

16 BIOPANKKI

16 BIOPANKKI.....	1
16.001 Tieteellinen yhteistyö lääkekehityksessä merkittävistä geenivarianteista (IPHG)	2
16.002 Samuli Ripatti et al.....	2
16.003 Aarno Palotie et al.	3
16.004 Josine Min et al.	3
16.005 Satu Parmanen et al.	3
16.006 Hannele Laivuori et al.....	3
16.007 Markus Perola et al.	4
16.008 Mikko Kuokkanen et al.	4
16.009 Veikko Salomaa et al.	4
16.010 Markus Perola et al.	4
16.011 Aki Havulinna et al.....	4
16.012 Markus Perola et al.	5
Keskeytetty/aiheesta luovuttu ennen TAR-päätöstä:	6
Ripatti et al. 55/2015:.....	6
Kuokkanen et al. 50/2015:.....	6

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.

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Seppo Koskinen, THL

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>

T2000/2011yhteistyöhenkilö: 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>

T2000/2011yhteistyöhenkilö: 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>

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Katri Säöksjärvi

16.005 Satu Parmanen et al.

(20.1.2016)

Obstruktiivisen uniapnean geneettinen yhteys kardiovaskulaarisairauksien riskitekijöihin
REMS nro 75/2015

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Antti Jula

16.006 Hannele Laivuori et al.

(9.3.2016)

Maternal and fetal genetic risk factors for pre-eclampsia

REMS nro 8/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Riitta Luoto

16.007 Markus Perola et al.

(9.3.2016)

Epidemiology of muscle mass (tutkijoilta pyydetty tarkennettua otsikkoa)
REMS nro 10/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Annamari Lundqvist

16.008 Mikko Kuokkanen et al.

(9.3.2016)

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

T2000/2011yhteistyöhenkilö: 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

T2000/2011yhteistyöhenkilö: 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

T2000/2011yhteistyöhenkilö: -

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 terveysvaikutukset

REMS nro 55/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Seppo Koskinen

16.014 Luukkonen et al.

(15.6.2016)

Fatty acid handling in subtypes of NAFLD

REMS nro 45/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Annamari Lundqvist

16.014 Ganna et al.

(15.6.2016)

täydennys suunnitelmaan:

Private mutations in highly constrained genes and educational attainment

REMS nro 53/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: -

16.015 Himanshu Chheda et al.

(3.8.2016)

Machine learning approaches in CAD
REMS nro 34/2016

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Veikko Salomaa

16.016 Inouye et al.

(10.8.2016)

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

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Veikko Salomaa

16.017 Surakka et al.

(24.8.2016)

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

T2000/2011yhteistyöhenkilö: Matti Jauhiainen ja Antti Jula

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)