

Digitaalne geenivaramu – nüüdisaegne ja turvaline lahendus

Krista Kruuv, Margarita Hapunova, Gerta Sontak, Kai Muru, Tarmo Tammaru, Ülle Krikmann, Aire Koik – SA Eesti Geenivaramu

4. septembril 2002. aastal avas sihtasutus Eesti Geenivaramu Tartus oma labori uksed. Selle sündmusega realiseerus idee, mis oli idanenud alates 1999. aastast. Eesti geenivaramu projekt on alanud. Päev-päevalt koguneb geenivaramu andmebaasi geenidoonorite andmeid kolmest Eesti maakonnast: Saaremaalt, Lääne-Virumaalt ja Tartumaalt.

Geenivaramu projekti elluviimine ja andmekogu loomine ei sõltu üksnes Eesti Geenivaramu töötajate jõupingutustest. Andmete tegelikku kogumist viivad ellu projektis andmekogujana osalevad perearstid, andmete turvalise transportimise eest vastutab Sularahakeskus ning kõikide andmete kogumist, liikumist, kodeerimist, säilitamist ja analüüsimist toetab selleks spetsiaalselt välja töötatud IT-süsteem.

Geenidoonorina osalemine geenivaramu projektis on inimestele vabatahtlik. Vaba tahte väljenduseks on isiku informeeritud kirjalik nõusolek, mis ongi praktiliselt ainus paberdokument, sest ülejäänud geenivaramu andmed saavad täismahus elektroonilise kuju. Isik annab oma nõusolekuga õiguse võtta temalt koeproov, koostada tema terviseseisundi kirjeldus ja sugupuu, kanda need kodeerituna geenivaramusse ning kasutada neid geeniuringuteks, rahva tervise uurimiseks ja statistilistel eesmärkidel. Geenidoonoriks saamise nõusolek, mille sisu ja vorm on kehtestatud sotsiaalministri määrusega, vastab praegustele maailmas valitsevatele eetilistele tõekspidamistele, mis on fikseeritud inimõiguste ja biomeditsiini konventsioonis ja teistes dokumentides ning on saanud heakskiidu rahvusvaheliselt tunnustatud eksperdilt prof Bartha Maria Knoppersilt.

Geenivaramusse (andmekogusse) kogutakse geenidoonoritelt terviseseisundi- ja sugupuuanndmed ning DNA-kirjeldused, mida säilitatakse kodeeritult digitaalsel kujul. Andmete edastamine, töötlemine ja säilitamine toimub, rakendades rangeid turvameetmeid, mis on kooskõlastatud Andmekaitse Inspeksiooniga. Inimeste teavitamiseks on saadaval infomaterjalid, millega saab tutvuda perearstide juures, raamatukogudes, apteekides ja Eesti Geenivaramu Interneti-kodulehel www.geenivaramu.ee.

Katseprojekti ajal ei teostata genotüüpiseerimist, kogutud DNA säilitatakse hoidlas spetsiaalsetes vedela lämmastikuga täidetud tünnides. Proovide paigutamiseks on spetsiaalne arvutiprogramm, mis annab igale proovile triipkoodina esitatud aadressi ning koha pinalis kuuekorpuselises tünnis. Genotüüpiseerimine algab siis, kui on piisaval hulgal andmeid ja valmib inimese genoomi haplotüübi kaart ning genotüüpiseerimise hind osutub jõukohaseks selliste mahukate geeni-analüüside tegemiseks. Katseprojekti käigus toimub terviseseisundi kirjelduste esmane analüüs ning andmete täpsustamine ja monitoorimine.

Geenidoonori terviseseisundi kirjelduse koostab perearst isiku ütluste ja ambulatoorse kaardi põhjal. Küsimustik, mille väljatöötamist alustati koostöös Lyoni Rahvusvahelise Vähiagentuuri spetsialistidega ning mille arendamisel on osalenud mitmed Eesti arstid, epidemioloogid jt spetsialistid, on jaotatud valdkondade kaupa moduliteks: sugupuuanndmed, tervise riskitegurid (suitsetamine, alkoholi tarbimine, toitumistavad, füüsiline aktiivsus), põetud haigused ja tarvitavad ravimid. Kasutataval elektroonilisel küsimustikul

on hulk eeliseid võrreldes paberküsimustikega: andmed sisestatakse ühes ja samas järjekorras algandmete juures; kasutatakse ühtseid klassifikaatoreid; kaasata saab andmekogujaid, kes on saanud vastava koolituse. Kõikide küsimustiku moodulite puhul alustatakse küsitlemist käesolevast ajahetkest ja jätkatakse järjest varasemate ajaperioodide käsitlemist, et hõlbustada ning suunata meenutamist. Teemad algavad üldiste filtreerivate küsimustega. Viimaste kasutamisel on võimalik vältida konkreetse vastaja puhul ebaoluliste küsimuste esitamist. Arvutiprogramm tagab täpse ja lihtsa ülemineku järgmise küsimuseni sõltuvalt antud vastusest. Täidetud küsimustikud salvestatakse perearsti andmebaasi krüpteeritud ja algseid andmeid on võimalik edaspidi täiendada. Tagamaks andmekogumise ühtlast kvaliteeti, on korraldatud neljaetapiline põhjalik koolitus perearstidele ja on loodud monitooringu süsteem, mis kontrollib, et andmete kogumine oleks kooskõlas SA Eesti Geenivaramu protseduurijuhendite, heade kliiniliste tavade ja kehtivate õigusnormidega.

AS Medisofti loodud andmekogumise programm kasutab infoallikana nende eneste loodud perearsti-programmi, millel on vastav andmevahetuse liides. Ka teised perearstitarvara autorid võivad luua info vahetamiseks geenivaramu küsimustikuga sarnase liidese. Niisugune andmevahetus on ka edaspidise küsimustiku täiendamise ja pikaajalise kasutamise eelduseks ning see annab võimaluse kasutada salvestatud andmeid arsti igapäevatöös. Nii kujuneb iga perearsti andmebaasi struktureeritud ülevaade isiku riskiteguritest, mille alusel on võimalik juba praegu teavitada inimest võimalustest riskitegureid vähendada ja edasi arendada patsiendikeskset tervisedendust.

Elektronilisel täidetud küsimustikud saadetakse geenivaramusse krüpteeritud sõnumitena, mis koostatakse programmi poolt automaatselt ja edastatakse Interneti kaudu. Krüptograafia on välja töötatud koostöös SEB IT Partnerid Estonia OÜga,

kes on ka Eesti Ühispanga ja ID-kaardi kasutuslahenduste üks autoreid. Samasugust krüpteeritud sõnumite vahetust on planeeritud kasutada andmete täiendamisel teiste andmebaaside andmetega (meditsiiniline sünniandmekogu, vähiregister jt). Kõik need toimingud peavad läbima keerulise ametkondliku tee: tuleb kooskõlastada protseduure ja turvameetmeid Andmekaitse Inspeksioonis, Sotsiaalministeeriumis ja volitatud töötajate juures. Krüpteeritud sõnumite vahetus on üks näide, kuidas tänapäeva infotehnoloogia abil turvaliselt andmeid edastada. Selleks et meditsiinilist infot oleks võimalik edasi anda ühelt kasutajalt teisele, peab see olema standardne ning erinevad andmed peavad olema omavahel võrreldavad. Meditsiinilised uuringud, protseduurid ja analüüsid on suhteliselt sarnaselt mõistetavad kogu arstkonnale, kuid puudub täpne definitsioonide kogum, et neid pärast ühtsesse andmebaasi viimist töödelda. Seetõttu on geenivaramu välja töötanud küsimustiku täitmise juhendi, mis peaks kogutavad andmed muutma üheselt mõistetavaks nii andmekogujate kui geenivaramu jaoks. Paraku on see poolik lahendus. Tulevikus on otstarbekas geenivaramu süsteem integreerida ühtsesse digitaalsesse meditsiiniinfosüsteemi, et kujuneks tervik. Sellist eesmärki on peetud silmas Eesti Geenivaramu infosüsteemi loomisel ja arendamisel.

On selge, et nüüdisaegsed ja mahukad teadusprojektid ei saa keskenduda inimese uuringutele ühe eriala piires. Määravaks saab koostöö eri valdkondade vahel. SA Eesti Geenivaramu tegeleb andmete töötlemise ja säilitamisega, arstid andmete kogumisega ning kogu teadlaskonnal on võimalus teha geeni- ja terviseuuringuid haiguste teket mõjutavate geenide leidmiseks ning keskkonnategurite osa hindamiseks haiguse tekkes ja kulus. See vaatenurk on omane kogu maailma meditsiini arengusuundadele: tervishoid integreerub geenitehnoloogilise ja bioinformaatika teadussaavutuste praktilise rakendamisega varasema diagnoosimise ja tulemusliku ravi eesmärgil.