

## 16 BIOPANKKI

16 BIOPANKKI.....	1
16.001 Tieteellinen yhteistyö lääkekehityksessä merkittävistä geenivarianteista (IPHG) .....	3
16.002 Samuli Ripatti et al.....	3
16.003 Aarno Palotie et al. ....	4
16.004 Josine Min et al. ....	4
16.005 Satu Parmanen et al. ....	4
16.006 Hannele Laivuori et al.....	4
16.007 Markus Perola et al. ....	5
16.008 Mikko Kuokkanen et al. ....	5
(16.009) Veikko Salomaa et al. ....	5
16.010 Markus Perola et al. ....	5
16.011 Aki Havulinna et al.....	6
16.012 Kimmo Palin et al.....	6
16.013 Markus Perola et al. ....	6
16.014 Panu Luukkonen et al.....	6
16.015 Andrea Ganna et al. ....	6
16.016 Himanshu Chheda et al. ....	7
16.017 Inouye et al.....	7
16.018 Ida Surakka et al. ....	7
16.019 Justo Lorenzo et al. ....	7
16.020 Perttu Salo et al.....	7
16.021 Aki Havulinna et al.....	8
16.022 Aki Havulinna et al.....	8
16.023 Palotie et al.....	8
16.024 IPHG2.....	8
16.025 Ripatti et al. ....	8
16.026 Pärn et al. ....	9
16.027 Åberg et al. ....	9
16.028 Lemmelä et al.....	9
16.029 Wurtz et al. ....	9
16.030 Laivuori et al. ....	9
16.031 Palotie et al.....	10
16.032 Blokland et al. ....	10
16.033 Burton et al.....	10
16.034 Koskela et al.....	10
16.035 Lemmelä et al.....	10
16.036 Kinnunen et al.....	11
16.037 Laivuori et al. ....	11
16.038 Palotie et al.....	11

<b>16.039 Shadrin et al.</b> .....	<b>11</b>
<b>16.040 Auro et al.</b> .....	<b>12</b>
<b>16.041 Koskela et al.</b> .....	<b>12</b>
<b>Keskeytetty/aiheesta luovuttu ennen TAR-päätöstä:</b> .....	<b>12</b>
Ripatti et al. 55/2015:.....	12
Kuokkanen et al. 50/2015:.....	12

## 16.001 Tieteellinen yhteistyö lääkekehityksessä merkittävistä geenivarianteista (IPHG)

(15.9.2015)

REMS nro 6/2015:

<https://www.thl.fi/en/web/thlfi-en/topics/information-packages/thl-biobank/researchers/research-projects>

### Tarkoitus/tavoitteet:

Tutkimuksessa etsitään suomalaisen väestöön rikastuneita harvinaisia sekvenssivariantteja, jotka suojaavat kroonisilta taudeilta tai altistavat niille. Suomen väestöhistoria tarjoaa edun, koska harvinaiset ns. loss of function variantit ovat rikastuneet isolaattiin. Tiedon avulla pyritään tunnistamaan uusia lupaavia lääkekehityskohteita.. Ensimmäisessä vaiheessa tutkitaan n. 100 geenissä olevien varianttien yhteyttä ilmiäsuun ja lääkevasteeseen useammassa suomalaisessa kohortissa. Tutkimuksessa yhdistetään tutkimusaineistoissa kerättyä geenitietoa, terveystietoa ja rekisteritietoa (mm. hoitoilmoitusjärjestelmästä (HILMO), kuolinsyyrekisteristä ja KELAn lääkekorvausrekisteristä). Lisäksi tutkimuksessa selvitetään onko varianteilla yhteyttä lääkityksen tarpeeseen, tehoon ja sivuvaikutuksiin .

### Aineisto:

Tutkimuksessa yhdistetään Terveys 2000 kerättyä geenitietoa, elintapatietoa, terveystietoa ja rekisteritietoa.

**Tekijät:** Suomen molekyyli lääketieteen instituutti (FIMM): Aarno Palotie, Paavo Häppölä, Mervi Kinnunen, Hannele Laivuori, Priit Palta, Kimmo Pääkkönen ja Samuli Ripatti  
Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL); Erkki Vartiainen , Aki Havulinna, Hannele Mattson, Markus Perola, Veikko Salomaa

Broad Instituutti (Harvardin yliopisto ja Massachusetts Institute of Technology): Mark Daly, Mitja Kurki

**Aikataulu:** Tutkimuksen ensimmäinen vaihe toteutetaan kesäkuun 2015 ja toukokuun 2016 välisenä aikana. Projektin ensimmäisen vaiheen tulosten perusteella sunnitellaan seuraavaa vaihetta.

**Julkaisumuoto:** Tieteelliset artikkelit

**Julkaisukieli:** Englanti

**Voimavarat:** Tutkimus rahoitetaan osittain yhteistyönä Pfizerin, Merck Sharp and Dohmen, Eisain ja Biogenin varoilla.

**Yhteistyö:** Tutkimus toteutetaan FIMM:n, THL:n ja Broad Instituutin yhteistyönä.

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Seppo Koskinen, THL

21.9.2016 Päivitys: Päivitetty suunnitelma hyväksyttiin. Pharma-hankkeeseen esitetään T2000/2011-aineiston puolesta Annamari Lundqvist mukaan tutkimusryhmään.

## 16.002 Samuli Ripatti et al.

(28.10.2015)

Geneettinen vaihtelu ja sen mahdollinen yhteys reseptilääkkeiden käyttöön, lääkkeiden tehoon ja mahdollisiin haittavaikutuksiin

REMS nro 31/2015:

<https://www.thl.fi/en/web/thlfi-en/topics/information-packages/thl-biobank/researchers/research-projects>

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Tomi Mäki-Opas ja Harri Rissanen, THL

### **16.003 Aarno Palotie et al.**

(11.11.2015)

REMS nro 32/2015:

<https://www.thl.fi/en/web/thlfi-en/topics/information-packages/thl-biobank/researchers/research-projects>

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Jaana Suvisaari, THL

### **16.004 Josine Min et al.**

(18.11.2015)

Replication of whole genome sequence signals of liver function traits and head circumference within the UK10K project

REMS nro 39/2015:

<https://www.thl.fi/en/web/thlfi-en/topics/information-packages/thl-biobank/researchers/research-projects>

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Katri Sääksjärvi

### **16.005 Satu Parmanen et al.**

(20.1.2016)

Obstruktiivisen uniapnean geneettinen yhteys kardiovaskulaarisairauksien riskitekijöihin

REMS nro 75/2015

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Antti Jula

### **16.006 Hannele Laivuori et al.**

(9.3.2016)

Maternal and fetal genetic risk factors for pre-eclampsia

REMS nro 8/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Riitta Luoto

Päivitys hyväksytty 10.10.2016, lisätty yhteistyöhenkilöksi myös Päivikki Koponen

**16.007 Markus Perola et al.**

(9.3.2016)

Epidemiology of muscle mass (tutkijoilta pyydetty tarkennettua otsikkoa)  
"The predictive effects of muscle mass and its correlates (including Mendelian  
Randomization) on major endpoints "(otsikko lisätty 11.10.2016)  
REMS nro 10/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Annamari Lundqvist

**16.008 Mikko Kuokkanen et al.**

(9.3.2016)

Gene-dietary fat interaction on T2D incidence (CHARGE)  
REMS nro 14/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Katri Sääksjärvi ja Annamari Lundqvist

**(16.009) Veikko Salomaa et al.**

(6.4.2016)

Tämä numero 16.009 ei ole käytössä, sillä tutkimus käyttää SVTD-dataa, joka ei kuulu Biopankkiin. Uusi numero on **10.2.5.011**.

Metabolomics and dementia Identification of new predictors of Dementia and Alzheimer's  
disease using metabolomics data  
REMS nro 17/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Annamari Tuulio-Henriksson ja Katri Sääksjärvi

**16.010 Markus Perola et al.**

(4.5.2016)

GWAS genotyping of the rest of Finrisk, Health 2000 and Mini-Suomi participants  
REMS nro 30/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: -

### **16.011 Aki Havulinna et al.**

(4.5.2016)

Polygenic genomic risk scores for hypertension and Type 2 diabetes.  
REMS nro 29/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Teemu Niiranen mukaan vp-tutkimukseen, Satu Männistö diabetestutkimukseen.

### **16.012 Kimmo Palin et al.**

(4.5.2016)

Genome-Wide Studies of Colorectal Cancer, Uterine Leiomyoma and other tumor types in an isolated founder population.  
REMS nro 27/2016

Hyväksytään kahden outcomin osalta (paksusuoli ja uterine), tutkijoiden tulee toimittaa TAR:lle niitä koskevat ICD-8, -9 ja -10 koodit. Jatkoneuvottelut muiden osalta, datapyyntöä tulee spesifioida.

T2000/2011yhteistyöhenkilö: -

### **16.013 Markus Perola et al.**

(21.6.2016)

Kognition ja koulutuksen genetiikan terveystvaikutukset  
REMS nro 55/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Seppo Koskinen

### **16.014 Panu Luukkonen et al.**

(15.6.2016)

Fatty acid handling in subtypes of NAFLD  
REMS nro 45/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Annamari Lundqvist

### **16.015 Andrea Ganna et al.**

(15.6.2016)

täydennys suunnitelmaan:  
Private mutations in highly constrained genes and educational attainment  
REMS nro 53/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: -

**16.016 Himanshu Chheda et al.**

(3.8.2016)

Machine learning approaches in CAD  
REMS nro 34/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Veikko Salomaa

**16.017 Inouye et al.**

(10.8.2016)

Molecular biomarkers of cardiometabolic and respiratory phenotypes – biological underpinnings, disease specificity and risk prediction  
REMS nro 60/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Veikko Salomaa

**16.018 Ida Surakka et al.**

(24.8.2016)

Genetic architecture of human lipid traits using whole-genome sequence data  
REMS nro 68/2016

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Matti Jauhiainen ja Antti Jula

**16.019 Justo Lorenzo et al.**

(14.10.2016)

Identification of biomarkers for gallbladder cancer risk prediction - Towards personalized prevention of an orphan disease

REMS nro 32/2016

T2000 yhteistyöhenkilö: Tommi Härkänen, Paul Knekt, Katri Sääksjärvi

**16.020 Perttu Salo et al.**

(24.8.2016)

GWAS of circulating natriuretic peptides. (Natriureettiset peptidit, sydämen vajaatoiminta ja perinnöllinen muuntelu)

REMS nro 72/2016

T2000 yhteistyöhenkilöt: Satu Männistö ja Annamari Lundqvist

### **16.021 Aki Havulinna et al.**

(10.10.2016)

Replicating one SNP x BMI in T2D

REMS nro 83/2016

### **16.022 Aki Havulinna et al.**

(2.11.2016)

Polygenic risk score for future event and mortality risk among those who have CAD

REMS nro 89/2016

T2000 yhteistyöhenkilö: Katri Sääksjärvi

### **16.023 Palotie et al.**

(30.11.2016)

Health 2000 and 2011 exome sequencing to enrich the T2000 and T2011 data

REMS nro 85/2016 on osa IPHG-projektia

Hyväksytään pelkkä eksomisekvensointi, jatkoanalyyseistä tehtävä uudet lupa-anomukset.

T2000/2011 yhteistyöhenkilö: Seppo Koskinen ja Annamari Lundqvist

### **16.024 IPHG2**

REMS nro 76/2016 on osa IPHG-projektia

### **16.025 Ripatti et al.**

(11.01.2017)

Whole genome sequencing (WGS) of cases with either early-onset coronary artery disease or atrial fibrillation

REMS nro 115/2016



### **16.026 Pärn et al.**

(11.01.2017)

Study on the population structure and the spread of Finnish rare disease heritage variants in Finnish and Estonian populations.

REMS nro 108/2016

T2000/2011 yhteyshenkilö: Seppo Koskinen

### **16.027 Åberg et al.**

(11.01.2017)

Maksakirroosin komplikaatioiden ja maksakuolleisuuden vaaratekijät suomalaisessa väestössä

REMS nro 98/2016

T2000/2011 yhteyshenkilöt: Satu Männistö ja Annamari Lundqvist

### **16.028 Lemmelä et al.**

(11.01.2017)

REMS #107/2016

Investigation of the association between rare variant in LTC4S gene, cysteinyl-leukotriene production and lung function in the Finnish population.

T2000/2011 yhteyshenkilö: Annamari Lundqvist

### **16.029 Wurtz et al.**

(2.2.2017)

REMS #86/2016

Metabolic biomarker profiling of chronic disease risk in the Finnish population

T2000/2011 yhteyshenkilöt: Annamari Lundqvist

### **16.030 Laivuori et al.**

(19.10.2016)

REMS#

Maternal and fetal genetic risk factors for pre-eclampsia \_amendment to extend the control group

T2000/T2011 yhteyshenkilö: Päivikki Koponen

### **16.031 Palotie et al.**

(8.3.2017)

HUOM. PALAUTETTU KÄSITTELYYN 22.3.2017, hyväksytty uudelleen 7.4.2017  
REMS #12/2017

"Health 2000 GWAS genotyping and exome sequencing data in cognition"

T2000/2011 yhteyshenkilö: Annamari Lundqvist, kehoitettu tutkimusryhmää myös ottamaan asiantuntijaryhmistä kiinnostuksensa ilmaisseita henkilöitä mukaan tutkimukseen (SVTD: Antti Jula, Teemu Niiranen, Veikko Salomaa, Genetiikka: Tiina Paunio, Mielenterveys: Jaana Suvisaari, TOKY: Arpo Aromaa)

### **16.032 Blokland et al.**

(22.3.2017)

REMS #15/2017

"Sex-Dependent Genetic Architecture Shared Across Mood and Psychotic Disorders"

Kuuluu PGC-konsortioon (Psychiatric Genomics Consortium)

Terveys 2000/2011 -yhteyshenkilö on Jaana Suvisaari

### **16.033 Burton et al.**

(5.4.2017)

REMS #23/2017

"Genetics of response inhibition in community and clinical samples"

Kuuluu PGC-konsortioon (Psychiatric Genomics Consortium)

Terveys 2000/2011 -yhteyshenkilö on Jaana Suvisaari

### **16.034 Koskela et al.**

(30.3.2017)

REMS #2/2017

Inflammatory Bowel Disease (IBD) Translational Genetics

Terveys 2000/2011 -yhteyshenkilö on Tuija Jääskeläinen

### **16.035 Lemmelä et al.**

(10.4.2017)

REMS #109/2016

Proof-of-concept phenome scans in a Finnish population in collaboration with Astra Zeneca

Terveys 2000/2011 -yhteyshenkilö on Annamari Lundqvist

Huom. ehdollinen hyväksyntä, ks.lähetetty lausunto.

### **16.036 Kinnunen et al.**

(10.4.2017)

REMS #110/2016

“Proof-of-concept phenome scans in a Finnish population in collaboration with Astellas”

Terveys 2000/2011 -yhteyshenkilö on Annamari Lundqvist.

Huom. ehdollinen hyväksyntä, ks. lähetetty lausunto.

### **16.037 Laivuori et al.**

(3.5.2017)

REMS #30/2017

“Maternal and fetal genetic risk factors for pre-eclampsia” (Amendment to investigate the original HILMO and AVOHILMO registry data)

Terveys 2000/2011 –yhteyshenkilö on Päivikki Koponen

### **16.038 Palotie et al.**

(3.5.2017)

REMS #28/2017

“Analysis of migraine polygenic risk score in population and family samples”

Terveys 2000/2011 –yhteyshenkilö on Annamari Lundqvist

### **16.039 Shadrin et al.**

(16.5.2017)

REMS #33/2017

“Applying Bayesian methods to improve the power of GWAS by leveraging polygenicity - MHC region and polygenic prediction”

Kuuluu PGC-konsortioon (Psychiatric Genomics Consortium)

Terveys 2000/2011 –yhteyshenkilö on Jaana Suvisaari

### **16.040 Auro et al.**

(16.5.2017)

REMS #35/2017

Omics of hormone replacement therapy (HRT) - biomarker, metabolomic, genetic, epigenetic and transcriptomic approach to investigate the implications of HRT use, aiming to clarify the underlying molecular processes and define risk groups

Terveys 2000/2011 –yhteyshenkilö on Riitta Luoto

### **16.041 Koskela et al.**

(2.6.2017)

REMS #37/2017

Inherited and environmental factors in of airway obstruction - a longitudinal study (Perintö- ja ympäristötekijät hengitysteiden ahtauman synnyssä - seuranta tutkimus).”

Terveys 2000/2011 yhteyshenkilöt:

## **Keskeytetty/aiheesta luovuttu ennen TAR-päätöstä:**

### **Ripatti et al. 55/2015:**

(30.10.2015, luopunut 22.1.2016)

REMS 55/2015

PheWAS – efficient usage of electronic health records in phenome-wide genetic studies

### **Kuokkanen et al. 50/2015:**

(28.10.2015, luopunut 10.11.2015)

REMS 50/2015

Genetic risk score profile for coronary heart disease in Finland (east vs. west)