

# **Geneettisen tutkimustiedon omistaminen**

## Tutkijan näkökulma

**Katriina Aalto-Setälä**

Professori, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri  
Tampereen Yliopisto ja TAYS Sydänsairaala

Etiikan päivät 9.3.2016

# Geneettinen tutkimustieto

- **Mitä sen on?**

- Mikä vaan näyte, jossa soluja ja joista genomia/DNA:ta voidaan eristää

- **Mistä näytteestä sitä saadaan?**

- Verinäyte
- Kudosnäyte
- Koepala
- Hiustuppi

# Mihin geneettistä tietoa tarvitaan?

- **Taudin patofysiologian tutkimiseen**
  - Viallinen geeni tautia sairastavilla, geenin koodaavan proteiini on tärkeää tuon kudoksen normaalissa toiminnassa
- **Sairauksien diagnostiikka/alttius**
  - Sairautta aiheuttavien mutaatioiden selvittämiseen
  - Sairauksiin liittyvien assosiaatioiden löytymiseen
- **Farmokogenetiikka**
  - Lääkkeiden sopivuus
  - Sivuvaikutusriski
  - Täsmähoito/yksilöllinen hoito

# Mitä tutkittavalla näytteelle tehdään?

- Mitataan kyseisessä näytteessä olevia aineita tai niiden ominaisuuksia
  - Elektrolyytit
  - Sokeri
  - Valkuaisaineet
  - Geenivariaatiot, mutaatiot
  - Ominaisuuksia, esim hyytymisaika
  - Jne
- Verrataan näitä suureita eri potilasryhmissä, populaatioissa...
  - **Merkityksellisiä potilaalle**
  - **Yksittäinen näyte harvoin tieteellisesti merkittävä**
  - **Yhdessä potilasryhmän/väestön/suvun näytteet tuovat arvokasta tietoa**

# Geneettinen tutkimus – genomitutkimus

- 3 200 000 000 emästä
- 20 000 proteiinia
- Yksittäisiä emäsvaihteluita 4 000 000
- Sairauksiin liittyviä muutoksia 50-100
- Uusia variaatioita 30-50
  
- **Yhden ihmisen genomi** antaa paljon tietoa, josta **ymmärrämme vain vähän**
  
- **Useiden ihmisten genomitiedon** yhdistäminen klinisiin tietoihin auttaa pääsemään eteenpäin **geenien vaikutuksesta sairastumiseen/sairastumisriskiin** ymmärtämisessä

**Table I.** Prevalence and type of DNA sequence variants in the human genome

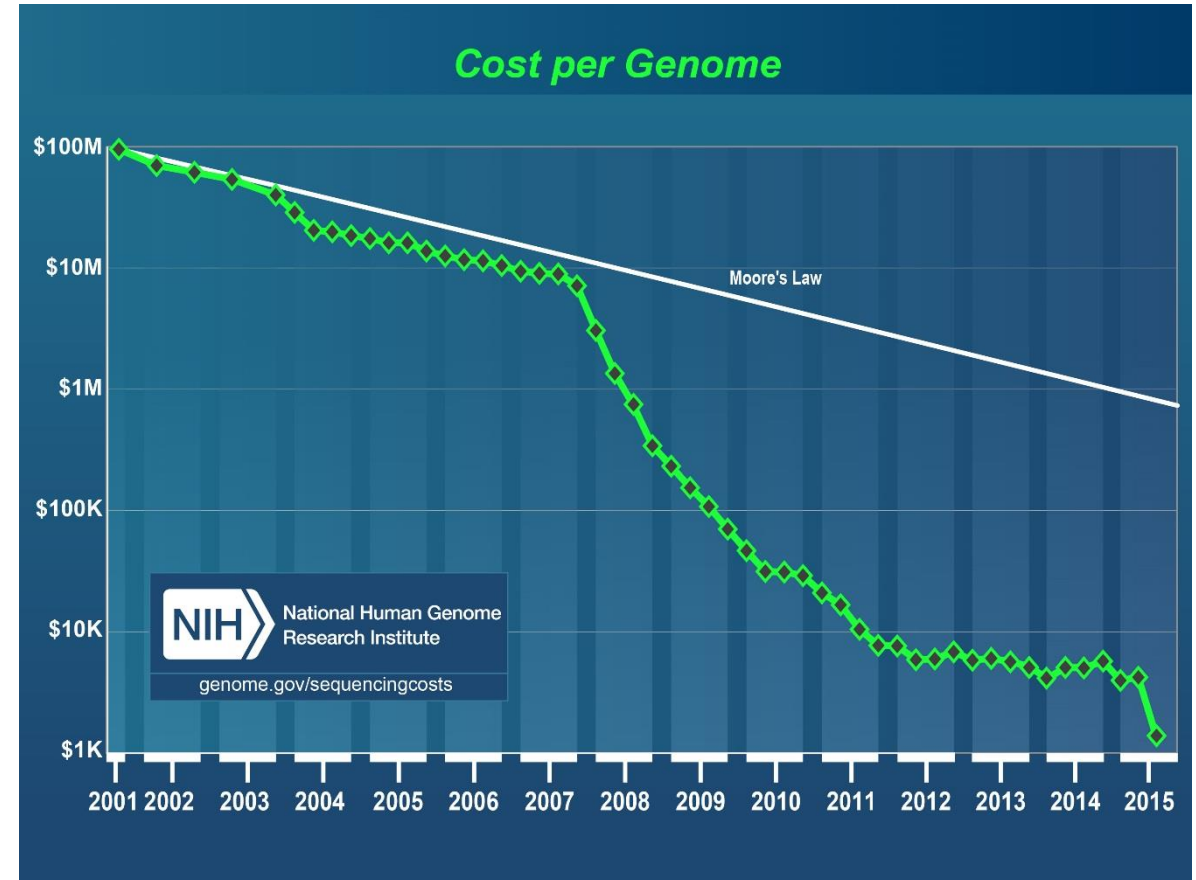
Number of base pairs	$3.2 \times 10^9$
Size of exome (base pairs)	$35 \times 10^6$
Number of protein-coding genes	20,000
Number of DNA sequence variants	$4 \times 10^6$
Number of SNVs	$3.5 \times 10^6$
Number of nonsynonymous SNVs	12,000
Number of loss-of-function heterozygous variants	100–120
Variants associated with inherited diseases	50–100
<i>De novo</i> variants (absent in the parents)	30–50

*Abbreviation: SNV, single nucleotide variants.*

# Koko genomin selvittäminen - HALPAA

## Hinta

- 1400 \$ (1250 €) (12/2015)
- 500 \$ (450 €) (tavoite 2020 Illumina)
- **Analysointi kallista**
  - Bioinformatiikka
- Ymmärrämme toistaiseksi vain murto-osan genomista



# Geneettinen tieto - tutkija

- **Sairas lapsi**

- Esim. vaikeasti vammaisen
- Onko suvussa kenelläkään ollut mitään vastaavaa?
- De novo eli uusi mutaatio?
- Havaitaanko tutkittavan DNA:ssa jotain selkeästi poikkeavaa?
  
- Ei todennäköisesti auta tätä yksilöä, mutta todennäköisesti saamme uutta tietoa, joka mahdollisesti voi auttaa muita

# Geneettinen tieto - tutkija

- **Sairaus, joka ilmenee useammalla henkilöllä suvussa**
  - Mistä geenistä/geenin poikkeavuudesta sairaus johtuu?
  - Miten muutos ja sen vaikutus sopii aikaisempaan tietoomme sairaudesta tai sen ilmiästä?
  - Miten kyseinen geenimuutos aiheuttaa sairauden?
  - Voidaanko tauti mallintaa laboratorio-oloissa?
  - Voimmeko korjata geenivirheen?
  - Voidaanko geenitiedon avulla selvittää kuka on riskissä sairastua?
  - Voimmeko vaikuttaa geenivirheen aiheuttamaan muutokseen?
    - Olosuhteet?
    - Lääkkeet?



# Geneettinen tieto - tutkija

- **Yleinen tieto genomista**

- Millaisia variaatioita suomalaisilla on?
- Liittyykö johonkin sairauteen tavallista useammin jokin vaihtelu?
- Voidaanko kertoa paremmin sairastamisaalttiudesta, kun useita DNA:n vaihteluita yhdistetään?
- Löytyykö jotain yllättäviä assosiaatioita väestötasolla?

- **Isot potilasaineistot**

- Löytyykö jotain yhteistä, joka ei ole havaittavissa ns terveessä väestössä?

# Geneettinen tieto - omistajuus

- **Potilas omistaa näytteen tai hallitsee näytteen käyttöä**
  - Tutkimustiedote ja suostumus tärkeitä
    - Ennakoitu mahdollinen kaupallinen käyttö
    - Ilmoitettu jo tiedotteessa, että tutkittava tietää
  - voi pyytää näytteensä tuhoamista/poistamista
- **Datan omistaminen**
  - Työsopimus/työsuhde tärkeä
    - Neuvottelu/sopimus datan käytöstä
    - Sopimus mahdollisista patentoinneista ja tutkijan osuudesta siinä

# Geneettisen tiedon omistaminen

- **Tutkija – näytteen käyttöoikeus**

- **Haluaa saada tietoa!**

- Miksi potilas sairastuu?
    - Miten geenivirhe aiheuttaa sairauden?
    - Voidaanko taudin ilmiäsu korjata?
    - Löytyykö esim. sepelvaltimotaudissa jotain geneettistä taudille altistavaa?

- **Omistajuus oleellista, kun**

- Halutaan kaupallistaa tuloksia
    - Yhteistyö lääketeollisuuden kanssa
    - Biotekniikan firman kanssa

**KIITOS!**