



12.6.2014

Yksilöllistetty terveys – perimästä yhteiskuntaan

Personalized Health - from genes to society

pHealth

1. Ohjelman tausta

Yksilöllistetty terveys –tutkimusohjelma keskittyy genomitiedon ja muun yksilöä koskevan tiedon hyödyntämiseen sairauksien hoidossa, oman terveyden ylläpidossa ja edistämisessä sekä terveydenhuollossa. Ohjelmassa tutkitaan myös kyseisen tiedon keräämiseen, tallentamiseen ja hyödyntämiseen liittyviä teknologisia, juridisia, eettisiä, sosiaalisia ja yhteiskunnallisia näkökulmia ja vaikutuksia.

Yksilöllistetty terveys -ohjelman ytimessä on yksilöllistetty lääketiede – *Personalized medicine* –, joka on terveyden tutkimuksen uusi ja kattava sekä maailmanlaajuisesti terveydenhuollon keskeiseksi muutostekijäksi vahvistunut kehityslinja. Yksilöllistetty lääketiede sisältää uudenlaisen lähestymistavan ymmärtää, luokitella, diagnosoida, ehkäistä ja hoitaa tauteja sekä edistää terveyttä. Se perustuu yksittäisen ihmisen perimän ja sen toiminnan, solujen biokemian ja fysiologian määrittämiseen, ja tämän tiedon käyttämiseen hänen lääketieteellisen ja muun hoitonsa, sairauksien ehkäisyn ja ravitsemuksen määrittelyn perusteena. Tämä mullistava askel lääketieteessä ja terveyden ylläpidossa on mahdollistunut etenkin geeniteknologisen, biomolekyylien analyttisten ja tietoteknisen kehityksen myötä. Yksilöllisten tekijöiden tarkka tunteminen esimerkiksi mahdollistaa kohdennetut oikeat lääkeannokset tai hoidon kohdentamisen niille, jotka siitä hyötyvät. Laajemmassa tarkastelussa myös henkilön elämäntapa- ja ympäristöriskitekijöitä voidaan kartoittaa ja tunnistaa sekä kohdentaa niiden avulla terveys- ja ravitsemusneuvonta yksilöllisemmin ja samalla kannustaa yksilöä omaan aktiivisuuteen ja vastuuseen terveyden ylläpidossa. Lisäksi yksilöllisten tekijöiden tunteminen tuottaa esimerkiksi lääketeknologialle erinomaisia uusia tutkimustyökaluja ja innovaatiomahdollisuuksia.

Yksilölle räätälöidyn teknologian kehitys mahdollistaa potilaiden tarkemman seurannan esimerkiksi hoitojen aikana tai toimenpiteiden jälkeen. Tämä vaatii nykytilanteeseen verrattuna parempia ja tarkempia laitteita ja välineitä, kuten potilaan kuvantamista ja kuvien analyysiä ja etäluettavia sensoreita. Tarvitaan myös uusia informaatioteknologian tuotteita ja käyttöjärjestelmiä, jotka ottavat huomioon käyttäjän ja asiakkaan näkökulmat. Yksilöllistetyn lääketieteen ja terveydenhoidon kehitykselle välttämättömiä ovat myös tietokoneavusteinen päätelmien ja suositusten muokkaaminen, jossa yhdistyvät terveys- ja sairaustiedot molekyylitason tietoon, sekä tietojen turvallinen pitkäaikaissäilytys ja luotettava oikeuksien hallinta. Myös terveydenhuoltohenkilöstön osaaminen ja jatkuva kouluttautuminen korostuvat alan uudistuksen myötä.

Lääketieteen ja terveydenhoidon yksilöllistyminen tuo mukanaan paljon muitakin kuin lääketieteeseen ja teknologiaan liittyviä kysymyksiä ja näistä useisiin vaaditaan ajattelun toimintatapojen sekä käytänteiden muutoksia. Esimerkiksi henkilön aktiivinen osallistuminen omaa hoitoa koskeviin ratkaisuihin on osa tätä muutosta. Monet esille nousevat kysymykset koskevat etenkin potilaan ja asiakkaan asemaa, geneettisen tiedon erityislaadun

ymmärtämistä, tähän tietoon liittyviä eettisiä, moraalisia, oikeudellisia ja taloudellisia ulottuvuuksia. Kun terveydenhoidossa korostetaan potilaan itsemääräämisoikeutta ja osallistumista hoidon suunnitteluun, on määritettävä mikä on potilaan tai asiakkaan todellinen liikkumavara etenkin silloin, kun geeniperimä sisältää tiettyjä riskejä. Esille nousee useita muita kysymyksiä: miten näistä riskeistä kerrotaan esimerkiksi pienille lapsille tai heidän vanhemmilleen tai henkilöille, joilla on vaikeuksia ymmärtää tällaista tietoa, leimaako ajan myötä yhä tarkemmaksi muodostuva geneettinen profiili ihmisiä ja minkälaisia luottamuksellisuus- ja eettisyyskysymyksiä profiilin saatavuuteen liittyä, voivatko perimän määräämät ominaisuudet vaarantaa ihmisten tasa-arvoisen kohtelun yhteiskunnassa, minkälaiset tosiasialliset mahdollisuudet yksilöllä on hahmottaa moniulotteisen geneettisen tiedon hyötyä omassa elämässään, miten käy yksilön elämän laadun tiedon lisääntyessä, tarjotaanko uusia testauksia, jopa mahdollista perinnöllisyysneuvontaa kaikille tai kuka vastaa tiedon tulkinnasta ja mahdollisista tulkinnan virheistä ja niiden seurauksista. Kysymykset ovat erittäin tärkeitä ja niistä tarvitaan asianmukaista keskustelua ja monipuolista tutkimusta, johon osallistuvat eri tieteenalojen tutkijat ja eri alojen asiantuntijat.

Toisaalta yhteiskunnalla ei ole varaa olla ottamatta käyttöön potentiaalisia säästöjä tuovia ratkaisuja terveydenhuollon menojen ollessa jo nyt kestäättömiä. Juuri siksi on tärkeä arvioida ja tutkia yksilölliseen terveyteen liittyviä mahdollisuuksia ja ongelma-kohtia mahdollisimman laajasti. On myös kysyttävä, millaisia uusia tapoja ja työkaluja geneettinen tieto avaa yksilölle hallita omaa elämäänsä ja rakentaa tasa-arvoisempaa hoitosuhdetta terveydenhuollon ammattilaisten kanssa ja toisaalta minkälaisia vaatimuksia muutokset asettavat yhteiskunnalle. Miten tähän suureen muutokseen vastataan yhteiskunnan instituutioiden ja järjestelmien tasolla? Kaikki tämä edellyttää geneettisen tiedon tietojärjestelmien, tiedon säilyttämisen ja saatavuuden, tietoon liittyvien oikeudellisten ja sosiokulttuuristen tekijöiden tarkkaa pohdintaa.

2. Ohjelman tavoitteet

1. Ohjelma toteutetaan perustutkimuksen parhaaksi ja geenitiedon tai siihen pohjautuvan terveystiedon hyväksikäyttämiseen yksilön ja yhteiskunnan hyödyksi.
2. Ohjelmassa tullaan rahoittamaan vain aidosti monitieteisiä konsortioita, joissa rakennetaan siltoja eri tieteenalojen välille ja pyritään löytämään uudenlaisia näkökulmia. Eri aloja yhdistäviä lähestymistapoja voivat olla esimerkiksi perustutkimuksesta yksilöön, terveydenhoitojärjestelmään, yrityksiin tai yhteiskuntaan suuntaavat tutkimukset, jotka uudistavat olemassa olevia toimintatapoja ja käsityksiä.
3. Hankkeissa hyödynnetään suomalaisten ainutlaatuisen geeniperimän, yhteiskunnallisen tilanteen erityisyyden (esim. korkea koulutustaso, hyvin toimiva terveydenhoitojärjestelmä, kehittynyt teknologia, lainsäädäntö, väestön asenteet) ja Suomen pitkälle kehittyneiden tietovarantojen, kuten rekisteriaineistojen, tuomia etuja.

3. Ohjelman teemat

Lääketiede on aina ollut yksilölähtöistä, mutta moderni yksilöllistetty lääketiede, johon liittyy molekyyli-tason ominaisuuksien testaaminen ja ennakoiva painotus, on laaja-alaisesti ihmistä ja yhteiskuntaa koskeva asenteen ja toiminnan muutos. **Tämän tutkimusohjelman ensimmäinen ja tärkein teema on tuottaa tietoa ja työkaluja yksilön ominaisuuksien ymmärtämiseen molekyyli-tasolla ja niiden käyttämiseen terveyden edistämiseksi.**

Monitasoiset oikeuksiin, velvollisuuksiin ja vastuisiin liittyvät kysymykset ja niiden jakautuminen yksilön ja yhteiskunnan välillä vaativat aktiivista tutkimusta. **Yksilöä koskevien tietojen kokoamiseen ja integrointiin liittyvien paitsi teknisten, myös juridisten ja eettisten näkökohtien tutkiminen ja analysoiminen biologian, lääketieteen, sosiaalitieteiden, psykologian, filosofian, laskennan ja analyysin ja oikeus- ja taloustieteen keinoin, on tämän tutkimusohjelman tärkeä teema.** Tämä tarkoittaa potilaan ja asiakkaan muuttuvan aseman monipuolista analyysia, tiedon käyttöön ja saatavuuteen liittyvien kysymysten laaja-alaista arviointia yhtä lailla oikeudellisesta, psykologisesta kuin sosiaaliskulttuurisesta näkökulmasta. Yksilöllistetty terveys on myös yhteiskunnallisesti tärkeä tutkimusteema: mitkä ovat yhteiskunnan vastuut ja velvollisuudet.

Yksilöllistetty lääketiede edellyttää mahdollisuuksia koota ja käsitellä suuria tietomääriä. Geenikartoitukset, biopankit ja monet rekisterit ovat luomassa pohjaa tietojenkeruuseen ja tietokantojen muodostamiseen, mutta tärkeitä ovat myös yksilön mahdollisuudet itse tuottaa, tallentaa ja hallita henkilökohtaista tietoaan. **Tämän tutkimusohjelman tärkeä teema on mahdollistaa myös tekniikan, tiedonhallinnan ja tietojärjestelmä-ratkaisujen sekä biolaskennan ja bioinformatiikan edistysaskeleita yksilöllisen lääketieteen ja terveyden tarpeisiin.**

4. Tutkimusohjelman vaikuttavuus

Yksilöllistetty lääketiede on maailmanlaajuisesti identifioitu hyvin tärkeäksi nousevaksi tutkimusalueeksi, jolla uskotaan olevan huomattavia vaikutuksia niin yksilöiden terveyteen kuin kansanterveyteenkin. Alueen tutkimukseen panostetaan tällä hetkellä huomattavia resursseja ja näiden panostusten tulokset tullaan näkemään tulevina vuosina merkittävänä läpimurtona perustutkimuksen tulosten hyödyntämisessä ja terveydenhuollon kehittämisessä. Tästä seuraa se, että terveydenhuolto muuttuu reaktiivisesta proaktiiviseksi: terveydenhoito painottuu yhä enemmän sairauksien riittävän varhaiseen ja tarkkaan diagnostiikkaan sekä ennaltaehkäisyyn (edullista) sairauksien oireiden hoitamisen (kallista) sijasta. Muutos tuo mukanaan uusia yhteiskunnallisia, eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä, jotka koskevat niin käyttäjiä tai asiakkaita, terveydenhuollon ammattilaisia kuin päätöksentekijöitäkin.

Tutkimusalueen volyymi Suomessa on jo merkittävä, sekä biologisen perimän toimintaan liittyvän ja lääketieteelliseen tutkimuksen aloilla että teknologian aloilla. Tuotettu tieto ja työkalut hyödyttävät myös lääke- ja diagnostiikkateollisuuden sekä monien palveluyritysten tutkimusta ja innovaatioita parantaen kustannustehokkuutta ja menestyksellistä tuote- ja palvelukehitystä. Yksilöllistetty terveys -tutkimusohjelma tuo yhteen korkeatasoista perustutkimusta eri aloilta terveyden edistämisen hyväksi.

5. Tutkimusohjelman toteutus

5.1 Ohjelman rahoitus

Yksilöllistetty terveys -tutkimusohjelma (pHealth) on Suomen Akatemian rahoittama ja koordinoima tutkimusohjelma, jonka hankkeiden rahoituskausi on neljä vuotta (2015–2019). Ohjelman kautta Akatemia rahoittaa tutkimuskonsortioiden tekemää monitieteistä tutkimusta. Tutkimuskonsortio on yhteisen tutkimussuunnitelman pohjalta toimiva itsenäisten osahankkeiden kokonaisuus, jossa erilaisia menetelmiä ja tieteenaloja yhdistämällä pyritään saavuttamaan lisäarvoa, joka ei ole tavanomaisessa hankeyhteistyössä mahdollista. Ohjelman ensimmäiseen määrärahaan on suunniteltu varattavan 9-14 miljoonaa euroa.

5.2 Kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö

Suomessa ”personalized medicine” on Tekesin strategiassa Elinvoimainen ihminen -painopisteen yksi keskeisistä teemoista. Tekes on tukenut Suomen molekyyli lääketieteen instituuttia (FIMM) ja sairaanhoitopiirejä biopankkitoiminnan kehittämisessä. Eri tahojen, mm. Sitran kehittämä Taltioni on kansalaisille ja yrityksille suunnattu tietokanta- ja palvelualusta, joka toimii esimerkkinä yksilöllisen lääketieteen innovaatiomahdollisuuksista. Terveyden ja hyvinvoinnin strategisen huippuosaamisen keskittymä SalWe panostaa myös alaan Henkilökohtainen diagnostiikka ja hoito -ohjelmalla.

Yksilöllistetty terveys -teemaan liittyvät hyvin vahvasti terveydenhuoltojärjestelmän kehitystarpeet sekä lääketieteen tutkimusinfrastruktuurit, erityisesti rekisterit ja biopankit. Näiden luomisessa, ylläpitämisessä ja kehittämisessä Suomi on edelläkävijämaa, joka tekee kansallisen toiminnan lisäksi merkittävää kansainvälistä yhteistyötä sekä pohjoismaiden että EU:n tasoilla.

Kansainvälisesti *Personalized medicine* -teema on maailmanlaajuinen ja erittäin merkittävä. Euroopassa sen merkitys on keskeinen EU:n vuonna 2014 käynnistyvässä Horizon 2020 -tutkimuksen puiteohjelmassa, jossa yksilöllistetty tai yksilöllistetty terveydenhoito *Personalized health and care* on nimetty tutkimuksen painopistealueeksi pilariin *Health, demographic change and wellbeing*. Siinä tullaan tukemaan terveydenhuollon alan tutkimusta ja innovaatiotoimintaa, joka tähtää yksilölliseen diagnostiikkaan, lääkkeiden ja hoitojen optimoimiseen ja riskien hallitsemiseen, kansalaisten mahdollisimman pitkän terveen elinajan mahdollistamiseksi. Ohjelma sisältää yksilökohtaiseen tietoon perustuvat hoitotoimenpiteet ja itsehoidon, ennakoivan terveydenhuollon ja ympäristön muutoksiin sopeutumiseen tähtäävät tutkimukset. Akatemian Yksilöllistetty terveys – tutkimusohjelma osallistuu EU:n ohjelmatoimintaan ja selvittää alan rahoitusyhteistyömahdollisuuksia.

6. HAKUOHJEET JA HAKEMUSTEN ARVIOINTIKRITEERIT

Tutkimusohjelmassa rahoitetaan enintään nelivuotisia konsortiohankkeita vuosina 2015–2019. Hankkeiden rahoituskausi alkaa 1.9.2015 ja päättyy 30.8.2019. Ohjelman haku on kaksivaiheinen. Ensimmäisessä vaiheessa toimitettava aihakemus sisältää lyhyen aiesuunnitelman (ks. ohjeet aihakemuksen laatimisesta liitteineen Akatemian syyskuun 2014 hakuilmoituksesta). Aiehaku toteutetaan syyskuun 2014 haun yhteydessä. Ohjelman johtoryhmä



tekee Akatemian hallituksen asettamalle ohjelmajaostolle esityksen hankkeista, jotka aiahakemusten perusteella parhaiten täyttävät ohjelman tavoitteet. Varsinaiseen hakuun osallistuville ilmoitetaan jaoston päätöksestä joulukuussa 2014.

Hakijat, joilta pyydetään varsinainen hakemus, laativat täydellisen tutkimussuunnitelman ja jättävät sen verkkopalveluun torstaihin 12.2.2015 klo 16.15 mennessä. Ohjeet varsinaisen hakemuksen laatimisesta liitteineen ovat Akatemian syyskuun 2014 hakuilmoituksessa. Varsinaisten hakemusten arvioinnista vastaa ulkomaisista asiantuntijoista koostuva asiantuntijaraati. Hakemusten tieteelliseen arviointiin perustuen ja ohjelman tavoitteet huomioon ottaen johtoryhmä valmistelee ehdotuksen rahoitettavista hankkeista ohjelmajaostolle, joka tekee rahoituspäätökset viimeistään touko-kesäkuussa 2015.

Muut mahdolliset kansainväliset yhteishaut toteutuvat rahoittajakumppanien kanssa erikseen sovittavassa aikataulussa.

Hakemusten arvioinnissa noudatetaan Akatemian tutkimusohjelmien yleisiä arviointikriteerejä (kts. www.aka.fi > Hakemusten arviointi sekä Hakemusten arviointiohjeet).

7. LISÄTIETOJA

Tämän ohjelmamuiston saa Suomen Akatemian www-sivuilta osoitteesta www.aka.fi/phealth

Yhteyshenkilöt:

Suomen Akatemia:

Ohjelmapäällikkö
Jukka Reivinen
Puh. 029 533 5099

Projektisihteeri
Hilla Lempiäinen
Puh. 029 533 5095

Sähköposti: etunimi.sukunimi@aka.fi