

# BIOPANKKILÖYDÖSTEN PALAUTTAMISEN TOIMINTAMALLI

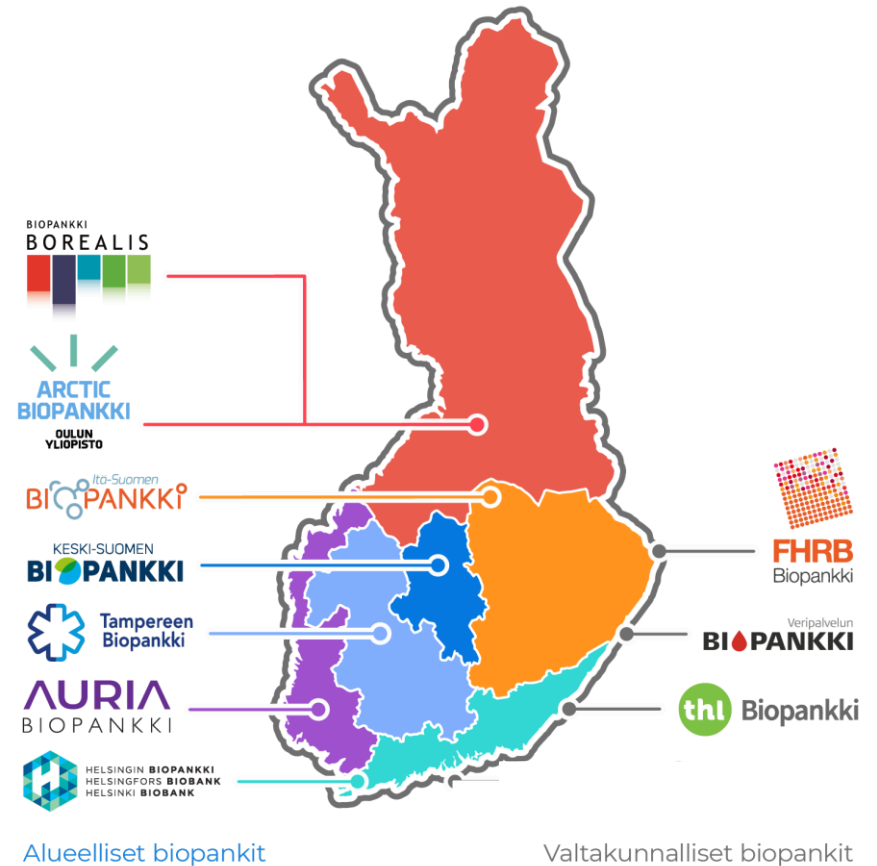
23.3.2026

Minja Pehrsson FT, sairaalageneetikko / Helsingin Biopankki



# BIOPANKIT SUOMESSA

- ▶ Biopankit keräävät ja säilyttävät biologisia näytteitä ja yhdistävät niihin näytteenantajaan liittyvää terveystietoa biolääketieteellistä tutkimusta varten
  - Toimivat siltana tutkimuksen ja terveydenhuollon välillä
- ▶ Suomessa 10 biopankkia, joista 6 sairaalabiopankkia
  - Sairaalabiopankeissa prospektiivisiä näytteitä > 400 000 näytteenantajalta
- ▶ Biopankkitutkimuksissa tuotettu näytteestä analysoitu tieto palautuu tutkimuksen päätyttyä takaisin biopankkiin → hyödynnettävissä muihin tutkimuksiin
- ▶ Genomitietoa analysoivat tutkimukset ovat yleistyneet ja datan palauduttua biopankeista on tullut merkittävä geneettisen tiedon lähde
  - Kansallisessa FinnGen-tutkimushankkeessa on tuotettu genomitietoa 500 000 suomalaisen biopankkinäytteestä, näistä ~300 000 sairaalabiopankeista



# BIOPANKILLA VELVOLLISUUS INFORMOIDA NÄYTTEENANTAJIA

- ▶ Biopankkilaki (688/2012) velvoittaa pyynnöstä palauttamaan näytteenantajalle hänen terveydentilaansa koskevan näytteestä määritetyn tiedon
  - ▶ 39§: *Rekisteröidyllä on pyynnöstä oikeus saada terveystilaansa koskeva näytteestä määritetty tieto. Näytteestä määritettyä tietoa annettaessa henkilölle on **tarjottava mahdollisuus saada selvitys tiedon merkityksestä.***
- ▶ Biopankkisuostumuksessa kysytään lupaa yhteydenottoon, mikäli biopankkitutkimuksessa paljastuu terveyden kannalta merkittävää tietoa
  - ▶ Yhteydenottoluvan antaa 99% biopankkisuostumuksen antaneista
- ▶ Biopankkitutkimuksissa syntyvät tulokset eivät ole virallista terveystietoa → genomitieto ei sovellu suoraan käytettäväksi
  - ▶ Validaation kautta hyödynnettävissä terveydenhuollon tukena?

Lisäksi suostun siihen, että biopankki voi ottaa minuun yhteyttä (vastaa kyllä tai ei):

ilmoittaakseen minulle näytteestäni selvinneestä, terveyteni kannalta merkittävästä löydöksestä.

Kyllä  Ei

# BIOPANKKITUTKIMUSTIEDON PALAUTTAMISTA SELVITTÄVIÄ HANKKEITA



- ▶ Helsingin Biopankissa on selvitetty yksilöllisten geneettisten biopankkitulosten palauttamista näytteenantajille
  - **BP-TuTe –tutkimus:** Helsingin Biopankki, HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio & Kliininen Genetiikka, HUS Syöpäkeskus, 2021 →
  - **GenomiTerveys-hanke:** STM:n valtionavustuksella rahoitettu Suomen sairaalabiopankkien kansallinen kehityshanke 2021-2023
  - **PrevGen –tutkimus:** Business Finlandin ja yritysten rahoittama Helsingin Yliopiston ja Helsingin Biopankin tutkimus, 2024 →
- ▶ Kartoitettu biopankkinäytteistä tuotetun geneettisen tiedon käytettävyyttä syöpäriskin tunnistamisessa, tulosten palautuksen käytännön toteutusta ja kliinistä merkitystä sekä näytteenantajien kokemuksia syöpäriskitulosten vastaanottamisesta
- ▶ Sairaalabiopankkien GenomiTerveys-hankkeessa seulottiin syöpäriskivariantteja ja rakennettiin biopankkitulosten palauttamiseen soveltuva yhtenäinen skaalattavissa oleva toimintamalli, jota pilotoitiin kansallisesti



# SUOMEN SAIRAALABIOPANKKIEN GENOMI TERVEYS-HANKE: LÖYDÖKSET

- ▶ Seulottiin 200 271 näytteenantajan sairaalabiopankkeihin FinnGen-tutkimuksesta palautuneesta genomitiedosta *BRCA1*, *BRCA2* ja *PALB2* syöpäriskivariantteja
- ▶ **Joka kahdessadas** sairaalabiopankkinäytteen luovuttaja kantaa rinta-, munasarja- ja eturauhassyöväälle altistavaa geenivirhettä
  - Identifioitiin kaikkiaan 712 näytteenantajaa, jotka kantavat syöpäriskimuutosta perimässään
- ▶ Noin **kolmasosalla** henkilöistä oli todettu rinta-, munasarja- tai eturauhassyöpä
- ▶ Vain **joka kolmannen kantajan mutaatio oli terveydenhuollon tiedossa**
- ▶ Hankkeen avulla tunnistettiin **507 aiemmin diagnosoimatonta *BRCA1*, *BRCA2* ja *PALB2* kantajaa** → vaikuttavuus 3-4-kertainen, kun huomioidaan lähisukulaiset

Genomitietoa  
~200 000 näytteestä

Noin 0.4 %:lla varmistuu  
patogeeninen *BRCA1*,  
*BRCA2* tai *PALB2*  
geenivariantti

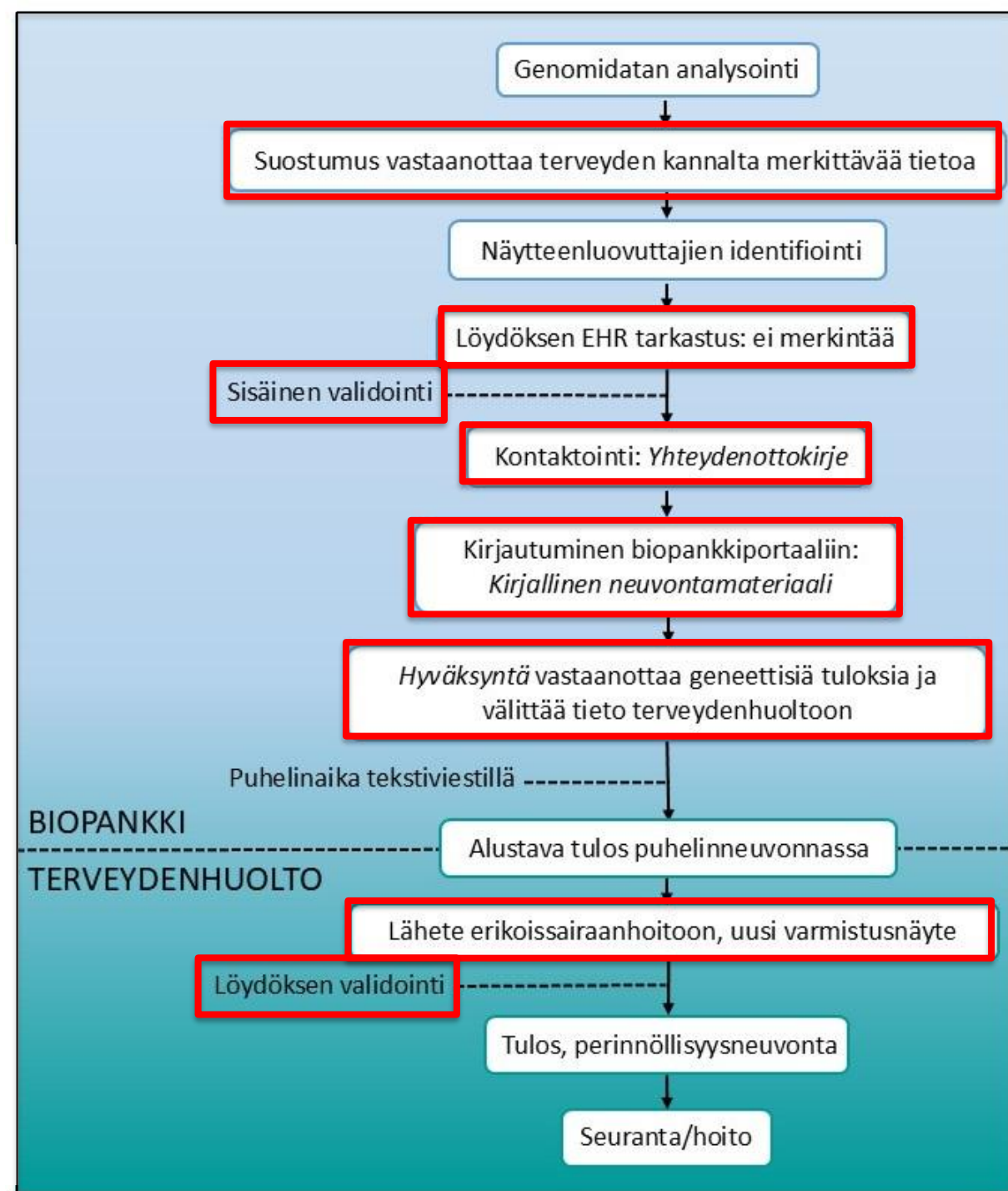
Noin 70 %:lla kantajista  
ei aiempaa tietoa  
mutaatiosta



# TOIMINTAMALLI BIOPANKKITULOSTEN PALAUTTAMISEKSI

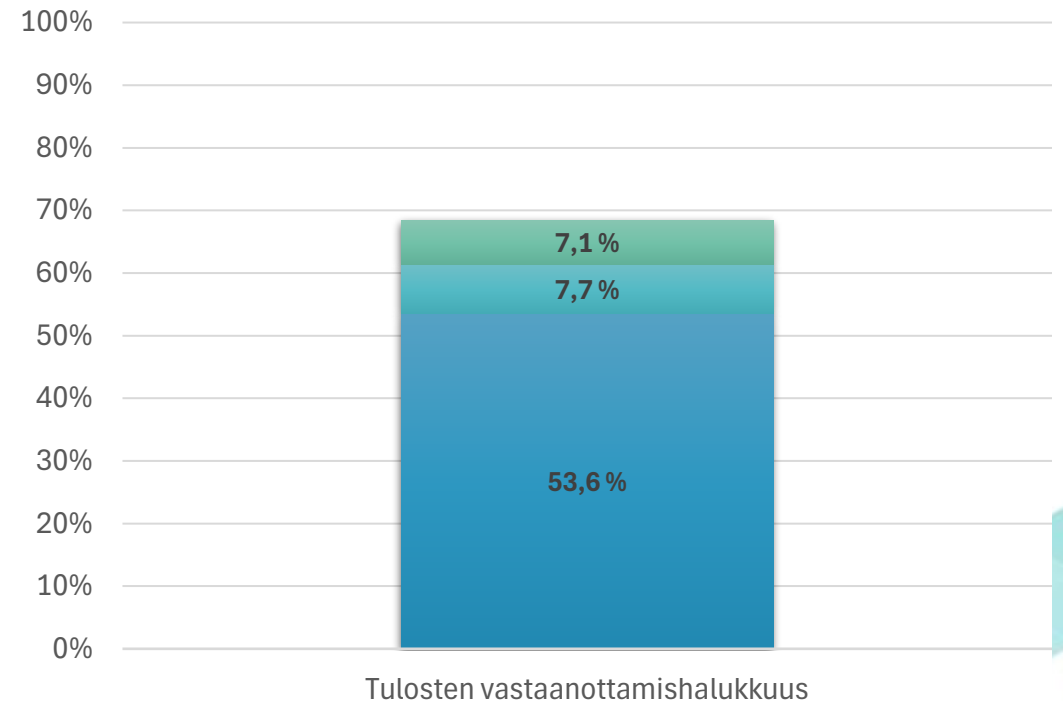
NIÄVTTFKRIANKITA IIIIF

- ▶ Yhteydenoton perusteena biopankkisuostumukseen merkitty halu vastaanottaa tieto ”terveyden kannalta merkittävästä löydöksestä”
- ▶ Terveystieteissä jo tiedossa olevat löydökset eivät aiheuta jatkotoimenpiteitä
- ▶ Löydökset validoidaan biopankkinäytteestä ennen kontaktointia
- ▶ Kontaktointi yleisellä yhteydenottokirjeellä mahdollistaa myös ”oikeuden olla tietämättä”
- ▶ Portaalia hyödyntämällä neuvontamateriaalia on mahdollista jakaa laajalle joukolle
- ▶ Erillinen hyväksyntä edellytyksenä tulosten vastaanottamiselle (tietoinen suostumus)
- ▶ Tuloksen vastaanottaneet ohjataan läheteellä erikoissairaanhoidon
- ▶ Tulos varmistetaan uudesta diagnostisesta näytteestä



# GENEETTISTEN SYÖPÄRISKITULOSEN PALAUTUS

- ▶ Helsingin Biopankista on toimintamallin mukaisesti tarjottu tuloksia lähes 400 näytteenantajalle ja tieto korkeasta geneettisestä syöpäriskistä on palautettu 210 henkilölle
  - Ohjattu lähetteellä kliinisen genetiikan yksikköön löydöksen varmistukseen uudesta näytteestä ja perinnöllisyysneuvontaan
- ▶ Kontaktointimäärästä riippuen 50-70 % näytteenantajista haluavat vastaanottaa geneettisiä syöpäriskituloksia
  - Kolmen kontaktointikerran jälkeen tulosten **vastaanottamishalukkuus on 68 %**



# EHDS: TIEDON PALAUTUS

## **EHDS 58 artikla: Terveystietoihin pääsystä vastaavien elinten velvollisuudet luonnollisia henkilöitä kohtaan**

3. Jos terveystietojen käyttäjä ilmoittaa terveystietoihin pääsystä vastaavalle elimelle luonnollisen henkilön terveydentilaan liittyvästä merkittävästä havainnosta 61 artiklan 5 kohdassa tarkoitetun mukaisesti, terveystietoihin pääsystä vastaavan elimen on ilmoitettava kyseisestä havainnosta terveystietojen haltijalle. **Terveystietojen haltijan on kansallisessa lainsäädännössä säädetyin edellytyksin ilmoitettava asiasta asianomaiselle luonnolliselle henkilölle tai häntä hoitavalle terveydenhuollon ammattihenkilölle. Luonnollisilla henkilöillä on oltava oikeus pyytää, ettei heille ilmoiteta tällaisista havainnoista.**

(67): Terveystietojen haltijoiden olisi **tiedotettava luonnollisille henkilöille luonnollisen henkilön terveyteen liittyvistä merkittävistä havainnoista**, jotka terveystietojen käyttäjä on tehnyt. Luonnollisilla henkilöillä olisi oltava **oikeus pyytää, ettei heille ilmoiteta tällaisista havainnoista**. Jäsenvaltiot voisivat vahvistaa edellytykset, jotka koskevat yksityiskohtaisia menettelyjä siitä, miten terveystietojen haltijat tarjoavat tällaista tietoa luonnollisille henkilöille ja oikeuden olla saamatta tietoa käyttämisestä. Jäsenvaltioiden olisi voitava asetuksen (EU) 2016/679 23 artiklan 1 kohdan i alakohdan mukaisesti rajoittaa luonnollisille henkilöille ilmoittamista koskevan velvollisuuden soveltamisalaa aina, kun se on tarpeen heidän suojelemisekseen potilasturvallisuuteen liittyvistä ja eettisistä syistä, lykkäämällä heidän tietojensa ilmoittamista, kunnes **terveydenhuollon ammattihenkilö voi antaa ja selittää asianomaisille luonnollisille henkilöille tietoja**, joilla mahdollisesti saattaa olla merkittävä vaikutus heidän terveyteensä.



# EHDS: TIEDON PALAUTUS JATKUU

- ▶ EHDS:n mukaan tietojen haltijalla oikeus ja velvollisuus hoitaa asia eteenpäin
  - Tutkija (toisiokäyttäjä) ilmoittaa merkittävistä löydöksistä health data access bodylle (HDAB)
  - HDAB ilmoittaa niistä edelleen tiedot luovuttaneelle tietojen haltijalle
  - Tietojen haltijan pitää ”kansallisessa lainsäädännössä säädetyin edellytyksin” ilmoittaa rekisteröidylle tai ”häntä hoitavalle terveydenhuollon ammattihenkilölle” löydöksestä
- ▶ EHDS:ssä ei vaatimusta suostumuksesta vastaanottaa tietoa, ainoastaan kieltö
- ▶ EHDS:ssä biopankin rooli tietojen haltija
  - Jos tutkija jatkossa saa biopankkidataa EHDS-mekanismin kautta ja tekee löydöksiä → tutkijan tulee ilmoittaa HDABlle → ilmoittaa biopankille → ilmoittaa näytteenantajalle/terveydenhuoltoon
- ▶ Biopankkien toimintamalli on toteutettavissa EHDS:n mukaisesti

# TOISIOLAKI: TIEDON PALAUTUS

- ▶ **Toisiolaki 55 §: Merkittäviin kliinisiin löydöksiin perustuvat oikeudet, velvoitteet ja toimenpiteet**
  - Tietolupaviranomaisen on toimitettava tieto THL:n nimeämälle asiantuntijalle
  - Edellä 2 momentissa tarkoitetun asiantuntijan on yhteistyössä laitoksen nimeämien muiden **asiantuntijoiden kanssa arvioitava tiedon merkittävyys** ja sen pohjalta toteutettavissa olevien toimenpiteiden odotettavissa oleva hyöty. Jos hyöty arvioidaan niin ilmeiseksi, että tutkittava olisi tärkeää saada hoidon piiriin, Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen 2 momentissa tarkoitetun asiantuntijan on **ilmoitettava löydöksestä kunkin henkilön terveydenhuollosta alueellisesti terveydenhuoltolain nojalla vastuussa olevalle toimintayksikölle.**
  - Edellä 3 momentissa tarkoitetun **toimintayksikön on otettava yhteys potilaaseen ja selvitettävä, haluaako tämä tiedon kliinisesti merkittävästä löydöksestä** ja sen perusteella mahdollisesti tehtävistä tutkimus- ja hoitotoimenpiteistä sekä niistä odotettavissa olevasta hyödystä)
- ▶ Tärkeä huomioida toimintamalleissa:
  - Tutkimuslöydös vaatii usein validoinnin (kallista, kuka maksaa?)
  - Löydösten palauttaminen voi kuormittaa huomattavasti terveydenhuoltoa (kuka varmistaa, että koko hoitoketju toteutuu?)
  - Koko palauttamisprosessi vaatii asian osaavaa henkilökuntaa ja rahoitusta sen ylläpitämiseksi

# YHTEENVETONA

- ▶ Biopankeilla on käytännön kokemusta yksilöllisten tutkimustulosten palauttamisesta
  - Biopankkeihin tutkimuksista palautuvaa geneettistä tietoa on hyödynnetty sairauksien tunnistamisessa
- ▶ Suomen sairaalabiopankkeihin on rakennettu skaalattavissa oleva kansallinen toimintamalli tutkimuksesta palautuvan terveystiedon palauttamiseen
  - Toimintamalli on osoittautunut käytännössä toimivaksi ja näyteenantajat suhtautuvat geneettisten tulosten vastaanottamiseen positiivisesti
- ▶ Biopankeissa rakennettu toimintamalli löydösten palauttamiseksi sopii hyvin EHDS:n raameihin ja tarjoaa monta hyvää käytäntöä sen implementointiin
  - Esim. tiedon vastaanottamisen hallinta portaalissa, neuvontamalli tiedon merkityksestä, hyväksyntä tulosten vastaanottamiselle, terveydenhuoltoon välittämisen käytännön toteutus
- ▶ Biopankkitoimintamalli tarjoaa mahdollisen viitekehyksen EHDS:n mukaisten prosessien kehittämisen tueksi
- ▶ Toimintamallit on tärkeä suunnitella yhteistyössä terveydenhuollon toimijoiden kanssa

# KIITOS!

---

**Helsingin Biopankki:** Minja Pehrsson, Janita Niemelä, Kimmo Ala-Kulju, Sampo Mäntylähti, Anu Loukola, Eero Punkka, Olli Carpén

**Auria Biopankki:** Merja Perälä, Niina Pitkänen, Roosa Kallionpää, Linda Laurén, Perttu Terho, Lila Kallio

**Itä-Suomen Biopankki:** Hanna Liukkunen, Hanna Kujala, Simo Ryhänen, Sini Väänänen, Emma Kaartinen, Arto Mannermaa

**Pohjois-Suomen biopankki Borealis:** Pia Nyberg, Riitta Laine, Outi Kajula, Juha Kivelä, Raisa Serpi

**Tampereen Biopankki:** Aino Pitkänen, Kimmo Savinainen, Enni Makkonen, Nita Mettinen, Kaarina Väätäjä, Sampo Kukkurainen, Leena Hakkarainen, Sanna Siltanen

**Keski-Suomen Biopankki:** Erna Mäkinen, Tomi Lilja, Jaakko Immonen, Teijo Kuopio

**Tampereen Yliopisto:** Hannele Laivuori

**OYS:** Jukka Moilanen

**HUS:** Eveliina Salminen, Tuomo Meretoja, Minna Pöyhönen, Anna-Kaisa Anttonen, Johanna Mattson

**FINBB:** Marco Hautalahti, Johanna Mäkelä, Pauli Wihuri, Tom Southerington

**ESIOR oy:** Christian Asseburg, Tuomas Lundström, Erkki Soini

**Rahoitus: Sosiaali- ja terveysministeriö, FICAN South**

[minja.pehrsson@hus.fi](mailto:minja.pehrsson@hus.fi)

[www.helsinginbiopankki.fi](http://www.helsinginbiopankki.fi)

