

MOODI

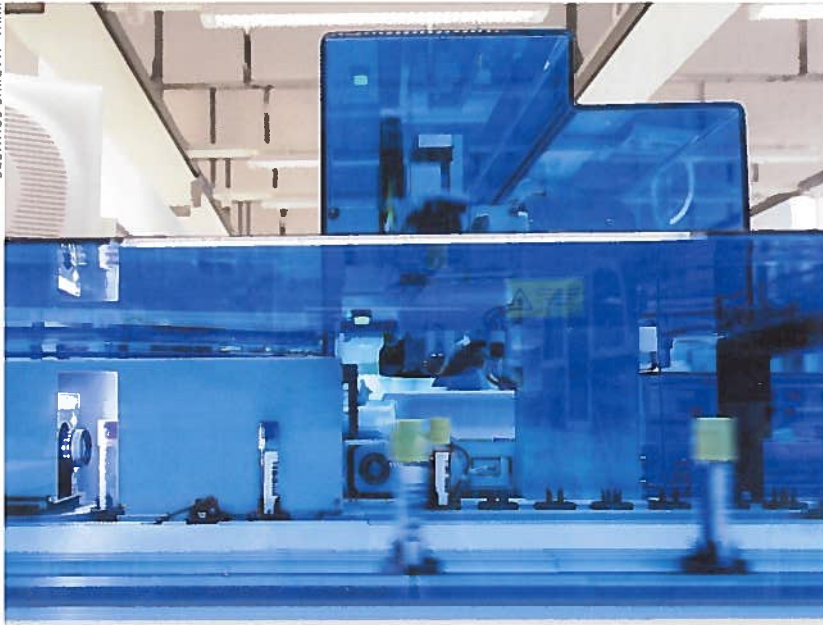
Labquality Oy:n asiakaslehti 1/2017

TEEMA: TULEVAISUUDEN LABORATORIO



Tulevaisuuden opetuslaboratorio ja virtuaalisuus
Uuden polven sekvensointi mullistaa laboratorioiden prosessit
Etänäytteenoton aikakausi alkamassa

KUVA: MARKUS SOMMERS



Laboratorioalan tulevaisuuden visiointia 18

KUVA: JOUNKO SIRO / FINM



*Biopankit tarjoavat
uusia mahdollisuuksia
lääketieteelliseen
tutkimukseen.*

12

KUVA: SHUTTERSTOCK



*Laadunvalvonta
eläinlääketieteellisessä
kliinisessä
laboratoriossa*

36

SISÄLTÖ

PÄÄKIRJOITUS

Laboratorioinformaation tulevaisuus5

AJANKOHTAISTA

Ulkoisen laadunarvioinnin digiloikka6

TULEVAISUUDEN LABORATORIO

Suomi matkalla henkilökohtaisen
lääketieteen mallimaaksi? 8

Biopankit tarjoavat uusia mahdollisuuksia
lääketieteelliseen tutkimukseen
– kliiniset laboratoriot tärkeässä roolissa 12

Internet of Healthcare
– modernit tuulet terveydenhuollossa 16

Laboratorioalan tulevaisuuden visiointia 18

Etänäytteenoton aikakausi alkamassa 20

Laboratoriodiagnostiikan tulevaisuudesta
– näkökulmana kolme diagnostiseen
toimintaan liittyvää kehitysteemaa 27

Kotitesteillä lisää terveitä elinvuosia 29

Uuden polven sekvensointi, NGS,
mullistaa laboratorioiden prosessit 32

Hyttyslevitteiset Inkoo-
ja "Möhkö"-virukset Suomessa 34

Laadunvalvonta eläinlääketieteellisessä
kliinisessä mikrobiologiassa 36

Tulevaisuuden opetuslaboratorio
ja virtuaalisuus 38

LABQUALITY NYT

Labqualityn Koulutus ja konsultointi
keskittyy laatuun, johtamiseen ja
potilasturvallisuuteen 40

LABQUALITY DAYS

Brainshake ravistelee terveydenhuoltoa 41

Labquality Days esittää:
ajankohtaista tietoa ja tunnettuja nimiä 42

Labquality:

SUOMALAISEN TERVEYDENHUOLLON, LAADUN JA POTILASTURVALLISUUDEN PUOLESTA

KUVA: SHUTTERSTOCK



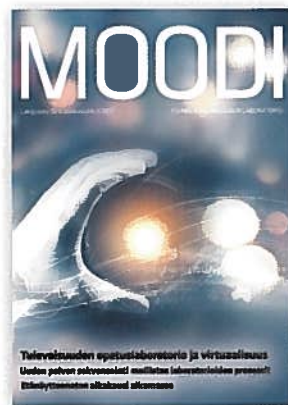
LABQUALITY OY on potilasturvallisuutta ja terveydenhuollon laatua edistävä palveluyritys. Vuonna 1971 perustettu Labquality Oy on puolueeton toimija, joka auttaa sosiaali- ja terveydenhuollon organisaatioita kehittämään toimintaansa tarjoamalla palveluita ja tuotteita laadunarviointiin sekä toiminnan sertifiointiin.

Kliinisille laboratorioille ja vieritestejä tekeville yksiköille Labquality tuottaa ulkoisia laadunarviointikierroksia (EQA) ja kontrollimateriaaleja laadunvarmistuksen työkaluiksi. Lisäksi yhtiöllä on laaja tuotevalikoima koulutuspalveluita terveydenhuollon ammattilaisille.

Labqualitylla on 5 000 asiakasta, joista yli puolet on ulkomaisia. Yhtiön johtamisjärjestelmä on ISO 9001 -sertifioitu ja merkittävä osa laadunarviointikierroksista on ISO 17043 -akkreditoitu.

Labquality tekee aktiivista yhteistyötä lähes kahdensadan laadun, kemian ja laboratoriolääketieteen ammattilaisen kanssa. Labquality on myös ulkoisen laadunarvioinnin eurooppalaisen yhteistyöjärjestön (EQALM) jäsen. ■

Labquality
tekee aktiivista
yhteistyötä
lähes kahdensadan
laadun, kemian
ja laboratorio-
lääketieteen
ammattilaisen
kanssa.



Kansi 1/2017:

Kuva: Shutterstock

MOODI

JULKAISIJA

Labquality Oy
Kumpulantie 15
00520 Helsinki
p. 09 8566 8200
f. 09 8566 8280

TOIMITUS

Päätoimittaja Sari Krappe
p. 040 562 0040
sari.krappe@labquality.fi

Tieteellinen toimittaja

Niina Kivi
p. 050 330 5364
niina.kivi@labquality.fi

TOIMITUSNEUVOSTO:

Jarkko Ihalainen (pj)
Heidi Kalve
Terho Lehtimäki
Niina Kivi
Harri Laitinen
Jonna Pelanti

Aikakauslehtien jäsenlehti
ISSN 0359-2197

TAITTO

Grapica Oy

PAINOPAIKKA

Painotalo Plus Digital Oy, Lahti
39. vuosikerta

TILAUSEHDOT

Moodin vuosikerta 49,80 €.
Suositusten hinta,
ks. www.labquality.fi.

TILAUKSET JA

OSOITTEENMUUTOKSET
info@labquality.fi

ILMOITUSAINESTO:

info@labquality.fi

Laboratorioinformaation tulevaisuus

ERKKI KARJALAINEN

Kirjoittaja on ohjelmointia harrastava kliinisen kemian erikoislääkäri.

Laboratorioala on nauttinut tietotekniikan nopeasta kehityksestä. Tekniikkaa on käytetty nopeuttamaan ja automatisoimaan mitausten tekoa. Tulevaisuudessa laboratorio osallistuu entistä enemmän tiedon jatkojalostukseen ja tulkintaan.

Usein parjattu tekoäly on nyt muuttumassa osaksi tietotekniikan arkipäivää. Alkuaikoina ohjelmoijat yrittivät rakentaa älykkyyttä ohjelmakoodiin. Nyt yrityksestä on luovuttu. Tarkan määrittelyn sijaan tietokoneen annetaan itse löytää oikeat viritykset käyttäen suurta määrää esimerkkejä.

Toimiva tekoälyratkaisu sisältää suuren joukon parametreja, joiden selittäminen sanallisesti on mahdotonta. Kun ohjelmoija jättää pelivaraa tietokoneelle, löytyvä ratkaisu on kertaluokkaa parempi. Laadukas kielien kääntäminen vaikkapa saksasta japaniksi on mahdollista syvää neuroverkkoa käyttäen. Samoin tietokone pystyy löytämään tietyn henkilön kasvot miljoonien kuvien arkistosta. Pään asento ja valaistus voivat vaihdella varsin vapaasti.

Neuroverkoilla on yleinen kyky mallintaa epälineaarisia funktioita. Ohjelmaan syötetään suuri määrä lähtötietoja ja niihin liittyviä funktion arvoja. Tunteja kestävä käsitteilyn lopputulos on "kerroinmatto", joka toimii. Viritetyn mallin käyttö tapahtuu millisekunnissa ja sopii hyvin vaikkapa kännykälle.

Laboratoriossa etsitään poikkeavia solutyyppejä miljoonien tavallisten solujen joukosta. PET-kuvista etsitään muutoksia, joita terveiden henkilöiden kuvista ei löydetä. Dopingnäytteistä haetaan kiellettyjä aineita. Myös täysin uusia dopingaineita etsitään.

Laboratoriopalvelun jalostusaste on näissä esimerkeissä korkea, se on kannanotto kysymykseen "Onko näissä näytteissä tai kuvissa jotakin epätavallista verrattuna normaali-tapauksiin?".

Myös matalan jalostusasteen palveluita on runsaasti. "Mikä on yhden komponentin pitoisuus veri- tai virtsanäytteessä?" Laboratorio tuottaa numeromuotoisen vastauksen viitearvoineen, mutta ei esitä tarkempaa kannanottoa löydöksen merkityksestä.

Tekoäly soveltuu yhtäläillä syöpäsolun etsimiseen mikroskooppikuvasta kuin tuttujen kasvojen hakemiseen miljoonien tapausten joukosta. Suurten lääketieteellisten kuvamateriaalien automaattinen luokittelu ja arkistointi tulevat olemaan arkipäivää laboratoriotyön tulevaisuudessa. DNA-sekvenssijoukkojen analysointi ja tulkinta on myös tulossa uuteen vaiheeseen. Puute on vielä "kiltisti" skaalautuvista algoritmeista.

Laboratorion perustulosten tulkintaa ei pitäisi unohtaa. Kun yksittäinen mittaustulos osuu viitearvojen ulkopuolelle - viiden prosentin suuruiselle harmaalle alueelle - katsotaan jatkotutkimusten olevan tarpeen. Yksiulotteisesta viitearvosta seuraa vääjäämättä laboratorioparadoksi: kun riittävän monta parametria potilaasta mitataan, joku tuloksista osuu aina "kielletylle" alueelle. Kukaan ei ole vielä valittanut tästä kuluttaja-asiamiehelle.

"Moniulotteinen viitearvo" käyttää riskiarviointiin useampaa muuttujaa samalla kertaa. Käyttäjä katselee tuloksia vuorovaikutteisesti omasta tietokoneestaan, tabletistaan tai älypuhelimestaan. Käyttäjät lataavat laitteelleen tuoreen ohjelmaversion jonkin osa-alueen tulkintaan. Osa-alue voisi olla vaikkapa verisolut tai elektrolyytit.

Aluksi kannattaisi lähteä liikkeelle kahden tai kolmen muuttujan yhdistelmillä. Niiden suuri etu on visuaalinen havainnollisuus. Käyttäjille pitäisi antaa työkalut rakentaa malleja omillekin aineistoille.

Labquality on toiminut pioneerinä useissa-kin teemoissa, esimerkkinä yksilöidyn grafiikan laajamittainen käyttö tulosteissa. Tähän

saakka tiedon jalostus on tapahtunut pääasiassa laboratorioväen myötävaikutuksella. Kehityksen seuraava askel nostaa laboratoriotulosten arvoa tukemalla tiedon tulkintaa erilaisten referenssipopulaatioiden suhteen. Verrokkijoukkojen huolellinen määrittely vaatii hoitavien lääkäreiden saumatonta osallistumista uusien tulkintajärjestelmien kehittelyyn.

Enää ei riitä, että tulos on teknisesti oikein. Tuloksen merkityksen täytyy avautua entistä paremmin. ■

Erkki Karjalainen



KUVA: STUDIO KUVATAPIO

Ulkoisen laadunarvioinnin digiloikka

JUHA WAHLSTEDT

toimii Labqualityn ulkoisen laadunarvioinnin ja sisäisen laadunvarmistuksen myyntijohtajana.

Digitalisaatio ja sen mahdollisuudet nostavat Suomen sosiaali- ja terveydenhuollon palvelut aivan uudelle tasolle puhuttaessa kaikkia soteuudistuksen piirissä olevia ammattilaisia. Onhan tuottavuuden ja tuloksellisuuden nosto digitalisaation avulla kirjattu yhdeksi keskeiseksi tavoitteeksi pääministeri Juha Sipilän hallitusohjelmaan. Kuten niin monta kertaa aikaisemminkin ovat kliiniset laboratoriot terveydenhuoltosektorin edelläkävijöitä uudistusten ja uusien innovaatioiden käyttöönotossa. Digitaalinen patologia, autovalidointijärjestelmät, mobiiliteknologian hyödyntäminen näytteenotossa ja kuljetusten seurannassa sekä robotiikka palvelutuotannossa ovat jo arkipäivää suurissa laboratorioissa.

Myös Labquality on ollut aktiivisesti mukana kehittämässä digitaalisia palveluita laboratorioille ja vieritutkimuksia tekeville yksiköille. Ensimmäinen virtuaalimikroskopiaa hyödyntävä kierros otettiin käyttöön 2000-luvun puolivälissä, vaikkakin digitaalisia kuvakierroksia oli ollut käytössä jo aikaisemmin.

Virtuaaliset laadunarviointikierrokset

Digitaalisten kuvien, videoiden ja kyselyiden käyttäminen ulkoisen laadunarvioinnin näytteinä mahdollistaa täsmälleen saman näytteen jakelun kaikille kierroksen osallistujille ja kaikkialle maailmaan ilman kuljetus- tai säilyvyysongelmia. Digitaalinen näyte soveltuu erinomaisen hyvin kierroksille, joissa evaluoidaan osallistujan taitoja arvioida näytteen morfologiaa tai tunnistetaan vieraita partikkeleita. Labquality käyttää digitaalista näytettä mm. andrologian, kliinisen fysiologian, parasitologian ja patologian kierroksilla. Uutuutena tämän vuoden alusta alkaen myös valkosolujen erittelylaskenta ja verenkuva- valmisteen tulkinta, ja kierrokset toteutetaan virtuaalimikroskopiateknologiaa hyödyntäen.

Digitaalisen patologian voittokulku

Digitaalinen patologia leviää kiihtyvällä vauhdilla kaikkialla maailmassa. Potilasnäytteiden tarkastelu, tapausselostukset palaverissa, opetus ja ulkoisten laadunarviointinäytteiden arviointi toteutetaan digitaalisilla näytteillä. Näytteiden helppo jakaminen ja tarkastelu ryhmässä edesauttavat merkit-

tävällä tavalla löydösten ja diagnoosien yhdenmukaista arviointia. Tulosten harmonisoinnissa on suuri vaikutus toiminnan laatuun ja viime kädessä potilaan saamaan palveluun. Digitaaliset laadunarviointikierrokset ovat keskeinen osa tätä harmonisaatioprosessia. Labqualityn patologian kierroksia on kehitetty voimakkaasti parin viime vuoden aikana, ja tänä vuonna kierrokset tulevat akkreditoimaan. Mietinnässä on myös kertyvän näyteaineiston hyödyntäminen oppimateriaalina.

Verkkokoulutukset ja laadunarviointi muodostavat eheän kokonaisuuden

Vieritutkimusten osalta haasteet tulosten harmonisoinnissa ja korkean laatutason saavuttamisessa ovat moninkertaiset laboratoriotutkimuksiin verrattuna. Ammatillinen koulutus ei pysty tällä hetkellä takaamaan hoitohenkilökunnalle riittävää osamista vieritutkimusten laadukkaaseen suorittamiseen, ja laboratorioilla ei ole välttämättä riittäviä resursseja perehdyttää ja valvoa kaikkia toimintaan osallistuvia henkilöitä. Verkossa suoritettavilla täsmäkoulutuksilla voidaan helposti perehdyttää ja kouluttaa suuri joukko käyttäjiä hallitsemaan vieritutkimusten perusasiat. Labqualityn vieritutkimuspassin ovat tähän tarkoitukseen suunniteltuja koulutuksia, jotka on helppo suorittaa vapaavalintaisena ajankohtana ilman, että se sitoo kouluttajaresursseja tai työntekijää kiireen keskellä.

Uusimmat vieritutkimuspassin, EKG ja Spirometria, soveltuvat sekä laboratorion henkilökunnalle että muun hoitohenkilökunnan kouluttamiseen. Koulutus antaa valmiuden em. tutkimusten laadukkaaseen suorittamiseen. Kun tähän vielä yhdistetään säännöllinen osallistuminen EKG:n ja spirometrian digitaalisille ulkoisille laadunarviointikierroksille, voidaan tutkimusten laatua parantaa merkittävästi.

Samaan kokonaisuuteen liittyvät myös laboratorio- ja vieritutkimusten preanalyytiseen vaiheeseen keskittyvät laadunarviointikierrokset. Preanalytiikkakierrokset ovat verkossa suoritettavia kyselytutkimuksia, joissa osallistujaa pyydetään arvioimaan tekstissä, kuvassa tai videossa esitettyjä tapausselostuksia. Kierrosten tapaukset ovat opetuksellisia ja niiden tarkoituksena on jakaa parhaita käytäntöjä. Preanalytiikkakierrokset yhdistävät jatkuvan oppimisen ja saatutun laatutason arvioinnin.

Integraatio laboratorio- ja potilastietojärjestelmiin

Laadunarviointitulosten syöttäminen verkkolomakkeelle on aikaa vievää ja virhealtista toimintaa. Varsinkin suurissa laboratorioissa tiedon siirtäminen suoraan laboratoriojärjestelmästä Labqualityn järjestelmään

tuottaa merkittäviä säästöjä ajassa ja rahassa mitattuna. Jo 2000-luvun alussa rakensimme tulosten suorasijoitusjärjestelmän Multilab QC -ohjelman ja Labqualityn järjestelmän välille. Ohjelma välittää kliinisen kemian lyhyt- ja pitkäjaksoisen kierroksen tuloksia automaattisesti. Tällä hetkellä tavoitteena on rakentaa yleispätevä liityntä Labqualityn LabScala-järjestelmään siten, että yhteys voidaan rakentaa mistä hyvänsä laboratoriojärjestelmästä (LIS). Alustavat määrittelyt tehtiin jo muutama vuosi sitten, ja nyt projektia on tarkoitus jatkaa. Mukaan tarvitaan

Digitaalisten kuvien, videoiden ja kyselyiden käyttäminen ulkoisen laadunarvioinnin näytteinä mahdollistaa täsmälleen saman näytteen jakelun kaikille kierroksen osallistujille ja kaikkialle maailmaan ilman kuljetus- tai säilyvyysongelmia.

myös asiakasorganisaatio, joka on kiinnostunut toteuttamaan integraation.

Tiedon siirtäminen laboratorio- tai potilastietojärjestelmästä avaa myös aivan uusia mahdollisuuksia ulkoisen laadunarvioinnin toteuttamiselle. Voisimme kerätä esimerkiksi eri laboratoriotutkimuksen vaiheisiin liittyviä viiveitä tai virheitä ja suorittaa vertailuja eri organisaatioiden kesken. Toinen mielenkiintoinen mahdollisuus olisi toteuttaa laadunarviointikierroksia perustuen asiak-

Digitalisaatio avaa uusia mahdollisuuksia myös ulkoisen laadunarvioinnin toteuttamiseen.

kaiden omiin tuloksiin (potilastuloksista laskettuihin parametreihin) ja vertailla tulosta-soja tai reagenssierien välistä variaatiota niiden avulla. Tämä kaikki edellyttää luonnollisesti kiinteää yhteistyötä asiakaslaboratorioiden ja tietojärjestelmätoimittajien kanssa, jotta seurattavat indikaattorit olisivat kaikissa järjestelmissä yhteismitalliset.

Koko sosiaali- ja terveydenhuollon laadunarviointi

Sote-uudistuksen ja asiakkaiden valinnanvapauden lisääntymisen myötä on koko sosiaali- ja terveydenhuollon palveluntuottajien laadun objektiivinen arviointi keskeisessä asemassa. Jotta arviointi toimisi luotettavasti, sen tulisi perustua yhteisesti sovittuihin laatuindikaattoreihin, ja tieto tulisi saada tietojärjestelmistä automaattisesti ja reaaliajassa. Palveluiden käyttäjillä tulisi myös olla mahdollisuus tarkastella näitä tietoja riippumattoman tahon tuottamassa palvelussa. Asiakkaat ja palveluiden järjestäjät voisivat tarkastella vaikkapa muiden käyttäjien kokemuksia ja jonotusaikoja paikallisten verinäytteenottopisteiden välillä samaan tapaan kuin keskussairaaloiden laatuvaikuttavat seuraavat tällä hetkellä alueensa laboratorioiden suorittumista.

Objektiivisten ja riippumattomien mitaustulosten esittäminen ulkoisen laadunarvioinnin avulla on edesauttanut laboratorioiden laadun kehittymistä merkittävästi. Samantyyppinen, reaaliaikainen järjestelmä tarvitaan jatkossa ohjaamaan sosiaali- ja terveydenhuollon palveluntuottajia kehittämään tarjoamiensa palveluiden laatua ja asiakaskokemusta. ■

KUVA: VESA LAITINEN



Suomi matkalla henkilökohtaisen lääketieteen mallimaaksi?



VILJA PIETIÄINEN

on filosofian tohtori ja toimii vanhempana tutkijana Suomen molekyyllä lääketieteen instituutissa, FIMMssä, Helsingin yliopistossa.

Henkilökohtaisen lääketieteen tavoitteena on terveyden edistäminen ja sairauksien hoitaminen yksilötasolla. Yksilön terveydestä saadaan entistä enemmän tietoa kun elintapa- ja kliniset tiedot yhdistetään molekyylibiologisiin mittaustuloksiin. Tämä artikkeli kertoo henkilökohtaisen lääketieteen nykytilasta ja sen edellytyksistä Suomessa.

Ennakoivaa, ehkäisevää, yksilöllistävää ja osallistavaa

“On tärkeämpää tietää minkälaisella henkilöllä sairaus on, kuin mikä sairaus henkilöllä on.” Hippocrates (n. 460–377 eaa.)

Lähes 2500 vuotta sitten elänyt **Hippocratesta** voidaan pitää henkilökohtaisen lääketieteen edelläkävijänä (1). Hippocrates tunnusti yksilöllisyyden, ympäristön ja elämäntapojen vaikutuksen terveyteen. Nykymääritelmän mukaan henkilökohtainen lääketiede perustuukin terveyden edistämiseen ja sairauden ymmärtämiseen, luokitteluun, diagnoosiin ja hoitoon yksilötasolla. Yksilöstä kerätään ja analysoidaan kliinisen tiedon lisäksi muuta molekyyllä tasoa sekä elintapatietoja ja -tottumuksia terveyden edistämiseksi, sairauksien ennaltaehkäisemiseksi ja tehokkaan hoidon toteuttamiseksi. P4-lääketieteen, joka tarkoittaa ”Ennakoivaa, ehkäisevää, yksilöllistävää ja osallistavaa” (Predictive, Preventive, Personalized, and Participatory) lanseerasi amerikkalainen tutkija **Leroy Hood** (2). Alan terminologiaan kuuluvat myös vivahde-eroin yksilöllistetty lääketiede, täsmälääketiede ja yksilöllistetty terveys.

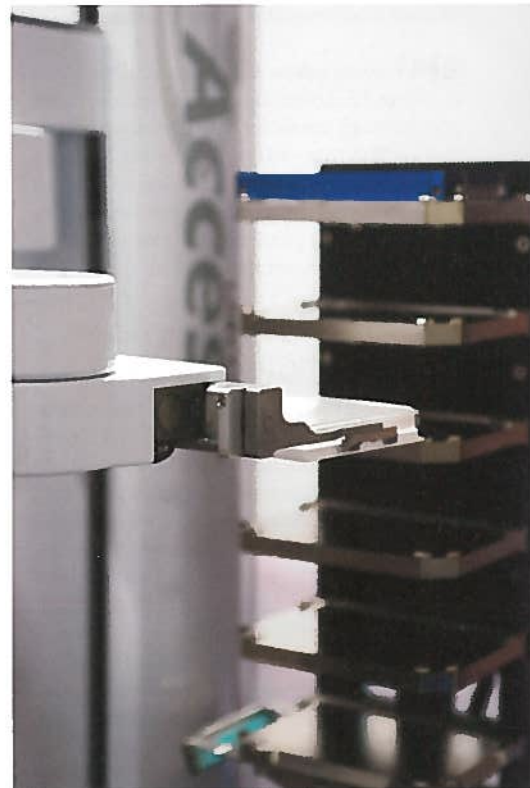
Yhteistyö ja pilottihankkeet

Henkilökohtaisen lääketieteen kehittäminen ja käytännön toteutuminen vaatii sitoutunutta yhteistyötä yksilön, potilasorganisaatioiden, terveydenhuollon, tutkimuslaitosten ja

ympäröivän yhteiskunnan välillä. Tässä yhteistyössä biopankeilla on keskeinen rooli, koska niiden avulla voidaan myös rakentaa laajempaan potilasaineistoon perustuvia projekteja. Täsmälääketiede kiinnostaa enenevässä määrin myös lääkealan yrityksiä, sillä monipuolisten teknologioiden avulla voidaan paremmin karakterisoida potilaita, ja suunnitella täten myös klinisiä lääketutkimuksia juuri oikealle potilasryhmälle ja jopa yksittäisille potilaille (3,4). Suuri osa täsmälääketieteestä toteutetaan vielä toistaiseksi tutkimuslaitoksien ja sairaaloiden tutkimusyhteistyöhankkeina. Tiukka laadunvalvonta ja sen kehittäminen ovat keskiössä, kun potilastiedot tulevat useista eri lähteistä sekä laboratorioista, ja tietokannat voivat perustua useissa eri maissa kerättyyn aineistoon. Standardisoitujen menetelmien käyttöönotto täsmälääketieteessä on vielä kehitysasteella. Uusien tutkimuspuolella kehitettyjen metodien ja testien vieminen kliniseen käyttöön vaatii vielä paljon asiantuntemusta.

Tutkimusteknologiat henkilökohtaisessa lääketieteessä

Todelliseen täsmälääketieteeseen pyrittäessä on sairauksien ennaltaehkäisyä, diagnos-



Automatisointi mahdollistaa useiden näytteiden ja suurien näytesarjojen käsittelyn samanaikaisesti.

Poliittinen tahtotila ja investoinnit

Suomessa hallituksen kärkihankkeiden yhtenä tavoitteena on tehdä Suomesta genomitiedon hyödyntämisen edelläkävijämaa. Yhteinen poliittinen tahtotila ja luvut taloudelliset resurssit genomikeskuksen sekä kansallisen syöpäkeskuksen perustamiseen ja biopankkitoiminnan yhtenäistämiseen edistävät henkilökohtaisen lääketieteen tuomista terveydenhuollon ekosysteemiin. Kansallisessa genomistrategiassa on painotettu genomitiedon käyttöä yksilöllistetyssä lääketieteessä. Genomitieto voi tarjota tautimuutaatioiden tai sairauksien riskitekijöiden lisäksi vastauksia yksilöllisestä lääkeaineenvaihdunnasta (farmakogenetiikka).

Itsenäinen satavuotias Suomi on vauhdikkaasti matkalla kohti yksilöllistettyä terveydenhoitoa. Suomessa on erinomaiset edellytykset soveltaa yksilöllistettyä lääketiedettä ja toimia sen edelläkävijämaana, koska terveydenhuollon, kliinisen lääketieteen sekä tutkimuksen taso on korkea, ja suomalainen väestö on pääosin kiinnostunut omasta terveydestään. Terveyden systemaattisen analysoinnin mahdollistavat ainutlaatuiset kansalliset tutkimusaineistot ja niihin liittyvät rekisteritiedot. Suomalaisten yksilöllisen terveyden edistämiseksi tarvitsemme lisäksi vahvaa yhteistä kansallista tahtotilaa sekä investointeja tutkimukseen ja uusien lääketieteen teknologioiden kehittämiseen ja käyttöönottoon.



Henkilökohtaisen lääketieteen teknologiat vaativat asiantuntevaa henkilökuntaa, automatisaatiota ja jatkuvaa kehitystyötä.

tiikkaa sekä hoitoa mahdollistavissa teknologioissa vielä paljon kehitettävää, ennen kuin niitä voidaan hyödyntää tehokkaasti terveydenhuollossa.

Erilaiset mobiilisovellukset, älyvaatteet ja sensoriteknologiat mahdollistavat jo sekä terveyden seurannan että diagnostiikan, ja yksilöt voivat hyödyntää niitä myös itsenäisesti perinteisen terveydenhuollon ulkopuolella. Nämä teknologiat voivat parhaimmillaan helpottaa arkea. On kuitenkin haasteellista saada nämä tiedot laadukkaasti standardisoitua ja automaattisesti osaksi potilastietoja.

Joissakin teknologioissa ollaan jo pidemmällä; viime vuosina genomitietoa eli tietoa perimästä on opittu tulkitsemaan ja hyödyntämään entistä paremmin mm. Human Genome -projektin ansiosta. Genomitiedon käyttöä on helpottanut ihmisen koko perimän sekvensoinnin hinnan lasku sadoista miljoonista euroista (2001) noin tuhanteen euroon (5). Suomessa on käynnissä genomitiedon hyödyntämiseen liittyvä laaja SISu (Sequencing Initiative Suomi; <http://www.sisuproject.fi>) -hanke, jonka tavoite on sekvensoida yli sadantuhannen suomalaisen perimä mm. biopankkiaineistoista, ja kerätä näin suomalaisten genomissa esiintyvistä geenivariaatiosta tietovaranto erityisesti lääkäreiden ja tutkijoiden käyttöön.

Valtaosa maailmalla tehdyistä henkilökohtaisen lääketieteen tutkimuksista on tähän asti keskittynyt etsimään sopivia lääkkeitä perustuen lähes yksinomaan potilaiden genomiikkaan ja varsinkin sairauksien taustalla oleviin mutaatioihin. Vaikka tämä lähestymistapa on tuottanut lupaavia tuloksia (6), siinä on kuitenkin myös ongelmia ja rajoitteita, varsinkin monitekijäisissä sairauksissa (7,8). Kattava koko genomien/eksomin sekvensointi on pääosin rajoittunut tutkimuskäyttöön, ja kliinisessä käytössä on yleensä kohdennettuja suppeampia geenipaneelleja, jotka kattavat vain useimmiten mutatoituneet geenit. Syövässä harvinaiset mutta taudin etenemisen kannalta tärkeät mutaatiot voivat jäädä määrittämättä. Toisaalta edes tarkasti määritetyt tautimutaatiot eivät aina yksinään selitä lääkeaineen tehokkuutta potilaassa. Täsmälääketieteessä genomiikkaa onkin usein olennaista täydentää muilla tutkimusmenetelmillä ja -tiedoilla potilaasta. Tällaisia Suomen molekyyllilääketieteen instituutissa FIMM:ssä käynnissä olevia tutkimusyhteistyöprojekteja, joissa yhdistetään systeemilääketieteen keinoin erilaisia omiukoita ja muuta tietoa tutkittavista, on kuvattu alla.

"Individualized Systems Medicine in Cancer, AML and beyond" -hankkeessa on tuotu yksilöllistetty lääketiede syöpätutkimukseen. Leukemiapotilaista kerättyjen syöpä-

solujen lääkeaineherkkyyttä ja geenivirheitä sekä mutaatiota tutkitaan Helsingin yliopistollisen keskussairaalan Hematologian klinikan sekä FIMM:n yhteistyönä. Potilaiden syöpäsolujen lääkeainevaste testataan tällä hetkellä suoraan yli viidellesadalle lääkeaineelle tehoseulontamenetelmällä. Tutkimuksen tuloksien perusteella on määritetty leukemian uusia alatyyppejä ja niiden erityistä lääkeainevastetta (9). Lisäksi on löydetty tiettyyn leukemiaan liittyvään mutaatioon tehoava, alunperin munuaissyöpään kehitetty lääkeaine (10). Näin täsmälääketiede voi auttaa myös löytämään käytössä oleville lääkeaineille uusia käyttöindikaatioita. Lääkeainetestauksen tuloksia on myös hyödynnetty uusiutumisvaiheen leukemiapotilaiden hoidossa.

FIMM:ssä ja HYKS Syöpäkeskuksessa tutkitaan myös, miten samankaltainen täsmälääketieteen lähestymistapa toimii kiinteiden kasvainten, kuten urologisten syöpien, karakterisoinnissa ja hoidossa. Haasteena on potilassolujen kasvattaminen kiinteistä kasvaimista laboratorio-olosuhteissa siten, että ne toimivat luotettavana mallina lääkeainetestauksessa, ja tuloksia voidaan hyödyntää myös potilaan hoidossa (11).

Jatkuu seuraavalla sivulla



Tehoseulonnassa sadat lääkeaineet siirretään 384- tai jopa 1536-kuoppalevyille tarkan ääniaaltaja käyttävän teknologian avulla.

Digitaalinen terveysvallankumous (Digital Health Revolution, DHR; <http://www.digitalhealthrevolution.fi>) -pilottitutkimus alkoi vuonna 2015. Tutkimukseen rekrytoitiin noin sata henkilöä, joiden terveyttä ja elämäntapoja – jopa ostokäyttäytymistä – seurattiin tarkasti 16 kuukauden ajan. Tutkimukseen osallistuvat ovat saaneet tietoa henkilökohtaisesta riskistään sairastua esim. sydän- ja verisuonitauteihin. Tutkimuksessa kerätty tieto ja näytteet siirretään myös biopankkiin, jotta niitä voidaan käyttää jatkossakin kansantautien syntyyn, ehkäisyyn ja hoitoon liittyvässä tutkimuksessa. Hankkeessa korostetaan tutkittavien osallistamista heidän terveytensä ylläpitoon ja parantamiseen. Kliinisten arvojen lisäksi seurataan mm. tutkittavien liikkumista aktiivisuusrannekkeen avulla, syömistottumuksia ja työhyvinvointia. Osa kerättävistä tiedoista palautetaan tutkittaville.

Pitkäkestoisessa *Generisk*-seurantatutkimuksessa (<http://www.generisk.fi>) selvitetään, miten genomitiedon ja siihen pohjautuvien riskiarvioiden saaminen vaikuttaa suomalaisten kansantautien - erityisesti sydän- ja verisuonitautien - ennaltaehkäisyyn. Samalla kartoitetaan, kuinka geenitietoa voidaan käyttää terveydenhuollon päätöksenteossa. Molemmista yllämainituista tutkimuksissa käytetään *KardioKompassi*-nettisovellusta, joka on kehitetty FIMM:ssä sepel-

valtimotautiriskin laskemiseen ja sen kommunikointiin kansalaiselle. Työkalu laskee ennusteen henkilökohtaiselle sepelvaltimotaudin riskille huomioon ottaen elämäntapojen ja kliinisten parametrien lisäksi yksilön geneettisen riskin. Sovelluksen avulla käyttäjä voi mm. selvittää tupakoinnin lopettamisen tai kolesteroliarvojen paranemisen vaikutusta omaan sairastumisriskiinsä. Enemmistö laskuria käyttäneistä on kokenut saadun tiedon hyödylliseksi, vaikkakin osalla erityisesti kohonneen riskin omaavista osallistujista tieto lisäsi myös huolta omasta terveydestä (12).

Tietotulva

Yhden ihmisen perimä liitetiedostoihin vie muistitilaa muutaman sadan gigatavun verran. Yksilöistä kerättävän tiedon määrän kasvassa (nk. Big Data) tarvitsemme suuremman tietokonekapasiteetin lisäksi uusia tapoja tietomäärien analyysiin, hallintaan ja tallentamiseen. Välineitä terveydenhuoltoon tarjoaa kaupallisesti mm. IBM, joka on kehittänyt Watsonin (<http://www.ibm.com/watson/health/>), tekoälyn avulla potilaasta saatujen tietojen perusteella sairauksia ratkovan supertietokoneen. Digitaalisen terveydenhuollon kehittämiseen on herätty Suomessa. IBM perustaa Tekesin kanssa yh-

teistyössä Suomeen osaamis- ja innovaatiokeskukset kehittämään terveydenhoidon uudenlaisia palveluja ja digitaalisia ratkaisuja. Tähän liittyen Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri (HUS) ja IBM ovat solmineet yhteistyöprojektin, jossa pyritään hyödyntämään Watsonin tekoälyä erikoissairaanhoidossa diagnosoinnin ja hoitopäätösten tukena. Uusia toimintatapoja vaaditaan, jotta löydetään tehokkaita uusia tapoja eri lähteistä saatavan tiedon kokonaisvaltaiseen yhdistämiseen tietoteknisten ratkaisujen ja mallintamisen avulla. Tämä "systeemilääketiede" voi auttaa käsittelemään ja ymmärtämään esim. perimän, ympäristön ja käyttäytymisen yhteisvaikutuksia. Potilaasta kerätty laaja-alainen tieto yhdistettynä lääkeaineestseen voi auttaa samankaltaisen potilaan hoitoa missä tahansa maapallolla, jos tieto on saatavilla helppokäyttöisissä kansainvälisissä tietopankeissa.

Täsmälääketieteen hinta ja eettiset kysymykset

Kun keskitytään sairauksien ennaltaehkäisyyn, voidaan säästää sairauden hoitokuluja. Henkilökohtaista lääketiedettä voidaan myös toteuttaa monella eri tasolla ja laajuudella lähtien teknologiasovelluksista, jotka auttavat esimerkiksi diabeetikkoja seuraamaan veren sokerin vaihteluita helppokäyttöisten sensoreiden avulla. Yksilöllisiä lääkehoitoja selvitetessä esimerkiksi syöpäpotilaan mutaatioiden kartoitus ja syöpäsolujen lääkeaineherkkyyden määrittäminen voivat maksaa muutamia tuhansia euroja, mutta ajan saatossa voi tulla kalliimmaksi hoitaa potilasta tehottomilla tai runsaita sivuvaikutuksia aiheuttavilla lääkkeillä. Joskus täsmähoidoksi valittu lääke voi olla kalliimpi kuin suositushoito. On tärkeää käydä dialogia siitä, miten kulut jakautuisivat tällaisissa tapauksissa, ja selvittää täsmälääketieteen kokonaisvaltaiset terveystaloustieteelliset kustannusarviot eri tautien hoidossa ja ehkäisyssä. Yksilötason tietojen kerääminen maailmanlaajuisesti kansainvälisiin potilastietopankkeihin voi parhaimmillaan nopeuttaa esimerkiksi harvinaisten sairauksien diagnostiikkaa ja yksilöllistä hoitoa, jotka myös johtavat alentuneisiin terveydenhuollon kustannuksiin.

Henkilökohtaisen lääketieteen tuomien etujen täytyisi olla tasapuolisesti kaikkien saatavilla terveydenhuollossa. Tulevaisuudessa on hyvinkin mahdollista, että kaikkien ihmisten genomit sekvensoidaan jo synnytyslaitoksella. Uusia eettisiä käytäntöjä on luotava tulevaisuutta varten. Vaikka tieto on yksilön omistamaa tietoa, siihen liittyvä monia kysymyksiä: Miten geneettisesti periytyvä suurentunut sairastumisen riski ilmoitetaan muille perheenjäsenille? Millä laajuudella ja kuinka usein yksilö pitää tutkia teknologioiden lisääntyessä? Kuka maksaa tutkimukset, tai niiden seurauksena määrättyt preventiivitoimenpiteet tai täsmähoidot? Bio-



Henkilökohtaisen lääketieteen tutkimushankkeissa tutkitaan potilaan syöpäsolujen vastetta yli viidellesadalle lääkeaineelle robotiikan avulla FIMMin tehoseulontayksikössä.

pankkilainsäädännössä (<http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2012/20120688>) on pyritty selvittämään oikeudellisia ja eettisiä näkökulmia liittyen yksilöstä biopankkiin kerättävään tietoon tutkimustilanteissa. Yksilön oikeusturvan toteutuminen varmistetaan biopankkisuostumuksella.

Koulutusta uusille osaajille

Kuka tahansa meistä voi myös ostaa oman geenitestinsä netistä tai yksittäisiä geenitestejä apteekista. Valitettavasti tällaiset testit herättävät usein helposti hämmennystä, jos tarvittavaa osaamista tulosten tulkintaan tai riskin käsitteisiin ei ole. Terveydenhuollon ammattilaiset on koulutettava ymmärtämään yksilön terveyteen liittyvää laajakirjoisempaa tietoa sen siirtyessä laajemmin osaksi terveydenhuoltoa (13). Tarvittaessa alan henkilöstön on osattava myös tulkita genomitietoa, tuntea sen rajoitteet ja ymmärtää, mikä tiedosta on olennaista sairauden ennaltaehkäisyyn ja hoidon kannalta. Uusien teknologioiden tuominen kliiniseen ympäristöön vaatii puolestaan biolääketieteen tutkijoiden ja kliinisten laboratorioiden henkilökunnan koulutusta ja yhteistyötä.

Sitra ja FIMM järjestivät ensimmäisen henkilökohtaisen lääketieteen kurssin Helsingin yliopiston lääketieteellisen tiedekunnan kanssa lääkäriopiskelijoille vuonna 2015. Osana kurssia opiskelijat saivat omaan genominsa perustuvaa riskitietoa. Osallistujien mielestä kurssi antoi sillä hetkellä parhaan tuntevan henkilökohtaisen lääketieteen genetiikan tilanteisiin kliinisessä työssä, eikä kurssin antamia valmiuksia olisi saanut muualta lääketieteen runkokoulutuksesta (14). Tarve uudenlaisen terveyteen liittyvän tiedon ymmärtämiseen pitäisi myös huomioida peruskoulun ja lukion opetussuunnitelmissa. Koulutuksen lisäksi tarvitaan tehok-

kaita työkaluja - kuten yllämainittu Kardio-Kompassi - joiden avulla tavallinen kansalainen pystyy ymmärtämään ja hyödyntämään omaan terveyteensä liittyvää geenitietoa.

Lopuksi

Kiitokset. Kiitos prof. **Olli Kallioniemelle** (LT, FIMM, Helsingin yliopisto ja SciLifeLab, Karolinen Instituutti, Ruotsi), ja **Mari Kauristolle** (FT, vanhempi tutkija, FIMM, Helsingin yliopisto) asiantuntijakommenteista. ■

VIITTEET

1. Murugan R. Movement towards personalised medicine in the ICU. *Lancet Respir Med*. 2015;3(1):10-2. doi: 10.1016/S2213-2600(14)70310-8.
2. Hood L, Flores M. A personal view on systems medicine and the emergence of proactive P4 medicine: predictive, preventive, personalized and participatory. *New Biotechnology* 2012;29 (6): 613-624. doi: 10.1016/j.nbt.2012.03.004.
3. Schork NJ. Personalized medicine: Time for one-person trials. *Nature* 2015; 520, 609-611. doi:10.1038/520609a
4. Blankin AV, Piantadosi S, Hollingsworth SJ. Patient-centric trials for therapeutic development in precision oncology. *Nature* 2015;526(7573):361-70. doi: 10.1038/nature15819
5. Hodson R. Precision medicine. *Nature* 2016;537(7619):549. doi: 10.1038/537549a.
6. Chapman PB, Hauschild A, Robert C, Haanen JB, Ascierto P, Larkin J, Dummer R, Garbe C, Testori A, Malo M, Hogg D, Lorigan P, Lebbe C, Jouary T, Schadendorf D, Ribas A, O'Day SJ, Sosman JA, Kirkwood JM, Eggermont AM, Dreno B, Nolop K, Li J, Nelson B, Hou J, Lee RJ, Flaherty KT, McArthur GA; BRIM-3 Study Group. Improved survival with vemurafenib in melanoma with BRAF V600E mutation. *N Engl J Med* 2011;364 (26):2507-2516. doi: 10.1056/NEJMoa1103782.
7. Tannock IF, Hickman JA. Limits to Personalized Cancer Medicine. *N Engl J Med*. 2016; 29:375(13):1289-94. doi: 10.1056/NEJMsb1607705.
8. Le Tourneau C, Delord JP, Gonçalves A, Gavoille C, Dubot C, Isambert N, Campone M, Trédan O, Massiani MA, Mauborgne C, Armanet S, Servant N, Bléche I, Bernard V,

Gentien D, Jezequel P, Attignon V, Boyault S, Vincent-Salomon A, Servois V, Sablin MP, Kamal M, Paoletti X; SHIVA Investigators. Molecularly targeted therapy based on tumour molecular profiling versus conventional therapy for advanced cancer (SHIVA): a multicentre, open-label, proof-of-concept, randomised, controlled phase 2 trial. *Lancet Oncol*. 2015;16 (13):1324-1334. doi: 10.1016/

9. Pemovska T, Johnson E, Kontro M, Repasky GA, Chen J, Wells P, Cronin CN, McTigue M, Kallioniemi O, Porkka K, Murray BW, Wennerberg K. Axitinib effectively inhibits BCR-ABL1(T315I) with a distinct binding conformation. *Nature*. 2015;519(7541):102-5. doi: 10.1038/nature14119
10. Pemovska T, Kontro M, Yadav B, Edgren H, Eldfors S, Szewajda A, Almusa H, Bespalov MM, Ellonen P, Elonen E, Gjertsen BT, Karjalainen R, Kulleskly E, Lagström S, Lehto A, Lepistö M, Lundán T, Majumder MM, Marti JM, Mattila P, Murumägi A, Mustjoki S, Palva A, Parsons A, Pirttinen T, Rämet ME, Suvela M, Turunen L, Väström I, Wolf M, Knowles J, Aittokallio T, Heckman CA, Porkka K, Kallioniemi O, Wennerberg K. Individualized systems medicine strategy to tailor treatments for patients with chemorefractory acute myeloid leukemia. *Cancer Discov*. 2013; 3(12):1416-29. doi: 10.1158/2159-8290.
11. Horvath P, Auliner N, Bickel M, Davies AM, Nery ED, Ebner D, Montoya MC, Östling P, Pietiläinen V, Price LS, Shorte SL, Turcatti G, von Schantz C, Carragher NO. Screening out irrelevant cell-based models of disease. *Nat Rev Drug Discov*. 2016;15(11):751-769. doi: 10.1038/nrd.2016.175.
12. Ripatti S, Widén E. KardioKompassi yhdistää perimän ja perinteiset riskitekijät sepelvaltimotaudin ehkäisyssä. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2016;132(10):897-9.
13. Salari K. The Dawning Era of Personalized Medicine Exposes a Gap in Medical Education. *PLoS Med* 2009; 6(8): e1000138. doi:10.1371/journal.pmed.1000138
14. Toikkanen U. Mitä kertoo genomistien tehneelle potilaalle? Lääkärilehti. Verkojulkaisu. 31.8.2015 (<http://www.laakarilehti.fi/ajassa/ajankohtaista/mita-kertoa-genomistien-tehneelle-potilaalle-9989/>)

Biopankit tarjoavat uusia mahdollisuuksia lääketieteelliseen tutkimukseen – **kliiniset laboratoriot tärkeässä roolissa**



TIINA VESTERINEN

on terveystieteiden maisteri (kliininen laboratoriotiede), joka työskentelee koordinaattorina sekä Helsingin Biopankissa että Helsingin yliopiston Suomen molekyylläketieteen instituutissa (FiMM).



PIA BÄCKSTRÖM

on bioanalyytikko, joka työskentelee laboratorionhoitajana Helsingin Biopankissa.



Biopankkinäytteitä säilytetään nestetypen kaasufaasissa -180°C lämpötilassa.

Kuva: Helsingin Biopankki.

Biopankkeihin kootaan näytteitä ja tietoja suostumuksen antaneilta vapaaehtoisilta henkilöiltä lääketieteellistä tutkimusta ja tuotekehitystä varten. Biopankki eroaa perinteisistä tutkimusnäytekokelmista siten, että sinne ei kerätä näytteitä vain yhtä tutkimusta varten vaan myös tuleviin tutkimustarpeisiin. Suuri osa Suomessa kerättävistä biopankkinäytteistä kulkee biopankkien varastoihin kliinisten laboratorioden kautta, joten sujuva yhteistyö on toiminnan ehdoton edellytys.

Suomalaisen biopankkitoiminnan alkutaival

Suomessa on vuosikymmeniä kerätty potilasnäytteitä ja -tietoja sairaaloissa, yliopistoissa ja tutkimusinstituuteissa tapahtuvaa lääketieteellistä tutkimusta varten. Samoin Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksella (THL) sekä sen edeltäjäorganisaatioilla on 1960-luvulta lähtien kokemusta väestötutkimuksen teosta, johon ovat kuuluneet laajat haastattelututkimukset, terveystarkastukset ja näytteiden otto tutkimustarkoituksia varten. Molemmissa tapauksissa näytteet ja tiedot on kuitenkin kerätty suhteellisen suppeaan, tarkasti määritellyn käyttötarkoitukseen, minkä takia ne eivät ole olleet tehokkaimmassa mahdollisessa käytössä.

Vuonna 2013 voimaan tullut biopankkilaki muutti näytteiden ja tietojen keräys- ja tutkimuskäytäntöjä. Se mahdollisti niiden keräämisen ennalta tarkkaan määrittelemättömiä lääketieteellisiä tutkimustarkoituksia varten huolehtimalla kuitenkin samalla näytteenantajan itsemääräämis- ja tiedonsaantioikeuksista (1,2). Näin ollen biopankkien ansiosta esimerkiksi syöpätutkimus voi edistyä aiempaa no-

peammin, sillä biopankit pystyvät tarjoamaan tutkijoiden käyttöön valmiita laajoja näyte- ja tietoaaineistoja (3). Yksittäisissä tutkimushankkeissa näytteiden ja tietojen keräämiseen meniisi helposti useita vuosia. Lisäksi biopankkien näytteet kerätään useimmiten osana kliinistä diagnostiikkaa, mikä takaa niiden laadukkuuden. Biopankkinäytteisiin pystytään myös liittämään runsaasti tietoja esimerkiksi sairaaloiden potilasrekistereistä. Biopankkitoimintaa ohjaa ja valvoo Sosiaali- ja terveystieteiden lupa- ja valvontavirasto (Valvira).

Näytteenantajan oikeudet

Biopankkilain mukaan näytteiden ja tietojen kerääminen biopankkiin ja käyttäminen biopankkitutkimuksessa perustuu näytteenantajan antamaan suostumukseen (4). Suostumuksen ja näytteen antaminen on aina täysin vapaaehtoista, eikä siitä kieltäytyminen vaikuta mitenkään annettavaan hoitoon. Suostumuksen voi myös koska tahansa peruuttaa syytä ilmoittamatta.

Biopankkeja koskevat tiukat säännöt näytteitä antaneiden henkilöiden yksityisyyden suojasta ja tietoturvasta. Biopankki käsittelee näytteenantajan tietoja luottamuksellisesti, ja näytteet sekä niihin liittyvät tiedot talletetaan biopankkiin koodattuina ilman näytteenantajan henkilötietoja. Aineistoja ei saa myöskään käyttää ketään vastaan, eikä niitä saa luovuttaa biopankkitutkimuksesta poikkeavaan käyttö-

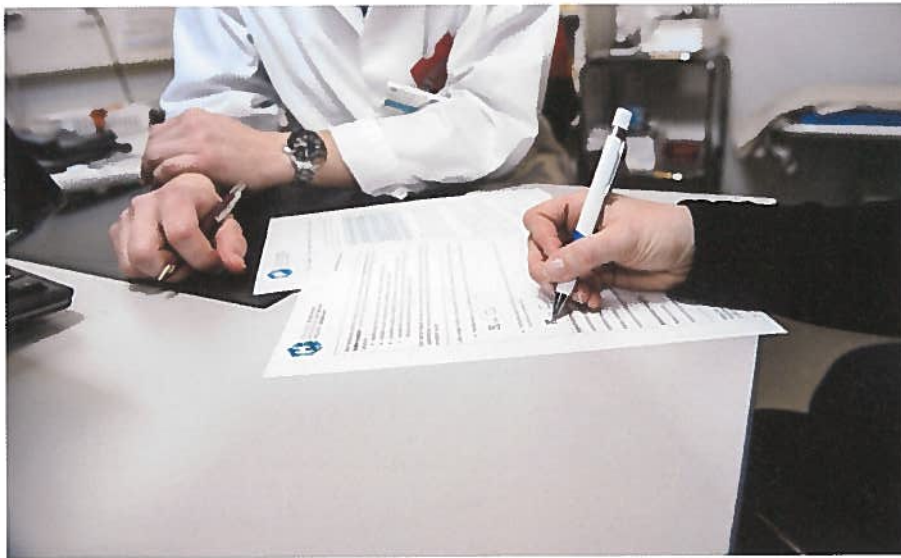
tarkoitukseen, kuten vaikka vakuutusyhtiöille tai rikostutkintaan.

Biopankkitoiminta parantaa näytteenantajan tiedonsaantioikeutta: biopankkilain mukaisesti jokaisella näytteenantajalla on oikeus tietää, mihin tutkimuksiin hänen näytteitään ja tietoaan on käytetty sekä millaisia tutkimustuloksia niistä on saatu. Näytteenantaja voi myös määrittellä, haluaako hän saada tutkimuksissa mahdollisesti paljastuneen, terveytensä kannalta merkittävän tiedon.

Laajat keskitetyt näyteaineistot tarjoavat mahdollisuuden myös kohdennetuille jatko-tutkimuksille, jolloin tutkimuksen kohteena olevaan potilasryhmään kuuluvia näytteenantajia voidaan pyytää antamaan lisänäytteitä tai osallistumaan esimerkiksi lääketutkimukseen. Biopankkisuoistumusta antaessaan voi päättää, haluaako mahdollisia yhteydenottoja tällaisissa tapauksissa.

Suomalainen biopankkitoiminta vuonna 2017

Eurooppalaiseen biopankkitietokantaan on listattu tällä hetkellä yli 500 biopankkia ja 60 miljoonaa näytettä (5). Biopankki-sanan käyttö on kuitenkin hyvin kirjavaa eurooppalaisella tasolla, ja esimerkiksi Ruotsissa biopankilla tarkoitetaan myös yksittäistä näytekokelmaa, ei pelkästään suomalaisessa biopankkilaissa määriteltyä ammatillista näytettä sekä tietoja keräävää ja hallinnoivaa yksikköä.



Biopankkisuostumuksella annetaan lupa näytteen keräämisen ja käyttämiseen lääketieteellisessä tutkimuksessa.

Kuva: Helsingin Biopankki.



Helsingin Biopankissa näytteen prosessoinnista huolehtii nesteenkäsittelyrobotti.

Kuva: Helsingin Biopankki.

Suomessa toimii tällä hetkellä kahdeksan biopankkia. Valtaosa on perustettu paikallisen yliopiston ja sairaanhoitopiirin yhteistyönä. Näytteitä, kuten veri- ja kudospätkiä, kerätään normaalin terveydenhuoltotoiminnan yhteydessä osana sairaalan toimintaa. Käytännössä tämä tarkoittaa, että sairauden hoitoon tai seurantaan liittyvän verikokeen yhteydessä voidaan ottaa yksi ylimääräinen putki verta, tai leikkauksen yhteydessä poistetusta kudospätkästä voidaan tallettaa ylimääräinen osa biopankkiin.

Tällä hetkellä uusien verinäytteiden kerääminen on aktiivisesti käynnissä lähes kaikissa biopankeissa. Sairaaloiden yhteyteen perustetut biopankit keräävät poikkeuksetta näytteitä paikallisen kliinisen laboratorion kautta, ja Tampereen Biopankissa myös

näytteiden prosessointi eli sentrifugointi ja jako pieniin eriin, tapahtuu kliinisessä laboratoriossa. Tuorekudospätkien keräys on aloitettu Auria Biopankissa ja Helsingin Biopankissa. Näissä molemmissa näytekeräys tapahtuu diagnostisessa patologian laboratoriossa osana rutiinipatologiaa.

THL Biopankin näytekeräys tapahtuu projektikohtaisesti joko kliinisissä laboratorioissa tai erillisissä tutkimuskeskuksissa. Kuluvana vuonna THL kerää näytteitä ja tietoa muun muassa sydän- ja verisuonitautien tutkimukseen (GeneRISK – Genomeista terveyttä) sekä psykoosisairauksien periytyvyysmekanismien selvittämiseen (SUPER). Käynnissä on myös FinTerveys-tutkimus, jonka tavoitteena on tuottaa ajankohtaista tietoa Suomessa asuvien aikuisten terveydestä ja

Biopankkitoiminnan laatu

Näytteiden oton ja prosessoinnin oleminen osa kliinistä toimintaa tarjoaa biopankeille ja myös näytteenantajille monia etuja. Näytteenantajan näkökulmasta keskeinen asia on helppous: biopankkinäytteen voi antaa samalla kertaa, kun muutenkin menee laboratorioon. Toinen näkökulma on potilasturvallisuus: näytteen ottaa ammattitaitoinen henkilö, ja toiminta on useimmiten akkreditoitua.

Biopankitkin jakavat näytteenantajien näkemykset: ne saavat kokoelmiinsa laadukkaasti otettuja näytteitä, joissa preanalyytiset tekijät on huomioitu. Toki biopankeilla on myös omat laadunhallinta- ja varmistusmenettelynsä. Moni noudattaa kansainvälisiä standardeja, kuten esimerkiksi WHO:n ja OECD:n ohjeistuksia (6,7). Lisäksi käytössä on useita eurooppalaisia CEN-standardeja, jotka ohjeistavat kudospätkä-, veri- ja virtsanäytteiden käsittelyä DNA-, RNA- ja proteiiniinristyksen sekä metabolomiikkatutkimusten suhteen. Myös ISO 9001:2015, 15189:2012 ja 17025:2005 ovat käytössä soveltuvin osin. Tekeillä on myös kansainvälinen biopankkistandardi (8).

Arkistonäytteet ja tutkijoiden näytekokoelmat osaksi biopankkeja

Biopankkilain 13 § mukaisesti biopankkeihin voidaan siirtää terveydenhuollon toimintayksikön, korkeakoulun tai tutkimuslaitoksen hallussa olevia näytteitä, jotka on kerätty ennen biopankkilain voimaantuloa 1.9.2013. Siirron edellytyksenä on alueellisen eettisen toimikunnan antama puoltava lausunto näytteiden käytöstä biopankkitutkimukseen. Tiedonanto siirron kohteena oleville henkilöille on annettava henkilökohtaisesti, esimerkiksi kirjeitse. Jos kuitenkin näytteitä on suuri määrä tai ne ovat hyvin vanhoja, jolloin rekisteröityjen kontaktointi henkilökohtaisesti ei ole mahdollista kohtuullisin ponnisteluin, voidaan käyttää julkista tiedonantomenetelmää. Tämä tarkoittaa, että tiedonanto näytteiden siirrosta julkaistaan Virallisessa lehdessä, julkisessa tietoverkossa sekä päivälehdissä, ja siirron kohteena oleville henkilöille annetaan 60 vrk aikaa kieltää siirto. Valvira arvioi hakemuksesta, täytyvätkö julkisen tiedonannon edellytykset.

Jatkuu seuraavalla sivulla

TUTKIJALLE

TUTKIMUSKYSYMYS

Tutkimuskysymys tai tuotekehitysidea

YHTEYS BIOPANKKIIN

Ota yhteyttä biopankkiin ja kuvaa tutkimushanketta sekä kysymyksen asettelua. Biopankki voi selvittää onko sopivia näytteitä saatavilla sekä antaa kustannusarvion.

HAKEMUKSEN TEKO

Tee tutkimussuunnitelma sekä selvitys tutkimuksen eettisyydestä ja täytä hakemus tarvitsemiasi näytteistä ja tiedoista

HAKEMUKSEN ARVIOINTI JA PÄÄTÖS

Biopankin tieteellinen ohjausryhmä arvioi hakemuksen sekä eettisen selvityksen ja antaa suosituksen aineiston luovuttamisesta. Päätöksen tekee Biopankin johtaja.

MAHDOLLISET JATKO-TUTKIMUSPYYNNÖT

Voit pyytää biopankin välityksellä yksittäisiä näytteenantajia jatkotutkimuksiin.

TOIMITUS

Näytteet kerätään (pakastetut) ja lähetetään sinulle. Niihin liittyvät tiedot annetaan käyttöösi ilman henkilötunnuksia

TULOSTEN PALAUTUS

Tutkimushankkeen päätyttyä palauta näytekohtaiset tulokset biopankkiin

Helsingin Biopankin aineistonluovutusprosessi. Kuva: Helsingin Biopankki.

Turussa, Helsingissä, Oulussa ja Kuopiossa patologian vanhat arkistonäytteet on jo siirretty paikallisiin biopankkeihin, ja Keski-Suomen alueella siirto on käynnissä. Siirrettyjä näytteitä on useita miljoonia yli kahdelta miljoonalta potilaalta. Lisäksi Auria Biopankkiin on siirretty TYKS:n urologian poliklinikan näytekokoelma, ja Helsingissä vastaavien kliinisten näytekoelmien siirto on työn alla.

Helsingin Biopankin toiminta on vahvasti integroitu HUSLABiin

Helsingin Biopankki, joka on Suomen suurin yliopistosairaalan yhteydessä toimiva biopankki, aloitti toimintansa keväällä 2015. Sen perustivat Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri (HUS), Helsingin yliopisto, Kymenlaakson sairaanhoito- ja sosiaalipalvelujen kuntayhtymä (Carea) sekä Etelä-Karjalan sosiaali- ja terveyspiiri (Eksote). Helsingin Biopankin toiminta-alueella asuu noin kaksi miljoonaa suomalaista.

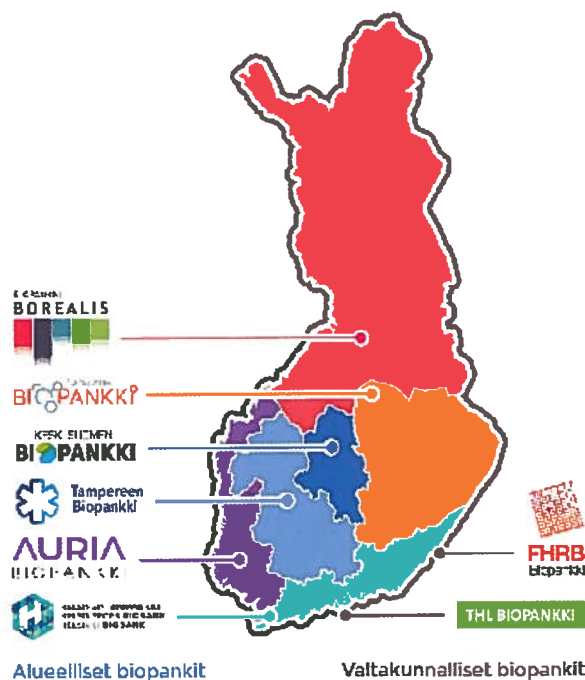
Tällä hetkellä biopankkitoiminta on yksi HUSin tutkimusstrategian kärkihankkeista. Tavoitteena on integroida se osaksi HUSin rutiinitoimintoja niin, että biopankkisuostumus pyydetään jokaiselta potilaalta sairaalaan tulon yhteydessä. HUSissa käy vuosittain keskimäärin 500 000 eri potilasta. Vuoden 2017 tavoite on, että 10 % näistä potilaista antaisi biopankkisuostumuksen ja niin kutsutun 0-näytteen. 0-näyte on kymmenen millilitran EDTA-verinäyte, josta erotellaan ja pakastetaan plasma ja valkosolufraktio. Helsingin Biopankilla on valmius kerätä asiakkaiden toivomusten mukaisesti myös muita verinäytetyppejä sekä virtsa-, likvor- ja kudoksenäytteitä.

Heti toiminnan käynnistämisen yhteydessä oli selvää, että näytteiden otto tulee tapahtumaan paikallisen kliinisen laboratorion, HUSLABin, kautta. Tästä oli jo saatu hyviä kokemuksia, kun HUSin ensimmäinen biopankki, keväällä 2016 Helsingin Biopankkiin yhdistetty Helsingin Urologinen Bio-

pankki (HUB), oli tehnyt menestyksekkästä yhteistyötä HUSLABin kanssa vuosina 2012-2015. Niinpä samoja toimintamalleja jatkettiin, ja heti alusta asti lääkärit ja hoitajat pystyivät tilaamaan potilailleen biopankkinäytteen otton sähköisen laboratoriotietojärjestelmän kautta.

HUSLABilla on useita kymmeniä toimipisteitä ympäri Uusimaata, ja nämä kaikki on valjastettu myös biopankkinäytteiden keräystä varten. Näytteet otetaan samalla kun potilaan diagnostiset näytteetkin, ja ne kulkevat biopankkiin HUSLABin rutiinikuljetusten avulla.

Helsingin Biopankki tukeutuu voimakkaasti kliinisten laboratorioden asiantuntemukseen ja palveluihin sekä näytteiden keräyksessä että käsittelyssä. Helsingin Biopankilla on toistaiseksi oma robotti näytteiden prosessointia varten, mutta neuvottelut toiminnan siirtämisestä HUSLABin automaatiolinjastolle ovat käynnissä. Lisäksi keskustellaan DNA-eristysten tekemisestä HUSLABin genetiikan laboratoriossa.



Suomessa toimii tällä hetkellä kahdeksan biopankkia. Kuva: BBMRI.fi-yhteisö.

taessa. Lisää vastaavia innovaatioita on mahdollista löytää biopankkitutkimuksen avulla.

Biopankkitoiminnan yksi merkittävä anti on ollut se, että biopankissa oleviin näytteisiin voidaan liittää potilaiden klinisiä tietoja. Tämä puoli tulee tulevaisuudessa korostumaan entisestään, kun esimerkiksi Helsingin Biopankin alueella käynnistynyt HUSin Tie-toallas-hanke etenee. Hankkeen tavoitteena on tallettaa potilaiden klinisiä tietoja yhdelle alustalle, josta ne olisivat käytettävissä tieteelliseen tutkimukseen, hoitoprosessien kehittämiseen sekä laadunvalvontaan. Näin ollen biopankki pystyy tulevaisuudessa tarjoamaan tutkijoiden käyttöön paitsi näytteitä, myös tutkijan haluamalla tavalla kerättyjä ja jalostettuja klinisiä tietoja.

Jotta suomalaiset biopankkinäytteet ja -tiedot voisivat päätyä laajamittaisesti myös kansainvälisesti tutkittaviksi, olisi edullista, että suomalaiset biopankit voisivat näyttäytyä yhtenä toimijana, "Biobank Finland" -nimien alla. Tällöin varsinkin ulkomaalainen tutkija voisi ottaa yhteyttä yhteen toimijaan ja saada sitä kautta harmonisoituja tietoja kaikkien biopankkien aineistoista. Tätä toimintamallia kohti ollaankin menossa kansallisen yhteistyöhankkeen kautta. Kuluva vuosi näyttää, missä muodossa tämä tapahtuu. Hyviä kokemuksia asiasta on saatu Kansallinen rintasyöpäbiopankki -hankkeen kautta, jossa rakennettiin kansallisesti yhteneväiset näyteteräys- ja prosessointikäytännöt. ■

VIITTEET:

1. Biopankkilaki 688/2012. <http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2012/20120688>. Luettu 22.12.2016
2. Forsberg J, Soini S. A Big Step for Finnish Biobanking. *Nat Rev Genet.* 2014;15(1):6.
3. Riegman PH, Morente MM, Betsou F, de Blasio P, Geary P, Marble Arch International Working Group on Biobanking for Biomedical Research. Biobanking for Better Healthcare. *Mol Oncol.* 2008;2(3):213-222.
4. Helsingin Biopankin selvitys näytteenantajalle ja biopankkisuostumus. <https://www.terveyskyla.fi/helsinginbiopankki/fi/n%C3%A4ytteenantajalle>. Luettu 22.12.2016.
5. Holub P, Swertz M, Reihls R, van Enckevort D, Muller H, Litton JE. BBMRI-ERIC directory: 515 Biobanks with Over 60 Million Biological Samples. *Biopreserv Biobank.* 2016;14(6):559-562.
6. WHO, International Agency for Research on Cancer. Common Minimum Technical Standards and Protocols for Biological Resource Centres Dedicated to Cancer Research. 2007.
7. The Organization for Economic Co-operation and Development. OECD Best Practice Guidelines for Biological Resource Centres. 2007.
8. Furuta K, Schacter B. Report on status of ISO276/WG2 on Biobanks and Bioresources: International Standards for Biobanking. *Biopreserv Biobank.* 2015;13(6):452-453.
9. Lewis C, McQuaid S, Hamilton PW, Salto-Tellez M, McArt D, James JA. Building a 'Repository of Science': The Importance of Integrating Biobanks within Molecular Pathology Programmes. *Eur J Cancer.* 2016;67:191-199.

Helsingin Biopankin ja HUSLABin patologian linjan yhteistyö alkoi keväällä 2016, kun patologian arkistonäytteiden siirto biopankkiin käynnistyi ja ensimmäiset prospektiiviset kudosnäyteteräykset alkoivat. Tämä yhteistyö on sujunut erittäin hyvin ja laajentunut kattamaan myös patologian näytteiden jalostamisen esimerkiksi monikudosblokkien (Tissue Microarray, TMA) muotoon. HUSLABin patologian linjan laboratoriot ovatkin edelläkävijöitä molekulaarisen patologian hyödyntämisessä potilaan diagnostiikassa, mikä avaa biopankillekin uusia mahdollisuuksia (9).

Jatkuva yhteistyö lääkäreiden ja muiden klinisten asiantuntijoiden kanssa onkin sekä biopankin että potilaan etu, sillä näytteet kerätään sekä käsitellään laadukkaasti ja tavalla, joka palvelee parhaiten tutkijoidenkin tarpeita. Varsinkin yliopistosairaalassa niin lääkärit kuin muutkin kliniset asiantuntijat ovat usein myös tutkijoita, joten heiltä biopankki saa arvokasta tietoa, millaisia näytteitä tutkijat tarvitsevat ja millaisia trendejä eri alojen tutkimusmaailmassa on havaittavissa.

Näytteiden ja tietojen käyttö tutkimuksessa

Biopankkien tärkeänä tehtävänä ja myös velvollisuutena on tukea lääketieteellistä tutkimusta luovuttamalla sen käyttöön korkealaatuisia näytteitä ja tietoja. Suomalaisen biopankkien aineistot ovatkin avoinna akateemisille tutkijoille ja yritystoimijoille niin Suomessa kuin ulkomailla.

Kun tutkija haluaa näytteitä ja tietoja käyttöönsä, hän tekee biopankille kirjallisen hakemuksen. Hakemuksen arvioi biopankin tieteellis-eettinen ryhmä, jonka lausunnon

perusteella biopankin johtaja päättää näytteiden käytöstä. Näytteitä ja tietoja luovutetaan ainoastaan korkeatasoiseen lääketieteelliseen tutkimukseen ja tuotekehitykseen.

Samalla, kun tutkija saa luvan käyttää biopankin näyte- ja/tai tietoa-aineistoja, hän sitoutuu myös tutkimuksen päätyttyä palauttamaan analyysistä saadut tiedot biopankkiin muiden tutkijoiden käytettäväksi. Lisäksi näytteet jaetaan biopankissa useaan erään, joten yksi näyte voi olla mukana useassa tutkimuksessa. Näin biopankki kerryttää tutkimustietoa turvaten samanaikaisesti kallisarvoisen näyttemateriaalin parhaan mahdollisen käytön: samoja analyyseja ei tehdä mo- neen kertaan samalla aineistolla.

Biopankkitoiminnan merkitys ja tulevaisuus

Suomen korkeatasoinen terveydenhoito, sähköiset potilastietojärjestelmät ja muut henkilörekisterit, tutkimusmyönteiset potilaat sekä kattava biopankkilaki mahdollistavat menestyksellään biopankkitoiminnan. Biopankeissa olevat näytteet ja tiedot ovatkin tärkeä voimavara lääketieteelliselle tutkimukselle. Näytteitä voidaan käyttää muun muassa sairauksien syntymekanismien tutkimiseen sekä uusien tutkimus- ja hoitomenetelmien kehittämiseen. Biopankeissa olevaa materiaalia voidaan hyödyntää myös yksilöllistettyä lääketiedettä kehitettäessä. Tällä tarkoitetaan toimintaa, jossa sairauksia pyritään estämään ja hoitamaan sellaisilla tavoilla, jotka on räätälöity juuri kohteena olevalle henkilölle sopiviksi. Esimerkkejä löytyy jo nyt esimerkiksi rinta- ja keuhkosyövän hoidoista, joissa geenitestausta käytetään rutiinisti hyväksi potilaalle parhaita mahdollista hoitoa valit-

INTERNET OF HEALTHCARE – modernit tuulet terveydenhuollossa



JONNA PELANTI

on diplomi-insinööri ja sairaalakemisti. Hän on työskennellyt Labqualityssa vuodesta 2010 tuotantojohtajana ja LabScala-projektin omistajana.

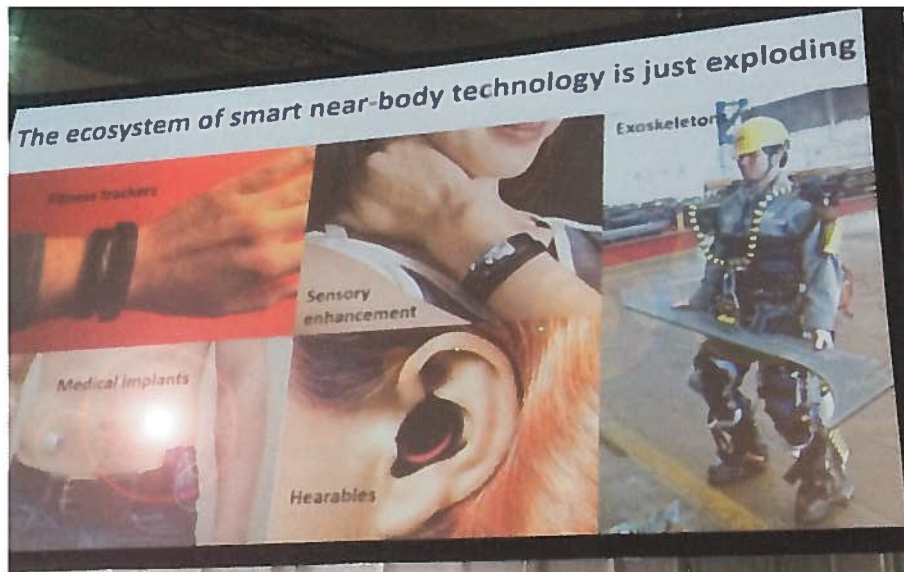
Ennen ilahdutti postilaatikkoon kolah-
tanut kirje tai postikortti. Sitten tuli
sähköposti ja merkkipohjaiset teks-
tivistit, ja nyt voit saada viestin vä-
rinänä ranteessa olevaan älykelloon
tai jopa animoidun videon, kuvan tai käsin-
kirjoitetun viestin kännykkään.

Teknistyminen näkyy kaikessa toiminnas-
samme. Melkein kaikilla on käytössään kän-
nykkä, älypuhelin, tabletti tai kannettava tie-
tokone, jossa käytetään sähköpostia tai so-
velluksia. Tarjolla on erilaisia sovelluksia
kaikenlaiseen kanssakäymiseen, tiedon ja-
kamiseen, tiedon tarkasteluun, mittaamiseen
ja tallentamiseen. Sosiaalisessa mediassa on
ryhmiä kaikesta mahdollisesta, ja niitä seu-
raamalla saa suoraan omaan valittuun lait-
teeseen päivityksiä, kun jotain ryhmässä ta-
pahtuu.

Esineiden Internet, Internet of Things ja
IoT ovat jo tuttuja käsit-
teitä ja ymmärrämme, et-
tä lähes kaikki laitteet on
liitettävissä verkkoon ja
niiden toimintaa, mitattu-
ja suureita tai kuvaa voi
tarkastella langattomasti
esimerkiksi kännykän vä-
lityksellä. Monilla on ko-
tonaan esimerkiksi etä-
ohjattavat valot, etäluet-
tavia mittareita, koodilla
aukeavia ulko-ovia sekä
erilaisia kameroita, joita
voi seurata reaaliaikaisesti esimerkiksi kän-
nykällä.

**Peukalosensorilla ovi
auki liikuntaklubille**

Myös terveydenhuoltoala muuttuu. Trendi-
nä on mitata ja seurata kaikkea, ja se on ny-
kyään helppoa. On omia kotiin ostettavia
mittauslaitteita, aktiivisuus- ja terveysmitta-
reita, oman terveyden seurantaan suunnitel-
tuja applikaatioita ja ohjelmia. Ihmiset ovat
hurjan kiinnostuneita omasta hyvinvoinnis-
taan. Käytössä on niin kutsuttuja älytavaroita



tai -vaatteita, wearables, kuten henkilökoh-
taisia sähköisiä muistuttajia (nouse ylös, lii-
ku, älä istu niin pitkään, rentoudu, hengitä),
omia kotimittareita, unen laadusta kertovia
laitteita ja varmasti jatkossa erilaisia tervey-
dentilaa mittaavia laitteita myös kotona. Pai-
nopiste siirtyy ehkä enemmän omaseuran-
nan ja omahoidon puolelle. Tarjolla on mo-
nipuolisia terveyssovelluksia, joista näkee

**Haasteena on se,
että on olemassa niin
monia hyviä erilaisia
vaihtoehtoja ja ohjelmia.
Mutta kuinka nämä
kaikki saadaan
keskustelemaan
toistensa kanssa?**

Nykyään on myös mahdollista teetättää it-
sestään nettigeenitesti, jossa tulkitaan omia
sairausriskejä ja geneettistä alkuperää. Geeni-
testejä tehdään paljon myös sairaanhoidos-
sa. Datamäärät näissä mit-
tauksissa ovat suuria; ongel-
maksi muodostuikin, miten
näitä datamääriä tulkitaan,
tallennetaan ja muokataan
sellaiseen muotoon, että ne
ovat kliinikoiden tulkittavis-
sa ja hyödynnettävissä potilaan hoitoon.

Tulevaisuudessa meillä monella on niin
sanottuja smart implantteja, jossa lähialueel-

ta etäluettava NFC-sensori asennetaan peu-
kalon ja etusormen väliin. Laitteeseen voi
lisätä erilaisia toiminnallisuksia kotioven
avaamisesta liikuntaklubin jäsenkorttiin.
Implanteja on jo nyt käytössä, mutta toistai-
seksi vain moderneista sovelluksista innos-
tuneilla pioneereilla. Implantteja käytetään
myös lääkeaineiden annosteluun. Tarjolla on
esimerkiksi vuosia ihon alla pysyvä kelta-
rauhashormonia vapauttava käsivarteen lai-
tettava implantti. Mahtavia mahdollisuuksia
on myös diabeteksen hoitoon tarkoitetuilla
implanteilla, jotka mittaavat elimistön glu-
koosipitoisuutta vähentäen näin ylimääräi-
siä neulapistoja kontrollointia varten. Myös
itse insuliinin annostukseen on jo olemassa
testauksessa olevia elimistön sisäisiä älylait-
teita. Google on kehittänyt piilolinsssejä, jot-
ka tekevät mittauksia kynnelnesteestä ja nii-
tä kehitetään edelleen. Mahdollinen elimis-
tön epätasapaino voisi näkyä esimerkiksi va-
lona piilolinssin nurkassa.

Laboratorion internet ja Big Data

Laboratoriomaailma on seurannut tätä muu-
tosta ja digitalisoitua. Nykyaikainen labora-
torio nojautuu voimakkaas-
ti laboratoriojärjestelmiin ja
muuhun tietotekniikkaan. IT
on vastuussa siitä, että jär-
jestelmät toimivat, tilaukset
ja tulokset siirtyvät jouhe-
vasti eri järjestelmien väli-
lä tilaajasta ja vastaanottajasta riippuen. La-
boratorion IT-järjestelmät ovat integroituneet
jo useisiin eri järjestelmiin.

**Näytteenoton
apuna käytetään
matkapuhelimia.**

Näytteenoton apuna käytetään matkapuhelimia. Niillä näkee vielä ottamatta olevat näytteet ja paikat, joissa pitää kiertää. Kännykällä voi myös kuitata näytteet otetuiksi. Myös tarrat tulostetaan näytteenottokärrysä olevalla kannettavalla tarratulostimella.

Otetuista näytteistä osa analysoidaan heti osaston vieritestilaitteella, josta tulokset siirtyvät langattomasti laboratorion tietojärjestelmään. Myös näistä vieritesteistä viedään tulokset osin sähköiseen järjestelmään, jotta ne ovat käytössä muuallakin kuin näytteen ottaneella osastolla.

Tietyissä maailmankolkissa dronekopteerit kuljettavat lääkkeitä - ehkä tulevaisuudessa myös näytteitä - haastavista paikoista toiseen.

Terveydenhuollon dataa syntyy nykyään lähes automaattisesti suuria määriä erilaisista lääkinnällisistä laitteista ja sensoreista. Näitä tietovirtoja voidaan analysoida reaaliaikaisesti, ja tietoa voidaan hyödyntää hoitotyössä parantaen hoitotuloksia. Big Dataa ja sen analytiikkaa voidaan käyttää terveydenhuollon toiminnan kehittämiseen useilla eri tavoilla. Koneoppivat järjestelmät tuottavat tulevaisuudessa entistä enemmän tietoa päätöksenteon tueksi ja kohti henkilökohtaisempaa terveydenhoitoa. Terveydenhuollon haasteena onkin toimintatapojen ja tietojärjestelmien kehittäminen kerätyn potilasdatan hyödyntämiseen nykyistä paremmin.

Big Dataan ja analytiikkaan liittyy myös riskejä. Yksityisyyden suojaan on panostettava entistä enemmän ja huolehdittava järjestelmien luotettavuudesta. Koneoppiviin järjestelmiin kohdistuvat hyökkäykset tai oppimisessa käytettävän datan väärentäminen voivat vaarantaa koko järjestelmän toimivuuden. Samoin verkossa olevien laitteiden, kuten esimerkiksi älykkäiden sairaaläsänkyjen, tulee olla virussuojattu. Terveydenhuollossa, jossa tiedon oikeellisuus on äärimmäisen tärkeää, tämän kaltaisiin riskeihin tulee suhtautua vakavasti.

Miten paras irti?

Mahdollisuuksia on monia. Haasteena on se, että olemassa on niin monia hyviä erilaisia vaihtoehtoja ja ohjelmia. Mutta kuinka nämä kaikki saadaan keskustelemaan toistensa kanssa? Onko järkevää lähteä ottamaan uutta ohjelmaa tai sovellusta käyttöön, jos se ei ohjaa toimintaa ja lisää läpinäkyvyyttä?

Asiakkaan eli potilaan kannalta on tärkeintä, että hänestä on kaikki mahdollinen tieto ja tulokset käytettävissä, hoidetaan häntä missä tahansa. Näin vähennetään turhia näytteenottoja, vaivaa käydä näytteenotoissa ja tutkimuksissa sekä ylimääräisiä viiveitä. Henkilökunnalle jää aikaa hoitaa asiakasta ja tehdä niitä asioita, joihin nyt ja tulevaisuudessakin tarvitaan ihmistä.

Toimintaa ohjaavat tietojärjestelmät tulisi saada toimimaan kokonaisvaltaisesti ja



KUVA: JONNA PELANTI (IOT NORDIC TAPAHTUMA 4 / 2016)

Yksi näistä vaihtoehtoista on historiaa, yksi nykyisyyttä ja yksi vielä fiktiota. Mutta fiktion toteutuminen ei itse asiassa ole niin kaukana.

1. Potilas istuu terveysaseman odotustilassa, siellä on monia muitakin. Lääkärinaika on varattu omalle terveysasemalle, jonne on muutamien kilometrien matka. Hoitajat tuovat pahvikansioita lääkäreiden huoneeseen. Potilas kutsutaan käytävältä huutaen nimi ja ikä. Ikä on väärin, koska se on kolme vuotta enemmän kuin mitä pitäisi olla. Hoitaja on tuonut väärin, samannimisen henkilön pahvikansion, ja oikeaa pitää lähteä etsimään. Lääkäri tutkii potilaan, tekee paperilähetteen laboratorioon, ja potilas siirtyy odottamaan laboratorihuoneen eteen. Tutkimus tehdään, ja tuloksista luvataan soittaa kotiin lankapuhelimeen. Pitää siis muistaa olla kotona, kun soitto tulee. Potilas saa mukaansa paperisen reseptin.

2. Asiakas istuu lääkäriaseman odotustilassa. Hän on keskustellut ensin lääkäriaseman chatin kautta sairaanhoitajan kanssa oireistaan ja saanut ohjeeksi varata ajan lääkärin vastaanotolle. Asiakas varaa ajan sovelluksella puhelimestaan, ja se päivittyy automaattisesti tekstiviestillä kalenteriin työmatkan varrella olevalle lääkäriasemalle. Asiakas ilmoittautuu itse ilmoittautumispisteellä henkilöllisyystodistuksen avulla, jolloin lääkäri tietää asiakkaan saapuneen. Hänet kutsutaan lääkärin vastaanotolle, ja tiedot ovat suoraan lääkärin edessä näyttöpäätteellä. Lääkäri tutkii asiakkaan, kirjaa sitten sähköisen reseptin, jonka voi hakea mistä tahansa apteekista, ja apteekki näkee reseptin suoraan koneeltaan. Tarvittavat laboratoriotutkimukset merkitään suoraan sähköisenä laboratorioon, ja asiakas voi käydä käydä ottamassa näytteen missä tahansa näytteenottopisteessä. Koetulokset tulevat sähköisenä suoraan järjestelmään. Jos niistä tarvitsee keskustella lääkärin tai hoitavan henkilökunnan kanssa, onnistuu se puhelimitse, sähköpostitse tai chatin kautta. Tarvittaessa tuloksia saatetaan tulkita jopa etäyhteyden kautta toiselta puolelta maapalloa.

3. Asiakas on kiinnostavien oireidensa perusteella rekrytoitu älysairaalaan. Sairaala on eri alojen ihmisiä niin tekniikan, lääketieteen kuin ohjelmoinninkin parista. Potilailla on älyrannekkeet, jotka kuvaavat värein potilaan vointia. Patjat ja vaatteet rekisteröivät potilaan arvoja reaaliaikaisesti ja viestivät heti, jos tilassa tapahtuu olennaisia muutoksia. Huoneissa on valtavat interaktiiviset seinänäytöt, joilta voidaan tutkia potilaan tilaa ja tehtyjen tutkimusten tuloksia. Potilaaseen voidaan asentaa sisäisiä antureita, lääkintälaitteita sekä tehdä leikkauksia jopa etänä robottikirurgien välityksellä. Mikäli hoitoa oireisiin tai sairauteen ei ole, se kehitetään muutamissa tunneissa käyttäen 3D-tulostusta, ohjelmointia tai Internetin yli tapahtuvan ketjurekrytoinnin kautta, jos esimerkiksi tarvitaan harvinainen elinluovuttaja.

muuttaa toimintaa järjestelmällisemmäksi, paremmaksi ja tehokkaammaksi. Järjestelmän tulisi lähettää muistutuksia, niin asiakkaalle tulevasta ajanvarauksesta, tuloksista tai valmistuneista lausunnoista, kuin henkilökunnallekin esimerkiksi lääkettä tarvitsevista potilaista, joka tulisi kääntää, liikuttaa, lääkkeitä tai ruokkia. Lisäksi järjestelmät voisivat auttaa esimerkiksi vuoronvaihdossa, jos

tehdyt hoidot ja tarvittavat toimet näkyisivät selvästi esimerkiksi järjestelmän dashboardilla älypuhelimella kaikille, joiden niistä tulee saada tieto.

Erilaisia suuria terveydenhuoltoon liittyviä digihankkeita ja -toimia on käynnissä Suomessa. Aikomukset ovat hyviä. Nyt jäljellä on vielä työ saada kaikki järjestelmät toimimaan. ■

Laboratorioalan tulevaisuuden visiointia



PÄIVI LAITINEN

on filosofian tohtori ja dosentti, joka työskentelee ylikemistinä HUSLABissa.

Kliininen laboratorio on muuttunut vuosikymmenien kuluessa merkittävästi. Vuonna 2017 laboratorio on aivan eri maailma kuin laboratorio-toiminnan alkutaipaleella. Aikaisemmin laboratorio oli itsenäinen, erillinen terveydenhuollon yksikkö, joka ei ollut osa potilaan hoitoprosessia. Tänä päivänä laboratorio on koko terveydenhuollon keskeinen ja merkittävä osa, joka on mukana potilaan oireiden ja riskitekijöiden tunnistamisessa, sairauksien diagnosoimisessa, asianmukaisen hoidon määrittelyssä ja hoitovasteen arvioimisessa.

Laboratorioista diagnostiikka-keskuksiksi

Merkittävimmin laboratorio on muuttunut viimeisten 20 vuoden aikana. Voimakas automatisoituminen alkoi 1990-luvun alussa, mikä ansiosta laboratorion toiminta oli tehokkaampaa ja nopeampaa. Tämä puolestaan on auttanut sairaalan, osastojen ja poliklinikoiden potilasvirran sekä toimintojen kehittämisessä. Automatisoinnin myötä analytiikkaa on keskitetty suuriin laboratorioyksiköihin. Laboratorioita on yhdistynyt, ja on muodostettu laajoja, jopa nykyisiä sairaanhoitopiirien rajat ylittäviä laboratorioita. Koko terveydenhuolto ja kuntarakenne ovat tällä hetkellä muutosten keskellä, ja niiden mahdolliset muutokset vaikuttavat myös laboratorion organisaatioihin. Laboratoriot voivat tulevaisuudessa olla osa diagnostiikkakeskuksia, joissa kaikki laboratoriolääketieteen erikoisalat toimivat yhdessä.

Laboratorion toiminnot ovat muuttuneet, ja viime vuosina olemme opetelleet uutta sanastoa: tuotanto, prosessit, arvovirtakartointus, näytevirta, läpimenoaika, potilas- ja työntekijäturvallisuus, riskien hallinta, asiakas, asiakasyhteistyö. Nämä ovat olleet asioita, jot-

ka olemme tottuneet liittämään tehtäisiin ja tuotantolaitoksiin, mutta tänä päivänä ne ovat laboratorion arkipäivää, ja niiden pohjalta suunnitellaan sekä arvioidaan laboratoriotemme toimintoja.

Moniammatillista keskustelua on lisättävä

Kliinisen laboratorion asiantuntijat antavat tietoa laboratoriotutkimuksista terveydenhuollon ammattilaisille. Viime vuosina olemmekin usein kuulleet, että yli 70 % kliinisestä päätöksenteosta perustuu laboratoriotuloksiin. Analyttisen laadun parannuttua pre- ja postanalyyttinen merkitys tulee korostumaan, (mm. oikeiden tutkimusten tilaaminen kussakin kliinisessä tilanteessa), potilaan oikea valmistautuminen näytteenottoon, lääkeaineinteraktiot ja tulosten tulkinta auttavat kliinikoita vähentämään tarpeettomia laboratoriotutkimuksia. Tähän päästäksemme meidän tulee olla mukana potilaitten hoitotulosten parantamisessa yhteistyössä klinikoiden kanssa. Tämä tapahtuu osallistumalla klinikka-tapaamisiin sekä laatimalla suosituksia ja ohjeistuksia laboratoriotutkimusten käytöstä.

Laboratorion täytyy tulevaisuudessa käyttää enemmän aikaa päättäjien ja maallikoiden informoimiseen. Tähän tarkoitukseen on käytettävissä useita eri keinoja. Hyvä esimerkki tästä on useissa maissa toteutettu maallikoille suunnattu Lab-Tests-On-Line, joka on ollut menestys kymmenvuotisen historiansa aikana. Se on käännetty jo 14 eri kielelle 17 eri maassa, ja kuukausittain sivuilla on miljoonia kävijöitä. Laboratorion tunnettuutta voidaan lisätä mm. erilaisilla kampanjoilla sanomalehdissä ja televisiossa, teemaviikoilla sekä laboratorioden avoimien ovien päivillä. Kohderyhmänä olisivat maallikot, poliittiset päättäjät ja terveydenhuollon ammattilaiset; taloudellisissa haasteissa ja tehokkuusvaatimuksissa juuri poliittisten päättäjien tulee saada oikeaa tietoa laboratorion toiminnasta ja merkityksestä. Tulevaisuudessa laboratorion tulee tehdä entistä enemmän proaktiivista työtä alamme profiiliin nostamiseksi ja merkittävyyden tunnustamiseksi.

Kliinisten laboratorioden kehittäminen yhteistyössä laboratorion eri ammattiryhmien kanssa yhteisen

asiamme puolesta on meidän kaikkien etu-oikeus ja velvollisuus.

Kaikki lähtee potilasturvallisuudesta

Potilasturvallisuuteen kiinnitetään tänä päivänä yhä enemmän huomiota, ja sen merkitys on tullut yhä tärkeämmäksi. Toimintoja kehitetään ja parannetaan niin terveydenhuollossa kuin laboratorioissa raportoitujen haittatapahtumien perusteella. Oikeasta potilaasta otettu näyte, oikea tutkimuspyyntö, oikein ajoitettu näytteenotto, potilaan esivalmistelu ja ohjeistus, oikea näytteenottotapa, oikea näytemuoto, oikea näytteen esikäsittely, säilytys ja lähetys takaavat laadukkaan laboratoriotuloksen. Näiden laatutekijöiden merkitys on tulevaisuudessa yhtä merkittävä kuin tänään. Laadukkaan tuloksen takaa osaava ja laboratorion prosessit tunteva henkilökunta.

Uusien akkreditointivaatimusten mukaan prosessikuvaukset sekä asiakaslähtöinen toiminta ja asiakasyhteistyö ovat olennaisia osia laboratorion toimintaa. Asiakkaan ja potilaan tyytyväisyys on laboratorion kokonaislaadun perusta. Sen lähtökohtana ovat tarkoituksenmukaisten laboratoriotutkimusten saatavuus, analytiikan toistettavuus ja tarkkuus, laboratoriotutkimusten oikea-aikaisuus sekä kustannustehokkuus. Lisäksi asiantunteva ja osaava henkilökunta, laboratorion organisaatio ja johtaminen, toimintaympäristö ja -järjestelmät, toiminnan sisäinen kehittäminen, koulutus sekä perehdytys ovat tärkeitä kokonaislaadun osatekijöitä. Kliinikon kannalta tärkeä laatutekijä on laboratoriotutkimuksen kliininen tehokkuus, miten laboratoriotulos vaikuttaa potilaan hoitoon. Meidän laboratorioalan ammattilaisten tulee varmistaa, että laboratoriotutkimusten käyttö perustuu tieteellisesti tutkittuun tietoon. Uusia tutkimuksia otetaan myös käyttöön tutkittuun tieteelliseen näyttöön perustuen.

Teknisanalyttiset tekijät ovat tämän päivän laboratoriossa edelleen koko toiminnan lähtökohta. Me laboratorioalan ammattilaiset olemme todella hyviä ja perusteellisia akkreditointiin, laatujärjestelmiin ja laadunvarmistukseen liittyvissä asioissa, mutta olemmeko tänä päivänä keskittyneet liiaksi pelkästään omaan laboratorion sisäiseen tekemiseemme ja sen parantamiseen? Huomiota tulee kiinnittää laboratorion sisäisen laadun lisäksi koko toiminnan tarkoituksenmukaiseen laatuun ja laboratoriotulosten merkityksen lisäämiseen. Tulevaisuudessa laboratorion täytyy katsoa ja arvioida

Lääketieteen ja hoitomuotojen kehittyminen vaativat tulevaisuudessa laboratoriolta laajempaa erikoisanalytiikan osaamista.

toimintaansa laajemmasta, koko terveydenhuollon näkökulmasta. Laboratorion täytyy myös pystyä tulevaisuudessa reagoimaan nopeammin asiakkaidemme muuttuviin tarpeisiin ja toiveisiin.

Laboratorioanalytiikan murroksen kynnyksellä

Laboratorioiden keskittyminen suuriin yksiköihin luo uusia vaatimuksia myös lähellä potilasta tapahtuvalle vierianalytiikalle. Yksi kehityshaaste vierianalytiikassa on, että vierilaitteen tulosten täytyy siirtyä automaattisesti laboratorion tietojärjestelmään potilaan, hyvän hoidon ja potilasturvallisuuden sekä analyysituloksen jäljitettävyyden varmistamiseksi. Vierianalytiikan käytön laajetessa preanalyttisten tekijöiden sekä analyysin suorittamisen merkitys korostuu erityisesti, koska sitä toteutetaan pääasiassa terveydenhuollon ammattilaisten toimesta. Vierianalytiikkaa tulisi käyttää vain laboratorion valvonnassa ja laboratorion henkilökunnan kouluttamana.

Tänä päivänä automaatiolaboratorioiden suuret analysaattorit tuottavat jopa kymmeniä tuloksia yhdestä verinäytteestä. Vierilaitteilla analysoidaan pääasiassa yksittäisiä tutkimuksia. Tulevaisuuden visioissa pienillä vierilaitteilla voidaan määrittää useita tutkimuksia, jopa kymmeniä kemiallisia ja immuno-kemiallisia parametreja yhdestä veripisarasta. Globaalit yritykset panostavat kymmeniä miljoonia euroja esimerkiksi kädessä pidettävän analysaattorin kehittämiseen. Toteutessaan tällaiset pienet, kädessä pidettävät analysaattorit tulevat muuttamaan laboratorioanalytiikan kokonaan. Useat start-up -yritykset ja kansainväliset suuret yritykset panostavat tällä hetkellä mobiiliteknologian hyödyntämiseen laboratorioanalytiikassa. Tulevaisuudessa saattaa olla mahdollista käyttää älypuhelinla laboratoriotutkimusten tekemiseen.

Lääketiede ja erilaiset hoitomuodot kehittyvät huimaa vauhtia. Tulevaisuudessa yhä enemmän potilaan hoito määräytyy hänen genominsa perusteella. Jo lähitulevaisuudessa kemoterapia saattaa määräytyä syövän DNA-sekvenssin mukaan, kun tunnistetaan, miten DNA:n mutaatiot aiheuttivat syövän ja mitkä lääkeaineet tehoavat spesifisesti syöpäsoluihin. Farmakogenetiikan merkitys lääkeaineiden metaboliaan liittyvien varianttien selvittämisessä tulee yhä tärkeämmäksi. Variantit vaikuttavat lääkeaineiden poistumis- ja aktivoitumisnopeuteen, lääkeaineinteraktioihin sekä yksilöllä optimaalisen lääkeaineen ja annoksen valintaan. Potilaan hoitotulos paranee ja hoidon sivuvaikutukset vähenevät, kun hänelle osataan antaa kohdennetusti oikea lääke ja oikea lääkeannos. Geenitestejä käytetään myös perinnöllisten sairauksien tutkimuksessa ja tunnettujen mutaatioiden analytiikassa



KUVA: MARKUS SOMMERS

sekä virusten ja bakteerien tunnistamisessa.

Lääketieteen ja hoitomuotojen kehittyminen vaativat tulevaisuudessa laboratoriolta laajempaa erikoisanalytiikan osaamista. Nukleiinihappotutkimukset ovat tänä päivänä aikaa vievää manuaalista ja erikoistiluja vaativaa analytiikkaa. Näytteen esikäsittelyn, geenimonistuksen ja analytiikan automatisointi mahdollistavat nukleiinihappotutkimusten laajemman käytön. Nukleiinihappotutkimusten kokonaisvaltainen automatisointi on jo jossain määrin tätä päivää. Markkinoilla on jo suljettuja, automaatiolinjastoon liitettäviä analysaattoreita, jotka voivat tehdä verinäytteestä DNA-eristuksen, monistuksen sekä esimerkiksi viruksen tunnistuksen.

Tietojärjestelmien tärkeä rooli

Tulevaisuuden laboratoriossa tietojärjestelmien merkitys kasvaa tiedon käsittelyssä ja käsittelyn tiedon määrän suhteen. Tiedon siirtyminen pyytävältä yksiköltä laboratorioon ja laboratoriotutkimuksen tuloksen siirtyminen ongelmitta pyytävälle yksikölle on potilaan hoidon kannalta tärkeää. Laboratoriotietojärjestelmä ohjaa tulevaisuudessa yhä enemmän tilaajaa laboratoriotutkimusten käytössä sekä tulosten tulkinna. Tänä päivänä laboratoriotulokset siirtyvät laboratoriotietojärjestelmän lisäksi myös Kantapotilastietoarkistoon, josta potilas voi käydä niitä katsomassa. Potilaat osallistuvat yhä aktiivisemmin omaan hoitoonsa. Tänä päivänä on mahdollista lähettää laboratoriotutkimuksen tulos potilaille heidän matkapuhelimeensa. Samalla potilas saa tuloksen perusteella toimintaohjeet esimerkiksi lääkeannoksen säätämiseksi. Tulevaisuudessa tämä toiminta laajenee ja uusia sähköisen median keinoja otetaan käyttöön.

Tulevaisuuden laboratorion haasteet ovat moninaiset. Teknologia mahdollistaa monipuolisemman laboratoriotoinnin kehittämisen, nopeamman analytiikan. Se lisäksi tuottaa huomattavia tietomääriä, joiden käsittely ja hyödyntäminen on haaste. Väestön

ikäntyminen ja kroonisten sairauksien lisääntyminen tuovat klinisille laboratorioille uusia haasteita potilaiden määrän kasvaessa. Yhä enemmän potilaan hoidossa siirrytään sairauksien ehkäisyyn ja hyvinvoinnin seurantaan. Laboratoriolta vaaditaan yhä suurempaa tehokkuutta taloudellisten resurssien niukkuudessa. Yksi suuri haaste on osaan henkilökunnan riittävyys tulevina vuosina. Pystymmekö me kouluttamaan riittävästi osajia korvaamaan lähivuosina eläköityvien ammattilaisten tilalle? Lisähaaste on koulutuksen sisältö - vastaako se nopeasti muuttuvan klinisen laboratorion tarpeita?

Tulevaisuus on nyt

Mikä on visio tulevaisuuden laboratoriota? Tulevaisuuden laboratorio on täysin automatisoitu ja robotisoitu laboratorio (preanalytiikka, analytiikka, postanalytiikka), joka toimii tehokkaasti ja virheettömästi, ja se pystyy käsittelemään suuria näyte- ja tietomääriä. Laboratorion koko analytiikka palvelee 24/7. Erikoisanalytiikka, mm. nukleiinihappo- ja massaspektrometriset tutkimukset, on automatisoitu analysaattoreille ja viety automaatiolinjastoille. Uusia tutkimuksia on otettu käyttöön, ja sairauksien riskinarvioinnissa käytetään algoritmeja. Laitteet ovat kooltaan nykyistä pienempiä ja tehokkaampia. Vastausviiveet ovat lyhyet. Suurin haaste tulevaisuudessa on näytteenotto ja näytelogiikka, joiden tulee tukea nopeaa ja tehokasta, automatisoitua analyysiprosessia. Vierilaitteita on sijoitettu harkitusti potilaan hoitoprosessin tarpeiden mukaan osastoille laboratorion valvonnassa.

Tulevaisuuden laboratorio voi olla myös kuten tieteiselokuvissa: potilaaseen asennetaan bioanturi, jolla voidaan mitata mitä tahansa parametreja. Tulokset luetaan käsi-käyttöisellä tai potilashuoneessa olevalla lukijalla. Tulokset siirtyvät suoraan potilaskertomukseen, joka ohjeistaa lääkärä hoitotoimenpiteissä. Tämähän on jo jossain määrin tätä päivää. ■

Etänäytteenoton aikakausi alkamassa



PIIA KALLIOKOSKI

on bioanalyttikko Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy:ssä.



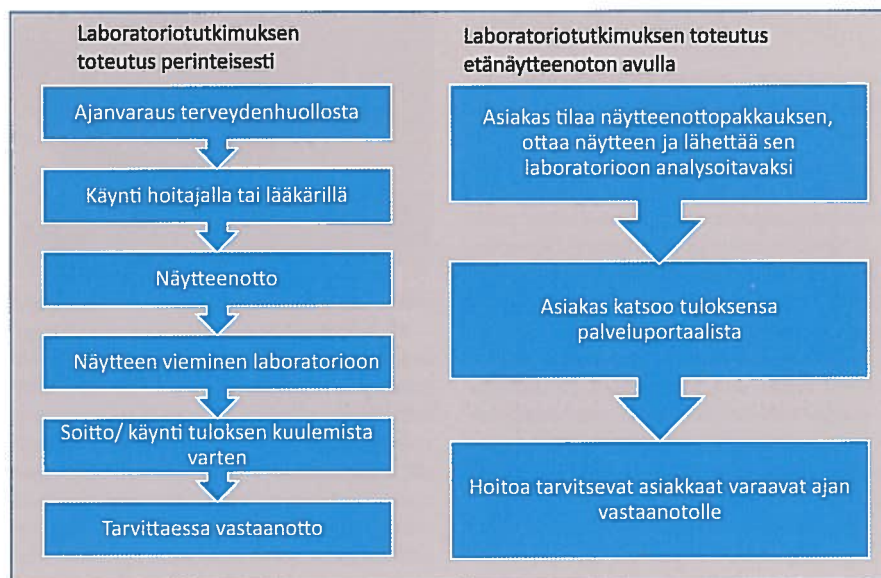
ELINA KOSONEN

on diplomi-insinööri ja projektipäällikkö Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy:ssä.



SAKARI JOKIRANTA

on dosentti, erikoislääkäri ja Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy:n lääketieteellinen johtaja. Hän on myös tutkimusryhmän johtaja Helsingin yliopiston Tutkimusohjelmayksikössä.



Kuva 1. Yksinkertaistettu kuvaus laboratoriotutkimuksen prosessista perinteisesti ja etänäytteenotolla toteutettuna.

Etänäytteenottoa on hyödynnetty niin Suomessa kuin maailmallakin hyvin tuloksin, ja sen laajeneminen yhä uusiin tutkimuksiin näyttääkin varsin todennäköiseltä. Etänäytteenotto virtaviivaistaa terveydenhuollon prosesseja ja tuo laboratoriodiagnostiikan yhä paremmin kuluttajien ulottuville.

Diagnostiikka potilaan ulottuville

Laboratoriodiagnostiikka on olennainen osa kliinisen työn päätöksentekoa - jopa 70 % potilaiden hoitopäätöksistä perustuu laboratoriotutkimuksiin (1). Perinteisesti laboratoriotutkimusten tilaaminen on ollut lääkärin vastuulla. Toimintamalli kuvastaa vuosisataisia perinteitä, joissa vain ammattihenkilöillä on ollut erityisosaamiseensa perustuva oikeus diagnostiikan käyttöön. Viime vuosikymmeninä potilaat ovat kuitenkin ottaneet aktiivisempaa roolia terveytensä ja sairautsiensa hoidossa. Tämän muutoksen merkittävimpiä ajureita lienevät yksilön aseman muutokset yhteiskunnassa sekä taloudelliset paineet julkisessa terveydenhuollossa. Muutos näkyy myös internetissä kaikkien saatavilla olevassa laajassa terveyttä ja sairauksia koskevassa tiedossa.

Suomessa potilaiden itsenäistyminen on vaikuttanut laboratoriodiagnostiikkaan vain vähän, sillä viime vuosiin asti diagnostiset palvelut ovat olleet vain terveydenhuollon ammattilaisten pyydettävissä. Muutos on kuitenkin alkanut - ensin potilaiden apteekista ostamien kotona tehtävien diagnostisten testien kautta ja sittemmin pyynnöllä terveydenhuollon toimintapisteessä tehtävien laboratoriotutkimusten muodossa. Viimeisin suuntaus muutoksessa on ollut etänäytteenottoon perustuva diagnostiikka. Etänäytteenotolla tarkoitetaan palvelua, jossa kuluttaja tilaa kotiinsa näytteenottovälineet, ottaa itsenäisesti näytteen, lähettää sen laboratorioon tutkittavaksi ja saa vastauksen yleensä sähköisen palvelun kautta. Tämä toimintamalli on monella tapaa perinteistä parempi sekä terveydenhuollon että potilaan näkökulmasta ainakin joidenkin testien ja sairauksien osalta (2, 3). Etänäytteenotto rajoittuu toisaalta kuitenkin varsin harvoin tutkimuksiin - osin käytännön syistä ja osin näytemateriaalien asettamien rajoitusten vuoksi.

Etänäytteenoton hyödyt

Terveydenhuollon rakenneuudistukset edellyttävät henkilökunnan ajankäytön järjeste-

tämistä ja jatkuvat säästöpainet tehokkaita prosesseja. Etänäytteenoton avulla voidaan säästää terveydenhuoltohenkilökunnan aikaa, koska asiakas voi hoitaa itse näytemateriaalin tilaamisen ja näytteenoton. Lisäksi asiakas voi lähettää näytteen suoraan laboratorioon analysoitavaksi, jolloin terveydenhuoltohenkilökunnan ei tarvitse olla prosessissa mukana (kuva 1). Samalla asiakkaiden turhat lääkärikäynnit vähenevät. Prosessin virtaviivaistuminen näkyy myös kustannushyötyinä, kun terveydenhuoltohenkilökunnan aikaa vapautuu muuhun tekemiseen (2, 3). Asiakkaan kannalta etänäytteenotto voi myös tarjota parempaa ja helpompaa palvelua: asiakkaan on mahdollista saada sama palvelutaso sijainnistaan riippumatta, jolloin potilaiden yhdenvertaisuus paranee. Etänäytteenoton avulla voidaan säästää myös asiakkaan aikaa ja matkaskuluja, kun asiakas voi tilata näytteenottopaketin ja tarkistaa tuloksensa sähköisesti ilman lääkärikäyntejä.

Etänäytteenoton laatu

Koska etänäytteenoton näyte analysoidaan keskuslaboratoriotasoisin menetelmin, oikean tuloksen saamiseen vaaditaan kaikki



Labquality – auditointi ja sertifiointi

Laatua, vaikuttavuutta & potilasturvallisuutta

Labquality tarjoaa ainoana Suomessa välineet laadun ja asiakaskokemuksen parantamiseen yksinomaan sosiaali- ja terveydenhuollon sektorille. Valikoimaamme kuuluvat tasokkaat ja monipuoliset auditointi- ja sertifiointipalvelut. Palvelemme asiakkaitamme puolueettomasti, luotettavasti ja objektiivisesti. Käytössämme on alan viimeisin asiantuntemus. Henkilöstömme ja yhteistyökumppanimme muodostavat huipputiimin, jossa työskentelee yli 200 laadun ja terveydenhuollon ammattilaista. Tarjoamamme ISO 9001 -sertifiointit on akkreditoitu*.

* FINAS, S023, ISO 17021:2011

Palvelut:

- Sosiaali- ja terveystieteiden laatuohjelma (SHQS)
- Sertifiointiauditoinnit (ISO 9001, OHSAS 18001, ISO 14001 ja ISO 27001)
- Kuvantamisyksiköiden kliniset auditoinnit
- Seulontamammografian henkilösertifiointi
- Patologian laatutunnus
- Laadunhallinnan koulutukset

>100

tyytyväistä asiakasorganisaatiota

90%

asiakkaistamme sanoo, että ulkoinen auditointi edistää toiminnan kehittämistä.

LISÄTIEDOT

www.labquality.fi, info@labquality.fi, 09 8566 8200

LABQUALITY

LABQUALITY DAYS

Ohjelma | **Torstai 9.2.2017**

TORSTAIN AVAUSLUENTO

**Quality as Business Strategy –
from Matrix to Co-Design**

Göran Henriks, Region Jönköping County, Sweden

KAIKILLE YHTEINEN Luento

Probiootit

Erika Isolauri, Tyks ja Turun yliopisto

LAATU JA JOHTAMINEN

**Tiedolla johtaminen – case Samarian
terveysasema**

Paula Pallasaho, Samarian terveysasema

**Laadun ja turvallisuuden kehittäminen
vaaratapahtumista oppimalla**

Arto Helovuori, Potilasturvallisuusyhdistys,
Qreform Oy ja Finnair Oy

**Palvelumuotoilu terveydenhuollossa –
laajennettu hoitoketju ja muuttuva hoitomalli**

Hans Sandvik, Palmu Oy

Asiakkaan valinnanvapaus

Jarmo Kantonen, Vantaan kaupunki

Kokemuksia prosessien kuvaamisesta

Paula Oja, NordLab

Lean HUSLAB:ssa – konkreettisia työkaluja?

Olayinka Raheem, HUSLAB

FYSIOLOGIA JA KUVANTAMINEN

Mitä kuuluu uusille spirometrian viitearvoille

Annette Kainu, HUS

Pienten lasten keuhkojen toimintakokeet

Pekka Malmberg, Iho- ja allergiasairaala

**EEG:n käyttömahdollisuudet sairauksien
diagnostiikassa**

Maija Orjatsalo, HUS

EKG:n perusteet ja tulkinta (OSA 1)

Marko Lehtikoinen, Medstore

EKG:n perusteet ja tulkinta (OSA 2)

Marko Lehtikoinen, Medstore

BAKTERIOLOGIA JA MYKOLOGIA

LAADUNARVIOINTIPALAUTTEITA

Gramvärjäys pesäkkeestä ja veriviljelystä

Päivi Kankkunen, VITA Terveyspalvelut Oy

Moniresistenttien bakteerien seulonta

Kaisu Rantakokko-Jalava, Tyks

VIRTSATIEINFEKTIOIDEN DIAGNOSTIIKKA

**Onko virtsasta raportoimani bakteerilöydös
merkittävä? European Urinalysis Guidelines**

Antti Nissinen, SYNLAB Finland Oy

Virtsaviljelyiden seulonta virtaussytometrillä

Hannu Sarkkinen, PHSOTEY

**Mitä laadunarvointikierrosten tulokset
kertovat?**

Salla Kiiskinen, THL

**JÄLJITETTÄVYYS JA LAADUNHALLINTA
MIKROBIOLOGIAN LABORATORIOPROSESSIN
ERI VAIHEISSA**

Oikeellinen tulos on monen tekijän summa

Päivi Suomala, ISLAB

Mistä laadukas laboratoriovastaus koostuu?

Markku Koskela

HEMATOLOGIA

Trombosyyttien laskenta

Kaisa Kurvinen, Tykslab

Mitä hytymistutkimuksia eritasoiset

laboratoriot tarvitsevat

Hannele Kinnunen, Fimlab Laboratoriot Oy

INR-vieritestaus, omahoito

Tuukka Helin, HUSLAB

Krooninen lymfaattinen leukemia –

diagnostiikan ja hoidon perusteita

Kirsi Launonen, OYS

Raudanpuutosanemia ja tulehdusanemia

Kari Punnonen, ISLAB

Verisolujen tunnistusseminaari

Anri Tienhaara, Tykslab

KEMIA

AKUUTTILÄÄKETIEDE

**Myrkytystilanteen kemialliset tutkimukset
ja hälytysrajat**

Mikko Parry, HUS

**Kuinka laboratorio voi palvella akuuttia
lääketiedettä**

Tom Silfvast, HUS

LÄÄKEAINEET

**Lääkeainemäärittysten pitoisuusmäärittysten
kliininen käyttö**

Luennoitsija ilmoitetaan myöhemmin

**Oikeustoksikologisesti merkittävät aineet
ja niiden analytiikka**

Ilkka Ojanperä, Helsingin yliopisto ja THL

Urheilussa kielletyt aineet ja niiden analytiikka

Tina Suominen, Yhtyneet Medix Laboratoriot

Lääkeainemäärittelyt ja laadunarvointi

Jari Lilja, Helsingin kaupunki

INTERNATIONAL SESSION: EVIDENCE-BASED LABORATORY MEDICINE (EBLM)

**Where Is the Evidence? Demonstrating the Value
of Laboratory Medicine**

Mike Hallworth, the United Kingdom

**Applying the Principles of Evidence-Based
Laboratory Medicine**

Christopher Price, University of Oxford,
the United Kingdom

**Quality Control in Evidence-Based Laboratory
Medicine**

Jérémye Gras, Clinique Saint-Luc Bouge, Belgium

**Innovative European Strategies in Predictive,
Preventive and Personalised Medicine:
Laboratory Medicine as the Key Player**

Olga Golubnitschaja, The EPMA-Journal,
University of Bonn, Germany

**From Results to Consequences: the Changing
Landscape of Test Evaluation**

Patrick Bossuyt, University of Amsterdam,
the Netherlands

KONGRESSIUUTUUS:

E-POSTERINÄYTTELY TALVIPUUTARHASSA – KÄY TUTUSTUMASSA!

LAADUNEDISTÄMISPALKINNOT 2017 JULKISTAMISTILAISUUS TORSTAINA 9.2.2017

SPEAKER'S CORNER -OHJELMA KONGRESSIN MOBIILISOVELLUKSESSA SEKÄ OSOITTEESSA WWW.LABQUALITYDAYS.FI

Labquality Days – Suomen suurin terveydenhuollon
ja laboratoriolääketieteen tapahtuma.

9.-10.2.2017
MESSUKESKUS, HELSINKI

Ohjelma | Perjantai 10.2.2017

PERJANTAIN AVAUSLUENTO

Beyond Human Boundaries
Arman Alizad

KAIKILLE YHTEINEN LUENTO

SOTE-paneeli: Keskittykö diagnostiikka liikaa?

Moderattori: Piia Pasanen, Yle Uutiset
Ari Miettinen, Fimlab Laboratoriot Oy,
Pauliina Posti, Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy,
Juha Tuominen, Suomen Terveystalo Oy,
Jouko Isolauro

TERVEYS 2025

Potilas- vai terveyspalveluiden kuluttaja
Lauri Korkeaoja, Attendo Oy

**Kasvojen korjaaminen: Kasvojen siirto ja
3D-varaosat**
Patrik Lassus, HUS

Palvelurobotiikka
Lea Hennala, Lappeenrannan teknillinen yliopisto

Digitestaus
Sakari Jokiranta, Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy

Uudet startup-yritykset terveydenhuollossa
Aki Koivistoinen, StartUp Health Finland Oy

Videot asiakkaiden ohjauksessa
Noora Kokko, HUSLAB

TYÖHYVINVOINTI JA TYÖSSÄ JAKSAMINEN

Tulevaisuuden työkuultuurit ja -yhteisöt
Tuomo Alasoini, Tekes

Dialoginen johtaminen
Sirpa Syvänen, Tampereen yliopisto

Kehityskeskustelut – tarvitaanko niitä?
Johanna Pystynen, Vincit Oy

Muutoksen hallinta tai hallitsemattomuus
Hanna Poskiparta, Diacor Oy

Unesta ja unettomuudesta
Anne Huutoniemi, Vitalmed

Mindfulness työpaikoilla
Leena Pennanen, Center for Mindfulness (CFM),
Finland Oy

SISÄILMASESSIO

Sisäilmaongelman rakennuksen diagnosointi
Eetu Suominen, Turun yliopisto

Sisäilmaongelman ihmisen diagnosointi
Tuula Putus, Turun yliopisto

Sisäympäristönäytteen homeviljelyt
Kaisa Jalkanen, THL

IMMUNOLOGIA JA VIROLOGIA

PUNKIT

Lymen borrelioosin epidemiologia Suomessa
Eeva Sajanti, Turun yliopisto

**Lymen borreliadiagnostiikka kierrosraportteiden
valossa**
Jukka Hytönen, Turun yliopisto

Toisintokoume
Jarmo Oksi, Tyks ja Turun yliopisto

**Puutiaisaivokoume Suomessa: epidemiologia
ja taudinkuva**
Satu Kurkela, HUSLAB

Anaplasmoosi (luento englanniksi)
Dag Nyman, Ålands centralsjukhus
ja Medimar Borreliaklinik

AJANKOHTAISTA

Zikavirus
Olli Vapalahti, Helsingin yliopisto

ENDOKRINOLOGIA JA PARASITOLOGIA

NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)
Vedran Stefanovic, HUS, Naistenklinikka

Aktiivinen B₁₂-vitamiini
Timo Kouri, HUSLAB

**Immunosuppressiivisten lääkeaineiden
analytiikka MS:lla**
Outi Itkonen, HUSLAB

Veren parasitiitit: Malaria
Taru Meri, Helsingin yliopisto

**Tunnistusseminaari:
Malaria ja muut veren parasitiitit**
Sakari Jokiranta, Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy

PATOLOGIA

Patologian laboratorion suunnitteluprosessi
Hanna Petäjä, Tyks

**Ulkoiset laadunhallintamenetelmät
patologiassa**
Mika Tirkkonen, Fimlab Laboratoriot Oy

Työn organisointi patologian laboratoriossa
Markku Yli-Pyky, PPSHP

**Uudet WHO-luokitukset:
virustaudit ja keskushermosto**
Marita Laurila, Fimlab Laboratoriot Oy
Maria Gardberg, Tyks-Sapa-liikelaitos

**Ihönäytteiden käsittelyyn ja tulkintaan
liittyvät ongelmat**
Heikki Aho, Tyks

INTERNATIONAL SESSION: IMPACT OF TOTAL QUALITY MANAGEMENT (TQM)

**Quality Management of the Total Examination
Process**
Elvar Theodorsson, Linköping University, Sweden

A Critical Review of the Total Error Concept
Wytze Oosterhuis, Zuyderland Medical Center,
the Netherlands

The Role of EQA
Jonna Pelanti, Labquality Oy

**Comprehensive Metabolic Profiling from
Biobanks to Clinical Use**
Peter Würtz, Brainshake Ltd.

**In Quest of Making Sense – Implementation
of TQM in Postanalytical Phase**
Dunja Rogić, University Hospital Center Zagreb,
University of Zagreb, Croatia

KONGRESSIN YHTEYDESSÄ
LAAJA DIAGNOSTIIKKA-ALAN NÄYTTELY

ILMOITTAUTUMINEN OSOITTEESSA WWW.LABQUALITYDAYS.FI



Labquality – koulutus ja konsultointi

Tartu sote-uudistukseen!

Labqualityn sote-koulutus on alan asiantuntijoille rakennettu kokonaisuus, joka koostuu kuudesta lähikoulutusjaksosta. Koulutuksen avulla hallitset sote-uudistuksen tuomat muutokset ja saat valmiudet organisaatiosi toiminnan kehittämiseen, muutosjohtamiseen ja riskienhallintaan.

1. lähikoulutusjakso 23.–24.3.2017, Vallila, Helsinki

Organisaationi tehtävän ja toiminnan määrittely: hallitse olennaista

- organisaation perustehtävien määrittely
- palvelutarjonnan ja niiden vaatimusten määrittely
- asiakkuuksien, sidosryhmien ja niiden vaatimusten määrittely

Tartu sote-uudistukseen ja ilmoittaudu mukaan:

www.labquality.fi

LISÄTIEDOT JA ILMOITTAUTUMINEN

www.labquality.fi, koulutus@labquality.fi, 09 8566 8200

LABQUALITY



Kuva 2. Esimerkki etänäytteenottotestin ja kotitestin pakkauksen sisällöistä. Etänäytteenotto perustuu laboratorioon palauttamiseen tarkoitetun pakkauksen tilaamiseen (a). Kotitesti perustuu perustuu itse kotona tehtävään analyysiin tarkoitetun pakkauksen ostamiseen (b).

samat laadun osa-alueet kuin perinteisesti laboratoriossa otetussa näytteessä. Laadun varmistamiseksi palvelun selkeys, hyvä asiakaspalvelu sekä ohjeiden ja tulosten ymmärrettävyys ovat avainasemassa. Etänäytteenottopalvelun asiakas tilaa tyypillisesti internetissä, ja siksi on tärkeää, että asiakkaalle tarjotaan tilaussivustolla riittävästi tietoa tutkimuksesta. Lisäksi asiakkaan ottaessa näytteen itse on hyvien näytteenotto- ja lähettämisharjojen merkitys oleellinen näytteenoton laadun varmistamiseksi. Toisin kuin kotitesteissä, etänäytteenotossa tuloksen tulkinta on ammattilaisten vastuulla, jolloin kotona tehtävät tulkintavirheet poistuvat.

Etänäytteenottoon soveltuvat tutkimukset

Etänäytteenotto soveltuu niihin testeihin, joissa kuluttaja voi ottaa itse näytteen luo-

tettavasti, ja joissa näyte säilyy postikuljetuksen ajan analyysikelpoisena. Valittaessa testeistä etänäytteenottoon tuleekin ottaa huomioon, että postituslämpötila voi poiketa oleellisesti huoneenlämmöstä, ja että tällä voi olla merkittävä vaikutus testituloksiin. Uusien analyysitekniikoiden ansioista näytteet kuitenkin säilyvät entistä paremmin; esimerkiksi PCR-menetelmää voidaan käyttää varsin hyvin säilyvän DNA:n havaitsemiseen (4). Uusien analyysitekniikoiden hyödyntämisestä huolimatta joistain mikrobiologisista näytteistä olla kuitenkin tehtävissä myös viljely, mikä asettaa haasteita näytteen säilyvyydelle.

Helpoimmat näytematriisit asiakkaan ottaessa itse näytteen ovat virtsa, uloste ja posken limakalvonäyte. Lisäksi etänäytteenotto voi soveltua esimerkiksi iho-, nielu- ja sylkinäytteiden analytiikkaan. Tavallisimmat laboratoriotekniikat tehdään kuitenkin verinäyt-

ETÄNÄYTTEENOTON JA KOTITESTIEN EROT

Yhteistä etänäytteenotolle ja kotitestaukselle on se, että asiakas ottaa näytteen itse. Etänäytteenottopalvelu eroaa kotona käytettävistä pikatesteistä siten, että asiakas tilaa näytteenottotarvikkeet kotiin ja lähettää näytteen laboratorioon analysoitavaksi (kuva 2a). Kotitesti taas haetaan apteekista tai kaupasta, ja asiakas tulkitsee testituloksen itse heti näytteen ottamisen jälkeen (kuva 2b). Etänäytteenottopalvelussa näyte analysoidaan samoilla herkillä menetelmillä kuin lääkärikeskuksissa ja sairaaloissa otettavat näytteet. Tuloksen asiakas saa sähköisesti kirjautumalla palveluntarjoajan internet-palveluun. Analytiikan näkökulmasta etänäytteenottoon käytettävät analyysimenetelmät ovatkin huomattavasti kotitestejä herempiä. Etänäytteenottopalvelua Suomessa tarjoavat Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy Telelab- ja MedixLab -nimisillä palveluportaaleilla sekä Genleven Oy:n testaaits -sivustolla.

teestä. Periaatteessa myös verinäytteenotto on mahdollista tehdä asiakkaan itse kotona, jos tutkimukseen soveltuu sormenpävenäyte esimerkiksi imupaperiin kuivattuna (5). Kuivattu verinäyte kuitenkin rajoittanee etänäytteenoton veritutkimusten testivalikoimaa, mutta joihinkin testeihin sen on osoitettu soveltuvan hyvin (6). Aiheesta ei kuitenkaan Suomessa ole tiittävästi kokemusta, ainakaan osana kliinistä diagnostiikkaa.

Näytteen säilyvyyden ja matriisin lisäksi etänäytteenoton soveltumiseen vaikuttaa se, kuinka nopeasti tulos tarvitaan. Kokemuksemme mukaan etänäytteenotossa näytteenottopaketin saamisen ja itse postittamisen yhteenlaskettu ylimääräinen viive on Suomessa keskimääräisesti laskettuna noin kaksi vuorokautta. Joidenkin tutkimusten osalta tämä lisäviive on kuitenkin merkittävä, ja siten perinteinen näytteenotto perustellumpaa: esimerkkinä tippurin aiheuttaman voi-

makasoireisen virtsaputken tulehduksen ollessa kyseessä etänäytteenoton käyttö ei ole suositeltavaa, sillä diagnoosi voidaan saada heti vastaanottokäynnin yhteydessä ja näin aloittaa hoito nopeasti.

Kokemuksia etänäytteenotosta

Eniten etänäytteenotosta on kokemuksia klamydian diagnostiikassa niin Suomessa kuin kansainvälisestikin. Etänäytteenotto soveltuu erityisen hyvin klamydiatestiin, koska infektio on tavallisin 20 - 30-vuotiailla, joilla voi olla korkeahko kynnyksen hakeutua terveydenhuollon toimintapisteeseen seksitautiepäilyn vuoksi. Ruotsissa tehtyjen tutkimusten mukaan etänäytteenotto madaltaa testaamisen kynnystä erityisesti nuoremmassa ikäluokissa. Myös käyttäjäkokemukset ulkomailla ovat olleet erittäin positiivisia (7). Suomessa saatujen kokemusten mukaan niin nuoret kuin keski-ikäisetkin käyttävät klamydiatestin etänäytteenottoa sujuvasti tilaamisen ja omaoimisen näytteenoton osalta. Suomessa tehdyn pilotin tulosten mukaan suurin lääketieteellinen hyöty näyttää olevan etänäytteenotolla otettujen näytteiden perinteistä näytteenottoa korkeampi positiivisten näytteiden osuus. Tämä viittaa testaamisen hyvään kohdentumiseen etänäytteenottoa käytettäessä.

Klamydia-testien lisäksi Suomessa on myös pilotoitu elintarviketyöntekijöiden Salmonella-etänäytteenottoa. Pilotin tulosten mukaan työntekijän näkökulmasta etätestauskonseptilla on saavutettavissa merkittäviä säästöjä, ja työntekijän näkökulmasta näytteenotto- ja tulosten saamisen prosessi on entistä virtaviivaisempi. Lisäksi HPV-infektion etänäytteenotosta on kansainvälisesti laajaa kokemusta, mutta Suomessa testaaminen on vasta alussa. Parhaiten HPV:n etänäytteenotto sopii henkilöille, jotka eivät syystä tai toisesta ole muutoin osallistuneet papa-seulontoihin (8, 9).

Lopuksi

Nähdäksemme etänäytteenoton aikakausi Suomen terveydenhuollossa on alkamassa. Muutoksen selkeänä hyötynä ovat yhä suoriivaisemmat terveydenhuollon prosessit. Vaikka etänäytteenotolla on omat rajoitteensa, voidaan se kuitenkin järjestää selkeästi kotitestaamista luotettavammin, koska itse analytiikka toteutetaan ammattilais-

ten toimesta. Kuluttajan näkökulmasta etänäytteenotto on luonteeltaan digipalvelu, joten sen yhdistäminen esimerkiksi etälääkäripalveluihin on varsin luonteva kehityssuunta tulevaisuudessa. On todennäköistä, että etänäytteenoton yleistyminen mahdollistaa suurempiakin muutoksia sosiaali- ja terveydenhuollossa. Toivottavasti tämä huomioidaan tulevissa sote-linjauksissa aitona vaihtoehtona perinteisten palvelumallien rinnalla. ■

LÄHTEET

1. Forsman RW. Why is the laboratory an afterthought for managed care organizations? Clin Chem. 42: 813-816, 1996;
2. Snellman K, Eckerbom S. Possibilities and advantages with home sampling of HbA1c: eight years experience. Diabet Med. 14: 401-403, 1997;
3. Haguenoer K, Sengchanh S, Gaudy-Graffin C, Boyard J, Fontenay R, Marret H, et al. Vaginal self-sampling is a cost-effective way to increase participation in a cervical cancer screening programme: a randomised trial. Br J Cancer. 111: 2187-2196, 2014;
4. Baay MF, Verhoeven V, Lambrechts HA, Pattyn GG, Lardon F, Van Royen P, et al. Feasibility of collecting self-sampled vaginal swabs by mail: quantity and quality of genomic DNA. Eur J Clin Microbiol Infect Dis. 28: 1285-1289, 2009;
5. Martial LC, Aarnoutse RE, Schreuder MF, Henriet SS, Bruggemann RJ, Joore MA. Cost Evaluation of Dried Blood Spot Home Sampling as Compared to Conventional Sampling for Therapeutic Drug Monitoring in Children. PLoS One. 11: e0167433, 2016;
6. Silva AC, Gomez JF, Lugon JR, Graciano ML. Creatinine measurement on dry blood spot sample for chronic kidney disease screening. J Bras Nefrol. 38: 15-21, 2016;
7. Paudyal P, Llewellyn C, Lau J, Mahmud M, Smith H. Obtaining self-samples to diagnose curable sexually transmitted infections: a systematic review of patients' experiences. PLoS One. 10: e0124310, 2015;
8. Sultana F, Mullins R, English DR, Simpson JA, Drennan KT, Heley S, et al. Women's experience with home-based self-sampling for human papillomavirus testing. BMC Cancer. 15: 849, 2015;
9. Enerly E, Bonde J, Schee K, Pedersen H, Lonnberg S, Nygard M. Self-Sampling for Human Papillomavirus Testing among Non-Attendees Increases Attendance to the Norwegian Cervical Cancer Screening Programme. PLoS One. 11: e0151978, 2016;

LABORATORIODIAGNOSTIIKAN TULEVAISUUDESTA

- näkökulmana kolme diagnostiseen toimintaan liittyvää kehitysteemaa



SAMULI NIIRANEN

toimii tällä hetkellä toimitusjohtajana Mylab Oy:ssä. Hänen työuraansa ovat kuuluneet mm. tehtävät tutkijatohtorina Harvard Medical Schoolissa ja Brigham and Women's Hospital -sairaalaissa Bostonissa (2006-2007) terveydenhuollon tietotekniikan tutkimustyössä sairaalaympäristössä ja kliinisten tietojärjestelmien tuotepäällikkönä Terivan Oy:ssä (2003-2006). Hän hoitaa tällä hetkellä myös terveydenhuollon tietotekniikkaan liittyvää dosentuuria Tampereen Teknillisessä Yliopistossa.

Tässä kirjoituksessa tarkastellaan seuraavia diagnostisen toiminnan kehitysteemoja erityisesti laboratoriodiagnostiikan tulevaisuuden näkökulmasta: 1) diagnostisen toiminnan hajautuminen, keskittyminen ja kuluttajistuminen, 2) diagnostisen toiminnan integroituminen, laskennallistuminen ja digitalisoituminen ja 3) systeemilääketiede diagnostisessa toiminnassa.

Homeostaasi diagnostiikan keskiössä

Yksi länsimaisen lääketieteen kanta-isistä Antiikan Kreikan **Galenos** nosti ensimmäisenä homeostaasin käsitteen lääketieteen keskiöön. Hän opetti, että ihminen pysyy terveenä niin kauan kuin neljän oletetun ruumiinesteen keskinäiset suhteet säilyvät tasapainossa, ja että poikkeama tästä tasapainosta on merkki sairaudesta. Vaikka Galenoksen semi-mystinen teoria hylättiin ja jäi lääketieteen historiaan jo satoja vuosia sitten, homeostaasin ajatus on yhä lääketieteen ja diagnostiikan keskiössä. Siinä kliinikko diagnostisten menetelmien ja testien avulla selvittää, miltä osin ja missä määrin erilaiset kehon ominaisuudet poikkeavat niiden tunnetuista normaalivaihteluväleistä eli homeostaasista. Nykyään homeostaasin, eli tietyn systeemin sisällä vallitsevan tasapainon, uskotaan laajasti olevan kaikelle elämälle yhteinen ja luonnonvalinnan synnyttämä ominaisuus, jonka avulla se kykenee toimimaan ja selviytymään erilaisissa ja muuttuvissa ympäristöissä.

Diagnostiset menetelmät ja testit kehittyvät tällä hetkellä tavoilla, joilla voi pitkällä aikavälillä olla disruptiivisiakin vaikutuksia diagnostisen toiminnan rakenteeseen, vaika

ka homeostaasin seuraamisen periaate jääkin varmasti elämään. Missä määrin diagnostisia testejä tuotetaan tulevaisuudessa hajautetusti vs. keskitetysti, ja mikä rooli kansalaisella itsellään on testien kuluttajana ja suhteessa terveydenhuollon ammattilaisiin ja organisaatioihin? Mitä mahdollisuuksia kehittyvä informaatioteknologia, yleisen teknologisen kehityksen osana ja sitä tukien, tuo diagnostiseen prosessiin mm. laskennallistumisen, integroitumisen ja digitalisoitumisen kautta? Opimmeko tulevaisuudessa tarkastelemaan kehon homeostaasia kokonaisvaltaisena systeemi-ilmiönä diagnostisessa toiminnassa yksittäisten fysiologisten parametrien normaalivaihteluväleissä pysymisen seuraamisen rinnalla?

Tässä kirjoituksessa tarkastellaan näitä kolmea isoa diagnostisen toiminnan kehitysteemaa erityisesti laboratoriodiagnostiikan tulevaisuuden näkökulmasta.

Diagnostisen toiminnan hajautuminen, keskittyminen ja kuluttajistuminen

Laboratoriodiagnostiikassa kehitys hajaute-
tun ja keskitetyn testaamisen välillä on ollut jo pitkään alaa puhuttanut teema. Vieriana-
lytiikan käyttö on edennyt vääjäämättömästi teknologiakehityksen myötä, mutta ainakin toistaiseksi aiemmat ja hurjimmat tulevaisuuden visiot, joissa on ennustettu keskitetyn laboratoriotuotannon olevan kohta historiaa, ovat osoittautuneet vähintäänkin ennenaikaisiksi.

Varmasti paras ja varoittavin esimerkki viime ajoilta tästä on ollut yhdysvaltalaisen *Theranoksen* nousu ja ainakin tällä hetkellä vääjäämättömältä näyttävä tuho. *Theranoksen* liiketoimintamallin ytimessä on ollut teknologinen visio laboratoriotestauslaitteiston radikaalista miniatyrisaatiosta ja sen mahdollistamasta tuotannon hajautuksesta tavalla, joka olisi tuotantokustannuksiltaan kilpailukykyinen perinteisen keskitetyn laboratoriotuotannon kanssa. Vuoden 2015 lopulla *Wall Street Journal* -lehti kuitenkin julkaisi artikkelin (1), jossa huolellisen taustatyön pohjalta perustelusti kyseenalaistettiin *Theranoksen* teknologian kyvykyys, ja josta lähtenyt keskustelu johti viime kädessä *Theranoksen* tarinan lähes täydelliseen romahtamiseen vuoden 2016 aikana. Ongelmana *Theranoksen* toiminnassa näyttääkin olleen juuri keskittyminen varsin pitkälle tarinan kerrontaan, julkisuuskuvan luomiseen ja politikointiin teknologisten lupausten lunastamisen sijaan.

Viime kädessä tieteesen ja teknologiaan perustuvassa diagnostisessa toiminnassa näillä ns. totuuden jälkeisen ajan eväillä ei kuitenkaan ole mahdollista päästä määräänsä pidemmälle. Ja hyvä näin. *Theranoksen* tarinasta huolimatta kehitys kohti nykyistä laajempaa hajautettua diagnostista testausta on varmasti pysyvä suuntaus, mutta se tulee vaatimaan vielä paljon perustutkimuksesta lähtevää huolellista ja lähtökohdiltaan avointa tutkimus- ja tuotekehitystyötä. Tämän pohjalta aikanaan syntyvän laajemman hajautetun testauksen käyttöönotossa ja käytössä tullaan myös jatkossa hyödyntämään kliinisten laboratoriodien tarjoamia tukipalveluja mm. laadunvarmistuksen osalta. Eri-tyisen mielenkiintoiseksi tämän kehityksen hajautuksen ja keskittymisen välillä tekee se, että myös keskitetyn diagnostisen tuotantomallin puitteissa on jatkuvaa teknologista kehitystä kohti nykyistä laadukkaampia ja kustannustehokkaampia menetelmiä. Niistä yksi esimerkki on kliinisen laboratorion eri analytiikkaprosesseissa jatkuvasti laajemmin hyödynnettävä massaspektrometria ja toinen NMR-spektroskopia.

Tähän hajautuksen ja keskittymisen väliin asetelmaan keskeisesti liittyvä kysymys on kansalaisen roolin kehittyminen diagnostisten testien kuluttajana ja suhteessa terveydenhuollon ammattilaisiin ja organisaatioihin ml. laboratorioon. Sote-uudistuksen valmisteluun keskeisesti osallistunut professori **Mats Brommels** on puhunut uudistuksen kuuluvasta kansalaisen valinnanvapauden lisääntymisestä esimerkkinä seuraavasta askeleesta kohti laajempaa yhteiskunnallista emansipaatiota, jossa kansalaisen oma rooli ja päätökset hänen terveyttään koskevissa asioissa lisääntyvät ja korostuvat. Vaikka sote-uudistuksen käytännön vaikutukset julkisrahoitteisen diagnostiikan ja laboratoriotuotannon rakenteisiin on vielä avoin kysymys, lienee selvää, että valinnanvapauden lisääntyminen tulee tulevaisuudessa muokkaamaan myös kansalaisen ja laboratorion suhdetta. Se tuo siihen yksityisrahoitteisesta kuluttajakäyttäytymisestä tuttuja malleja sekä haastaa julkisia ja yksityisiä laboratorioita kansalaispalvelun kehittämiseksi, johon liittyvät myös kuluttajamaailmasta tutut digitaaliset palvelut ja ratkaisut. Sote-uudistuksen lisäksi myös muut yhteiskunnalliset ja teknologiset kehityssuunnat tuovat kuluttajamaisuutta diagnostisten testauspalvelujen käyttöön: tulevaisuudessa kansalaiset tilaavat aiempaa enemmän itse rahoittamiaan laboratoriotestejä esim. osana oman sairaus-

riskiprofiilin tuntemista ja ymmärtämistä. Yksi esimerkki tämän tyyppisestä palvelusta on yhdysvaltalainen 23andMe.

Pidemmälle menevässä ja vielä varsin pitkälle tieteiskirjallisuudelta kuulostavissa visioissa, jotka kulkevat tyyppillisesti *biohackingia quantified self* -otsikoiden alla, yksilöt aktiivisesti sekä jatkuvasti seuraavat ja pyrkivät ymmärtämään itseään biologisena järjestelmänä. He pyrkivät ottamaan omaa kehoaan, mieltään ja elämänsä hallintaan perustuen ensisijaisesti itsestään vierianalytiikan tyyppisellä teknologialla tekemiin mittauksiin. Tämä tulokulma omaan hyvinvointiin ja sen edistämiseen lähtee monilta osin eri lähtökohdista kuin perinteinen lääketiede, sosiaali- ja terveydenhuolto sekä diagnostinen testaus. On monessa mielessä avoin kysymys, missä määrin ja millä aikajanaalla tällainen kehitys tulisi vaikuttamaan perinteisen diagnostisen testauksen käyttöön – vain pelkän tietetarinan tasolle se tuskin tulee jäämään.

Diagnostisen toiminnan integroituminen, laskennallistuminen ja digitalisoituminen

Diagnostisen toiminnan integroitumisella viitataan tässä perinteisten laboratorion erikoisalojen integroitumiseen, jossa tulevaisuudessa ei ole niinkään kyse perinteisestä erikoisalasta vaan siitä, millä prosessilla diagnostinen tutkimus tehdään.

Käytännön tasolla tästä kehityksestä ovat tunnettuja esimerkkejä molekyylipatologia ja molekyyliimmunologia, joissa molekyyli- ja solutieteen analytiikkaprosesseilla tehdään kliinistä patologista ja mikrobiologista diagnostiikkaa. Näissä kummassakin esimerkissä integroitumiseen liittyy vahvasti myös analyttisen prosessin laskennallistuminen. Monesti tulevaisuuden esimerkkinä käytetyssä mallissa perinteinen kliinisen mikrobiologian analytiikan runsaasti käsityötä sisältävä työprosessi korvautuu vaihteittain mikrobien koko genomien sekvensointidataan, mikrobilaji- ja -virulenssi sekä antibioottiresistanssietietokantoihin ja niiden integraatioon perustuvaan pitkälle automatisoituihin työprosessiin (2). Siinä sekvensoinnin jälkeiset diagnostista tietoa tuottavat työvaiheet ovat laskennallisia. Kehitystyö kokonaisvaltaista laskennallista työprosessia kohti on toki vielä pitkälti kesken ja vaatii esim. kehittyneitä koneoppimista em. tietokantojen automaattista ylläpitoa varten.

Laboratorion sisäisen integraation lisäksi vastaavaa integraatiokehitystä on havaittavissa myös laboratorion ja kuvantamisen välillä, josta paras esimerkki on digitaalipatologia, ja sen myötä kuvantamisesta tuttujen

tietoteknisten työkalujen ja työnkulkujen, kuten digitaalisten kuva-arkistojen ja digitaalisen kuvatiedon, tulo laboratorioon. Tämä trendi tukee ja helpottaa myös lisääntyvää lääketieteellistä yhteistyötä diagnostiikan sisällä laboratorion ja kuvantamisen välillä vaikkapa rintasyövän diagnostiikassa (3).

Elämme aikaa, jossa muutostahti nopeutuu mutta toisaalta muutosten ennustaminen vaikeutuu.

Diagnoosiprosessin eri vaiheissa (esim. kliinikon laboratoriolle tutkimuspyynnön mukana välitämä digitaalinen kuvatieto tai mikrobiologian analytiikan kuva-aineiston digitaalisatio).

Systeemiä lääketiede diagnostisessa toiminnassa

Systeemiä biologiana tunnettu tieteenala hakee vastauksia ja ymmärrystä elävien organismien toimintaan eri tasoilla solujen sisäisistä prosesseista, kudoksiin ja kokonaisuun organismeihin kokonaisvaltaisella systeemijäntelöllä, jossa laskennalliset menetelmät ovat keskeinen työkalu. Systeemiä biologiaa soveltava systeemiä lääketiede (4) pyrkii vastaavasti ymmärtämään ihmiskehoa ja sairauksia monimutkaisesti kytkeytyneenä dynaamisena järjestelmänä.

Kuten artikkelin alussa jo todettiin, perinteisesti lääketieteessä on korostettu yksittäisten fysiologisten ja muiden parametrien homeostaasia, mikä onkin riittävä lähestymistapa monessa tapauksessa. Keskittyminen yksittäisten mitattavien parametrien normaali-vaihteluväleihin jättää kuitenkin huomiotta niiden taustalla olevien ilmiöiden vuorovaikutusten dynaamisen luonteen, jolloin huomion kohteena on staattinen tasapaino ja normaalirajat. Dynaaminen aaltoileva tasapaino, kuten kehon vuorokausirytmien tai monimutkainen sydämen syketaajuuden vaihtelu, ovat vielä nyky-ymmärryksellä näennäisen kaotettavia ilmiöitä lääketieteelle. Näiden dynaamisten ilmiöiden huomiotta jättäminen voi kuitenkin johtaa tehottomiin tai pahimmillaan vahingollisiin hoitoihin (5,6).

Nykyinen homeostasian tulkinta on reduktionistisen ajattelun vääristämä. Joko vaihtoehtoinen, vähemmän intuitiivinen kohde voi olla tehokkaampi, tai poikkeavan parametrin korjaus sinänsä voi olla vahingollista. Monimutkaisen oireyhtymän ollessa kyseessä yksittäisen fysiologisen parametrin poikkeama normaalivaihteluvälistään voi ollakin seurausta elimistön korjausyrityksestä systeemi-tasolla (5,6).

Esimerkki tästä ilmiöstä on metabolinen oireyhtymä. Sen keskeisenä riskitekijänä pi-

detään ylipainoa, joka aiheuttaa solujen insuliiniherkkyyden heikentymistä ja lopulta tyyppi II diabeteksen puhkeamisen. Nykyisestä käsityksestä poikkeava tutkimushypoteesi (7) väittää, että rasvan varastointi rasvakudokseen on tapa suojata muita kudoksia liiallisen rasvan toksiselta vaikutukselta. Insuliiniherkkyyden heikentyminen olisi vain solujen tapa suojella itseään liialta rasvalta. Muuttuvat käsitykset taudin syy-seuraussuhteiden ja homeostasian luonteesta metabolisessa oireyhtymässä muuttavat hoitojen suuntaamista kehon normaali- ja kompensatiomekanismien korjaamisesta taudin todellisiin syihin (6).

Diagnostiikkaan ja laboratoriotoimintaan tämä systeemiä lääketieteellinen näkökulma tulee jollain aikajanaalla tuomaan entistä verkostomaisemman sekä useampia samanaikaisia mittauksia hyödyntävän tavan hahmottaa ja ymmärtää fysiologisia parametreja sekä homeostaasia että tuottaa niiden perusteella nykyistä laajempaa lisäarvoa ja ymmärrystä laboratoriotoiminnan pohjalta laboratorion asiakkaille mm. kehittyneen tietotekniikan avulla. Onnistuessaan tämä mahdollistaa eri diagnostisen tiedon palasten kokonaisvaltaisemman ja yksilöllisemmän hyödyntämisen tautien syy-seuraussuhteiden selvittämisessä.

Yhteenveto

Tässä kirjoituksessa tarkasteltiin kolmea isoa diagnostisen toiminnan kehitysteemaa erityisesti laboratoriadiagnostiikan tulevaisuuden näkökulmasta. Yhteistä näille teemoille on se, että varsin merkittävien muutosten tuloa on helppo ennakoita alalle, mutta monien niiden osalta erityisesti toteutumisen aikataulussa on epävarmuutta. Elämme aikaa, jossa muutostahti nopeutuu, mutta muutosten ennustaminen vaikeutuu. ■

VIITTEET

1. Carreyrou J. Hot Startup Theranos Has Struggled With Its Blood-Test Technology. Wall Street Journal, 16. lokakuuta 2015.
2. Didelot X, Bowden R, Wilson DJ, Peto TE, Crook DW. Transforming clinical microbiology with bacterial genome sequencing. Nat Rev Genet. 13(9):601-12, 2012.
3. Sorace J, Aberle D, Elmam D, Lawvere S, Tawfik O, Wallace W. Integrating pathology and radiology disciplines: an emerging opportunity? BMC Medicine. 10:100, 2012.
4. Auffray C, Chen Z, Hood L. Systems medicine: the future of medical genomics and healthcare. Genome Medicine. 1:2, 2009.
5. Ahn AC, Tewari M, Poon C, Phillips RS. The Limits of Reductionism in Medicine: Could Systems Biology Offer an Alternative? PLoS Med. 23:3(6):e208, 2006.
6. Tuomisto L. Systeemiä lääketiede - Systeemiä biologian avulla tautien ennaltaehkäisyyn ja hoitoon. Kandidaatintyö. Tampereen teknillinen yliopisto, 2010.
7. Kusminski CM, Shetty S, Orci L, Unger RH, Scherer PE. Diabetes and apoptosis: lipotoxicity. Apoptosis. 14(12):1484-1495, 2009.

Kotitesteillä lisää terveitä elinvuosia



MERJA AUVINEN

on filosofian tohtori, EMBA ja dosentti sekä DiagFactor Oy:n perustaja ja toimitusjohtaja.

Me kuluttajat arvostavamme terveyttä ja toivomme terveitä elinvuosia. Kuluttajien kotitestit - geeni- ja terveystestit - ovat keino tehdä aitoja henkilökoh-
taisia tekoja hyvän terveyden kokemisen lisäämiseksi. Yli miljoona kuluttajaa on teettänyt geenitestin 23andme-nettipalvelun kautta, ja terveystesteillä (diagnostisilla pikatesteillä) on globaalit verkkokauppa-merkinnät.

Tulevaisuus – kansalainen osallistuu ja ottaa vastuuta

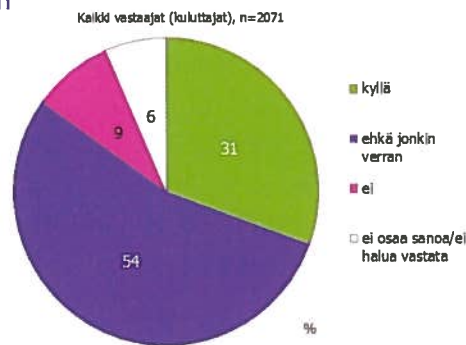
Hyvällä terveydellä tarkoitetaan fyysistä, henkistä ja sosiaalista hyvinvointia – ei pelkästään sairauden puuttumista (1). Elintapamme vaikuttavat terveyden kokemukseen 40 %, perimä 30 %, ympäristö ja sosiaaliset tekijät 20 % ja terveydenhuolto 10 %. Kolmasosa päivittäisestä terveydestä kumpuaa siis ihmisen ytimestä, perimästä.

Genomiterveydessä huomioidaan ihmisen ydin, miten perimä vaikuttaa päivittäiseen vointiin ja terveyden kokemiseen: kuka olet geneettisesti ja millainen viesti on kirjoitettu sinun DNA:hasi. Genomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon käyttö terveydenhuollossa yleistyy lähivuosina. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan usein yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon avulla (2). Genomitietoa ei ole saatavilla ilman DNA-laboratorioita.

Kotitestit kattavat kaksi kategoriaa: kuluttajangeenitesti tilataan yleensä netistä, analysoidaan ulkomaisessa DNA-laboratoriossa, ja sen tulos ei ole diagnostinen. Toinen kategoria on kuluttajan terveystesti, joka osataan joko netistä tai apteekin omahoitohyllystä, tehdään itse kotona, ja sen pikadiagnostisen tuloksen voi nähdä parissa minuutissa. Meille tavallisille kuluttajille nämä kotitestit tarjoavat yhden mahdollisuuden osoittaa vastuuta ja osallisuutta yhteiskunnan terveyden kokonaiskustannusten hallintaan.

Tulevaisuudessa geenitestausta käytetään terveydenhuollossa laajasti yksilön ja väes-

Olisiko valmis arvioimaan elämäntapojansa uudelleen, mikäli saisi tarkempaa tietoa omista perinnöllisistä riskitekijöistään



Kuva 1.
SITRA - kuluttajien geenitestausta (Talo-
ustutkimus 12/2013).

SITRA

Talo-ustutkimus 12/2013

© SITRA

Genomitietoa saadaan laadukkaalla ja mieluusti kotimaisella laboratoriotuotinnalla.

tön tarpeista lähtien (2). Kuluttajien geenitestit ovat ensi askeleita kohti yksilöllistettyä genomitiedon hyötykäyttöä. Kun proaktiivinen kansalainen ostaa ja teettää geenitestin, hänellä on hyvät mahdollisuudet vaikuttaa omaan hyvinvointiin sekä ehkäistä omaa sairastumistaan. Geenitestausta voidaan siten parhaimmillaan lisätä kansalaisten terveitä elinvuosia.

Nyt ja tulevaisuudessa terveystestit tehdään yhä enemmän yksilön tarpeista lähtien. Terveystestillä kansalainen voi tehdä epäilemättä taudin pikadiagnostisen (vastaa-aine) testin kotona ja positiivisen tuloksen saatuaan (muutaman minuutin sisällä punainen viiva testialueella) hakeutua lääkärin vastaanotolle. Turhat lääkäri- ja laboratorio-käynnit vähenevät, ja terveydenhuollon rajalliset henkilöresurssit voidaan kohdentaa aitoa apua tarvitseviin.

Voidaan visioida, että vuonna 2025 meillä on virtuaalisairaloita, ja genomitieto on arkinen osa digitalisoitunutta terveydenhuoltoa. Tavallisella kuluttajalla on silloin elintapoja selvittävien terveystestien ohella käytössä monipuolisia terveys- ja geenitestejä, joilla he voivat ottaa enemmän henkilökohtaista vastuuta sairauksien pikadiagnostiikassa ja ennalta ehkäisemisessä. Tämän vision toteutuminen edellyttää julkisen ja yksityisen sektorin laboratoriotuotinnon uudistumista, kun geenitestausta tulee arkinen osa peruslaboratoriopakettia.

Genomikeskus, biopankit ja kansallinen syöpäkeskus uudistuvan DNA-laboratorio- ja palveluliiketoiminnan ajurit

Suomen hallituksen kärkihankkeita on työlli-
syyden ja kilpailukykyyn parantamien vuosina 2017 - 2020. Sen tiimoilta Suomeen on päätetty perustaa genomikeskus, jonka tavoitteena on Suomen kehittyminen edelläkävijämaaksi ja kansainvälisesti halutuksi yhteistyökumppaniksi genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuololle, huippututkimukselle ja globaalille liiketoiminnalle. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, tehostetaan samalla myös julkisten biopankkien toimintoja ja varmistetaan tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Lisäksi perustetaan kansallinen syöpäkeskus (3).

Genomikeskuksen tehtävänä on vastata mm. kansallisen genomitietokannan luomisesta ja kehittämisestä, ja mahdollistaa tietokannan tehokas hyödyntäminen potilaiden hoidossa, tutkimuksessa ja tuotekehityksessä. Genomitiedon luonteen takia sen käytölle tulee vahvistaa eettiset periaatteet ja luoda tiedon asianmukaista käyttöä turvaava lainsäädäntö. Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) on asettanut lokakuussa 2016 työryhmän, jonka tehtävänä on valmistella kansallisen genomikeskuksen perustaminen vuoden 2017 aikana (3).

Jatkuu seuraavalla sivulla

Tämä hallituksen terveyden kärkihanke perustaa genomikeskus ja kansallinen syöpäkeskus mahdollistaa mm. kaupallisen DNA-laboratorioliiketoiminnan rakentamisen Suomeen. Biopankkinäytteet muutetaan geenipankiksi, eli luodaan kansallinen genomitietokanta sekä varmistetaan terveys- ja genomidatan säilyminen Suomessa. Pitkällä aikavälillä voimme hyödyntää kansanterveyden genomitutkimuksen tuloksia ja kehittää edelleen genetiikan palveluliiketoimintaa, kuten suunnitella sekä validoida uusia kuluttajien geenitestien geenipaneeleita, geeniriskilaskureita, seulonta-ohjelmia, erilaisia elintapamuutoksia aktivoivia omahoito-ohjelmia ja yksilöllistettyjä hoitoja.

Tulevaisuuden laboratoriossa genomitiedon selvittäminen on arkista faktaa, ei fiktiota

Tulevaisuuden julkisen ja yksityisen sektorin DNA-laboratoriossa tehdään genomialan tietotyön perusarkea: automatisoiduilla PCR- ja NGS-tekniikoilla luetaan tutkittavan henkilön geenejä/genomia; bioinformatiikka-ohjelmat putsaavat datasta "taustahälyn"; (sairaala) geneetikot analysoivat, vertaavat ja tulkitsevat löydettyjä geenimuutoksia; geenineuvojat kertovat - selkokielellä ja ymmärrettävästi - sekä lääkäreille että potilaille, mitä geenitestin tulos tarkoittaa. Geeninäytteen läpimenoaika voi olla alle viikon, nykyisen kuukauden tai jopa 3 kuukauden odottamisen sijaan. IBM Watson ottanee paikkansa informaatiotulvan hallitsemisen aputyövälineenä.

Perusterveen kuluttajan omaehtoinen geenitestausta on terveysteko

Suomalaiset ovat entistä kiinnostuneempia terveydestään. Suomessa tehdään vuosittain yli 100 000 geenitestiä. Sitran vuonna 2013 kansalaisille (n= 2 071) teettämän selvityksen mukaan 61 % ihmisistä on kiinnostunut selvittämään omia perinnöllisiä riskitekijöitään ja 85 % harkitsisi elintapamuutosta, jos saisi testitietoa perimäänsä liittyvistä tautiriskeistä (Kuva 1).

Genomitiedossa ei ole pelättävää – meidän jokainen verinäyte ja hiustupsu sisältävät ihmisen koko perimätiedon. Geenitestausta voidaan siten nähdä ja kokea ihan yhtä tavallisena kuin verinäytteen antaminen lääkärikäynnin yhteydessä. Kuitenkin perimä tekee meistä kustakin ainutkertaisen, ja siksi genomitiedon ID-suoja on olennaista; geenitiedon tulokset ovat arkaluonteisia henkilö-

tietoja samalla tavalla kuin sairaustiedot. Siksi niiden käsittelyssä on erityisesti huomioitava yksilön tietoturva.

Perusterveelle kuluttajalle on tarjolla koko joukko erilaisia sairastumisriskiä ja yleisiä hyvinvointia selvittäviä kaupallisia geenitestejä, joilla voidaan tukea tekemään päivit-
tään parempia valintoja; miten lepää, syöt, liikut ja jaksat töiden teon ohella nauttia vapaa-ajasta.

Kuluttajien geenitestien tämänhetkiset puutteet on hyvä tiedostaa ja hyväksyä osana genomitieteen kehitystä.

Geenitestin voi löytää apteekin omahoitohyllystä, tilata verkkokaupasta tai teettää osana terveydenhuoltoa. Kuluttajan geenitestiin käytetään yleensä sylkeä tai verta. Esimerkiksi perinnöllistä syöpäriskiä selvittävän COLOR-geenitestin geenitesti on saatavissa joistakin paikoista myös ilman lähetettä. Ennen COLOR-sylinäytteen antamista yksilö antaa tietoisen suostumuksen tautiriskinsä selvittämiseen.

Geenineuvonta on geenitestien tulosten tulkintaa, herkällä korvalla

Geenien rakenne ja toiminta ovat hyvin monimutkaisia, joten geenitestien tulosten tulkinta vaatii syvällistä ammattiosaamista. Esimerkiksi se, että yksilön perimästä löytyy altistava geenimuutos jollekin sairaudelle, ei välttämättä merkitse sairauden ilmenemistä. Geenitestien tulosten selkokielinen tulkinta on se kriittinen hetki – kohtaaminen – jossa varmistetaan, että yksilö ymmärtää oikein geenituloksensa. Uskon vahvasti, että oikea-aikainen ja eettinen genomitieto lisää yksilön turvaa sekä luo hänelle oikein ymmärrettynä parempaa hyvinvointia ja terveyttä. Genomitieto lisää yksilön valtaa edistää terveyttään sekä vaikuttaa omaan hoitoonsa.

Tällä hetkellä kuluttajien geenitestien tulosten tulkinta on melko haasteellista, sillä tuloksen luotettavuus eli syy- ja seuraussuhteet tietyn geenimuutoksen ja kehon ominaisuuden tai sairastumisriskin välillä on harvoin tieteellisesti vahva. Alustavaa viitettä yhteydestä on, mutta riittävä julkaistu näytön varmuus puuttuu. Tulevaisuudessa meillä on käytössä enemmän laajoja väestötason genomitietokantoja, Big Datan tutkimustuloksia sekä meta-analyyssejä.

Geenineuvonta on huomattavasti laajempi käsite kuin perinnöllisyysneuvonta, jota perinnöllisyyslääkärit antavat yliopistollis-

Geenineuvonta on luonteeltaan kuuntelua, keskustelua ja yksilön auttamista päätöksenteossa, milloin geenitestausta on tarpeellista ja milloin ei. Kun geenitesti on tehty, olennaista on saada tukea ja ymmärrystä siihen, mitä geenitulos tarkoittaa ja miten tulos otetaan huomioon arjen valinnoissa. Alustavien tietojen mukaan ainoastaan ne yksilöt, jotka ovat saaneet geenitestien tulosten tulkintaa (geenineuvontaa) henkilökohtaisesti, ovat aidosti korjanneet elintapojaan, kuten ruoan koostumusta, liikunnan määrää ja levon laatua.

ten keskussairaaloiden klinisen genetiikan osastoilla, ja mihin päästäkseen yksilö tarvitsee lähetteen. Ilman lähetettä geenineuvontaa annetaan Suomessa useissa organisaatioissa sekä yksityisillä geenineuvonnan ja lääkäripalveluiden tarjoajilla.

Pääosa netissä myydyistä geenitesteistä tehdään laadukkaissa laboratorioissa

Kuluttajien geenitestit eivät ole diagnostisia, vaan ne rinnastetaan tutkimusnäytteisiin. Kyseiset geenitestit ovat pääsääntöisesti kliinisesti validoituja, mutta niillä ei ole FDA:n tai EMA:n lääkeviranomaisten hyväksyntää.

Suuri osa Suomen tutkimus- ja kuluttajien geeninäytteistä lähetetään ulkomaille genotyyppitettäväksi joko tutkimuslaboratorioihin tai kaupallisiin DNA-laboratorioihin. Tutkimuslaboratorioilla ei ole viranomais-

ten määrittelemiä erillisiä laatuvaatimuksia. Pienet ja keskisuuret kaupalliset DNA-laboratoriot ovat puolestaan ISO 9001-sertifioituja, joka kertoo niiden järjestelmällisestä laadun, asiakasturvallisuuden ja palvelutuotannon tavoitetasosta. Isot kaupalliset DNA-laboratoriot ovat pääsääntöisesti CLIA-sertifioituja.

Genetiikan palvelujen
tarve kasvaa.
Palvelujen yhden-
vertainen saatavuus
voidaan turvata vain
terveydenhuolto-
henkilöstön
koulutuksella

Terveystestit ovat CE-sertifioituja

Suomen eniten verkkokaupoissa ja apteekeissa myyty terveystestiryhmä on sukupuolitautilien (klamydia, herpes) diagnostiset pikatestit. Nämä terveystestit ovat CE-sertifioituja. CE-sertifiointin taso riippuu testin riskiluokasta. Useimmat testit luokitellaan alhaisen ja keskiluokan riskitasoihin. Korkean riskitason testi on esimerkiksi HIV-testi.

Milloin geenitestin teettäminen on tarpeellista?

Yksilön sairauskertomus ja sukuhistoria kertovat terveyden perusraamit. Geenitestin teettäminen voi auttaa yksilöä tutustumaan itsensä olennaiseen ytimeen – kuka olet geneettisesti ja millainen viesti perimääsi on kirjoitettu. Voi olla, että suvussa on menestyneitä urheilijoita, erittäin monta ylipainoista tatiä, tietty sarkyläke ei tehoa, kansantauteja, yllättävän moni lähisukulainen on sairastunut rintasyöpään tai serkun perheessä on vakavasti kehityshäiriöinen lapsi. Geenitestaus voi antaa yhden lisätyökalun selvittää kehon ominaisuuksia tai riskiä sairastua.

Mitä geenitestillä selvitetään?

Kuluttajien geenitesteillä tunnistetaan lähinnä tiettyjen geenien snp-variaatioita. Snp tarkoittaa yhden emäksen monimuotoisuutta, joka on syntynyt pistemutaation seurauksena. Geenitestin tulos kertoo tutkitut geenit, analysoidut snp-variaatiot, genotyyppi (ei yhtään, yksi tai kaksi riskialleelia) ja miten yleinen tulos on suhteessa referenssitietokantaan.

Yleensä yhden tai muutaman snp-muutoksen merkitys on vähäinen yksilön ilmiäisun ja siten terveyden kokemisen kannalta. Kuitenkin, jos snp sijaitsee tietyn geenin proteiinia koodaavalla alueella tai geenin säätelyalueella, voi snp:n vaikutus ilmetä esim. ominaisuusmuutoksena. Tunnettu esimerkki on maitotuotteiden laktoosin imeytymishäiriö. Tällöin laktaasi-entsyymää koodaavan LCT-geenin ilmentyminen on puutteellista, koska geenin säätelyalueella on snp-muutos (rs4988235 pistemutaatio, genotyyppi G/G).

Geenitesti voi olla suppea ominaisuudesta, tai se voi sisältää laajan tautigeeni/snp-patteriston. Geenitestien hinnat vaihtelevat testin laadun ja laajuuden mukaan. Kuluttajien geenitesteissä analysoidaan harvemmin muita geenimuutoksia kuten monistumia, deleetioita, kääntymiä tai siirtymiä. Raporteissa kerrotaan hyvin harvoin mikä on geenianalyysin lukusyyvyys. Kromosomien telomeerien lyhentymisen selvittämiseen on omat testinsä.

Mitä hyötyä geenitestauksesta on?

Kun yksilöllä on todettu esim. ominaisuus lihoa tai korkea geneettinen riski sairastua kansantauteihin tai syöpään, se voi motivoida ottamaan "hätkää sarvista" ja muuttaa elintapoja, kuten lopettaa tupakointi, juoda alkoholia kohtuullisesti, liikkua enemmän, tarkkaila ruokailutason kokoa ja sisältöä, viettää aikaa ystävien kanssa, levätä riittävästi, varata aikaan hyvään oloon ja käydä tarvittaessa lääkärissä. Geenitestaus voi siten edistää terveyttä ja tuoda lisää terveitä elinvuosia.

luomiseksi ja ylläpitämiseksi, 4) luoda toimintamalli geenitestien tulkintapalveluille (geenineuvonnalle) sekä 5) esittää sellaiset rakenteet ja prosessit, jotta genomitiedon tehokas hyödyntäminen on mahdollista terveydenhuollossa, terveyttä ja hyvinvointia edistävissä päätöksenteossa ja tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa (3).

Jotta Suomesta tulee genomitiedon hyödyntämisen mallimaa ja meille rakentuu uutta genomiteollisuuden liiketoimintaa, tarvitaan aitoa yhteistyötä julkisen sektorin genomikeskuksen ja yksityisen sektorin genomialan yritysten kesken. Elämme jännittäviä aikoja, kun SOTE-uudistus mahdollistaa lähivuosina palvelutoiminnan uudelleen järjestämisen julkisen, yksityisen ja kolmannen sektorin kesken. Me genomialan laboratorio- ja palveluyritykset olemme mielellämme mukana keskustelemassa ja auttamassa, jotta tämä genomitiedon Big Data -buumi toteutuukin toimivaksi kotimarkkinaksi, uusiksi työpaikoiksi ja kilpailukyvyksi.

Jotta tämä kaunis visio siitä, että digitalisoituva terveydenhuolto rakentuu terveys- ja genomitiedon hyödyntämiselle, on totta vuonna 2025, kaikilla terveydenhuollon tasoilla on tulevaisuudessa oltava tietotaitoa genomikasta ja sen tarjoaman informaation soveltamisesta palveluiden suunnittelussa ja potilaiden hoidossa. Meillä onkin Suomessa edessä iso koulutusurakka, kun genomitiedon perusosaaminen ajetaan osaksi lääkäreiden ja hoitajien vastaanottoarkea. Genomistrategian tavoitetilan mukaan jokaisella kansalaisella on oltava yhdenvertainen mahdollisuus hyötyä genomitiedosta tulevaisuudessa (2). ■

Valikoimaan kuuluu sekä suppeita ja kohtuuhintaisia geenitestejä että terveystestejä. Kotitestit kattavat mm. kansantaudit, muistisairaudet, sukupuolitaudit, infektiot, lääkkeiden ja alkoholin väärinkäytön sekä liisääntymisen.

Haasteet matkalla kohti tulevaisuuden yhdenvertaisia genetiikkapalveluita

Vuonna 2017 harvinaisten sairauksien diagnostiikassa ja syöpäsairauksien yksilöllistetyyn lääkehoidon valinnassa genomitiedolla on lisääntynyt kliininen käytännön merkitys. Laboratorioiden palvelutoiminnan kehittämisen osalta on huomioitava, että osa erikoissairaanhoidon kliinisen geenidiagnostiikan näytteistä lähetetään edelleen ulkomaille tutkimuslaboratorioihin, joita ei ole sertifioitu ja joiden läpimenoajat ovat pitkiä.

Tällä hetkellä terveyskeskuksissa eikä työterveyshuollossa käytetä geenitestejä osana kansantautien diagnostiikkaa. Mitä toivottavimmin, seuraavassa genomitiedon

kliinisen hyötykäytön kasvun aallossa, myös monitekijäisten kansantautien (muistisairaudet, diabetes, sydän- ja verisuonitaudit) geenidiagnostiikka ja siihen liitettävät terveyskyselyt arkipäiväistyvät osaksi lääkärin vastaanottoa.

Kustannuskestävän ja vaikuttavan lääkehuollon toteutumisen kannalta on myös erityisen toivottavaa, että farmakogenetiikka rantautuu osaksi perusterveydenhuollon reseptilääkkeiden määräämistä ja apteekkien omahoitolääkkeiden jakelua. Farmakogeeniä (lääkeväste)testin avulla potilaalle voidaan valita oikea lääke ja oikea annos, joka sopii hänen geeniperimäänsä, ja näin voidaan välttää ikävät, soveltumattoman lääkkeen aiheuttamat haittavaikutukset tai puutteet tehossa.

STM:n nimeämällä genomikeskus-työryhmällä on isot haasteet: 1) perustaa genomikeskus vuoteen 2020 mennessä ja miettiä miten genomitietoa voidaan käyttää asianmukaisesti, 2) vahvistaa eettiset periaatteet genomitiedon hyötykäytölle, 3) luoda toimintamalli kansallisen genomitietokannan

KIRJALLISUUS

1. WHO-terveyden määritelmä: Preamble to the Constitution of the World Health Organization as adopted by the International Health Conference, New York, 19-22 June, 1946; signed on 22 July 1946 by the representatives of 61 States (Official Records of the World Health Organization, no. 2, p. 100) and entered into force on 7 April 1948.
2. Genomistrategia: Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus, Raportteja ja muistioita (STM): 2015:24. Julkaisun pysyvä osoite on <http://urn.fi/URN:IS-BN:978-952-00-3586-0>
3. STM – genomikeskuksen valmisteluryhmä: Asettamis- päätös 12.10.2016, STM086:00/2016

Uuden polven sekvensointi, NGS, mullistaa laboratorioden prosessit



SOILI KYTTÄLÄ

on syöpäbiologian dosentti ja toimii HUSLABin genetiikan laboratoriossa sairaalageneetikkona.

Ydinasiat

Uuden polven sekvensoinnilla (NGS) tutkitaan useita geenialueita samanaikaisesti yhdellä testillä.

Potilaan yksilöity hoito tarvitsee luotettavaa geenitietoa.

NGS:llä saadaan geenitietoa kattavasti, nopeasti ja edullisesti.

Uuden polven sekvensointi, next generation sequencing (NGS, tai massiivinen rinnakkaissekvensointi, MPS) on menetelmä, jolla sekvensoidaan useita geenialueita samanaikaisesti yhdellä testillä ja tunnistetaan erityyppisiä muutoksia tutkituilla kohdealueilla.

Uudet sekvensointitekniikat eroavat perinteisestä Sanger-sekvensoinnista monilta osin ja käsittävät teknologiasta riippuen useita perättäisiä vaiheita. Pääsääntöisesti ensin valmistetaan kirjasto, joka koostuu potilaan näytteestä eristetyistä nukleiinihaposta (DNA tai RNA), tutkittavien geenialueiden tunnistavista alukkeista ja potilaan sekvenssille spesifisestä tunnistinsekvenssistä (barcode). Kirjastoa monistetaan, jonka jälkeen siihen lisätään sekvensointialue. Näyte tai useamman potilaan näytteseos ladataan sirulle, joka laitetaan sekvensointilaitteeseen. Sekvenssijonon jälkeen syntyneitä sekvenssitietoja muokataan ja tarkastellaan tietokoneohjelmien avulla. Sekvenssit linjataan referenssigenomiin ja tunnistetaan näiden väliset eroavaisuudet eli variantit. Laatuparametrit tarkastetaan, ja selvitetään tutkittujen geenialueiden lukupeitot, eli kuinka moninkertaisesti kukin emäs on sekvensoitu. Varianttien annotoinnin eli nimeämisen jälkeen alkaa varsinaisen potilaskohtainen analyysi, jossa joku tai jotkut variantit osoit-

tautuvat hoidollisesti merkittäviksi mutaatioiksi tai mutaatioita ei havaita (1).

Kliinisissä diagnostisissa laboratorioissa NGS:ssä käytetään pääasiassa kohdennettuja geenipaneeleja, joiden geenit liittyvät kliinisesti merkittäviin johonkin tautiin tai tautiryhmään. Tällaisia ovat mm. BRCA1- ja BRCA2-geenipaneeli rintasyövässä, munasarjasyöpägeenipaneeli, geenipaneeli aivo- ja kasvainten somaattisille muutoksille, mitokondrio-DNA:n ja mitokondriotauteihin liittyvien tuman geenien paneeli, syöpägeenipaneeli kiinteiden kasvainten somaattisille muutoksille. Paneelit voivat olla kaupallisia tai asiakkaan toiveiden mukaisesti suunniteltuja geenipaneeleja. Paneeleissa voi olla mukana koko geeni tai vain tiettyjä hotspot-kohdista geenistä (2).

NGS mahdollistaa yksilöidyn hoidon syöpätaudeissa

Syövän hoito pyritään suunnittelemaan mahdollisimman yksilöidysti kullekin potilaalle. Tämän mahdollistaa enenevässä määrin tautipatogeneesin parempi ymmärtäminen, geenitiedon lisääntyminen, lääkkeiden ja muiden hoitovaihtojen sekä laboratorioteknologioiden kehittyminen. Jotta geenitiedolla olisi merkitystä syöpäpotilaalle hoidon oikeassa vaiheessa, geenitieto täytyy olla nopeasti saatavissa, kattavaa ja vielä kustannustehokasta. Tällä hetkellä NGS mahdollistaa yksilöidyn hoidon jo monissa syövisissä (2,3).

Esimerkiksi metastoittavien suolistosyövän hoidossa on pitkään jo tiedetty, että epidermaalista kasvutekijäreseptoria (EGFR) vastaan kohdennetut vasta-ainehoidot eivät tehoa, jos EGFR-signaalointireitin geenissä todetaan aktivoivia mutaatioita. Vaikka KRAS-geenin kodonin 12 ja 13 mutaatioita (kuva) löydettiin n. 20–30 % potilaista, joille EGFR-vasta-ainehoito ei tehonnut, jäi harvinaisesti vielä noin 60 % potilaista ilman lääkettä. Myöhemmät tutkimukset osoittivat, että myös KRAS-geenin kodonien 59, 61, 117 ja 146 mutaatioilla sekä NRAS-, BRAF- ja PIK3CA-geenien mutaatioilla on samanlai-

set hoidon onnistumista estävät vaikutukset. Jos edellä mainittujen geenien mutaatiot tutkittaisiin erillisillä testeillä, tutkiminen tulisi kalliimmaksi kuin sekvensoimalla. Jos taas testit suoritettaisiin poissulkuperiaatteella peräkkäin, lopullinen vastaus kestäisi pitempään kuin NGS:llä (4, 5).

Haasteet

Syöpänäytteet ovat haasteellista materiaalia, tehdään tutkimus millä tahansa menetelmällä. Näytteet kun eivät koskaan edusta syöpäsoluja sataprosenttisesti, vaan kasvainsolujen osuus vaihtelee nollan ja sadan prosentin välillä. Kasvainnäytteiden ongelma on myös kasvaimen heterogeenisyys klonaalisen evoluutiosta johtuen. Näytteen saatavuus voi myös olla hankalaa. Formaliinifiksoidut ja parafiiniin valetut näytteet ovat helpoimmin saatavissa, mutta voivat olla myös ongelmallisia, sillä fiksointi ja näytteen ikä tuovat muutoksia DNA:n rakenteeseen (3).

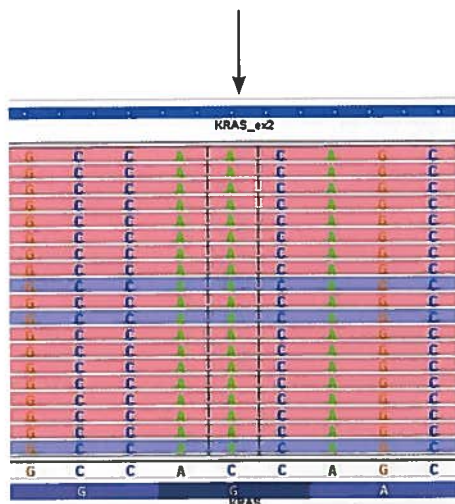
Variantin merkittävyys voi jäädä usein tuntemattomaksi. Jos löytynyt variantti tiedetään syöpään liittyväksi mutaatioksi, tilanne on klinikalle helppo. NGS:llä löydetään kuitenkin myös paljon uusia mutaatioita, joita olisi ollut hankala löytää aikaisemmilla menetelmillä, ellei olisi tietänyt etukäteen. Ongelmallisimpia ovat ne mutaatiot, jotka sijaitsevat samoille geenialueille kuin hoidollisesti merkitsevät mutaatiot, mutta joita ei kuitenkaan ole kuvattu tietokannoissa.

NGS:n tarkoituksena on

myös löytää uusia mutaatioita, joiden avulla taudin patogeneesi opittaisiin tuntemaan yhä paremmin. Myös lääketeollisuus tarvitsee lisääntynyttä geneettistä tietoa uusien täsmälääkkeiden kehittämiseksi.

Sekvensointiajo tuottaa valtavan määrän tietoa, jonka säilöminen nyt ja tulevaisuudessa kannattaa miettiä tarkoin. *Ensiksikin mitä kannattaa säilöä?* Teknologiat paranevat koko ajan, ja jos ei ole kyse ainutlaatuisesta näytteestä, ehkä potilaasta kannattaa ottaa mieluummin uusi näyte muutaman vuoden päästä kuin säilöä sellaista tietoa, jolle ei olekaan myöhemmin käyttöä. *Toiseksi mis-*

Uuden polven sekvensoinnilla (NGS) tutkitaan useita geenialueita samanaikaisesti yhdellä testillä.



Esimerkki KRAS-geenin tuloksesta uuden sukupolven sekvenssoinnilla (NGS). Oranssilla ja sinisellä merkityt sekvenssit edustavat potilaan näytettä, ja niiden alapuolella on referenssisekvenssi, johon potilaan sekvenssejä verrataan. Referenssisekvenssin alapuolella on esitetty aminohappojärjestys. Nuolen kohdalla on mutaatio (c. 35G>T, kuvassa vastinsekvenssi), joka muuttaa aminohapon glysiinistä valiiniksi (p.Gly12Val).

sä muodossa ja missä paikassa tieto on parasta säilyttää? Pilvipalveluiden luotettavuus ja toimivuus sekä tietojen varmuuskopioinnit on varmistettava. Tiedon säilyminen etenkin syöpänäytteissä on tärkeää, koska tehokkaiden lääkkeiden ja muiden hoitokeinojen avulla, myöhemmin ehkä geeniterapiankin kautta, syöpäpotilaat elävät yhä pitempään. Syöpäsoluja ei toistaiseksi täysin saada vielä elimistöstä poistettua, joten on aina vaara, että syöpä palaa takaisin samana tai muuntu-neena syöpänä (2).

Laadunvarmistus tärkeää jokaisessa prosessin vaiheessa

Laadun varmistaminen NGS:ssä on monivaiheista alkaen preanalyttisistä tekijöistä aina lausunnon kirjoittamiseen. Syöpänäytteen tulee olla riittävän edustava, eli kasvainsoluja tulee olla riittävä määrä, jotta mutaatio voidaan luotettavasti todeta. Vähäisissä näytteissä positiivinen tulos on merkitsevä, jos se sopii kyseiseen tautiin. Ei-edustavassa näytteessä negatiivinen tulos ei kuitenkaan ole informatiivinen, koska ei voi olla varma, että kasvainsoluja osuus on ollut riittävä mutaation toteamiseksi - vai esiintyykö mutatio niin pienellä frekvenssillä, että se hukkuu taustaan.

NGS-prosessin edetessä useat laatu-parametrit määräävät, miten edetään prosessin seuraavaan vaiheeseen. Sekvenssointiajon päätyttyä tarkastetaan sekvenssoinnin onnistuminen ensin kokonaisuutena kaikille sarjan näytteille (mm. si-run lataus, testifragmenttien onnistuminen, juosteiden lukupituus, polyklonaalisuus) ja erikseen kullekin näytteelle (mm. lukupeit-

to, peiton tasaisuus). Jokaisessa sekvenssointiajossa on mukana tunnettu kontrollinäyte, jossa tietyt variantit esiintyvät aina tietyllä frekvenssillä.

Ulkoisille laaduntarkkailukierroksille on järkevää osallistua heti alusta alkaen. Yhtä tärkeää kuin saada oikeita tuloksia on seurata, mitä tapahtuu kierroksille osallistuvissa laboratorioissa. Kierrosten raportit ovat osoittaneet sen, että se, missä meillä oltiin vielä muutama vuosi taaksepäin, on kovi-en ponnisteluiden jälkeen vasta saatu toimimaan monissa ns. uusissa Euroopan maissa. Menee vielä vuosia siihen, ennen kuin NGS otetaan käyttöön näissä maissa.

Sairaalageneetikon kokemuksia NGS:stä

Sairaalageneetikolle uuden menetelmän opetteleminen ja käyttöönotto on ollut mielenkiintoista ja haastavaa. Ensimmäisten näytteiden analysoinnit ovat kestäneet kauan. Analysointi on opittu kantapään kautta yhteistyössä muiden kollegoiden kanssa. Jokainen geneetikko on löytänyt oman tyylinsä, missä järjestyksessä analysoinnin suorittaa, ja miten varmistaa, että lähetiedot on luettu ja tulkitu oikein, ajoparametrien laatu ja luotettavuus tarkastettu, jokaisen geenialueen peitto tarkistettu, mutaatio oikein tulkittu ja lausunto oikein laadittu. Esimerkiksi kymmenen näytteen kvantitatiivisen PCR-sarjan näytteet sai aikai-

NGS:llä saadaan geenitietoa kattavasti, nopeasti ja edullisesti.

semmin vastattua tunnissa, mutta tänä päivänä sama määrä näytteitä NGS-menetelmällä vie geneetikon aikaa useita tunteja. Laadultaan hyvän sarjan ja selvien potilastapausten vastaanminen voi onnistua kahdessa-kolmessa tunnissa, mutta hankalissa tapauksissa voi mennä kokonainen työpäivä. NGS vaatii moniammatillista henkilökuntaa, ja geneetikot ovat tärkeä osa tätä kokonaisuutta. ■

VIITTEET

1. Goodwin S, McPherson JD, McCombie WR. Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. Nat Rev Genet 17:333-54, 2016.
2. Myllykangas S, Koskenvuo JW, Alastalo T-P. Uuden polven sekvenssointimenetelmät geenidiagnostikassa. Duodecim 129:141-8, 2013.
3. Lappi-Blanco E, Salmenkivi K, Kytölä S, Kononen J. Keuhkosyövän molekyylipatologinen diagnostiikka edellyttää perustietoa myös kliinikolta. Duodecim 132:593-9, 2016.
4. Fontanges Q, De Mendonca R, Salmon I, Le Mercier M, D'Haene N. Clinical application of targeted next generation sequencing for colorectal cancers. Int J Mol Sci 17, 2117, 2016.
5. Lièvre A, Bachet J-B, Boige V, Cayre A, Le Corre D, Bus E, Ychou M, Bouché O, Landi B, Louvet C, André T, Blibeu F, Diebold M-D, Rougier P, Ducreux M, Tomasic G, Emile J-F, Penault-Llorca F, Laurent-Puig P. KRAS mutations as an independent prognostic factor in patients with advanced colorectal cancer treated with cetuximab. J Clin Oncol 26: 374-9, 2008.

<http://huslab.fi/ohjekirja>

Potilaan yksilöity hoito tarvitsee luotettavaa geenitietoa.

tu, mutaatio oikein tulkittu ja lausunto oikein laadittu. Esimerkiksi kymmenen näytteen kvantitatiivisen PCR-sarjan näytteet sai aikai-

Hyttyslevitteiset Inkoo- ja "Möhkö"-virukset Suomessa



NIINA PUTKURI

on sairaalamikrobiologi ja filosofian tohtori, joka työskentelee laboratorioasiantuntijana SPR Veripalvelussa.

Inkoo- ja "Möhkö"-virukset kuuluvat Kalifornian enkefaliittiryhmään, joka on yksi 18 seroryhmästä *Orthobunyavirus*-suvussa. Suku kuuluu *Bunyaviridae*-heimoon, jonka tunnetuin edustaja Suomessa on myyräkuumetta aiheuttava Puumala-virus. Inkoo-virus eristettiin vuonna 1964 Inkoosta kerätystä hyttysistä (1). Löytymisen jälkeen osoitettiin, että keskimäärin 24 %:lla väestöstä Suomessa on vasta-aineita Inkoo-virusta kohtaan. Vasta-aineiden esiintyminen kasvoi Etelä-Suomesta Pohjois-Suomeen mentäessä. Joillakin paikkakunnilla pohjoisimmassa Suomessa vasta-ainepositiivisia oli jopa 80-90 % asukkaista (2). Uudempien tutkimusten mukaan tällä hetkellä lähes 50 % ihmisistä on kohdannut Inkoo-viruksen, eikä Etelä- ja Pohjois-Suomen väestön seroprevalenssin välillä ole enää suurta eroa (3).

Kalifornian enkefaliittiryhmän virukset tunnetaan parhaiten Pohjois-Amerikassa, missä ne ovat merkittäviä enkefaliittien aiheuttajia etenkin lapsilla. Yhdysvalloissa esiintyy kahdeksan eri virus-ta Kalifornian enkefaliittiryhmän 13 viruskannasta. La Crosse-virus on parhaiten tutkittu ja raportoitu Kalifornian enkefaliittiryhmän virus. Sen aiheuttama infektio on yleensä oireeton tai lievä kuumetauti. Toisaalta esiintymisalueellaan Yhdysvalloissa se aiheuttaa hyttysten levittämistä viruksista eniten enkefaliitteja alle 15-vuotiailla lapsilla (10), ja vuosittain neuroinvasiivisia La Crosse-virusinfektioita raportoidaan 29 - 167 (11). Vaikka La Crosse-virus tunnetaan hyvin, raportoidut tapaukset kuvaavat todennäköisesti vain murto-osaa todellisesta tilanteesta. Eri-tyisesti neuroinvasiiviset infektiot usein sekoitetaan entero- tai herpesviruksen aiheut-

tamiin infektioihin (10). Yhdysvalloissa on kuvattu myös yksittäisiä neuroinvasiivisia tapauksia muidenkin Kalifornian enkefaliittiryhmän virusten (Jamestown canyon-, Snowshoe hare- ja California encephalitis -virusten) aiheuttamina (12).

Inkoo- ja "Möhkö"-virukset taudinaiheuttajina

Inkoo-virusta esiintyy Pohjois-Euroopassa, ja Suomen lisäksi virus on eristetty Ruotsista, Norjasta ja Venäjältä kerätystä hyttysistä (4-6). Fylogeneettiset analyysit osoittivat, että Inkoo-viruksen lähin sukulainen on Jamestown canyon -virus (7), jota esiintyy Yhdysvalloissa ja Kanadassa. Jamestown canyon -viruksen luontaisena isäntänä toimii valkohäntäpeura (8), ja vaikka Inkoo-virus viruksen luontaisista isäntä ei tunneta, sen arvelaan olevan niin ikään jokin hirvieläin. Toisaalta Inkoo-virus säilyy luonnossa myös hyttysten lisääntymiskierron avulla. Naarashyttynen pystyy siirtämään viruksen muniinsa, jolloin niistä kuoriutuva aikuinen hyttynen kantaa heti virusta ja on valmis infektoimaan uuden isännän (9). Inkoo-virus pystyy infektoimaan ihmisen lisäksi myös eläimiä, ja vasta-aineita Inkoo-virusta kohtaan on löydetty lehmistä, poroista, hevosista, koirilta, hirvieläimistä sekä jäniksistä (2).

"Möhkö-virus" on Suomesta eristetty toinen Kalifornian enkefaliittiryhmän virus (3). Niin kutsuttu "Möhkö-virus" löydettiin vuonna 2007 Ilomantsin Möhkön kylästä kerätystä hyttysistä, ja se sai nimensä kylän mukaan. Möhkön kylän hyttysten lisäksi virus eristettiin myös kolmelta muulta alueelta Ilomantsin ja Sotkamon kunnista vuosina 2007 ja 2008. Uusi viruskanta oli fylogeneettisten ja serologisten tulosten perusteella läheisintä sukua Venäjältä eristetyille *Orthobunyavirus*-suvun Chatanga-virukselle (nukleokapsidiproteiinin sek-

venssin samankaltaisuus 99 %), ja Suomessa eristetyt viruskannat nimettiin virallisesti Chatanga-viruksen Möhkö-kannoiksi (3). Chatanga-virusta esiintyy laajalti koko Venäjän alueella, missä sen tiedetään esiintyneen jo ainakin vuodesta 1989, mutta Chatanga-viruksen luontaista isäntää ei tunneta (13). Toistaiseksi Chatanga-viruksen tiedetään esiintyvän vain Venäjällä ja Itä-Suomessa. Poiketen Inkoo-viruksesta Chatanga-viruksen lähin sukulainen Kalifornian enkefaliittiryhmässä on Pohjoisella pallonpuoliskolla esiintyvä Snowshoe hare -virus, jonka luontaisena isäntänä toimivat jänikset (14).

Inkoo-viruksen löytymisen jälkeen sen

epäiltiin aiheuttavan tautia ihmiselle vain harvoin lähimpien sukulaistensa tavoin. Inkoo-virus yhdistettiin yksittäisiin rajuihin, mutta nopeasti ohimeneviin, keskushermostoinfektioihin jo 1970-80-luvulla nuorilla aikuisilla ja lapsilla (Brummer-Korvenkontio M, henkilökohtainen tiedonanto). Inkoo-virusta ei ole koskaan eristetty ihmisestä. Kuitenkin vasta viime vuonna julkaistiin tutkimustuloksia akuutin Inkoo-virusinfektion yleisyydestä Suomessa ja potilaiden taudinkuvasta (15). Samalla osoitettiin myös Chatanga-viruksen kyky infektoida ja aiheuttaa tautia ihmisessä. Inkoo-viruksen IgM-vasta-aineita todettiin alle alle prosentti noin 8000 tutkitun potilaan materiaalista. Tutkimukseen valituilla potilailla oli näytteenottohetkellä joko kuumetauti tai neurologisia oireita. Puolet löydettyistä Inkoo-virus IgM-positiivista potilaista kävivät lääkärissä vain kerran viitaten lievään taudinkuvaan. Loput sairastuneista vaativat sairaalahoitoa. Sairaalahoitoa vaatineiden potilaiden oireisiin kuului kuume, päänsärky, oksentelu ja sekavuus sekä muutamilla potilailla havaittiin kouristuksia. On hyvä huomata, että akuutit Inkoo-virusinfektiot olivat vakavampia alle 16-vuotiailla lapsilla, kun taas Chatanga-virusinfektiot aikuisilla. Merkittävää oli, että kaikki alle 16-vuotiaat potilaat, joilla todettiin akuutti Inkoo-virusinfektio, olivat sairaalahoidossa. Kaikki löydettyt akuutit infektiot todettiin loppukesästä tai syksystä (jopa syys-lokakuun vaihteessa). Tutkimuksessa akuuttia Inkoo-virusinfektiota sairastavia potilastapauksia löydettiin vuosittain.

Möhkö-virus
löydettiin
vuonna 2007
Ilomantsin
Möhkön kylästä.

Uudempien
tutkimusten mukaan
tällä hetkellä
lähes 50 %
ihmisistä on
kohdannut
Inkoo-viruksen.



Kalifornian enkefaliittiryhmän virusten diagnostiikka

Kalifornian enkefaliittiryhmän virukset ovat antigeenisesti samanlaisia, ja siksi ryhmän eri viruskantojen vasta-aineet ristireagoivat useimmissa serologisissa testeissä. Mikäli maantieteellisesti ei pystytä päättämään, mikä viruskanta voi olla infektion aiheuttaja, vasta-ainepositiivinen tulos vaatii neutralisaatiotestivarmistusta infektion aiheuttajan selvittämiseksi. Euroopassa diagnostiikkaa on helpottanut se, että täällä esiintyvillä Kalifornian enkefaliittiryhmän viruksilla on ollut tietty oma esiintymisalueensa. Suomessa tilanne muuttui Chatanga-viruksen löytymisen jälkeen.

HUSLABin virologian ja immunologian laboratoriossa on tutkimusvalikoimassa tilattavissa IgG- ja IgM-IFA-vasta-ainetutkimus Inkoo-virusinfektoiden todentamiseen (pyyntö: S-InkoAb, tilausnumero: 3526). Samalla testillä tunnistetaan myös Chatanga-virusvasta-aineet, mutta testi ei pysty erottelemaan näitä infektoita toisistaan. Tuoreen infektion varmistamiseksi pyydetään useimmiten pariseeruminäyte.

Maanosasta riippumatta Kalifornian enkefaliittiryhmän virusten huono tunnettavuus on johtanut näiden infektioiden ali-diagnosointiin ja aliraportointiin. Euroopas-

sa ei ole jatkuvaa seurantaa tai dokumentointia näiden virusten aiheuttamien infektioiden yleisyydestä. Suomessa Kalifornian enkefaliittiryhmän virusten parempi tunnettavuus lääkärikunnan keskuudessa edesauttaisi näiden infektioiden todentamista. Huolimatta korkeasta seroprevalenssista väestössä Inkoo- ja Chatanga-virusinfektiot näytävät useimmiten kuitenkin olevan ihmisellä oireettomia, mutta niiden mahdollisuutta loppukesän infektioiden aiheuttajina ei tule unohtaa. ■

KIRJALLISUUSVIITTEET

1. Brummer-Korvenkontio M, Salkku P, Korhonen P, et al. (1973) Arboviruses in Finland. IV. Isolation and characterization of Inkoo virus, a Finnish representative of the California group. *Am J Trop Med Hyg* 22: 404-413.
2. Brummer-Korvenkontio M. (1973) Arboviruses in Finland. V. Serological survey of antibodies against Inkoo virus (California group) in human, cow, reindeer, and wildlife sera. *Am J Trop Med Hyg* 22: 654-661.
3. Putkuri N, Kurkela S, Levanov L, et al. (2014) Isolation and characterization of a California encephalitis serogroup orthobunyavirus from Finnish mosquitoes. *Infection, Genetics and Evolution* 22: 164-173.
4. Niklasson B, Espmark Aa., Jaenson TGT, et al. (1985) Inkoo virus isolated from Swedish mosquitoes for the first time. *Lakartidningen* 82: 4136.
5. Butenko AM, Vladimirtseva EA, Lvov SD, et al. (1991) California serogroup viruses from mosquitoes collected in the USSR. *Am J Trop Med Hyg* 45: 366-370.
6. Traavik T, Mehl R, Wiger R. (1978) California encephalitis group viruses isolated from mosquitoes collected in Southern and Arctic Norway. *Acta Pathol Microbiol Scand (B)* 86B: 335-341.
7. Vapalahti O, Plyusnin A, Cheng Y, et al. (1996) Inkoo and Tahyna, the European California serogroup bunyaviruses: sequence and phylogeny of the S RNA segment. *J Gen Virol* 77 (Pt B): 1769-1774.
8. Grimstad PR, Williams DG, Schmitt SM. (1987) Infection of white-tailed deer (*Odocoileus virginianus*) in Michigan with Jamestown Canyon virus (California serogroup) and the importance of maternal antibody in viral maintenance. *J Wildl Dis* 23: 12-22.
9. Tingstrom O, Wesula Lwande O, Naslund J, et al. (2016) Detection of Sindbis and Inkoo Virus RNA in Genetically Typed Mosquito Larvae Sampled in Northern Sweden. *Vector Borne Zoonotic Dis* 16: 461-467.
10. McJunkin JE, de los Reyes EC, Irazuzta JE, et al. (2001) La Crosse encephalitis in children. *N Engl J Med* 344: 801-807.
11. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). (2010) La Crosse virus neuroinvasive disease - Missouri, 2009. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 59: 869-871.
12. LeDuc JW. (1987) Epidemiology and ecology of the California serogroup viruses. *Am J Trop Med Hyg* 37: 605-685.
13. Lavrent'ev MV, Prilipov AG, Lvov SD, et al. (2008) Phylogenetic analysis of the nucleotide sequences of Chatanga virus strains, the new representative of California encephalitis serocomplex, isolated in different regions of the Russian Federation. *Vopr Virusol* 53: 25-29.
14. Hoff GL, Anslow RO, Spalatin J, et al. (1971) Isolation of Montana snowshoe hare serotype of California encephalitis virus group from a snowshoe hare and *Aedes* mosquitoes. *J Wildl Dis* 7: 28-34.
15. Putkuri N, Kantele A, Levanov L, et al. (2016) Acute Human Inkoo and Chatanga Virus Infections, Finland. *Emerging Infectious Diseases* 22.

Laadunvalvonta eläinlääketieteellisessä kliinisessä mikrobiologiassa



THOMAS GRÖNTHAL

on eläinlääkäri, joka tekee väitöskirjaa ja erikoistuu tarttuvien eläintauteihin Helsingin yliopiston eläinlääketieteellisen tiedekunnan kliinisen mikrobiologian laboratoriossa.

Suomalaiset eläinlääkärit ovat perinteisesti tottuneet suoriutumaan tehtävästä kuin tehtävästä. Potilaan tutkiminen, diagnosointi, veri- ja virtsanäytteiden otto, tulokset ja tulkinta, hoitosuunnitelman laadinta ja lääkityksen määrääminen suoritetaan usein yhdellä ja samalla käynnillä. Kuitenkin viime vuosien aikana etenkin seura- ja harrastuseläinten omistajat ovat alkaneet odottaa hoidolta yhä enemmän. Suomeen on osittain tämän seurauksena syntynyt uusi sukupolvi eri alojen erikoiseläinlääkäreitä, joiden luo hakeudutaan tai saadaan lähete, kun keinot ovat ”peruseläinlääkäriltä” lopussa.

Tätä samaa ilmiötä ei kuitenkaan ole yhtä vahvana havaittavissa bakteriologian saralla, vaan se mielletään vielä monella klinikalla peruspraktiikkaan kuuluvana palveluna. Vaikka yhä useampi vastaanotto nykyään lähettää bakteriologiset näytteensä ulkopuoliseen laboratorioon tutkittavaksi, monella eläinklinikalla suoritetaan myös bakteerien laji- ja herkkyysmäärittäisiä, etenkin virtsanäytteistä. Lisääntyvä mikrobilääkeresistenssi asettaa kuitenkin bakteriologisen diagnostiikan sekä herkkyysmäärittäksen yhä tärkeämpään rooliin potilaiden bakteeriperäisten tulehdusten hoidossa. Joillakin vastaanotoilla eläinlääkäri toimii itse laboranttina ja vastaa lisäksi potilastyöstä, välinehuollosta ja myyntireskontrasta. Tästä herää kysymys: ehditäänkö mikrobiologian laadunvalvontaan panostaa tarpeeksi?

Lainsäädännölliset vaatimukset

Ihmisten tartuntatauteja tutkivan laboratorion tulee tartuntatautilain (10§ 22.12.2009/1543) mukaan olla Aluehallintoviraston (AVI) hyväksymä. AVI:n on puolestaan pyydettävä lausunto Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselta (THL) ennen laboratorion hyväksyntää. Jotta laboratorio voidaan hyväksyä tutkimaan tartuntatauteja sen tilojen, laitteiden ja laaduntarkkailun tulee olla asianmukaista ja henkilökunnan ammattitaitoista. Toimilupa on myös uusittava kolmen vuoden välein, ja lisäksi sekä THL:lla että

AVI:lla on tarkastusoikeus laboratorioon. Toimilupamenettelyllä halutaan varmistaa, että mikrobiologista diagnostiikkaa tekevät Suomessa ammattitaitoiset henkilöt asiallisissa tiloissa sekä asiallisia metodeja käyttäen.

Eläinlääketieteessä kliinisen mikrobiologian laboratoriotointa ei ole yhtä tiukkaan säädeltyä. Vasta vuoden 2014 alussa voimaan astuneessa eläintautilaissa määrättiin lainsäädännölliset vaatimukset ilmoitettavia bakteeritauteja tutkiville laboratorioille. Ilmoitusvelvollisiin bakteereihin kuuluvat pieneläimillä esimerkiksi *Salmonella*, *ESBL/AmpC/Karba*-penemaasia (eli laajakirjoisia beetalaktamaaseja) tuottavat bakteerilöydökset, sekä MRSA (metisilliinille resistentti *Staphylococcus aureus*). Näitä bakteereita tutkivien laboratorioden tulee tehdä ilmoitus Eviraan laboratoriossa tehtävistä tutkimuksista laboratorion hyväksymishakemuksella (lomake sama kuin hyväksymistarkoituksessa tehty hakemus, vaikka kyseessä on vain ilmoitus). Hakemuksessa tulee selvittää, mitä ilmoitettavia tauteja laboratoriossa tutkitaan, ja mitä menetelmiä laboratoriossa käytetään. Lain 81§:ssä säädetään, että laboratorion on käytettävä tieteellisesti päteviä analyysimenetelmiä, oltava teknisesti pätevä ja tuotettava luotettavia tuloksia. Lisäksi siinä säädetään, että laboratorion henkilökunnalla on oltava tehtävän edellyttämä koulutus ja pätevyys.

Tavallisimmin tavattavia bakteereita ovat eläinlääketieteessä pintamärkänäytteiden stafylokokit ja streptokokit sekä virtsanäytteiden *Escherichia coli*. Bakteriologian laboratoriossa voi kuitenkin kohdata myös vaarallisia bakteereita, kuten pernaruttoa tai brusellaa, joskin todennäköisyys on hyvin pieni. Kuitenkin eläinklinikoiden pikkulaboratorioidenkin pitäisi pystyä ainakin epäilemään näitä bakteeritauteja, mikäli diagnostiikkaa tehdään klinikan omassa laboratoriossa. Mikäli diagnostiikkaa ei pystytä tekemään klinikan laboratoriossa, eristetty kantaa tai näyte tulisi lähettää eteenpäin. Samantyylinen käytäntö on käytössä ihmispuolella virtsan seulontaviljelyn suhteen (U-BaktVi), jossa bakteerikasvua sisältävät näytteet lähetetään eteenpäin bakteerilajitunnistusta ja herkkyysmäärittäystä varten. Tämä keskittää bakteriologisen diagnostiikan ammattitaitoisiin, hyväksytyihin laboratorioihin.

Standardit ja laadunvalvonta

Eläinlääketieteellisen kliinisen mikrobiologian saralla laadunvalvontaa ei ole erikseen mainittu laissa, joskin vähintään si-

säinen laadunvalvonta vaadittaneen, jota eläintautilain 81§:n ehdot täyttävät. Kliiniset herkkyysmäärittäykset tehdään eläinlääketieteessä pääsääntöisesti CLSI (Clinical Laboratory Standards Institute) -standardien mukaisesti, sillä EUCAST ei vielä ole julkaissut menetelmiä tai herkkyystulokintarajoja eläinten patogeeneille. Koska herkkyysmäärittäysmenetelmä on CLSI-standardin mukainen, sille asetettavat laatuvaatimukset ovat samanlaiset eläinlääketieteellisessä laboratoriossa kuin ihmislaboratoriossa, pois lukien CLSI- ja EUCAST -standardien eroavaisuudet. Tämä sisältää mm. vaatimuksen viikoittaisille herkkyysmäärittäyskontroleille, herkkyyskierrojen oikealle säilytykselle sekä laadunvalvonnan tulosten seurannalle. Evira on laatinut CLSI-standardin pohjalta vapaasti saatavana olevan ohjeistuksen mikrobilääkeherkkyys testaukseen eläinlääketieteessä. Ohjeissa käydään läpi luotettavan herkkyysmäärittäksen edellytykset, suoritus ja tulkinta.

Koska patogeeniset lajit eläimillä ja ihmisillä ovat osittain samoja, ulkoisen laadunvalvonnan voi toteuttaa osallistumalla esimerkiksi Labqualityn järjestämiin laaduntarkkailukierroksiin. Erityisesti salmonella- sekä gramvärjäyskierrokset eivät ole isäntälajiriippuvaisia. Samaa voi sanoa myös virtsaviljelykierroksista. Bakteeriviljelykierrokset ovat hyödyllisiä, vaikkakin niissä toisinaan esiintyy bakteereita, joita ei tavata eläinten näytteistä. On kuitenkin olemassa ulkomaisia toimijoita, joilta voi tilata eläinlajikohtaisia laaduntarkkailunäytteitä.

Yleisimpiä epäkohtia

Alussa kuvaillun tilanteen - sekä ilmoitusperusteisen toiminnan johdosta - kliinisen bakteriologian menetelmien toteutus eläinlääkärivastaanotoilla on kirjavaa. Eläinlääketieteellisen tiedekunnan kliinisen mikrobiologian laboratorioon saapuu eri pieneläinlajikoilta säännöllisesti näytteitä, joissa epäillään olevan resistenttiä bakteeria, usein bakteerin herkkyysprofiilissa esiintyvien pienten estovyöhykkeiden johdosta. Valtaosassa tapauksista kyse on kuitenkin puutteellisesta lajitunnistuksesta tai herkkyysmäärittäksessä tehdystä virheestä. Ohessa käydään läpi muutamia esimerkkejä.

Lajitunnistus: Kokemuksemme mukaan yksi yleisimmistä ongelmista on bakteerilajin virheellinen tunnistus. Laboratoriomme on mm. tullut näytteitä, joissa *Pseudomonas aeruginosa* on tunnistettu *Proteus* tai *Kleb-*



Laboratorioon lähetetty herkkyysmalja. Näytteessä kasvoi *Staphylococcus pseudintermedius* (metisilliinille resistentti), *Proteus mirabilis*, sekä *Enterococcus faecalis*. Maljan ulkonäkö on voinut muuttua postikuljetuksen aikana.

siella -lajiksi tai *Enterococcus faecalis* *Staphylococcus pseudintermedius* -lajiksi. Keskusteluissa eläinlääkäreiden ja klinikaeläinten hoitajien kanssa tulee esiin se, että perustunnistumenetelmiä, kuten esimerkiksi katalaasi-, oksidaasi- ja indolitestistä, sekä Gram-värijäystä, ei käytetä lajitunnistuksessa, vaan tunnistus perustuu pesäkkeen ulkonäköön esim. kromogeenisella maljalla. Pahimmassa tapauksessa tunnistusta ei tehdä. Bakteerilajeista ei usein mielletä, että kaikki lajit eivät kasva samalla elatusaineella, eikä eri elatusaineiden ominaisuuksia välttämättä tunneta riittävän hyvin. Elatusainevalikoima rajoittuu klinikoilla usein veri- ja Müeller-Hinton-alustoihin sekä erinäisiin virtsanäytteille suunniteltuihin alustoihin. Virheellinen tunnistus voi johtaa muun muassa sellaisten mikrobilääkkeiden testaukseen, joille kyseinen laji on luontaisesti resistentti, epäsopiivien mikrobilääkekeikkojen valintaan tai virheellisten raja-arvojen käyttöön. Lajitunnistuksen puute vaikeuttaa myös kasvuston kliinisen merkittävyyden arviointia.

Herkkyysmäärittämisvirheet: Herkkyysmäärittäysten teossa yleisin kohtaamamme epäkohta lienee mikrobilääkeherkkyysien teko sekakasvusta (kuva). Toinen yleinen ongelma on herkkyysmaljalle viljeltävän bakteeriympin väärä vahvuus. Harvalla eläinlääkärillä käytetään ympin standardointiin densitometriä. Hyvin valvutuneella klinikalla saattaa kuitenkin olla käytössä standardiputki, johon bakteeriympin sameutta verrataan. Toisaalta joillakin klinikoilla siirrostetaan esim. yksi pesäke yhteen millilitraan nestettä, joka sitten kaadetaan maljalle ja annetaan kuivua. On myös vastaanottoja, joilla bakteerimassaa levitetään suoraan herkkyysmaljalle vanupuikolla. Nämä jälkimmäiset tavat johtavat paitsi estovyöhykkeiden koon pienentymiseen ja myös siihen, että menetelmä ei ole toistettava. Nämä sekä sekaherkkyysien tulkitseminen johtavat helposti laajakirjoisten lääkeaineiden ylikäyttöön.

Turhien herkkyysien testaaminen on myös yleistä, eli testataan herkkyys sellaiselle lääkeaineelle, jolle bakteeri on luonnostaan resistentti. Tästä yleisin esimerkki on kefaloksiinin (1. sukupolven kefalosporiini)

ni) ja sulfa-trimetopriimin testaaminen *P. aeruginosa* -bakteerille. Nämä ongelmat johtuvat lajitunnistuksen puutteellisuudesta sekä siitä, että bakteerien luontaisia resistenssejä ei tunneta. Toki "väärin" herkkyysien testaus voi myös johtaa väärän lääkeaineen valintaan, mikäli bakteerin resistenssi ilmenee vain *in vivo*.

Laadunvarmistus: Eläinlääkinnässä herkkyysmäärittäksiä ja bakteriologista diagnostiikkaa ei usein mielletä samanlaisena testinä kuin esimerkiksi verinäytteenanalyysiä. Vaikka veriarvoja tutkivia laitteita kalibroitaisiin, harvalla klinikalla on otettu huomioon tarve "kalibroida" bakteriologisia menetelmiään. Eläinlääkäreiden ja klinikaeläinhoitajien kanssa käytyjen keskusteluiden yhteydessä sanat "standardi" ja "kontrollikanta" ovat usein vieraita, eikä tutkimusten suorittamiseen useinkaan ole selvää kirjallista ohjeistusta. Puutteita esiintyy myös laboratorioiden jäljitettävyydessä, eli ei välttämättä tiedetä, mitä löydöksestä on tutkittu tai kuka sen tutki. Lisäksi näytteiden merkitsemisessä esiintyvät epäkohdat ovat joskus ongelma. Näyteputken kyljessä oleva "Muppe" ei ole riittävän tarkka tunnistamaan näytettä potilaskohtaisesti.

Muita haasteita

Bioturvallisuus: Suurin osa seura- ja harastuseläinten tavanomaisista taudinaiheuttajista kuuluvat bioturvatasoon kaksi, eli BSL 2 (biosafety level 2). Tämä tarkoittaa käytännössä, että aerosoleja muodostavat toimenpiteet tulisi suorittaa laminaari- tai vetokaapissa. Nämä ovat usein melko hintavia, eikä niitä läheskään kaikilla eläinlääkäreillä ole.

Löydösten tulkinta: Varmasti haastavimpia asioita eläinlääketieteellisen kliinisen mikrobiologian saralla on löydösten tulkinta. Löydöksen merkitsevyyden arviointi vaatii laajaa tietoa alueen normaalimikrobistosta ja yleisimmistä taudinaiheuttajista. Aiemmin mainittu puutteellinen lajidiagnostiikka heikentää kykyä arvioida kasvun merkittävyyttä entisestään. Erityisiä ongelmakohtia ovat vapaasti lasketut virtsanäytteet, jossa vähäinenkin kasvu saatetaan arvioida merkittäväksi.

Toinen on aiheuttajapatogeenin tunnistaminen sekakasvun joukosta, mikä on vaikeaa - ellei mahdotonta - kokeneellekin laboratorioeläinlääkärille.

Resistenssin seuranta ja ilmoittaminen: Pidemmän ajan resistenssin seuranta ja raportointi olisi tärkeää, jotta bakteerilajien herkkyysistä ja etenkin niiden muutoksista saataisiin tietoa. Klinikoilla tehtävistä herkkyysmäärittämisistä ei kuitenkaan pääsääntöisesti saada tilastotietoa, jolloin resistenssin lisääntymisen havaitseminen saatetaan viivästyä. Lisäksi eläintautilain nojalla annetussa asetuksessa (1010/2013) määrätään, että kaikki MRSA- ja oireita aiheuttaneet ESBL-kannat tulee lähettää Eviraan. Sama koskee toki myös salmonella-löydöksiä, sekä kaikkia vaarallisia eläintautia. Mikäli lajitunnistus- tai herkkyysmäärittämismenetelmät ovat puutteelliset, näitä ei välttämättä tunnusteta, eikä ilmoitusta voida tehdä tai kantaa lähettää.

Valoa tunnelin päässä

Joskin ongelmia vielä esiintyy kliinisen eläinlääketieteellisen bakteriologian saralla, viime aikojen kehitys on ollut lupaavaa. Eläinlääkäreiden tietoisuus resistenssiongelma-alueesta on kokemuksemme mukaan selvästi kasvanut, ja saammekin lähes päivittäin hoitokonsulttiopyyntöjä praktikkoeläinlääkäreiltä. Lisäksi monet eläinlääkärin klinikat ovat havahtuneet luotettavan bakteriologisen diagnostiikan ja herkkyysmäärittämisdiagnostiikan tärkeyteen ja lähettävät entistä herkemmin näytteet ulkopuoliseen eläinlääketieteelliseen laboratorioon tutkittaviksi. ■

LÄHTEET JA LISÄTIETOA

Clinical Laboratory Standards Institute (CLSI). Performance Standards for Antimicrobial Disk and Dilution Susceptibility Tests for Bacteria Isolated From Animals: Approved Standard: 4th edition VET01-A4. Wayne, PA, USA, 2013.

Clinical Laboratory Standards Institute (CLSI). Performance Standards for Antimicrobial Disk and Dilution Susceptibility Tests for Bacteria Isolated From Animals: Second Informational Supplement VET01-S2. Wayne, PA, USA, 2013.

Elintarviketurvallisuusvirasto Evira. Mikrobilääkeherkkyiden testaaminen. Kotisivu Internetissä: <https://www.evira.fi/tieto-avirasta/esittely/toiminta/laboratoriotoiminta/vertailulaboratoriotoiminta/ohjeita-laboratoriolle/mikrobilääkeherkkyiden-testaaminen/> Haettu 13.12.2016.

Eläintautilaki (441/2013)

Grönthal T. Mitä praktikon tulee tietää herkkyysmäärittämisestä? Suomen Eläinlääkärilehti. 2013, 119: 362-365.

Terveystieteiden tutkimuskeskus. Kliinisen mikrobiologian laboratorioiden toimilupamenettely. Kotisivu Internetissä: <https://www.thl.fi/fi/web/infektioitaudit/laboratoriotoiminta/kliinisen-mikrobiologian-laboratorioiden-toimilupamenettely> Haettu 13.12.2016.

Maa- ja metsätalousministeriön asetus eläintautien ilmoittamisesta ja mikrobilääkkeiden toimittamisesta (1010/2013).

Maa- ja metsätalousministeriön asetus vastustettavista eläintautista ja niiden luokittelusta (843/2013).

Tartuntatautilaki (583/1986 muutoksineen)

Labqualityn laadunarviointi- kierrokset eläin- diagnostiikkaan

TEKSTI: NIINA KIVI

Kuluvan vuoden alusta alkaen Labquality tarjoaa eläindiagnostiikkaa tekeville yksiköille kohdennettuja kierrosohjelmia. Osa Labqualityn nykyisistä kierroksista soveltuu myös eläinlaboratorioille ja isot laboratoriot näihin osallistuvatkin. Näillä uusilla kohdennetuilla kierroksilla eläindiagnostiikkaa tekevät laboratoriot voivat vertailla suoriutumistaan helpommin keskenään. Uudet laadunarviointikierrokset on suunnattu verenkuva-analysaattoreille (8610 Perusverenkuva, eläimet) ja kemian analysaattoreille (8530 Peruskemia, eläimet). Molemmat ohjelmat sisältävät kaksi eläinperäistä näytettä ja niistä analysoidaan yleisimmin käytössä olevat tutkimukset.

Järjestimme syksyllä 2016 koekierrokset ohjelmista käyttäen kissa- ja koiranäytteitä. Koekierrokseen osallistui 20 kotimaista eläinlaboratoriota. Tulokset vahvistivat entisestään käsitystämme kierrosten tarpeellisuudesta. Preanalyysisessä näytteiden käsittelyssä ja säilytyksessä havaittiin haasteita. Samoin raportoidut tulokset korostivat lajikohtaisten laitesäätöjen tarpeellisuutta, erityisesti hematologian analyyseissä. Kemian tulokset olivatkin yhteneväisemmät.

Uuden palvelun avulla eläindiagnostiikkaa tekevät yksiköt voivat varmistaa laitteidensa toimivuuden ja verrata omia tuloksiaan muihin samaa laitetta käyttävien kanssa. Tavoitteena on varmistaa eläinklinikoiden ja eläinlaboratorioiden tulosten yhteneväisyys sekä se, että riippumatta klinikasta tai tutkimuspaikasta eläin saisi aina samat tulokset ja niiden perusteella oikean hoidon.

Lisätietoja
Myynti ja asiakaspalvelu
Puh. 09 85668200
info@labquality.fi

Tulevaisuuden opetuslaboratorio ja virtuaalisuus



MARKO BJÖRN

on bioanalytiikan päätoiminen tuntiopettaja Turun Ammattikorkeakoulussa ja jatko-opiskelija Itä-Suomen yliopistossa kasvatustieteen tiedekunnassa.

Artikkelissa käsitellään E-oppimista ja virtuaalista opetusta. Turun ammattikorkeakoulu on yhteistyössä kansallisesti ja kansainvälisesti aloittamassa hankkeita yhdessä muiden bioanalytiikkaa kouluttavien ammattikorkeakoulujen kanssa, joiden tarkoituksena on vastata tulevaisuuden haasteisiin. Suomessa bioanalytiikkaan kouluttavat ammattikorkeakoulut ovat: Metropolia (Helsinki), TAMK (Tampere), Turun ammattikorkeakoulu (Turku), Savonia AMK (Kuopio), Oulun seudun AMK (Oulu) ja Vasa Novia (Vaasa). Bioanalyttikokoulutuksessa on tärkeää tehdä yhteisiä projekteja, koska kyse on pienestä koulutusohjelmasta.

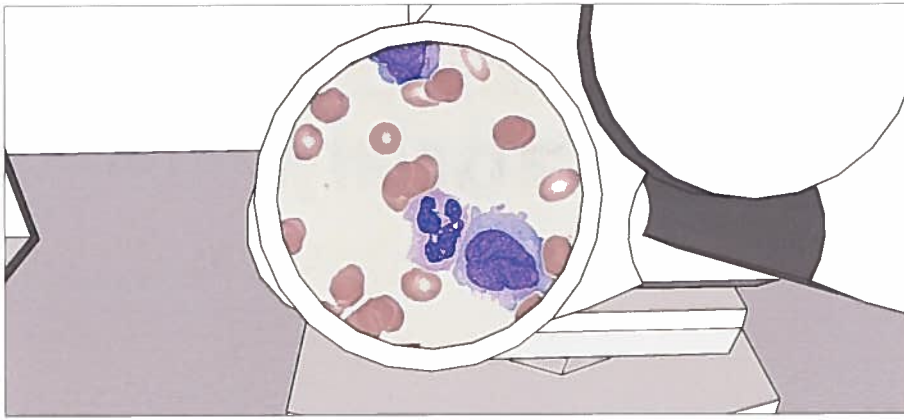
Bioanalyttikon työ

Bioanalyttikon työ on Euroopassa ja Skandinaviassa hyvin samanlaista, ja työ koulutuksen yhteneväisyyden edistämiseksi ei ole alalla uutta. EPBS (European Association for Professions in Biomedical Science) on perustettu vuonna 1999 Hollannissa. Järjestön tehtävä on edistää biolaboratoriolääketieteen (erikoisaloja kliininen kemia ja hematologia, fysiologia ja isotooppilääketiede, neurofysiologia, mikrobiologia, immunologia, histo- ja sytologia sekä molekyylibiologia) alalla työskentelevien toimintaa ja eettisyyttä Euroopassa. Bioanalyttikot haluavat vaikuttaa sekä kehittää omaan tieteenalaansa ja työhönsä terveydenhuollossa. EPBS on edustava järjestö Euroopassa, joka mahdollistaa bioanalyttikkojen asiantuntijuuden kehittymisen kansainvälisesti. EPBS:n jäsenyys on avoin biolääketieteen alalla työskenteleville, ja ammattilaiset ovat sitoutuneet kehittämään

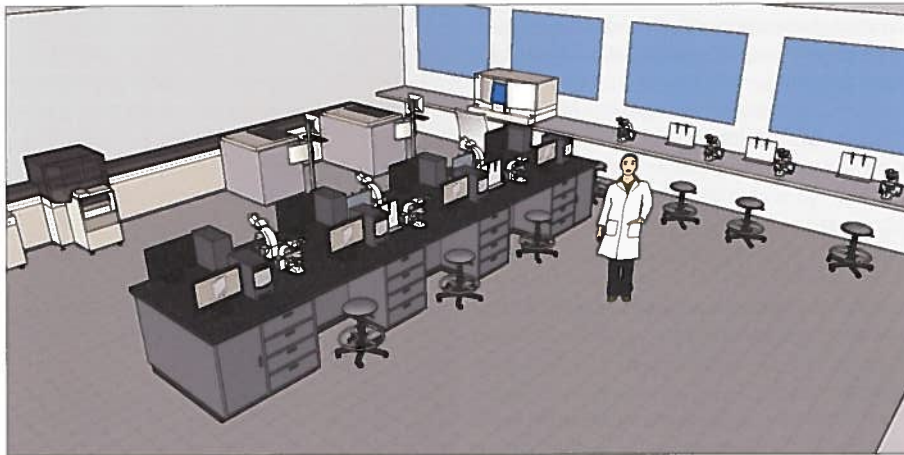
taitoja ja tietämystään biolaboratoriolääketieteen alalla. Biolääketieteen parissa työskentelevästä henkilöstä saadaan tehokas jäsen terveydenhuollon tiimiin (6). Pohjoismaiden ja Viron kanssa yhteistyötä tehdään BioNord-verkostossa, johon kuuluu yhteensä 19 korkeakoulua. Verkoston tavoitteena on kehittää koulutusta ja tutkimusta biolaboratoriolääketieteen osa-alueella.

E-oppiminen

E-oppiminen eli e-learning on lisääntyvä oppimisen ja kouluttamisen välineellinen menetelmä, jota käytetään niin koulu- kuin yrity maailmassa. Internetin käytön lisääntyminen ja yleistymisen koko kansakunnan käytettäväksi on mahdollistanut e-oppimisen kehityksen. Käytetyt hakukoneet, verkkopelit, videot, chatit, verkkosanakirjat ja oppimisalustat ovat mahdollistaneet jokapäiväisen virtuaalisissa ympäristöissä tapahtuvan oppimisen. Koulutuksen puolella virtuaalisen opetuksen tavoitteena on, että oppimista tapahtuu perinteisen luokkahuoneessa tapahtuvan oppimisen lisäksi luokkahuoneen ulkopuolella. Virtuaalisessa opetuksessa tarkoituksena on, että oppisisältö voidaan ohjata opettajan johdolla, ryhmätöinä verkossa tai ohjattuna keskusteluna (3). E-learning sisältää ICT-oppimisen. ICT tulee sanoista Information of Computer Technology. ICT sisältää sosiaalisen median (8), joka on esimerkiksi Skypen, Instagrammin, WhatsAppin tai Facebookin käytön opetuksessa ja oppimistilanteissa. E-oppiminen sisältää virtuaalisen oppimisen (4). Virtuaalinen laboratorio on kolmiulotteisessa (3D) ympäristössä harjoittelua tietokonevälitteisesti. Todenmukainen ympäristö simuloidaan virtuaaliseen maailmaan, josta puhutaan myös nimellä



Pelin aikainen näkymä mikroskooppityöskentelyssä. Peliä itsessään pelataan ensimmäisen persoonan näkökulmasta, jossa pelin näkymä avautuu mahdollisimman samankaltaisena kuin normaali laboratoriotyöskentely. Esimerkki kuvassa katsotaan mikroskooppilla verisolujen diffiä. (Kuvan tehnyt Panu Kärkkäinen.)



Kolmannen persoonan näkökulmasta otettu kuva laboratoriopelin luokkahuoneesta ennen pelin alkamista. Kolmannen persoonan peli on videopeli, jossa pelimaailma nähdään pelihahmon kautta. Kuvakulmasta nähdään esim. pelihahmon yläruumista osa, kuten käsi. Näytössä saattaa olla myös pelaamiselle tärkeitä tietoja, kuten pelihahmon välinevalikoima, tekstitietoa ympäröivästä pelimaailmasta sekä erilaisia pistetaulukoita tai kartta. (Kuvan tehnyt Panu Kärkkäinen.)

Second-life, tai johonkin vastaavaan pelimaailmaa muistuttavaan ympäristöön. Virtuaalisessa ympäristössä voidaan turvallisesti harjoitella todennukaisia tilanteita (7). Virtuaaliluokkahuone on suosittu internet aktiviteetti ollut peruskoulussa maailmanlaajuisesti (5).

Sosiaalisen median hyöty – uudet pedagogiset ratkaisut

Sosiaalisen median hyödyntäminen opetuksessa on tutkimuksien mukaan parantanut oppimistuloksia sekä tukenut opetuksen kansainvälistymistä (2, 9). Ammattikorkeakoulujen kansainvälisen toiminnan tavoitteena on lisätä ja tukea opiskelijoiden, opettajien ja muun henkilökunnan liikkuvuutta sekä osaamista. Kansainvälinen yhteistyö toteutetaan koulutuksen, tutkimuksen, työelämän ja ympäröivän yhteiskunnan muodostamisessa verkostoissa. Keskeisiä kansainvälistymisen muotoja ovat opiskelija- ja opettajavaihdot, vieraskielinen opetus, kotikansainvälistäminen ja kansainväliset koulutus-, tutkimus- ja kehittämishankkeet (1).

Opiskelijat kaipaavat uudenlaisia pedagogisia ratkaisuja vanhojen behaviorististen opetusmenetelmien rinnalle. Biolaboratoriolääketieteen alalla ei täysin voida sivuuttaa "learning by doing" -periaatetta, sillä kä-

dentaidot ovat tärkeä osa tulevien bioanalyttikkojen osaamista työelämässä. Käytännönläheistä ja toiminnan kautta oppimista tukee mm. simulaatio – pedagogiikka ja virtuaaliset oppimisympäristöt, jotka tulevaisuudessa tulevat lisääntymään opetuksessa.

Tulevaisuuden opetuslaboratorioon tulee kehittää uudenlaisia sosiaalisen median verkko-opetusmenetelmiä ja sovelluksia kansainvälisenä yhteistyönä bioanalyttikkokoulutuksen opetuksen tarpeita tukeva, sekä testata niiden toimivuutta kyseisessä oppimisympäristössä. E-oppimisen kehittämisessä on mahdollista hyödyntää moniammatillista yhteistyötä oppilaitoksissa, sillä insinöörikoulutuksen puolelta voidaan saada apua ohjelmointiin ja tietokonetekniikkaan. Opetusmenetelmien kehittämisessä opettajat sekä bioanalyttikot ja bioanalyttikkopiskelijat ovat sisällöllisiä asiantuntijoita, kun uudenlaisia opetusympäristöjä suunnitellaan. ■

LÄHTEET

1. Arene, (2013). Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto, ammattikorkeakoulut, kansainvälisyys. Haettu 13.8.2013 osoitteesta http://www.arene.fi/sivu.asp?page_id=646-luokka_id=246&main=1
2. Cao, Y., Aijian, H. & Hong, P. (2013). Using social media applications for educational outcomes in college teaching: A structural equation analysis. British Educational Research Association, 44, 581-593.
3. Clark, R. & Mayer, R. (2016). e-Learning and the Science of Instruction: Proven Guidelines for Consumers and Designers of Multimedia Learning.
4. Collis & Wende(2002). Models of Technology and Change in Higher Education. An international comparative survey on the current and future use of ICT in Higher Education. Edited by Betty Collis & Marijk van der Wende. Report. December 2002.
5. Disogra, L. & Glanz, K. (2000). The 5 A day Virtual Classroom: An on-line strategy to promote healthful eating. Journal of The American Dietetic Association, 100, 349-352.
6. EPBS, (2013). European Association for Professions in Biomedical Science. Haettu 09.08.2013 osoitteesta <http://www.epbs.net/>
7. Liu, Q., Zhao, C. & Yang, Z. (2003). Construction of web-based virtual classroom and its effective analysis. 33rd ASEE/IEEE Frontiers in Education Conference.
8. Rongas, A. (2011). Mikä ihmisen sosiaalinen media? Opetushallitus. http://www.edu.fi/materiaaleja_ja_tyotapoja/tvt_opetuksessa/mika_ihmeen_sosiaalinen_media
9. Staneloudi, C. & Chlichli, K. (2011). Pedagogical innovations in higher education: teaching methodologies in immunology laboratory practicals for undergraduate students. Proceedings of INTED2011 Conference, 7-9 March 2011, Spain.

Labqualityn Koulutus ja konsultointi keskittyy laatuun, johtamiseen ja potilasturvallisuuteen

PIRJO LEVÄNEN

toimii Labqualityn Koulutus- ja konsultointipalvelujen asiakkuusjohtajana.

Labquality Oy on ainoa yritys, joka tarjoaa välineet laadun, potilasturvallisuuden ja asiakaskokemuksen parantamiseen yksinomaan sosiaali- ja terveydenhuollon sektorille. Järjestämme aiheisiin liittyviä käytännönläheisiä kursseja, verkkokoulutusta, seminaareja sekä muita koulutustapahtumia. Koulutukset tarjoavat monipuolisia mahdollisuuksia ammatilliseen kehittymiseen, pätevöitymiseen ja verkostoitumiseen. Kulunut vuosi 2016 antoikin hyvin suuntaa Labqualityn koulutus- ja konsultointipalveluiden kasvavalle kysynnälle ja koulutusvaihtoehtojen monipuolistumiselle.

Labquality Days 2017: kolme mielenkiintoista ohjelmakokonaisuutta

Heti alkuvuonna edessä on vuoden ehdoton huipputapahtuma, Labquality Days –kongressi, joka tarjoaa kahden päivän ajan täydennyskoulutusta ja viimeisintä ajankohtaistietoa oman osaamisen päivittämiseen kaikille terveydenhuollon ja laboratoriolääketieteen ammattilaisille.

Helmikuun 9.-10. päivinä järjestettävä tapahtuma on järjestyksessään jo 44. kerta. Tapahtuman ohjelmakokonaisuudet ovat:

- *Laatu, terveys ja johtaminen* (sis. terveys 2025, työhyvinvointi ja työssä jaksaminen),
- *Laboratoriolääketiede ja bioanalytiikka* sekä
- *Kansainvälinen sessio*, jonka teemat ovat Evidence-Based Laboratory Medicine ja Impact of Total Quality Management (huom! esityskieli on englanti).

Koulutustarjonta kahden päivän aikana on erittäin runsas ja monipuolinen. Se tarjoaa myös useille erikoistuneille ammattiryhmille (lääkäreille, kemisteille, mikrobiologeille, sairaalasolubiologeille ja geneetikoille) opintopisteitä osallistumisesta.

Tapahtumaa tukee laaja aiheeseen liittyvä näyttely, jossa yrityksiä on mukana pienistä startup-yrityksistä suuriin globaaleihin toimijoihin.

Vielä ehdit ilmoittautua
www.labqualitydays.fi

Vieritutkimuspassilla varmuutta näytteenottoon

Vieritutkimuspassi-verkkokoulutusperhe sai kolme uutta kurssia nykyisten CRP-, Glukosi- ja HbA1c -kurssien rinnalle: EKG, INR ja Spirometria.

Vieritutkimuspassi tukee laboratoriosektorin lisäksi muiden sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten perehdytystä vieritutkimusten tekemiseen. Passin suorittaminen syventää kurssilaisten vieritutkimustaitoja toimien samalla organisaation tutkimuksen laadunvarmistajana, ja siten edistää asiakkaiden potilasturvallisuutta. Verkkokoulutus on taloudellinen ja helppo tapa opiskella, ja se voidaan suorittaa myös työn ohessa.

Vieritutkimuspassin kurssit on rakennettu tiiviisti alan opiskelijoiden kanssa. Niiden sisällöt tarkistaa arvostettu asiantuntijaryhmä, johon kuuluvat mm. professori **Kerttu Irjala**, dosentti **Lotta Joutsen-Korhonen**, LL, erikoistuva lääkäri (kliininen kemia) **Tuukka Helin**, dosentti **Pekka Malberg** ja yliopettaja **Hanna Maarit Riski**.

Vieritutkimuspassi on aktiivisesti otettu käyttöön niin julkisen, yksityisen kuin kolmannen sektorin sosiaali- ja terveydenhuollon palveluita tuottavissa organisaatioissa, kuten esimerkiksi Turun kaupungin hyvinvointitoimiala, Mehiläinen Oy Työterveys, Etelä-Karjalan Työkunto Oy ja Ylioppilaiden terveydenhoitosäätiö.

Kysy lisää Vieritutkimuspassista ja ilmoittaudu
www.labquality.fi.

"Vieritutkimuspassi-verkkokoulutus on kehitetty juuri YTHS:n tarpeita varten. Sekä verkkokoulutus että siihen liittyvä lopputentti ovat erinomaisia. Vieritutkimuspassissa on tarkasti mietitty, mitä ammattihenkilön pitää osata ja miten se parhaiten testataan. Erityisen upeaa on se, että verkkokoulutuksessa on huomioitu yksilölliset tarpeet."

YTHS:n johtajaylilääkäri
Mikko Murtonen

Vauhtia vieritutkimukseen – tervetuloa Tampereelle toukokuussa!

Valtakunnallinen vieritutkimuspäivä toteutettiin vuonna 2016 pääkaupunkiseudun ulkopuolella ensin toukokuussa Oulussa yhteistyössä NordLabin ja marraskuussa Turussa yhteistyössä TyksLabin kanssa.

Seuraava yhdeksättä kertaa järjestettävä tapahtuma on jälleen toukokuussa, tällä kertaa Tampereella yhteistyössä Finlab Laboratoriot Oy:n kanssa.

Vieritutkimuspäiville kokoontuvat laajasti terveydenhuollon ja laboratorioalan ammattilaiset kuulemaan ajankohtaistietoa vieritutkimuksista, tutustumaan diagnostiikka-alan yritysten uusimpiin tuotteisiin ja palveluihin sekä verkostoitumaan ja sparraamaan luennoitsijoiden ja osallistujien kanssa vieritutkimuksista. ■

TARTU SOTE-UUDISTUKSEEN!
on uusi, helmikuussa alkava
6 x 2 lähikoulutuspäivän
kokonaisuus. Voit osallistua myös yksittäisiin teemapäiviin (2 päivää). Lue lisää ja ilmoittaudu www.labquality.fi/fi/kliininen-laboratorio-koulutus/

BRAINSHAKE

ravistelee terveydenhuoltoa



KYSYMYKSET: SARI KRAPPE
KUVA: HARRI LAITINEN

Onko terveysteknologia seuraava vientimenestys, joka avaa Suomen vientireitin takaisin isojen sarjaan kansainvälisille areenoille?

Kyllä on, mikäli on uskominen jo hurjassa nousukiidossa olevan terveysteknologiayhtiö Brainshaken toimitusjohtajaan **Teemu Sunaan**.

Brainshake on yritys, joka etsii ratkaisuja maailman suurimpiin terveydenhuollon ongelmiin kuten sydän- ja verisuonisairauksiin sekä diabetekseen. Tulevaisuudessa yhä suurempi määrä kansalaisista sairastuu jossain vaiheessa näihin sairauksiin ja voi kärsiä vakavista elämänlaatua heikentävistä oireista. Puhumattakaan siitä, mitä näiden sairauksien hoito maksaa yhteiskunnalle.

- Meillä on käsissämme keino, jolla tilanetta voidaan olennaisesti parantaa, Teemu Suna kertoo.

Veritestauksen uusi aika

Brainshaken teknologialla yhdestä verinäytteestä saadaan nykyisen kolesterolitestin tuottaman neljän biomarkkerin sijaan yli 220 biomarkkeria. Testien hinta on kuitenkin sama. Brainshaken testin lopputuloksena on monikymmenkertainen määrä biologista dataa, jota voidaan käyttää sy-

dän- ja verisuonitautien riskiennusteen parantamiseen.

Alun perin Brainshaken veritestausteknologiaa käytettiin pienissä yliopistojen tutkimushankkeissa. Kysynnän kasvaessa teknologian kaupallistamiseen päätettiin panostaa. Vuonna 2013 aloitetun kaupallistamisen myötä ymmärrettiin myös teknologian mahdollisuudet kliinisessä käytössä.

Mutta mitä hyötyä on suuresta määrästä biomarkkereita?

Suna valaisee asiaa.

- Haasteena on kroonisten sairauksien kuten diabeteksen ja sydän- ja verisuonisairauksien monimutkaisuus. Ne kehittyvät koko eliniän ajan ja

ovat erittäin riippuvaisia elintavoista. Jos näitä monimutkaisia sairauksia yritetään ennustaa tai diagnosoida suppealla määrällä tietoa, kuten kolesterolitestillä, on ennustemallissa useita haasteita. Esimerkiksi 50 prosentilla sydänkohtauksen saaneista ihmisistä on normaali kolesteroliarvot. Kun sairauksiin liittyvän biologisen datan määrä moninkertaistuu, voidaan ennustemallia parantaa

BRAINSHAKE on mukana Labquality Days -kongressissa Helsingin Messukeskuksessa 9.-10.2.2017. Tule kuuntelemaan Brainshaken tieteellisen johtajan Peter Würtzin puheenvuoroa "Comprehensive Metabolic Profiling from Biobanks to Clinical Use" pe 10.2. klo 14.00-14.45.

olennaisesti. Esimerkiksi diabetesriskin ennustetta voidaan Brainshaken veritestillä parantaa jo nyt kaksinkertaisesti. Mitattujen näytteiden eli datan määrän lisääntyessä ennustemallin ennustavuus ja yksilöllisyys nousee yhä uudelle tasolle.

Kuulostaa mahtavalta. Mutta jos kerran perinteisen verinäytteen analysoinnin mullistava teknologia on ollut jo useamman vuoden olemassa, miksi teknologia ei ole vielä terveydenhuollon käytössä?

Sunalla on valmis vastaus.

- Uuden terveydenhuollon innovaation edellytyksenä on kansainvälinen tieteellinen näyttö. Tämän saavuttaminen on edellyttänyt laajamittaista yhteistyötä lääketieteellisessä tutkimuksessa. Tähän mennessä teknologiaamme on käytetty yli sadassa tieteellisessä artikkelissa, ja asiakkaitamme ovat kansainväliset huippuyliopistot. Seuraava askelemme on CE-merkinnän saaminen ja kliinisen käytön aloittaminen Euroopassa.

Kohti kohtuuttomia tavoitteita

Brainshaken on jo nyt uutisoitu saaneen miljoonien eurojen rahoitukset. Yritys käy parhaillaan useita neuvotteluja merkittävien kansainvälisten sijoittajien kanssa. Miten kunnianhimoiset tavoitteet aiotaan saavuttaa?

- Kaiken ytimessä on johtaminen, toimitusjohtaja painottaa.

- Suomalaiset ovat perinteisesti olleet töissä isoissa yrityksissä, joista usein puuttuu rohkeaa ja ennakkoiluluton johtaminen. Start-upia pitää johtaa eri tavoin kuin isoa korporatiota. Suomalaiselle ajattelutavalle tyypillinen epäonnistumisen pelko pitää siirtää syrjään; pitää uskoa visioonsa ja luoda uskoa omaan työyhteisöön. Lopulta on vakuutettava koko maailma.

- Motivaatio tähän työhön nousee kansallisesti ajankohtaisesta aiheesta: miten tehostaa terveyden- ja sairaanhoitoa miljardoilla euroilla? Vastauksemme on tuoda kroonisten sairauksien ennaltaehkäisy osaksi rutiinia terveydenhuoltoa. Sairauden hoitaminen ei ratkaise ongelmaa. Avain on ennaltaehkäistä sairauksien syntyminen eli pitää ihmiset terveisinä, Teemu Suna kiteyttää. ■

Sairauden
hoitaminen ei
ratkaise ongelmaa.
Avain on ennalta-
ehkäistä sairauksien
syntyminen eli
pitää ihmiset
terveisinä.

Labquality Days esittää: ajankohtaista tietoa ja tunnettuja nimiä

TEKSTI: HARRI LAITINEN JA MARJA HEIKKINEN

MERKITYSTÄ ETSIMÄSSÄ – KONAIslaADUNHALLINNAN SOVELTAMINEN POSTANALYYTTISESSA VAIHEESSA



Dunja Rogić

Laboratoriodiagnostiikan osasto,
Yliopistollinen Keskussairaala, Zagreb, Kroatia

Tunnettua väittämää "Laboratoriolääketieteen tulokset vaikuttavat 70 prosenttisesti kliiniseen päätöksen tekoon" mainitaan yhä vähemmän eri yhteyksissä.

Nykyään tutkitaan enemmän spesifisiä tapauksia laboratorioammattilaisten ja klinikoiden laboratoriotulosten tulkinnasta.

Näillä tutkimuksilla tarkastellaan syvällisemmin, tulkitaanko testitulokset oikein kliinisessä kysymyksenasettelussa.

Laadullisesti paras lopputulos postanalyyttisessä vaiheessa saatetaan silloin, kun laboratorio- ja kliiniset ammattilaiset toimivat läheisessä yhteistyössä. Tämä toimii hyvin spesifisten testien osalta, jolloin potilas voidaan arvioida yksilöllisesti. Se ei aina kuitenkaan ole mahdollista varsinkaan suurivolyymisissä tutkimuksissa.

Nykyisin suuri osa laboratorioraporteista tuotetaan automaattisesti, vaikka laboratorion tietoinen pyrkimys on tuottaa muutakin kuin pelkkää analyyttistä laatua. Yksi keino klinikoiden tulosten tulkinnan kehittämisessä on liittää tuloksiin kommentteja, ja suurissa laboratorioissa tämä tapahtuu käyttäen autovalidointia. Tuore IFCC:n kannanotto tarkastelee kyseisen mahdollisuuden hyötyjä ja haittoja. On selvää, että laboratorion tuottamien kommenttien tulee olla peräisin riittävän ammattitaidon omaavilta ammattilaisilta. Muussa tapauksessa kommentit voivat olla haitaksi tai jopa kliinisessä mielessä vaarallisia.

Dunja Rogić kertoo esitelmässään lukuisia tapausselostuksia, missä kyseisen postanalyyttisen vaiheen tärkeys korostuu. Hän esiintyy aiheellaan *In Quest of Making Sense – Implementation of TQM in Postanalytical Phase* perjantaina 10.2. klo 14.45–15.30.

POTILAAN TUTKIMUSPROSESSIN LAADUNHALLINTA

Elvar Theodorsson

Kliinisen kemian ja kliinisen sekä kokeellisen lääketieteen osasto,
Linköpingin yliopisto, Linköping, Ruotsi



Kliinisen kemian tutkimusjärjestelmät ovat usein suurivolyymisiä ja monimuotoisia, ja ne kä-

sittävät monia laboratorioita ja järjestelmiä. Potilaista otettavat näytteet tietyn analyysin suhteen tutkitaan useilla erilaisilla mittalaitteilla eri ajanjaksona diagnoosia tehtäessä tai hoitoketjun aikana. On ilmeistä, että metodien validointiin eri laboratorioissa liittyy haasteita, mutta tähän on harvoin kiinnitetty huomiota standardeissa ja akkreditoinnin arvioinneissa.

Henkilökunta, toimitilat sekä erilaiset laboratorioon olennaisesti liittyvät prosessit, kuten vuorovaikutus asiakkaiden kanssa, vaikuttavat ratkaisevasti lopputulokseen koko analyysiketjussa. Erilaiset analyysijärjestelmät, reagenssit ja hyvät toimintatavat kehittyvät koko ajan, joten pre- ja postanalyyttiset vaiheet sekä kliininen tutkimusvaihe tulevat vaikuttamaan merkittävästi kokonaislaadun parantamisessa. Se edellyttää myös muutoksia laboratoriopalvelujen asiakkaiden asenteissa ja käyttäytymisessä. Lisäksi tarvitaan henkilöstön keskinäistä ja yhteistä ymmärrystä laadun tärkeyden ja merkityksen hahmottamisessa.

Meidän tulee käyttää osaamistamme ja tervettä järkeä sekä uusia taitoja esimerkiksi liiketoiminnassa ja muutosjohtamisessa, jotta saatamme yhdessä toivotun lopputuloksen.

Elvar Theodorsson esiintyy aiheellaan *Quality Management of the Total Examination Process* perjantaina 10.2. klo 10–10.45.

KASVOJEN 3D-VARAOSAT

Patrik Lassus

HUS, Plastiikkakirurgian klinikka, Töölön sairaala



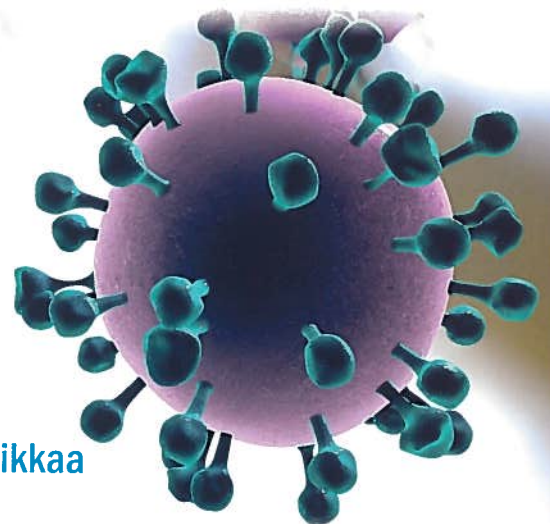
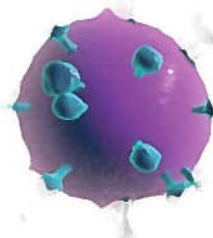
3D-suunnittelu on tullut uudeksi työkaluksi kasvokirurgiaan viimeisen 15 vuoden aikana. Ala on siten vielä hyvin nuori. 3D-suunnittelusta on tullut osa rutiinitoimintaa ja viikoittainen työkalu vasta viimeisen viiden vuoden aikana. Varsinkin kasvoluiden korjaamisessa kolmiulotteisesta hahmottamisesta on suurta apua. 3D-mallintamista hyödynnetään erityisesti ala- ja yläleuan monimutkaisissa korjausleikkauksissa sekä silmäkuopan ja kallonpohjan leikkauksissa. Suunnittelu tehdään edelleen yhteistyönä yksityisten kaupallisten toimijoiden kanssa, joista suomalainen *Planmeca* on merkittävin ja kansainvälisestikin suuri toimija.

Elimistön keinotekoisia varaosia on tutkittu ja kokeiltu runsaasti viimeisten vuosikymmenten aikana. Niistä on tullut hyvin tavanomaisia esimerkiksi tuki- ja liikuntaelimistön osalta, mutta myös sydämen ja verenkiertoelimistön osina. Suurimpana haasteena näiden varaosien suhteen on niiden sopivuus osaksi elimistön kudoksia, kehon reagoiminen käytettyihin materiaaleihin ja materiaalien kestävyys.

3D-tulostaminen on nyt tullut uudeksi menetelmäksi elimistön varaosien tuottamiseen. Tämän menetelmän suurin hyöty on yksilöllisten osien valmistaminen, joiden istuvuus juuri tietylle ihmiselle on mahdollisimman hyvä. Menetelmän suurin haaste toistaiseksi on löytää sellaisia materiaaleja, joiden tulostaminen on teknisesti mahdollista ja jotka täyttävät kehon vaatimukset. Osastonylilääkäri, plastiikkakirurgi Patrik Lassus pitää luennon kasvojen korjaamisesta ja 3D-varaosaista **perjantaina 10.2.2017 klo 10.30–11.00 Labquality Days -kongressin Terveys 2025 -sessiossa.**

TRIOLAB

ON TAAS SE AIKA VUODESTA...



**Meiltä kattava valikoima influenssadiagnostiikkaa
pikatestistä varmistusmäärityksiin:**

QuickVue Influenssa A+B | Quidel Sofia Influenssa A+B | Quidel Solana Influenssa A+B

Ota yhteyttä ja kysy lisää!

p. 0201 226 600 | info@triolab.fi | www.triolab.fi

PS.

Nähdään Labquality Days -kongressissa "Terveys 2025" -sessiossa.

