



YKSILÖLLISTETTY LÄÄKEHOITO

Pekka Kallio
FT, dosentti
Erikoistutkija, Fimea

Liisa Pylkkänen
LT, dosentti
Jaostopäällikkö, Fimea

Yksilöllistetty lääkehoito – tässä ollaan, minne mennään?

Yksilöllistetty lääketiede mullistaa lääkealaa. Saamme yhä tarkempaa tietoa sairauksien mekanismeista ja ymmärrystä hoitopäätösten tueksi. Samalla kohtaamme epävarmuutta, kun lääkkeet tulevat käyttöön rajallisempaan teho- ja turvallisuustietoon perusten. Miltä tulevaisuus näyttää?

Yksilöllistetty lääkehoito tarkoittaa yksinkertaistettuna sitä, että oikea lääkehoito annetaan oikealle potilaalle, oikeaan aikaan ja oikealla annostuksella. Yksilöllistetyssä lääkehoidossa tähtäämme yhdellä tai useammalla lääkkeellä taudin molekyyli-tason juurisyihin ja huomioimme lääkkeen valinnassa sairauden lisäksi potilaan yksilölliset tarpeet: hänen ikänsä, elämäntilanteensa, elintoimintonsa kuin myös hänen geneettiset ominaisuutensa. Koko yksilöllistetyn lääkehoidon konsepti pohjautuu siis lopulta siihen, että olemme saaneet sairauksien mekanismeista yhä tarkempaa tietoa, jota on edelleen hyödynnetty lääkekehitystyössä. Lop-

putuloksena saatavillamme on jo nyt laaja valikoima erilaisia lääkehoitoratkaisuja, minkä ansiosta yksilöllistetyt hoitopäätökset ovat meille ylipäänsä mahdollisia.

Lääketieteen kehitys on monen sairauden kohdalla nopeaa, ja uusia innovatiivisia hoitoja tulee käyttöön kiihtyvällä tahdilla. Terveystieteiden hyödynnetään jo nyt genomitietoa ja otetaan käyttöön uutta teknologiaa, jolla tätä tietoa voidaan yhä paremmin hyödyntää. Tulevaisuuden hoitokeinot ovat yhä yksilöllisempiä ja tarkoin kohdennettuja. Tämä Sic!-lääketietolehden numero pureutuu kehitykseen liittyviin mahdollisuuksiin ja myös sen haasteisiin.

Lainsäädännön uudistaminen ja osaamiskeskusten perustaminen tukevat kehitystä

Valtiovalta on tehnyt paljon työtä yksilöllistettyjen lääkehoitojen kehitystyössä tarvittavan infrastruktuurin strategiseksi kehittämiseksi. On käynnistetty hankkeita kansallisen syöpäkeskuksen, genomikeskuksen ja kansallisen neurokeskuksen toiminnan aloittamiseksi sekä organisoitu biopankkitoimintaa. Vahva kansallinen koordinaatio ja eri toimijoiden välinen yhteistyö ovat edellytys terveydenhuollon tietovarantojen, biopankkien näytevarantojen ja uuden genomitiedon täysimittaiselle hyödyntämiselle.

Genomitieto on nykyisin jo keskeinen osa potilaiden yksilöllistettyä hoitoa. Genomitiedon laaja-alainen hyödyntäminen parantaa hoidon laatua ja turvallisuutta sekä vähentää lääkehoidoihin liittyviä kustannuksia: hoitoja voidaan kohdentaa tarkemmin niille potilaille, jotka suurimmalla todennäköisyydellä niistä hyötyvät ja toisaalta välttää tarpeettomasti altistamasta haittavaikutuksille heitä, joita hoito ei auttaisi. Eri lähteistä peräisin oleva potilaskohtainen tieto ja sen määrä lisäävät vaatimuksia niin tiedon hallintaan ja integrointiin kuin myös terveydenhuollon ammattilaisten koulutukseen ja tietosuojan vaalimiseen.

Hallituksen esitys laiksi genomikeskuksesta ja genomitietojen käsittelyn edellytyksistä on tarkoitus antaa loppukeväällä 2020. Esityksen mukaisesti genomikeskus olisi genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevien asioiden kansallinen asiantuntijaviranomainen. Genomikeskus ylläpitäisi ja hallinnoisi keskitettyä genomitietorekisteriä, jonne tallennettaisiin biopankkitoiminnan harjoittajien sekä palvelunantajien toiminnassa syntyvä genomitieto. Genomitiedon, sen hyödyntämisen ja osaamisen keskittäminen edistää suomalaisten potilaiden yksilöllistettyjen lääkehoitojen toteutumista. Yhtenä tulevaisuuden mallina, josta saatavaa oppia voidaan hyödyntää myös muissa hankkeissa, on kansallinen syöpäkeskus, jonka ta-

voitteena on kehittää yksilöllistettyä ja vaikuttavaa syövän hoitoa ja sen kehitystyötä juuri genomitiedon avulla (Ekholm, tässä numerossa).

Vaikka tiettyjä lainsäädännön uudistamistarpeita onkin jo tunnistettu, vuonna 2013 Suomessa voimaan tullutta biopankkilakia voidaan pitää Euroopan mittakaavassa edistyksekkäänä. Perustettuihin biopankkeihin kerättäviä näytteitä voidaan käyttää muun muassa tautien syntymekanismien tutkimiseen tai uusien diagnostisten menetelmien kehittämiseen ja toimivuuden varmistamiseen. Biopankit tarjoavat erinomaisen alustan, kun siihen liittyviä laajoja näytevarantoja ja tietoaaltaita voidaan tulevaisuudessa hyödyntää entistä laajemmin (Carpen, tässä numerossa).

Yksittäisen geenivirheen tunnistamisesta on siirretty diagnostisiin paneeleihin ja uusien kysymysten äärelle

Aiemmin potilaan hoito optimoitiin lähinnä yhden tai muutaman eri menetelmän todennetun ominaisuuden tai geneettisen muutoksen perusteella. Nykyään teknologia mahdollistaa muutamien geenivarianttien sijaan yhä suuremman tietomäärän käytön potilaan sairauden diagnostiikassa ja hoidon suunnittelussa. Jopa koko syövän genomien määrittäminen on tänä päivänä mahdollista. Valtava tietomäärä asettaa vaatimuksia sekä tiedon käsittelylle että sen tulkinnalle: tieto tulee saada nopeasti ja luotettavasti hoitavien lääkäreiden käyttöön ja heillä tulee myös olla aivan uudenlaista asiantuntemusta tiedon hyödyntämiseen.

Jokaisella potilaalla on omanlaisensa yhdistelmä geneettisiä muutoksia, eikä käytettävissä olevan tiedon perusteella pystytäkään toistaiseksi vielä useinkaan päättämään, mikä olisi potilaalle vaikuttavin hoito. Verisyöpien osalta hyödylliseksi menetelmäksi on osoittautumassa potilaista peräisin olevien syöpäsolujen lääkeherkkyyden tutkiminen. Arvio kunkin lääkkeen tehosta potilaan syöpäsoluja vastaan saadaan jo muutamassa vuorokaudessa, mikä on kliiniseen päätöksentekoon sovel-

Uudet ja yksilöllistetyt hoidot ovat usein huomattavan kalliita.

Yhteiset pelisäännöt tuleekin luoda kiireesti, sillä genomilääketieteen kehityksen myötä eettisten ja taloudellisten kysymysten määrä ja monimutkaisuus vain kasvavat.

tuva vasteaika (Porkka, tässä numerossa). Lääkeherkkyystieto saattaa olla erityisen arvokasta tilanteissa, joissa käypää hoitoa ei ole tarjolla ja hoidon aloituksella on kiire.

Uudet ja yksilöllistetyt hoidot ovat usein huomattavan kalliita, ja asettelmaan liittyy hankalia eettisiä, yhteistä arvokeskustelua edellyttäviä kysymyksiä. Pelisäännöt tulee luoda kiireesti, sillä genomilääketieteen kehityksen myötä eettisten ja taloudellisten kysymysten määrä ja monimutkaisuus vain kasvavat.

Yksilöllistetty lääketiede haastaa myös lääkekehitystä ja viranomaistyötä

Viime vuosien aikana kliiniset lääketutkimukset ovat muuttuneet entistä monimuotoisemmiksi, ja perinteinen ajattelumalli tutkimuksen eri vaiheista on monin osin saanut väistyä uudentyyppisten tutkimusasetelmien tieltä (Inki, tässä numerossa). Tautien ja potilasjoukkojen pilkkoutuminen entistä pienempiin osiin tuo uusia haasteita myös lääkevalmisteiden myyntilupien ja hoidollisen vaikuttavuuden arviointiin.

Toisinaan uusi lääke katsotaan lääketieteellisiin perusteisiin jollekin pienelle potilasjoukolle niin tarpeelliseksi, että sille myönnetään ehdollinen myyntilupa. Tällöin hoidon lopullisen tehon, turvallisuuden sekä vaikuttavuuden osoittaminen jää vaiheeseen, jossa lääke on jo markkinoilla (Rahkonen, ym. sekä Pylkkänen, ym., tässä numerossa).

Lääke on voinut myös saada myyntiluvan tiettyyn kumppanuusdiagnostiseen menetelmään perustuen. Entäpä jos potilashoidon rutiinikäytössä onkin toinen määrittäminen menetelmä kuin tehdyissä kliinisissä tutkimuksissa (Palomäki ym., tässä numerossa)? Tällöinkin lääkkeen arkivaikuttavuutta täytyy kriittisesti uudelleenarvioida.

Myös käsityksemme siitä, mikä on lääkinnällinen laite, on murroksessa. Terveystieteiden laitteen määrittäminen lain mukaan myös ohjelmisto, jonka valmistaja on tarkoittanut käytettäväksi sairauden diagnosoimiseen, ehkäisyyn, tarkkailuun, hoitoon tai lievitykseen. Kun genomiikkaa hyödynnetään potilaiden hoidoissa, on huolehdittava myös siitä, että viranomaiset on hyväksynyt algoritmeja soveltavat tietojärjestelmät. Se, miten tämä toteutetaan, on tosin vielä osin avoinna.

Yksilöllistetyn lääkehoidon tulevaisuus viitotetaan jo nyt

Tutkimustiedon suuri määrä asettaa vaatimuksia tietojärjestelmille, joiden täytyy nopeasti poimia datavirrasta hoidon valinnan kannalta keskeinen tieto. Kehitteillä on järjestelmiä, jotka tarjoavat potilaan genomitietoa lääkärille valmiina (tekoälyllä tulkittuna) päätöksentekoa varten. Tässä murroksessa myös lääkärin käytännön työ muuttuu: vastaanottoajat eivät riitä potilasta koskevan valtavan tietomäärän käsittelyyn.

Tavanomaisia lääketutkimuksia ei ole käytännössä mahdollista toteuttaa, kun yksittäiset sairaudet pilkkoutuvat potilasmääriltään hyvin pieniin alaryhmiin. Toisaalta monia pitkälle kehitettyjä lääkeaihoita voidaan saada käyttöön rajatulle kohderyhmälle, jolloin hoito on tehokasta, hyöty-haittasuhde on positiivinen ja hoito voi olla myös kustannustehokasta. Tärkeä

kysymys onkin, miten lääkehoitojen korvausjärjestelmät tulevaisuudessa taipuvat tarvittaviin muutoksiin (Autti-Rämö, ym. sekä Martikainen, ym., tässä numerossa).

Meidän sukupolven tulevaisuudessa näkemään yksilöllistetyn lääketieteen murrosvaiheen alun, mutta vasta lapsemme ja lastenlapsemme näkevät ajan, kun siitä tulee itsestään selvyyttä. Suomessa on oiva maaperä yksilöllistetyn lääketieteen kehitykselle ja kasvuun. Meillä on laajaa tutkimusosaamista, innovaatiotoimintaa ja viime aikoina on otettu myös ilahduttavia edistysaskeleita tällä saralla. Suomella olisi mahdollisuus osoittaa todellista edelläkävijyyttä. Yhteiskunnaltamme genomitiedon käyttö potilaiden hoidossa ja sairauksien ehkäisyssä edellyttää jo nyt laajaa eettistä pohdintaa, uudenlaista osaamista ja ennakoivaa lainsäädäntöä. Vain siten voimme varmistaa uusille sukupolville hyvän genomitiedon tulevaisuuden. ●

