BBMRI.fi: yhteinen biopankkien IT-infrastruktuuri

BBMRI (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure) on 16 eurooppalaisen valtion perustama infrastruktuuri, jonka tavoitteena on edistää eurooppalaisten biopankkien näytekokoelmien ja niihin liittyvien tietojen korkeatasoista tutkimuskäyttöä. Kokoelmien hyödyntäminen auttaa diagnostiikan ja hoitojen kehittämistä sekä terveyden edistämistä ja sairauksien ehkäisyä. Suomessa on toiminnassa jo useita biopankkeja, joille luodaan BBMRI:n ja ELIXIRin yhteistyönä yhteinen tietotekninen infrastruktuuri.

BBMRI toimii kansallisten keskusten kautta, jotka koordinoivat jäsenmaiden biopankkeja. Jäsenmaihin ja BBMRI:n alaisuuteen perustetaan myös palvelukeskuksia, jotka palvelevat biopankkien asiakkaita. BBMRI.fi on BBMRI-verkoston kansallinen yhteistyöelin, jonka jäseniä ovat suomalaiset biopankit.

Suomen biopankit

Suomessa on vuonna 2015 toiminnassa viisi biopankkia. Uusia perustetaan lähitulevaisuudessa.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen THL Biopankkiin siirrettiin kesäkuussa 2015 yli 100 000 suomalaisen näytekokoelmat. Kokoelmien avulla voidaan selvittää sairauksien syitä ja perimän, ympäristön ja elintapojen vaikutusta niihin.

Auria Biopankin näytteistä 50 prosenttia on syöpänäytteitä. Auria Biopankki keskittyy erityisesti verenkierto-, aineenvaihdunta-, syöpä- sekä neurologisten sairauksien tutkimukseen. Auria Biopankin ovat perustaneet Turun yliopisto sekä Varsinais-Suomen, Satakunnan ja Vaasan sairaanhoitopiirit.

FHRB eli Suomen hematologinen rekisteri ja biopankki toimii koko maassa ja kerää veritautipotilaiden veri- ja luuydinnäytteitä. Näytteitä tarvitaan tutkimuksiin, joissa etsitään keinoja vaikeiden veritautien, erityisesti leukemian hoitoon. FHRB-biopankin omistavat Suomen Hematologiyhdistys, Suomen molekyylilääketieteen instituutti (FIMM) ja Suomen Punaisen Ristin Veripalvelu. Toiminnassa on mukana myös Suomen Syöpäpotilaat ry.

Helsingissä toimivan Akateemisen lääketiedeyhdistyksen AMCH:n tehtävänä on tukea tutkimusta, jonka tavoitteena on terveyden edistäminen, tautimekanismien ymmärtäminen tai terveyden- ja sairaanhoidossa käytettävien tuotteiden, diagnostisten menetelmien tai hoitokäytäntöjen kehittäminen.

HUB-biopankki keskittyy urologisiin sairauksiin ja se palvelee tämän tutkimusalueen biopankkinäytteistä hyötyvää tutkimusta. Biopankki aloitti näytekerä-yksen vuoden 2015 alusta. Näytteitä ja tietoja hyödyntävien tutkimushankkeiden

pyrkimyksenä on parantaa urologisten tautien ennaltaehkäisyä, diagnostiikkaa ja hoitoa. HUB-biopankin perustivat FIMM ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymä (HUS).

Biopankkien IT-infrastruktuuri

Biopankit hallinnoivat erittäin suuria ja tärkeitä tietoaineistoja. Esimerkiksi genomitiedon ja kuvantamisen tietoaineistojen yhdenmukaistaminen ja hallinta on vaativa tehtävä. Tarkoituksena on tuottaa kansallinen web-pohjainen biopankkitietojen saatavuuspalvelu, josta voi etsiä sopivia aineistoja tutkimus- ja tuotekehityskäyttöön.

THL:n erikoissuunnittelija Juha Knuuttila koordinoi biopankkien IT-yhteistyötä Suomessa. Juha Knuuttilan mielestä BBMRI.fi -verkoston keskeistä kansallista yhteistyötä on biopankkien IT-infrastruktuuri.

"Suomessa tietotekninen infrastruktuuri on suhteessa moneen muuhun eurooppalaiseen maahan kehittyneessä vaiheessa. Suomen BBMRI.fi ja Suomen ELIXIR-keskus ovat tästä hyviä esimerkkejä. Molemmilla on selkeä roolinsa. ELIXIR toteuttaa hyvän pilvipalvelun ja biopankkitoimintaa tukevat erikoistuneet tietokonejärjestelmät tulevat BBMRI:ltä. Pilvipalvelussa ovat käytössä FIMM:n ja CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy:n virtualisoidut laskentaklusterit. Euroopan tasolla näin toimiva yhteistyö on vielä harvinaista", Knuuttila toteaa.

Tietokantapilotit käynnistyneet

Biopankkien yhteistyöverkoston tavoitteena on sopia yhtenäisistä toimintatavoista, jotka liittyvät laatuvaatimuksiin sekä järjestää kansallisesti yhtenäiset aineistojen luovutuskäytännöt. Yhtenäiset eettiset periaatteet ja tutkimuksiin osallistuneiden henkilöiden luottamuksen säilyttäminen ovat myös tärkeä osa kansallista biopankkitoimintaa.

IT-puolella yhteistyö on käynnistetty tietokantapiloteilla. Esimerkiksi patologian arkistot ovat useimpien suomalaisten sairaalabiopankkien tai biopankkihankkeiden tärkeimpiä näyteaineistoja. Biopankkien yhteistyönä on aloitettu kansallinen digitaalisen patologian infrastruktuuri digitalisoimalla yliopistosairaaloiden patologian arkistojen näytteet.

Digitalisointi edesauttaa uusien sovellusten kuten kudos-mikrosiruteknologian hyödyntämistä sekä työkalujen kehittämistä suurten tietoaineistojen analysointiin, mikä edistää yksilöllistettyä terveydenhoitoa.

Palvelut ovat osa eurooppalaista BBMRI-infrastruktuuria.

"Tavoitteena on luoda yhtenäinen suomalainen rajapinta eurooppalaiseen infrastruktuuriin."

Datan harmonisoiminen yhteiseen tietokantaan

Työtä kuitenkin riittää. Käytössä on monia erilaisia terveydenhuollon järjestelmiä ja tieto on hajanaista. Knuuttilan mielestä suurin työ on tiedon harmonisoinnissa.

"Tutkimusyhteistyön mahdollistamiseksi kliininen data, väestödata ja näytedata pitäisi saada yhteen paikkaan ja helposti haettavaan muotoon. Siksi biopankkien pitää sopia, mitä muuttujia yhdistetään realistisella ja hyödyllisellä tavalla tietokantoihin."

Knuuttilan mielestä tämä pakottaa biopankit toimimaan yhdessä, jolloin siitä on hyötyä myös tutkijoille ja lääkefirmoille. Knuuttila johtaa biopankkien yhteistä IT-ryhmää.

"Sekä biopankeille että sairaaloille on hyödyllistä, että potilastieto saadaan strukturoituun muotoon."

Tavoitteena näytteiden ja tietojen hakupalvelu

THL, FIMM ja CSC loivat Biomedinfra-yhteistyön, koska tunnistettiin tarve luoda yhteinen kokonaisuus biopankeista saadun geenitiedon hyödyntämiseksi. Se edellytti myös yhteisiä IT-ratkaisuja. Suomen Akatemia ja opetus- ja kulttuuriministeriö asettuivat tukemaan hanketta.

Tällä hetkellä neljää eri palvelua voidaan hyödyntää yhteisten rajapintojen avulla. Ne ovat näyte- ja tietorekisteri (THL), koodi- suostumus- ja tapahtumarekisteri (FIMM), luovutuspyyntöjen hallinta eli REMS-palvelu (CSC) sekä saatavuustietokanta (FIMM).

"Kaikissa on ohjelmointirajapinta, jonka avulla ne voivat vaihtaa tietoa keskenään."

Knuuttilan mukaan tällaista THL:n, CSC:n ja FIMM:n luomaa ohjelmistokokonaisuutta ei ole kukaan muu vielä tehnyt.

"Tällaiset avoimen lähdekoodin ratkaisut voivat olla houkuttelevia myös biopankeille."

Knuuttilan mielestä seuraavia tärkeimpiä tehtäviä on luoda yhteinen verkkopohjainen saatavuuspalvelu, josta voidaan tehdä hakuja eri biopankkien näytteiden ja tietojen saatavuudesta.

"Yhteisen saatavuuspalvelun tekoon keskitytään tänä ja ensi vuonna."

LISÄTIETOJA:

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL)

THL on kansallinen asiantuntijalaitos, joka tarjoaa luotettavaa tietoa terveys- ja hyvinvointialan päätöksenteon ja toiminnan tueksi.
https://www.thl.fi
http://www.bbmri.fi

CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy

CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy on valtion omistama, opetus- ja kulttuuriministeriön hallinnoima, voittoa tavoittelematon osakeyhtiö. CSC ylläpitää ja kehittää valtion omistamaa keskitettyä tietotekniikkainfrastruktuuria.
http://www.csc.fi
https://research.csc.fi/cloud-computing

ELIXIR

ELIXIR rakentaa infrastruktuurin bioalan tutkimuksen tueksi. Se yhdistää 17 Euroopan maan ja Euroopan molekyylibiologian laboratorion EMBL:n johtavat organisaatiot yhteiseksi biologisen informaation infrastruktuuriksi. Sen Suomen keskus on CSC – Tieteen tietotekniikan keskus Oy.
http://www.elixir-finland.org
http://www.elixir-europe.org

Katso video ▶