

# Description of the current status and future needs of the Information Architecture and Data Management solutions for the national personalised medicine pilot project

## Lühikokkuvõte

Alates inimgenoomi esmakordsest sekveneerimisest 2003. aastal on sekveneerimistehnoloogiate hind tänaseks väga kiiresti langenud, jõudes 1000€ täisgenoomi ning 50€ üle miljoni SNP genotüüpiseerimise eest. Samal ajal on oluliselt kasvanud teadmised genoomi funktsioonidest, geenide seostest haiguste põhjustega või kaudsete riskide hindamisega. Täisgenoomide sekveneerimise hind jätkab avatud turul langust, kuid meie teadmised ja kogemused kasvavad. Seetõttu oleme nüüdseks jõudnud punkti, kus genoomika andmeid võiks hakata käsitlema rutiinse tervishoiuteenuse kulu-efektiivse komponendina.

Viimastel aastatel on maailmas alustatud mitmeid erinevaid personaalmeditsiini projekte. Nende hulka kuulub ka Eesti personaalmeditsiini pilootprojekt, millega on plaanis alustada tervishoiusüsteemi tasemel katsetusi 2015. a sügisel. Eesti jaoks loob unikaalse eelise juba praegu olemasolev Eesti Geenivaramu andmekogu 50 000 geenidoonori andmete ning 2300 täisgenoomiga ning teiseks Eesti tervishoiuandmete kõrge digitaliseerituse ja tsentraliseerituse aste.

Käesolev raport võtab kokku Eesti personaalmeditsiini pilootprojekti rakendamiseks vajaliku infoarhitektuuri ja andmehalduse hetkeolukorra ning täiendavate vajaduste eelanalüüsi tulemused.

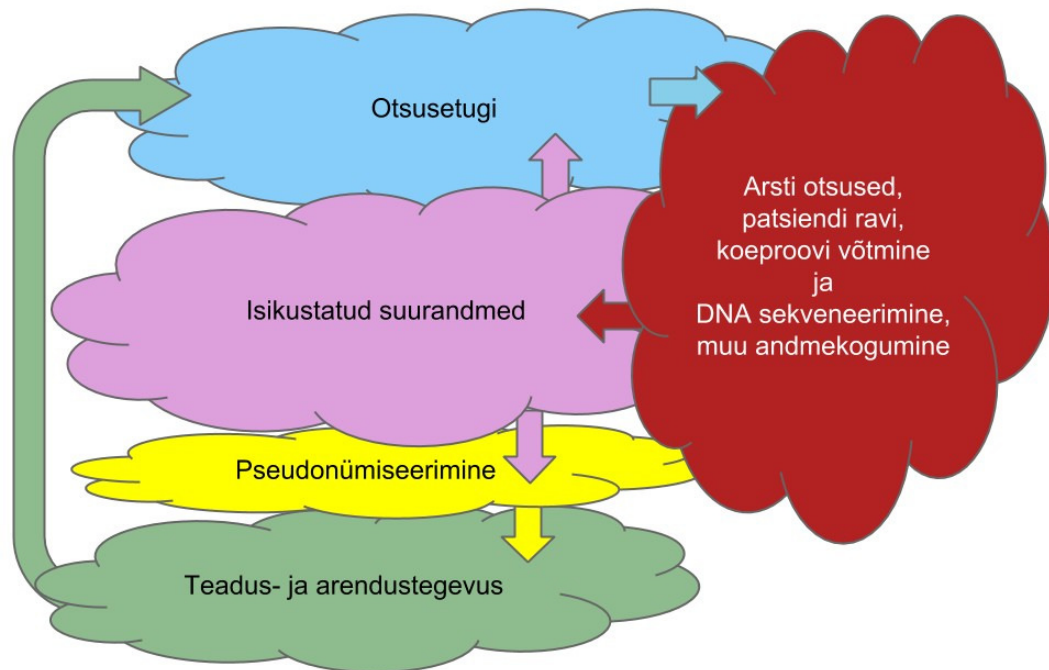
Hetkeolukorra kirjeldus annab ülevaate olemasolevatest IT infrastruktuuri komponentidest. Märkimisväärne osa Eesti rahva terviseandmetest on reaalaaja andmebaasidest kättesaadav ja iga isiku andmed eri andmekogudes ühendatavad tänu isikukoodidele ja X-tee andmevahetuskihile. Eestis on tänaseks kogutud koeproovid 5% rahvastiku kohta, 2400 neist saavad peagi ülegenoomselt sekveneeritud. Mitmed teadusgrupid on juba tegelenud andmete kogumise, eraldamise ja kvaliteedi uurimisega, samuti uute otsusetoe algoritmide väljatöötamisega.

Sellel põhjal tuleb nimetatud tegevusi käsitleda pigem *ad hoc* lahendustena, kuna need ei moodusta veel terviklikku tsüklit *teadus-ravi-jälgimine-teadus* ahelas. Automaatset otsusetuge, mis on personaalmeditsiini oluline osa, ei ole Eesti praktikas tänaseni kasutatud, isegi mitte ilma geneetika komponendita. Ka maailmas ei ole valmis rakendataval kujul olemas kõikehõlmavaid automaatse otsusetoe rakendusi ega geneetika baasil tehtavate kõikvõimalike riskiskooride ja ennustusalgoritmide andmebaasi. Sellise algoritmide andmebaasi ja otsusetoe rakenduste arendamine oleks Eestile unikaalne eelis ja rahvusvahelise koostöö võimalus.

Käesolevas raportis kirjeldatakse mõningaid olulisemaid komponente ja probleeme personaalmeditsiini infoarhitektuuri ja andmehalduse kontekstis: eri

andmekogudest andmete ühendamine nii teadus- ja rakendusuringute kui otsusetoe tarbeks, informeeritud nõusolekute haldamine, turvalisus ja privaatsus. Pilootprojektis tuleb leida õige tasakaal vähese ja liase privaatsuse tagamise mehhanismide vahel. Ühelt poolt võib mistahes genoomi info leke tekitada suurt vastuseisu kogu projektile. Teiselt poolt võivad aga privaatsuse liigse kaitsega seotud takistused drastiliselt pidurdada teadustegevust, mis on pilootprojekti ja tuleviku arengu võtmekomponent. Uuringud on vajalikud nii otsusetoe algoritmide väljatöötamiseks kui rahvusvaheliste ravijuhiste ja algoritmide valideerimiseks Eesti andmetel enne juurutamist.

Oma töös jagame personaalmeditsiini tervikprotsessi olemuslikult viieks alamtegevuseks: kliiniline tegevus ja vahetu suhtlemine patsiendiga, isikustatud suurandmed, otsusetoe rakendused, andmete pseudonümiseerimine ja teadus- ning arendustegevus. Toome välja nende tegevuste jaoks funktsionaalsed nõuded koos võimalike lahendusalternatiividega. Samuti kirjeldame nelja konkreetset kasutuslugu, mis katavad neid alamprotsesse.



Pakume välja neljasammulise strateegia vajaliku infoarhitektuuri loomiseks, kus süsteemi üldist võimekust laiendatakse iga sammuga. Igal etapil on võimalik läbida kogu personaalmeditsiini protsessi tsükkel. Personaalmeditsiini printsiipide rakendamist alustatakse Eesti Geenivaramu doonorite peal ja seejärel laiendatakse lähenemist samm-sammult kogu Eesti elanikkonnale.

Rahvusvahelised eksperdid nõustuvad, et just nüüd on õige aeg alustada personaalmeditsiini põhimõtete riiklikul tasemel rakendamist, kuna sekveneerimiskulud on langenud ja on olemas rakendamiseks ka tõenduspõhiseid kulu-efektiivseid kasutuslugusid. Samas ei ole olemas universaalseid otsusetoe algoritmide kogumeid, lahendusi ega andmebaase. Nende loomine võiks anda Eestile hea platvormi rahvusvaheliseks koostööks.

Detailne infoarhitektuur, andmete jagamise loogika, teadus- ja arendustegevus on tugevasti sõltuvad kaasatavatest osapooltest ja üldorganisatsiooni ülesehitusest. Infotehnoloogiline ja teaduslik ekspertiis on Eestis olemas ühelt poolt tänu tugevatele teadus- ülikoolidele ja nende juures tegutsevatele meeskondadele ja teiselt poolt tänu asjakohasele infohaldusele. On vaja asjakohaseid organisatsiooni-alaseid otsuseid ja riiklikul tasemel panuseid, et seda ekspertiisi tugevdada ja jätkusuutlikult kasvatada. Peamine küsimus taandub sellele, kes on need meeskonnad, kes lõpuks arendavad ja rakendavad (sobivas teadus- ja arenduskeskkonnas) neid otsusetoe süsteeme, mida automaatse andmepõhise personaalse lähenemise jaoks on Eesti meditsiinis enim vaja ja mõistlik välja arendada.