

---

# Biobanker– vad är det frågan om?

HELENA KÄÄRIÄINEN

---

Under de senaste åren har tyngdpunkten i forskningen om sjukdomarnas genetiska bakgrund förskjutits från sällsynta ärftliga sjukdomar till de vanliga folksjukdomarna. De är i allmänhet heterogena sjukdomsgrupper med multifaktoriell etiologi. Molekylärgenetisk analys kräver i dessa sjukdomsgrupper att man samlar in rentav tiotusentals prover. I stället för att samla prover för ett specifikt forskningsändamål är man i den situationen inriktad på att samla stora provsamlings utan att på förhand noggrant definiera för vilket forskningsändamål de kommer att användas eller vilken information som kommer att kopplas samman med proverna. Sådana vävnadssamlingar, biobanker, är inte förenliga med vår nuvarande lagstiftning, där det krävs att undersökningsdeltagarna ger sitt samtycke till ett specifikt forskningsändamål. Därför står man i Finland i beråd att stifta en lag som reglerar biobanksverksamheten. Man hoppas att den ska skapa klarhet i situationen och beakta synpunkter från såväl undersökningsdeltagarna som forskarna och de etiska kommittéerna.

För medicinsk forskning eller diagnostik har man alltid behövt prover av humant ursprung. Proverna har insamlats enligt praxis som har varierat med tiden och med gällande lagstiftning. Man har begärt undersökningsdeltagarens samtycke för prover tagna i forsknings-syfte, men i fråga om medicinsk forskning före 1999 års lag var samtyckeprocesserna ofta muntliga och deras innehåll antecknades ingenstans. På så sätt insamlade prover har sparats antingen planmässigt eller så att de har ”glömts bort” i lagerutrymmen till och med i årtionden. Proverna har kopplats samman med nödvändig medicinsk information, till exempel uppgifter om patientens diagnos, undersökningsdeltagarens hälsorelaterade levnadsvanor och liknande.

Vad innebär då begreppet ”biobank” jämfört med provsamlings av den ovan nämnda typen? En biobank kan allmänt anses vara en samling blod- eller vävnadsprover av humant ursprung, som i forskningssyfte kan kopplas samman med hälsouppgifter om donatorerna (1). I praktiken avses med biobank dock en forskningsmiljö där man handlägger en stor mängd sådana biologiska prover och uppgifter om hälsa eller levnadssätt som har anknytning till proverna i syfte att använda data för att lösa kommande frågeställningar inom forskningen (2). Proverna har alltså inte samlats in eller åtminstone inte lagrats bara för ett snävt forskningsändamål, utan syftet är mer omfattande, till exempel ”att klarlägga folkhälsofrågor”.

Att använda prover som lagrats i provsamlings eller egentliga biobanker och uppgifter som är kopplade till proverna i så stor utsträckning som möjligt inom medicinsk forskning skulle på många sätt vara en bra sak: man skulle inte behöva besvara patienterna eller folk i allmänhet med ny provtagning; omfattande provsamlings uppbyggda med stora kostnader skulle komma till så effektiv användning inom forskningen som möjligt. Och då det gäller äldre prover skulle man ha tillgång till värdefull hälsoinformation om donatorerna, eventuellt ackumulerad under årtionden. Förutom de stora forskningskohorterna (bl.a. Folkhälsoinstitutets FINRISKI, SETTI och Hälsa 2000) finns nästan obe-

## FÖRFATTAREN

Prof. **Helena Kääriäinen** är specialistläkare i genetik och verkar som forskarprofessor vid Folkhälsoinstitutet, där hennes huvuduppgift är att utveckla institutets genbank. Hon har tidigare verkat som klinisk genetiker vid Väestöliitto och som professor i medicinsk genetik vid universitetet i Helsingfors och Åbo. Hon har forskat i sällsynta genetiskt orsakade sjukdomar och genetik rådgivning. Hon är generalsekreterare för European Society of Human Genetics.

---

gränsade mängder vävnadsprover lagrade på sjukhusens patologiska institutioner. Vår lagstiftning som fungerar inskränkande från biobankssynpunkt har börjat utgöra ett problem med tanke på omfattande forskningsprojekt.

I Finland har det hittills varit svårt att samla prover i biobanker. Lagen om medicinsk forskning (986/1999) förutsätter att undersökningsdeltagaren informeras om bl.a. forskningens ändamål, karaktär och metoder, och i regeringens proposition om lagen (RP 229/1998) talar man om att lämna uppgifter *om ett specifikt forskningsändamål*. En sådan lag lämpar sig mycket bra för att skydda undersökningsdeltagarnas rättigheter till exempel när ett nytt läkemedel eller en ny behandlingsmetod utprovas. Undersökningen kan vara förknippad med risker, så redan därför bör en deltagare i detalj förstå vad den innebär innan samtycket ges. Inom ramen för denna lag kan man alltså samla in prover bara för rätt begränsade ändamål, och det är inte möjligt att samla prover för mer omfattande forskning som inte är planerad på förhand. Lagen om mänskliga organ, vävnader och celler 1302/2007 är oändamålsenlig från forskarens synpunkt: i forskningssyfte tillåter den användning av kliniska prover i vissa situationer med tillstånd av Rättsskyddscentralen för hälsovården, men det krävs alltid ett nytt samtycke av undersökningsdeltagare för nya forskningsändamål. Förutom att det är besvärligt att skaffa ett sådant tillstånd är det också ofta omöjligt, och dessutom förvanskar det materialet. Man kan nämligen anta att personer som förhåller sig positiva till den medicinska vetenskapen, och därmed också till hälso- och sjukvården, är mer benägna att ge sitt samtycke.

I många länder, till exempel Sverige och Estland, finns det en särskild lag om biobanker. Också i Finland tillsatte social- och hälsovårdsministeriet för ett par år sedan en arbetsgrupp för att förbereda lagstiftningen om biobanker, och den lämnade sin slutrapport "Biobanker, en gemensam fördel" i oktober 2007. Arbetsgruppen tvingades begrunda många kvistiga frågor som speciellt hade att göra med samtyckesprocessen, med ett mer omfattande användningsområde än det givna samtycket och med sekretessen. Frivilligt och informerat samtycke är en av de etiska principerna som styr den medicinska forskningen. Det lämpar sig strängt taget inte för forskning av biobanktyp, där man behöver nya tänkesätt.

Slutrapporten föreslog att man kunde grunda flera biobanker i Finland. Folkhälsoinstitutet skulle säkert vara en av grundarna av biobankerna, andra aktörer skulle vara universitetssjukhusen och eventuellt privata forskningsinstitutioner till exempel ur läkemedelsindustrins krets. Att grunda biobankerna kommer att vara en krävande process, som enligt rapportens lagförslag bl.a. förutsätter att det skapas en ändamålsenlig organisation, att kvalitetssystem och proceduranvisningar definieras och att det register som hör till biobanken utvecklas. Dessutom måste man naturligtvis bygga upp lokaler, säkerhetssystem, databaser o.s.v. Trots att biobankverksamheten i sinom tid kunde få en del av sin finansiering av de forskningsprojekt som använder provsamlingsarna, med fakturering enligt självkostnadsprincipen, skulle utvecklandet av en sådan verksamhet innebära en betydande resursutmaning för biobankens grundare.

Biobankarbetsgruppens slutrapport med lagförslag skickades hösten 2007 på remissrunda. I utlåtandena uppmärksammades flera problempunkter i lagförslaget. Situationen ansågs vara speciellt problematisk med avseende på redan existerande prover, där man med lagstiftningen strävar efter att utvidga användningsområdet. Som motvikt till detta föreslår arbetsgruppen ett system genom vilket undersökningsdeltagaren lätt skulle få uppgifter om sina prover som eventuellt finns i biobanken och kunna förbjuda användningen av dem vid behov. Många av dem som gav sitt utlåtande var rädda för att biobankssystemet skulle bli för byråkratiskt. Social- och hälsovårdsministeriet fortsätter att bereda lagen bl.a. med beaktande av de inkomna utlåtandena. Lagberedarna önskar att lagen kunde godkännas före början av 2009, då de första biobankerna alltså skulle kunna börja planera sin verksamhet och förbereda sig för att ansöka om verksamhetstillstånd hos Rättsskyddscentralen för hälsovården. Också i de nyare versionerna av lagförslaget finns många problematiska detaljer där åsikterna kan gå isär, så det kan dra längre ut på tiden än önskat för arbetsgruppen att finslipa lagen.

Trots att den kommande biobanklagen gör det möjligt att upprätta omfattande provsamlingsar för sjukdomsforskning, är det ändå en nästan övermäktig uppgift att få till stånd tillräckligt stora provsamlingsar. Uppdraget att forska i de vanliga folksjukdomarna kräver nämligen att man undersöker flera tusen

---

personer. Detta beror på att till exempel "blodtryckssjukdom" eller "hjärtinfarkt" i själva verket är gruppbenämningar på en stor grupp sjukdomar med i viss mån olika uppkomstmekanism som också är något olika med avseende på behandling och prognos. Bakgrunden till dessa sjukdomar är multifaktoriell, dvs. ett stort antal genetiska faktorer tillsammans med ett stort antal miljöfaktorer inverkar på sjukdomsrisk och -förloppet. Att klarlägga de mångfasetterade orsakssammanhangen i ett heterogent patientmaterial är möjligt bara med synnerligen stora forskningsmaterial. Under de senaste åren har stora biobanker världen runt också intensifierat sitt samarbete för att kunna förenhetliga sina material och på så sätt sammanslå sina resultat. Mot sådana mål strävar bl.a. biobankernas samlingsgrupp p3g ([www.p3g.org](http://www.p3g.org)) samt BBMRI ([www.bbmri.eu](http://www.bbmri.eu)), som försöker intensifiera samarbetet mellan europeiska biobanker.

Samarbetet biobanker emellan utgör en avsevärd utmaning. För att på ett meningsfullt sätt kunna sammanslå provsamlingar eller de resultat som uppnåtts med hjälp av dem, borde biobankerna vara kompatibla i fråga om informationsinnehållet. Därför vore det viktigt att definiera vilka uppgifter som samlas in om undersökningsdeltagarna, hur man får fram, mäter och säkerställer uppgifterna, hur de registreras osv. Också kriterierna för provinsamling, teknisk lagring och övergripande kvalitet borde helst vara likadana, eller åtminstone öppet redovisade. Undersökningsdeltagarnas samtycke borde omfatta användningen av proverna tillsammans med samarbetspartner, och sekretessen borde i alla skeden vara högklassig. Speciellt då det gäller gamla provsamlingar uppfylls dessa krav i allmänhet inte.

Ett värdefullt verktyg har ansetts vara att sekvensera undersökningsdeltagarnas hela genom och att erbjuda sekvensinformationen för öppen användning av hela forskarsamfundet. Teoretiskt sett kunde här finnas en risk att undersökningsdeltagaren indirekt skulle kunna identifieras utifrån DNA-informationen. Därför har man ansett det vara viktigt att biobankerna exakt skulle definiera vilken information som skulle erbjudas forskarsamfundet för omfattande användning och vilka skyddsåtgärderna skulle vara. Då kunde undersökningsdeltagarna beakta detta när de överväger om de vill överlåta ett prov till biobanken.

I Finland är förväntningarna på biobank-lagen stora. Förhoppningen är att den ska förbättra möjligheterna att undersöka vanliga folksjukdomar och att på så sätt finna instrument bl.a. för mer exakt diagnostik och mer individuell behandling. Med tanke på medborgarnas självbestämmanderätt är det viktigt att lagen också ger dem en klar möjlighet att förbjuda eller återta användandet av sina prover och hälsouppgifter för forskningsändamål. Forskarna vill ha en lagstiftning som tar biobankforskningens synpunkter i betraktande, och de etiska kommittéerna vill ha klara spelregler.

**Prof. Helena Kääriäinen**  
**Folkhälsoinstitutet**  
**Mannerheimvägen 166**  
**00300 Helsingfors**  
**helena.kaariainen@ktl.fi**

## Referenser

1. Terveys, bioteknologia ja etiikka. Delegationen för bioteknik (BTNK) 2007, Helsingfors, 42s. ISBN 978-952-00-2271-6.
2. Soini S: Biopankkien hyödyntäminen edellyttää lainsäädännön muutoksia. Duodecim 2007;123:888-898.