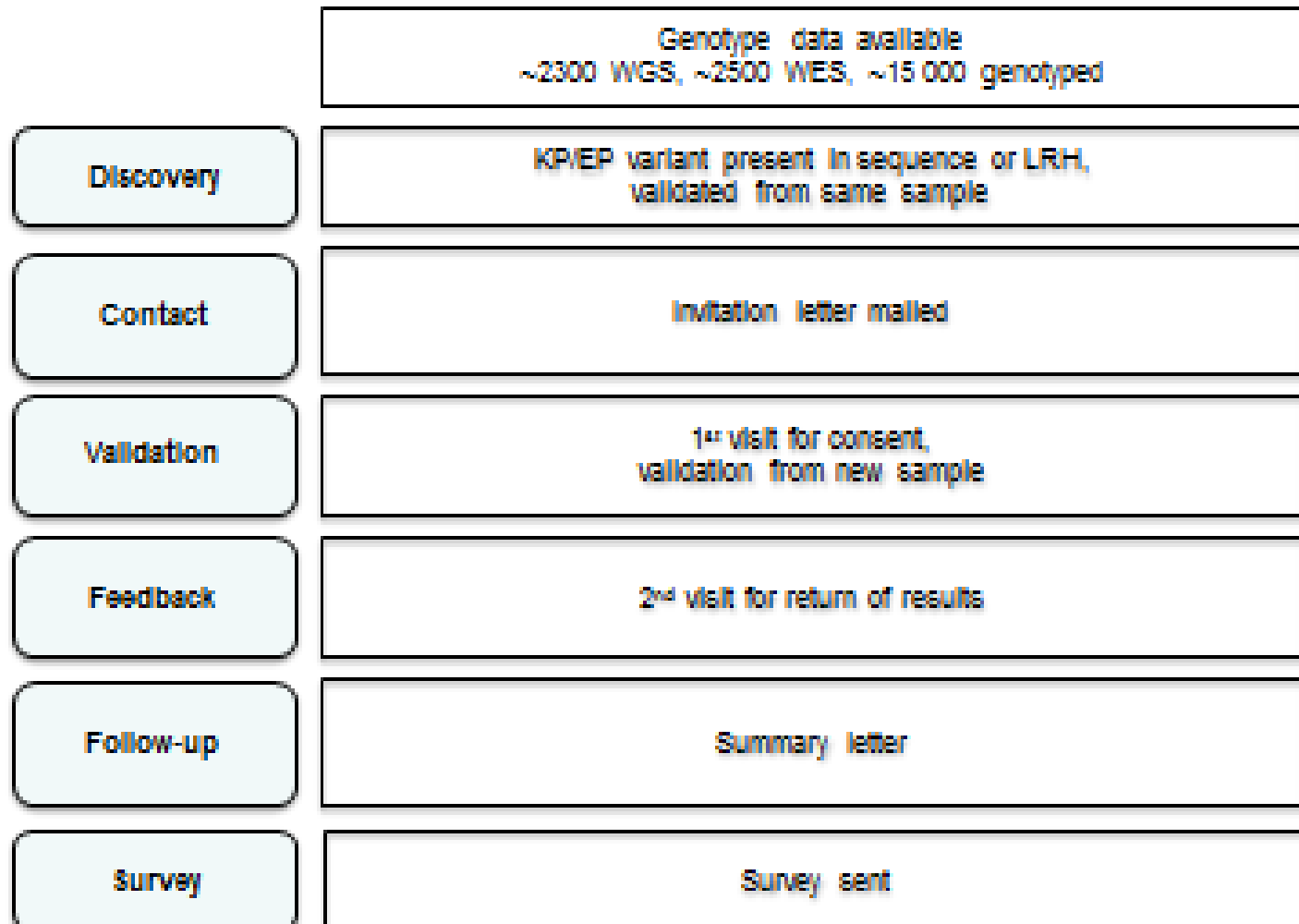
- Tietoa biopankin tekemistä tutkimusprojekteista ja niiden tuloksista
- Tietoa yksittäiselle tutkittavalle tutkimustuloksista, kun hän niitä pyytää
 - THL: muutamia pyyntöjä, ei ruuhkaa
- Tietoa yksittäiselle tutkittavalle tutkimustuloksista, kun biopankki kokee sen tarpeelliseksi
 - THL: selvitetään mitä tietojen antaminen määrällisesti merkitsisi
- Erikoistapaus: tutkimukseen tarvitaan tietyn geenivirheen kantajia

Disclosure vs non-disclosure



Dia saatu Neeme Tonissonilta (Tartto, Viron geenipankki)

Current 6-step approach in EGCUT



Tuloksia tutkittaville THL:n kokoelmista

- Terveys2000 –osallistujille annettiin mahdollisuus saada tieto geenimutaatiosta, joka aiheuttaa ns. pitkä QT-aika – oireyhtymää.
- Kysymyksessä on rytmihäiriöille ja äkkikuolemalle altistava geenivirhe.

Health 2000 survey
(2000–2001), n = 8,028

↓
Genotyping
(2007), n = 6,334

↓
LQTS findings
(1/2008), n = 27

↓
Letter to LQTS positive
(3/2008), n = 27

↓
New sample for re-testing
and electrocardiogram
(4–5/2008), n = 23

↓
Consent to send results to
Cardiology unit
(9/2008), n = 23

↓
Test results confirmed
(1/2009), n = 23

↓
Referral to health care
(spring/fall 2009), n = 23

Kyselylomake 23:lle tuloksen saaneelle, 17 palautti lomakkeen

- Should this kind of results be reported to study subjects?
 - 15/17 respondents: genetic results should always be reported back to the subjects.
 - 2/17 respondents: only in case of treatable conditions
 - 0/17 respondents: should not be reported
- Also in the qualitative interviews (n=5) everybody expressed that results should be reported back to the subjects

THL-biopankki valmistelelee prosessia tietojen aktiiviseen antamiseen

- Antamisen prosessi tulee olemaan suunnilleen ”Tarton/PitkäQT:n mukainen
- Suunnittelematta:
 - Millä prosessilla päätetään mitä tuloksia tultaisiin tarjoamaan näytteenantajille?
 - Millaisilla prosesseilla tuloksen saanut ohjataan terveydenhuoltoon?

Tietoa yksittäiselle tutkittavalle tutkimustuloksista, kun hän niitä pyytää

- Pyyntöjä tullut (toistaiseksi) vähän
- BP-lain mukaan tietojen antamisesta voi laskuttaa kysyjää; tiedon kaivaminen on suuri työ ja tulee pyytäjälle kalliiksi. Lisäksi hän joutuu useimmiten ostamaan jostain palvelun, joka selittää hänelle, mitä ko tulokset merkitsevät hänen/perheen terveydenhoidon kannalta.
- THL pohtii:
 - Pitäisikö valmistella ja hinnoitella ”paketteja”, joita aktiivisesti tarjottaisiin donoreille (esim. kardiovaskulaaririski, farmakogenetiikka.)
 - Pitäisikö rakentaa valmis yhteistyö alan toimijoiden kanssa





Uusia työkaluja perinnöllisyysneuvontaan?

- Videoita yms. yleisesti informoivaa materiaalia?
- Työkaluja, joihin voisi syöttää omia tietojaan ja saada vastauksia geenitietojensa merkityksestä

Tietojen antamisen päämäärät??

- Pitää toimia BP-lain mukaisesti
- Aktiivinen tietyn tiedon antaminen näyttöenantajalle (vai hänen suostumuksellaan suoraan sairaskertomuksiin??) tähtää näyttöenantajan terveyden edistämiseen.
- Sujuvat tavat vastata luovuttajien pyyntöihin tähtää kansalaisten osallistamiseen ja biopankkien kokemiseen hyvänä ja hyödyllisenä toimijana.

CLINICAL MEDICAL GENETICS

a relatively young medical specialisation

THE DOCTOR'S OFFICE

clinical genetics

RESEARCH AND CLINICAL
IN PEDIATRIC GENETICS

- phenomenological
- practical
- experimental
- ETC...

support to other disciplines
in understanding research,
ultimately making them
quantitatively literate

The next-generation patient



- fine informed
- demand for quick and comprehensive answers
- number of patients increases

EXPERT FOR COMPLEX CASES:

• Will increase of multi-disciplinary teams
• genotype patients to facilitate interpretation of large data sets generated by WGS/WES

Prof. George Church predicts:
"WE DO NOT WANT YOU TO OPERATE ON OUR CHILD, SEQUENCE HIM FIRST!"

The next-generation clinical geneticist

- expert for complex cases
- counselling and education

The next-generation non-genetic medical specialist - genetic litigate - genome-first?

Possible scenario for future next generation clinical genetics care



clinical genetics as a specific discipline...



clinical genetics is a special discipline that is more broadly applicable

... genome sequencing, but most complex diseases are much less clearly linked to a specific set of genes. Genetic questions will never be 'solvable' in the clinic - we will never fully understand the complex inter-actions in the system that we see other genes despite the complex disease. We have already got most of the low-hanging fruit. So I suppose I'd like to stay with the genome!

... the next-generation clinical geneticist will be an expert for complex cases, counselling and education. They will be able to interpret large data sets generated by WGS/WES. They will be able to facilitate interpretation of large data sets generated by WGS/WES. They will be able to facilitate interpretation of large data sets generated by WGS/WES.

Les Biesecker: "Are we ready for NGS in the clinic? **NO!**"

- Costs is no longer prohibitive to application in the clinic
- Infrastructure, not yet in place to support both patients and physician
- Logistics, bioinformatics, human resources, legal construct, education and training



... building a bridge to the living room. We need some money from governments to invest into insurance.

insurance/reimbursement

... building a bridge to the living room. We need some money from governments to invest into insurance. We need some money from governments to invest into insurance. We need some money from governments to invest into insurance.



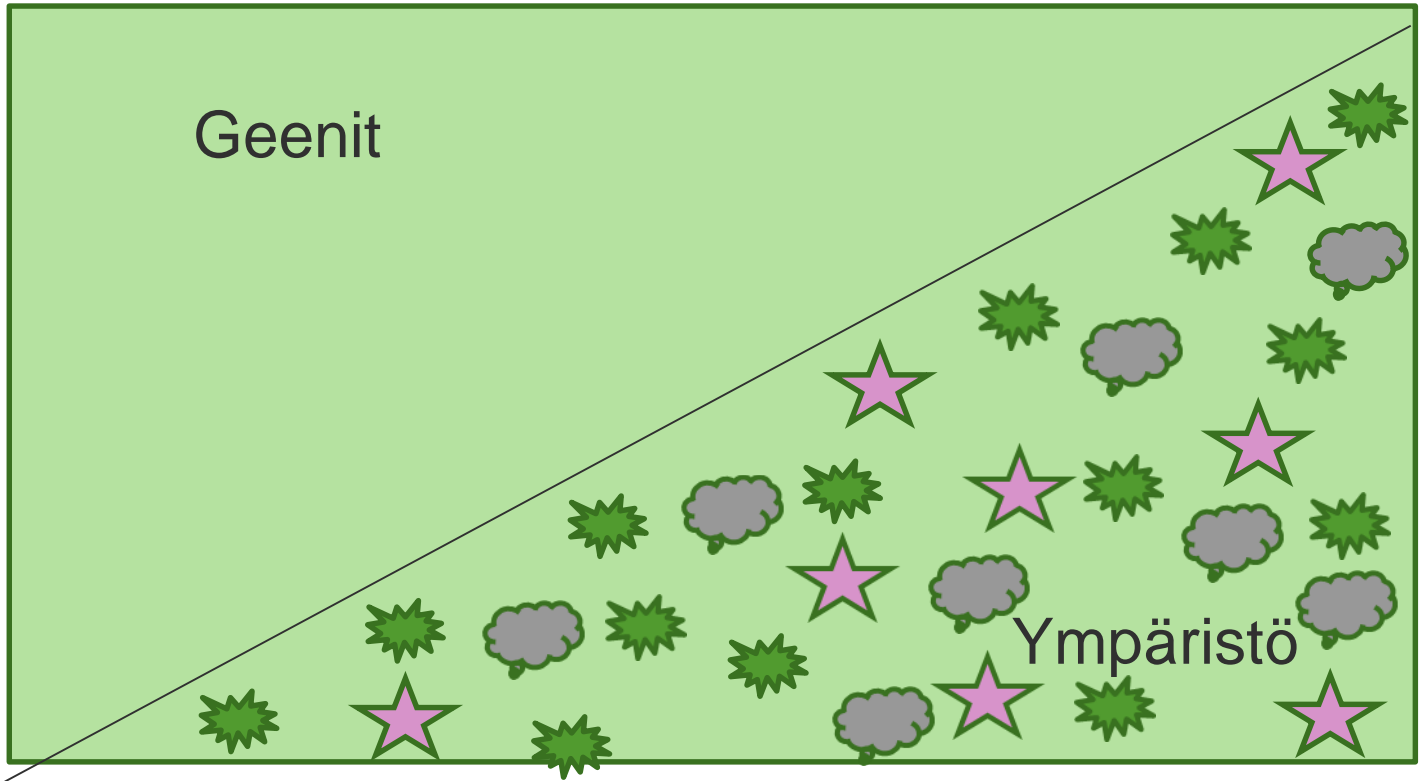
To define the need for clinical genetic expertise in genetic applications in clinic, research and industry



... of genetic... life... research... and... production... and... research...

GCOF-projekti:

- Kysely BBMRI-ERIC biopankkien käytännöistä tulosten antamisen suhteen
 - Käytännöt erittäin vaihtelevia
- Kysely FinTerveys 2017 pilottiin osallistuneille
- Pilotoidaan kokogenomitiedon henkilökohtaisten tulosten omaa käyttöä/analysointia 14 tutkittavalla eri maista



Down
Huntington

Halkiot
Pitkä QT

Verenpaine
Diabetes

Sepel-
valtimotauti

Infektiot
Tapaturmat