

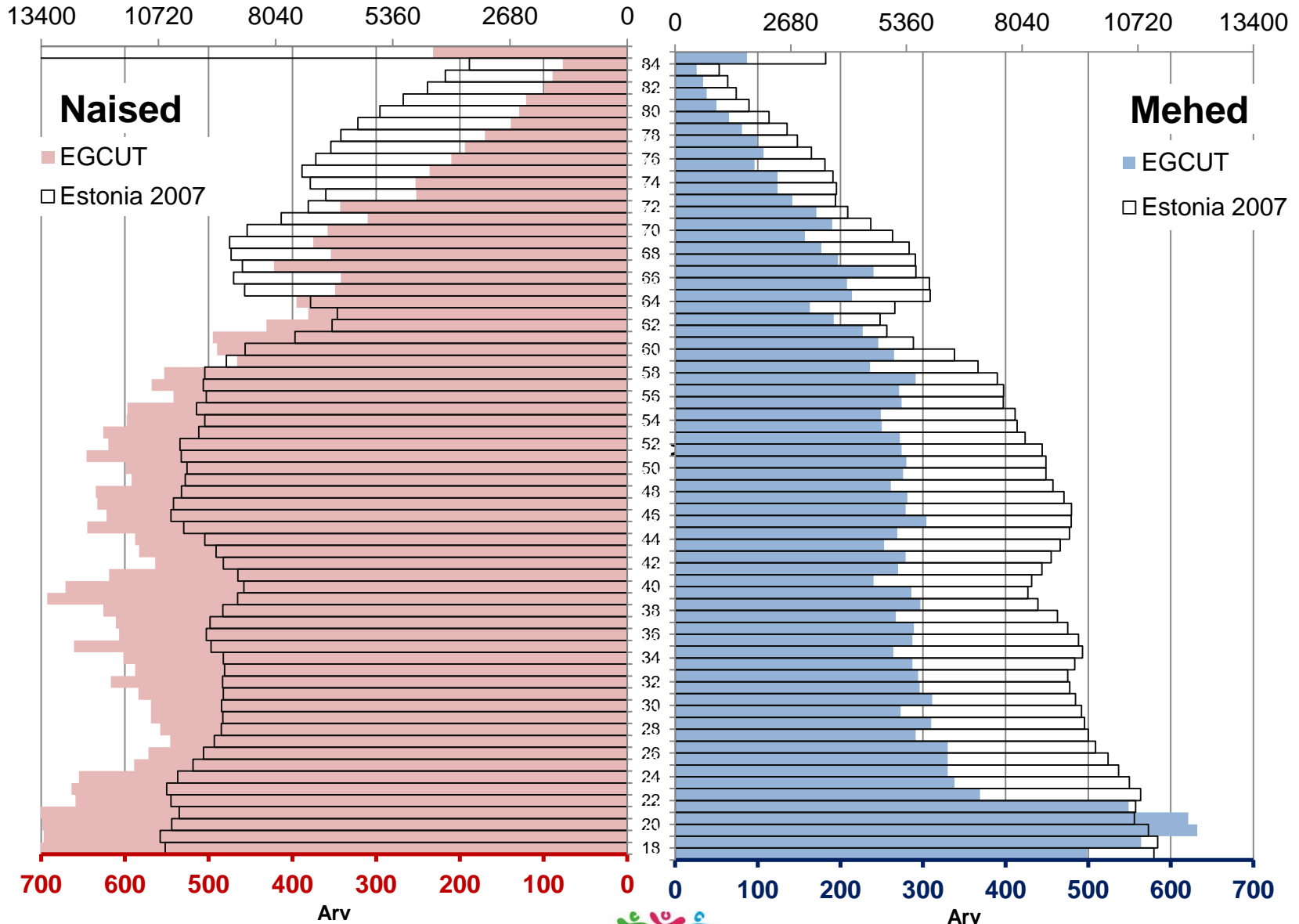
Infotehnoloogia ja tulevikumeditiin Eesti Geenivaramus

Erkki Leego
TÜ EGV IT osakonna juhataja



eesti geenivaramu
tartu ülikool

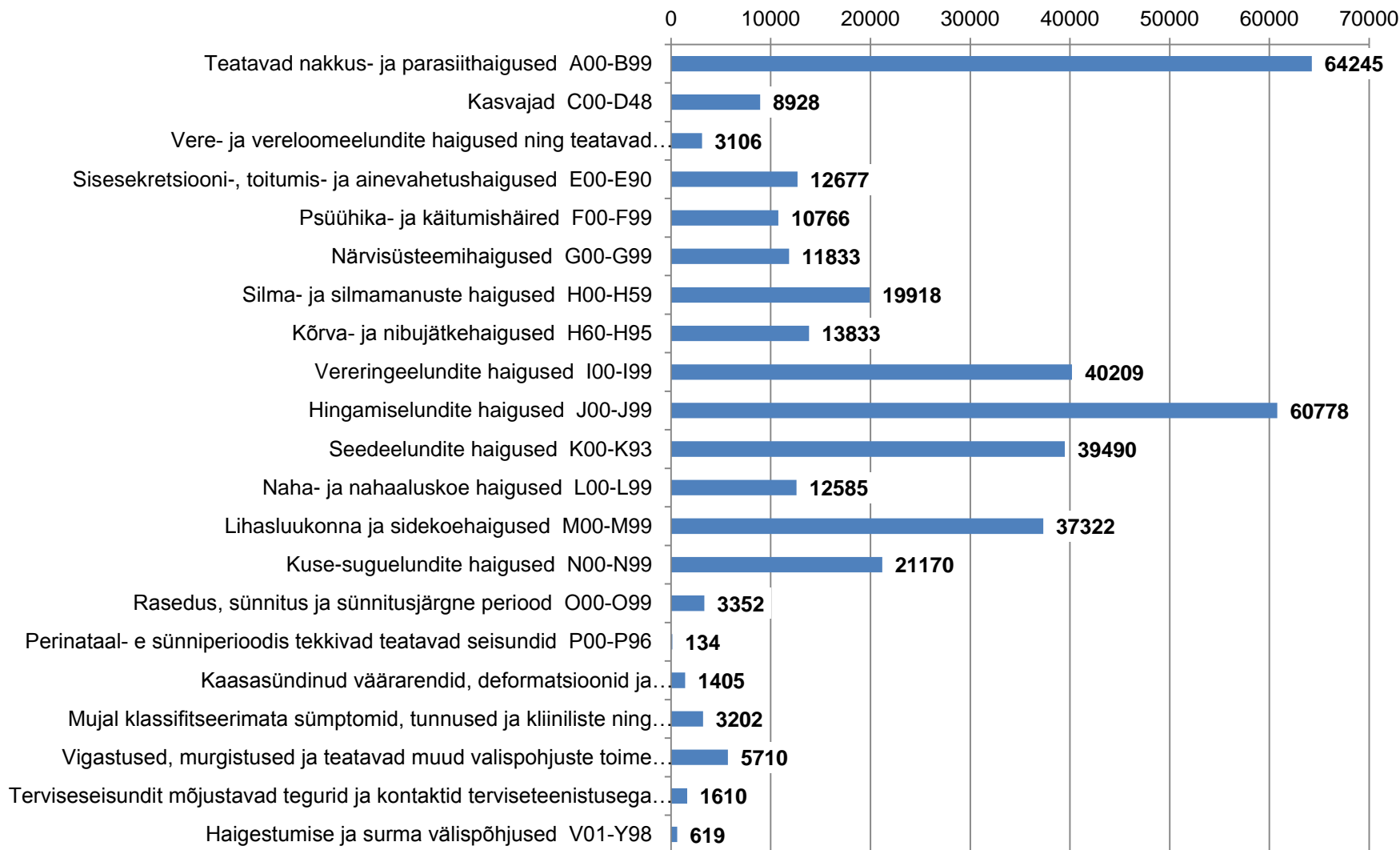
Võrdlus Eesti rahvastikuga (50 155 GD)



TÜ Eesti Geenivaramu

- Alates 01.04.2007 Tartu Ülikooli teadusarendusasutus
- Eesmärgid
 - Koguda teavet Eesti rahvastiku sugupuu andmete, tervisekäitumise ja haiguste kohta
 - Luua andmebaas teaduslikeks uuringuteks
 - Rakendada geeniuuringute tulemused rahva tervise parandamiseks
- Populatsioonipõhise biopanga haldaja

Diagnoositud haigused (50 155 GD)



EGV andmekogu

- 51 515 geenidoonorit (peaaegu 5% rahvastikust)
 - Vanuses 18-103
 - Kaasatud 2002-2010
- Tervise-, sugupuu- ja geeniandmed
 - DNA, plasma, valged vererakud
 - Haigused, tervisekäitumine, isikuandmed
 - Mõningad sugulusseosed
- Teadustöö tulemused
- **Järjepidevalt täpsustuv ja täienev**

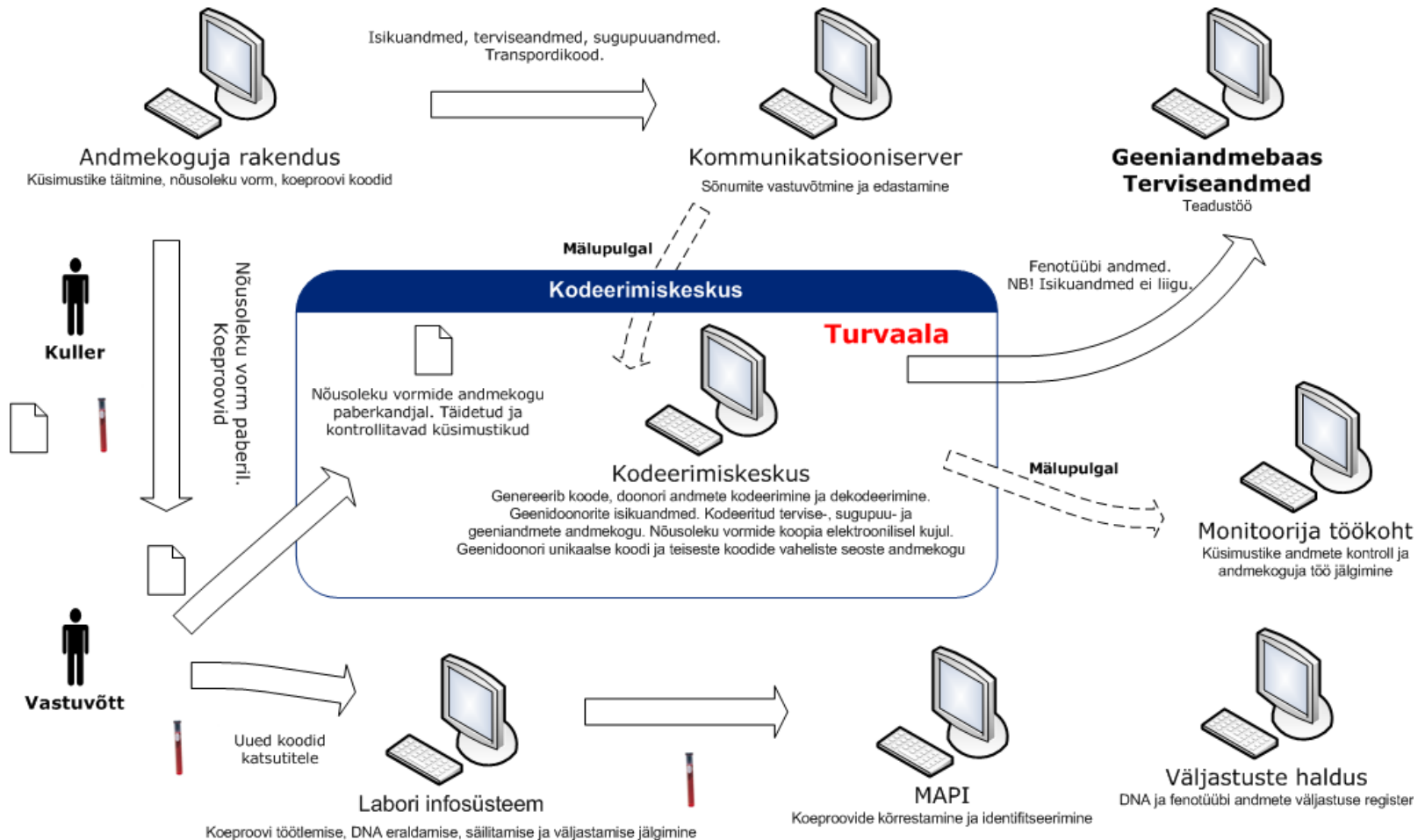


Andmekogu väljakutsed

- Andmed kasutuses vähemalt 30 aastat
 - Andmemudel pidevas täienemises
 - Jätkukogumised – samad küsimused 10 aastat hiljem
 - Andmeid kasutavad IT rakendused muutuvad
 - Rõhuasetused muutuvad
- Väga kõrged konfidentsiaalsusnõuded
 - Isiku-, bioloogilised, tervise- ja väljastusandmed eraldi kodeeritud
 - Seoste täpsus peab olema alati tagatud
- Teadustöö tulemused mitmekülgsed
 - Teaduslikud avastused, artiklid
 - Genotüübid, sekventsids jmt. andmemahukad ja mittestandardised



Turvaline andmetöötlus



Andmete kasutamine

- Tänapäevane fookus GWAS uuringud
 - „Inimese 16.kromosoom juhivad kaaluosutit“
 - „Avastati kroonilise valu geen“
 - ...
- Järgmine fookus fenotüübil, sh tervisekäitumise andmetel
- Seejärel personaalne meditsiin

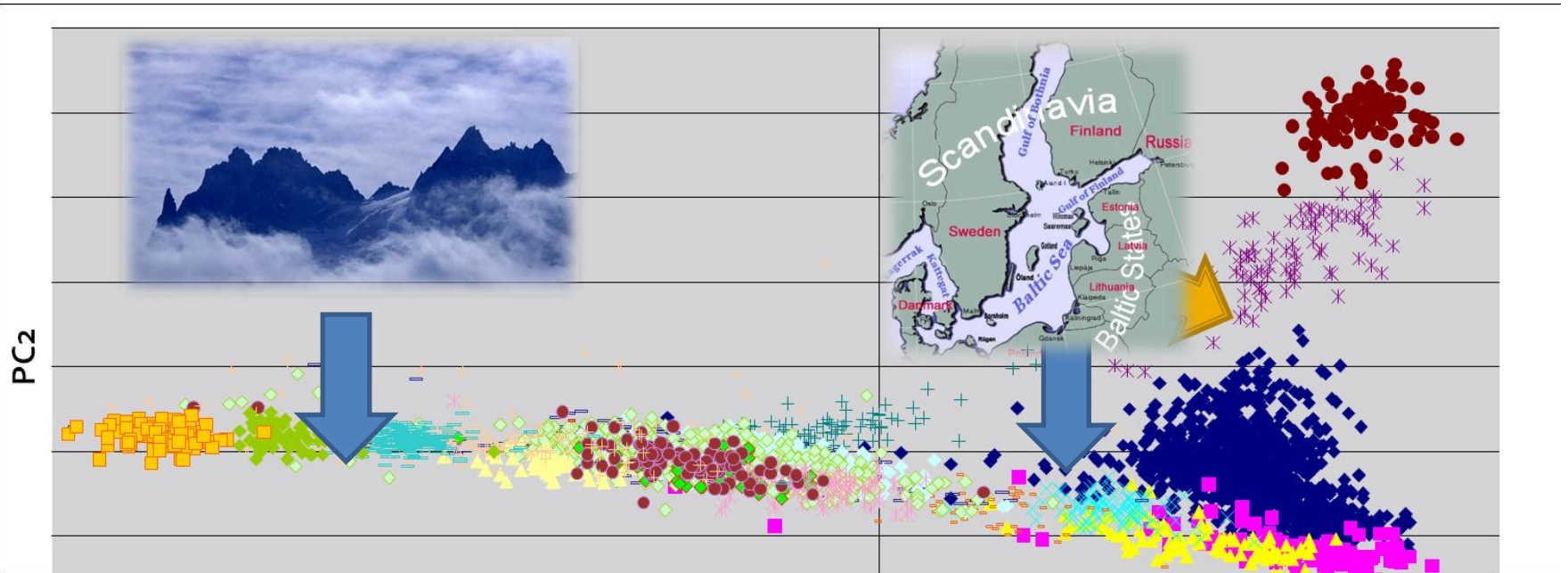
Aktiivne rahvusvaheline koostöö



eesti geenivaramu
tartu ülikool

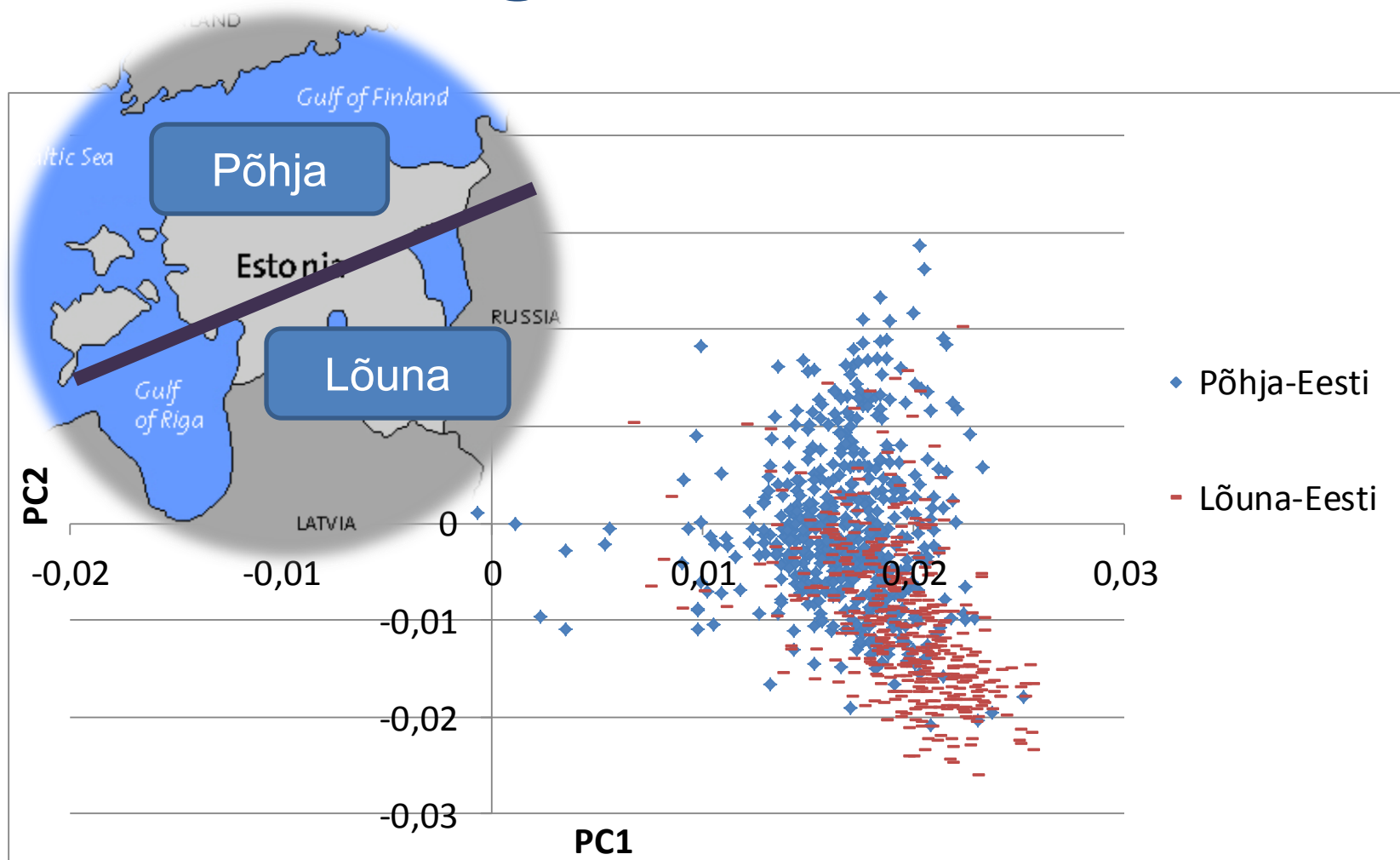


Euroopa geneetiline „kaart“



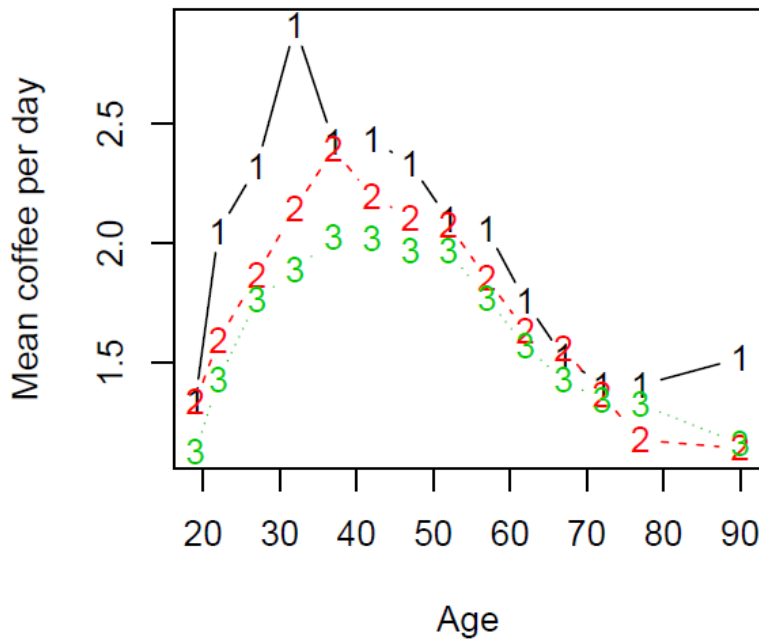
- | | | | |
|--------------------|------------------------|------------------|------------------|
| ◆ Estonia | ■ Latvia | ▲ Lithuania | × Russia |
| × Finland_Helsinki | ● Finland_Kuusamo | + Sweden | - Poland |
| = KORA (Germany I) | ◆ PopGene (Germany II) | ◆ Germany III | ▲ Bulgaria |
| ◆ Hungary | × Czech | ● Austria | + Switzerland |
| - France | - Spain | ◆ Northern Italy | ■ Southern Italy |

Eesti geneetiline „kaart“



Näide. Kohvi joomise harjumuse muutumine

Males



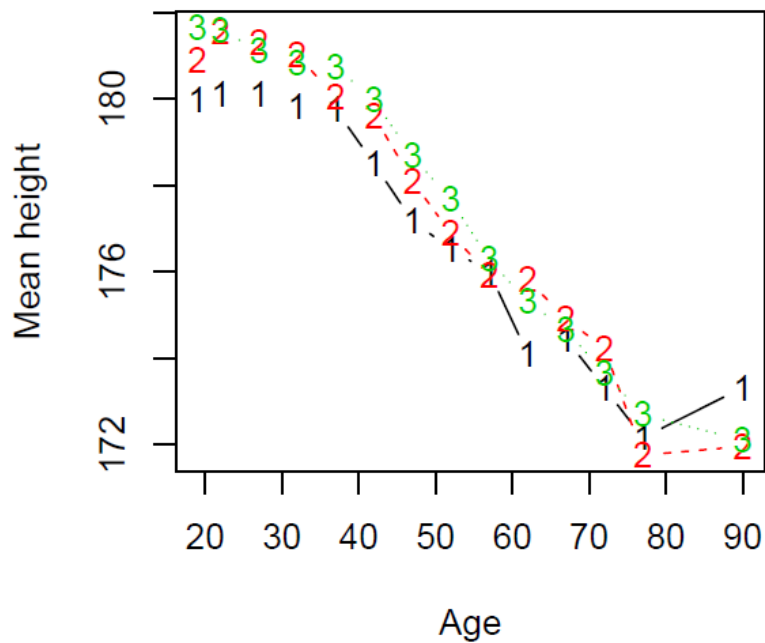
Females



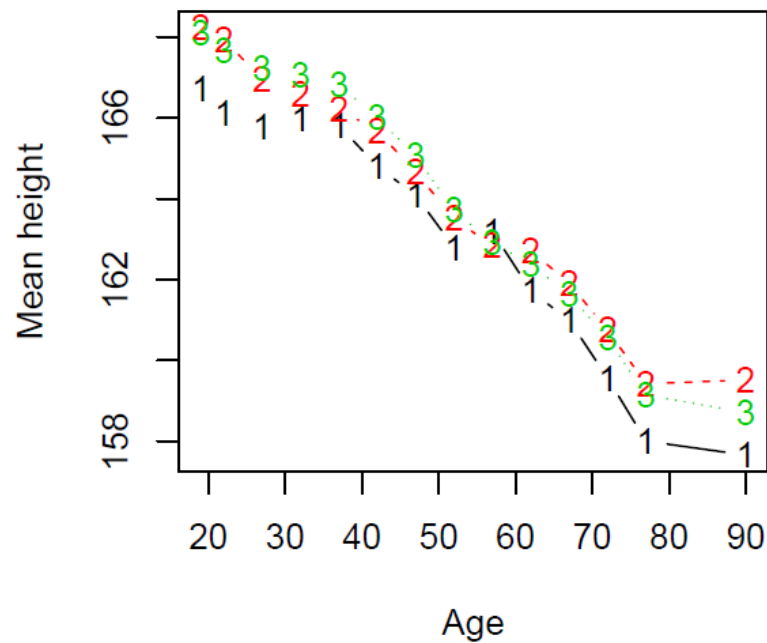
1: 2002-2005; 2: 2007-2008; 3: 2009-2010

Näide. Pikkuse muutumine

Males



Females



1: 2002-2005; 2: 2007-2008; 3: 2009-2010



Personaalse meditsiini lähtekohti

- Pikk tee veel minna!
 - Tõenduspõhised teadmised üksikisiku geneetiliste mõjurite kohta veel ebapiisavad
- Sihtgrupp patsiendid ja arstid
 - Info inimese tervise edendamiseks ja haiguste raviks peab olema **usaldusväärne** ja lihtsasti tarbitav
 - Tänapäevased ideed – ravimite mõju, haigusriskid, tervist parendavad tegevused
- Sihtgrupp teadlased
 - Teadustöökaks vajalik rikkalik ja täienev fenotüüp

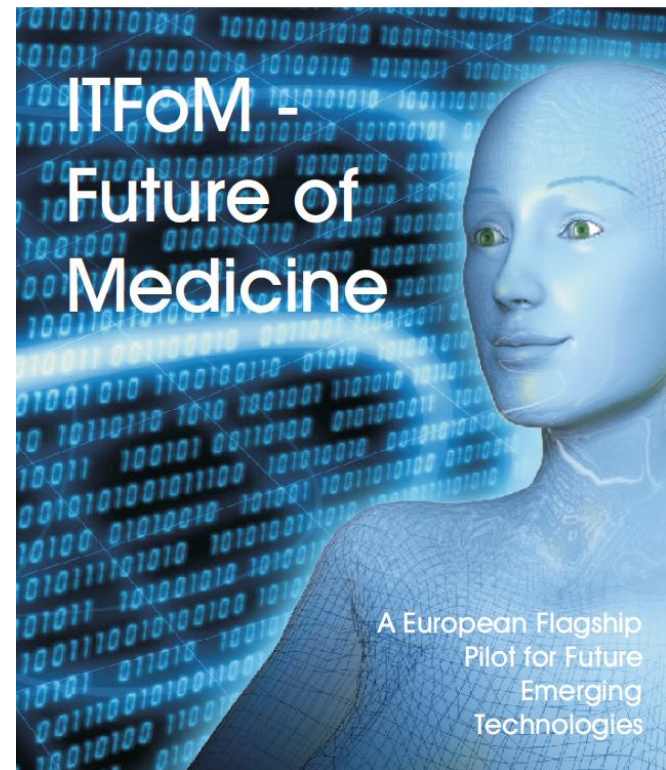
Personaalse meditsiini teel

- Geneetilise seosega ja parandavat tegevust võimaldavad haigused ja seisundid
 - Melanoom
 - Eesnäärme vähk
 - I ja II tüüpi diabeet
 - Luupus
 - Kollatähni ealine taandareng
 - Hemokromatoos
 - Ateroskleroos

Ref: <http://cpmc.coriell.org/Sections/Genes/?SId=10>

Projekt ITFoM

- Üks kuuest Euroopa tuleviku kujundamise suurprojektidest
- 1 miljard eurot, 10 aastat
- Luuakse mudelid tervise, haiguse, ravi ja selle mõju ennustamiseks üksikisiku tasandil
- Eestil võimalus olla esimene tulemuste rakendaja

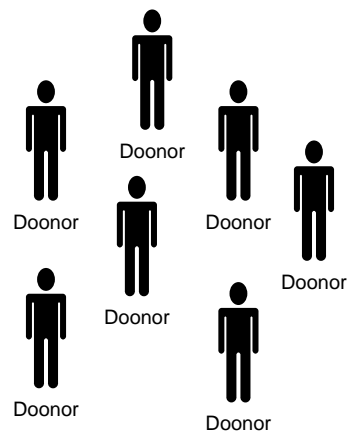


Eesti e-Tervise taristu alused

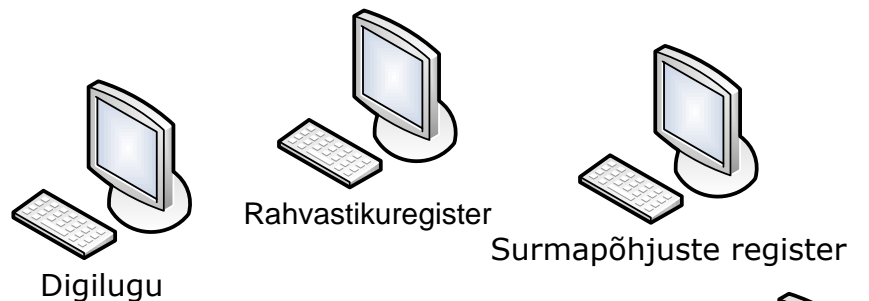
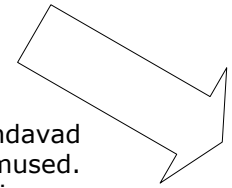
- Tervise infosüsteem (TIS)
 - Meditsiinidokumente 739 907 inimesel (13.10.11)
 - Patsiendiportaal
- X-tee
 - Riiklik infosüsteemide andmevahetuskiht
- ID-kaart
 - Isikutuvastus, digitaalne allkiri ja krüpteerimine
 - Aktiivseid kaarte 1 163 918 (12.10.11)
 - Kaart kohustuslik



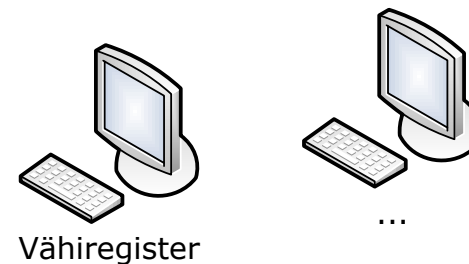
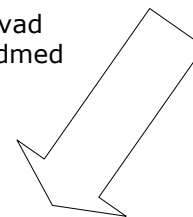
TÜ EGV infosüsteem 2011-2015



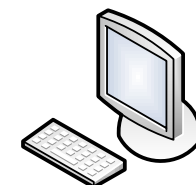
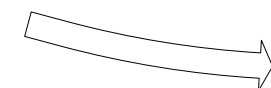
Täiendavad
küsimused.
Ajajoon.



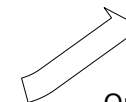
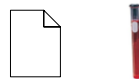
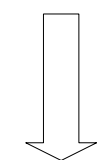
Täiendavad
terviseandmed



Anonüümsed
terviseandmed

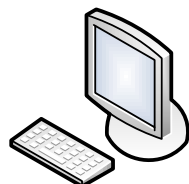
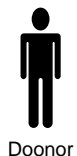
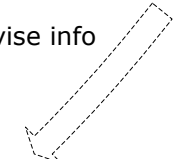


Andmete
väljastamine



Online juurdepääs

Tervise info



Ver. 1.0

Kokkuvõte

- TÜ Eesti Geenivaramu on maailmas populatsioonipõhise biopanganduse eesliinil
 - Rikkalik fenotüüp, suur protsent rahvastikust
- Eestil suur võimalus olla personaalse meditsiini teerajajate hulgas
 - Koostööks sobilik ja asjalik biopank
 - e-Tervise lahendused, sh kanal arsti ja inimeseni
 - Ühiskonna ja inimeste positiivne suhtumine e-teenustesse

Tänan!

Erkki Leego

www.geenivaramu.ee

Erkki.Leego@geenivaramu.ee