



Rekisteritutkimuksesta jatkotutkimukseen ja jatkotutkimuksen haasteet?

Oyl Mikko Seppänen, HUS Harvinaissairauksien yksikkö
Tutkimuksesta vastaava ylilääkäri, HUS Lapset ja nuoret
Sisätautien ja infektiosairauksien el, FCIS (USA)

Sote-tietoja tutkimukseen - yhteiswebinaari
Aineiston poiminta ja jatkotutkimus Ma 11.12.2023 klo 15.10-15.30
FINDATA

SIDONNAISUUDET

- Toimin vastuututkijana harvinaissairauksien tekoälytutkimuksessa
 - CleverHealth Network: HUS & TietoEvry
 - Voidaanko harvinaissairauksien diagnoosia jouduttaa tekoälyn avulla?
 - Tietolupa Findatalta → tutkimuksemme siirtyy prospektiiviseen, eteenpäin askeltavaan haaraan 1.1.2024
- En juurikaan puutu rekisteritutkimuksen aloitusta koskeviin nykylainsäädännön ongelmiin, viitataan Lääkärilehdessä olleisiin lukuisiin artikkeleihin, uusimpaan artikkeliin jossa olen mukana* ja blogiini <https://www.cleverhealth.fi/fi/blogit/innovaatio-suomen-lupaviidakossa>

- Kuvat ja valokuvat ©Mikko Seppänen

*Lääkärikuvan olen
piirtänyt Glasbergeniä
mukaillen*



YKSINKERTAISTA SUOMESSA YLEENSÄ?



ONGELMIA LAEISSA

Kohti yleiseurooppalaista standardia (EHDS)? – kansallinen standardi ei toimi

Pitkäaikainen rekisteritutkimus? Puuttuvat lakiperusteet kansallisten laaturekisterien (vain 9 tautiryhmää) ulkopuolella

Komplisuus laeissa! → säätelevät suoraan Findatan toteutusta ja vaatimuksia tutkijoille...

Julkaisujen jälkitarkastus, uudet (turhat?) monopolit tiedonyhdistämiseen, kuolleetkin toisiolain alla, kv. yhteistyön mahdottomuus...

1.1.2024 voimaan tulevan sote-asiakastietolain 2023 säilytysajat

Liiallinen yksityiskohtaisuus ei jätä tulkinnanvaraa

MUUT ONGELMAT

Teknisen toteutuksen kömpelyydet vs. raha?

Hinnat!

Alle 5 potilasta ja anonyymin määritelmä (TSV toimisto, EDPB)

EPÄSUHTAINEN VIRANOMAISKOHTELU

IHMISOIKEUDET OVAT EROTTAMATTOMIA, YHDESTÄKÄÄN IHMISOIKEUDESTA EI VOI NAUTTIA TÄYSIN ILMAN MUITA IHMISOIKEUKSIA – RAJA SAAVUTETTU?

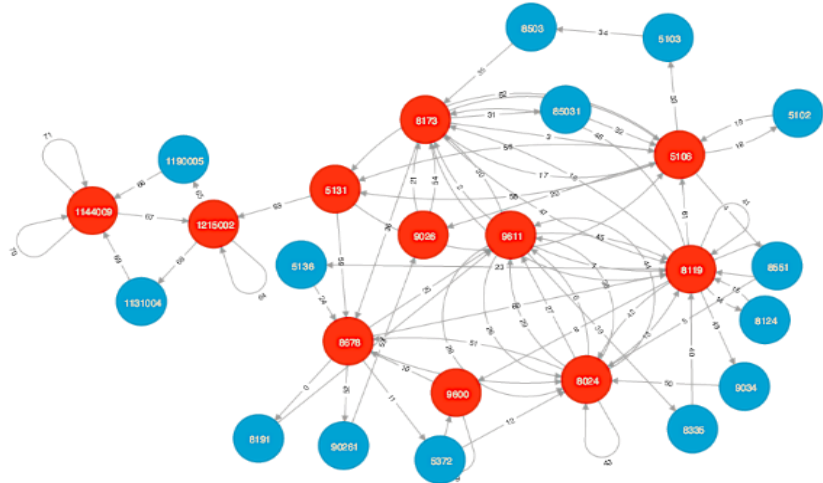
Yksityiselämän suoja



Oikeus elämään
Syrjinnän kielto terveydentilan takia
Oikeus kehitykseen
Oikeus nauttia tieteen kehityksestä
Oikeus työhön
Mielipiteen vapaus & oikeus omiin tietoihinsa
Tieteen vapaus
Oikeus sosiaaliturvaan
Oikeus turvallisuuteen
Oikeus tasapuoliseen kohteluun viranomaisten toimesta ja lain edessä
Vapaus julkisen vallan puuttumiselta

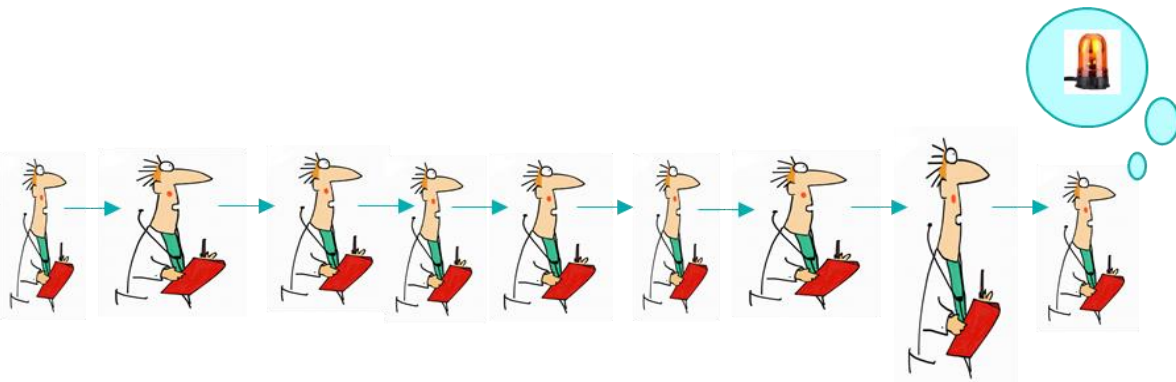
Valtioiden velvollisuus huolehtia oikeuksien toteutumisesta
Valtiot eivät saa suoraan eivätkä epäsuoraan puuttua ihmisoikeuksiin

DIAGNOSOIMATTOMAN HARVINAISSAIRAAN POTILASPOLKU – MIKSI NÄIN?



Tähän "syypäitä" ovat mm.

1. Terveydenhuoltomme siiloutunut rakenne ja konsultaatiovaikeudet avoterveydenhuollosta
2. Väärät tai epäkypsät diagnosointiin käytetyt teknologiat tai tavat (mm. osaoptimointi)
3. Puuttuvat insentiivit



Paras tapa diagnosoida potilas on kuunnella ja tutustua
koko hänen tarinaansa → voisiko AI auttaa?

HARVINAISSAIRAUKSIEN TEKOÄLYTUTKIMUS

SITRA

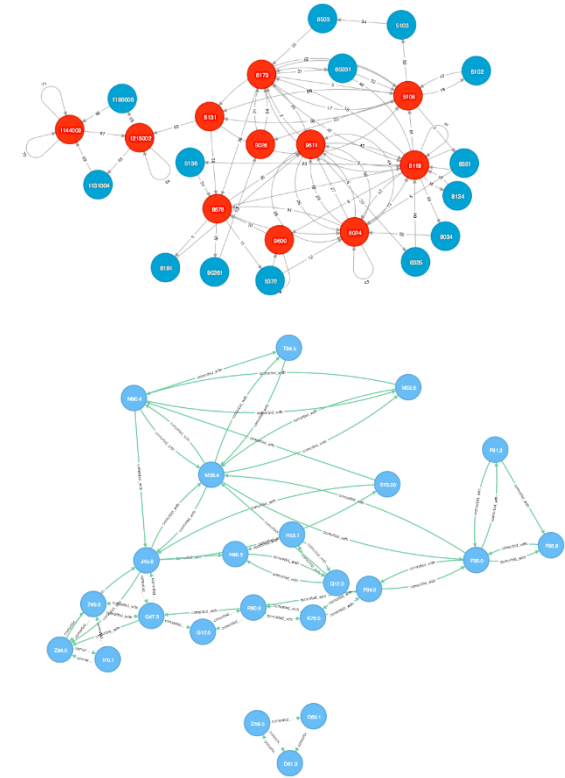
> 60 000 harvinaispotilasta (ICD-10)

3 282 harvinaissairautta

1000 kalleinta potilasta: mutkikkaat potilaspolut ja komorbiditeettia

Viivästynyt diagnoosi, hoitoa olemassa, hukkakäyttöä: vaskuliitit (V), myosiitit (M) ja glomerulonefriitit (GN) (+ 8 muuta sairausryhmää)

- edeltävät kuukaudet usein kalleimpia ja traagisimpia



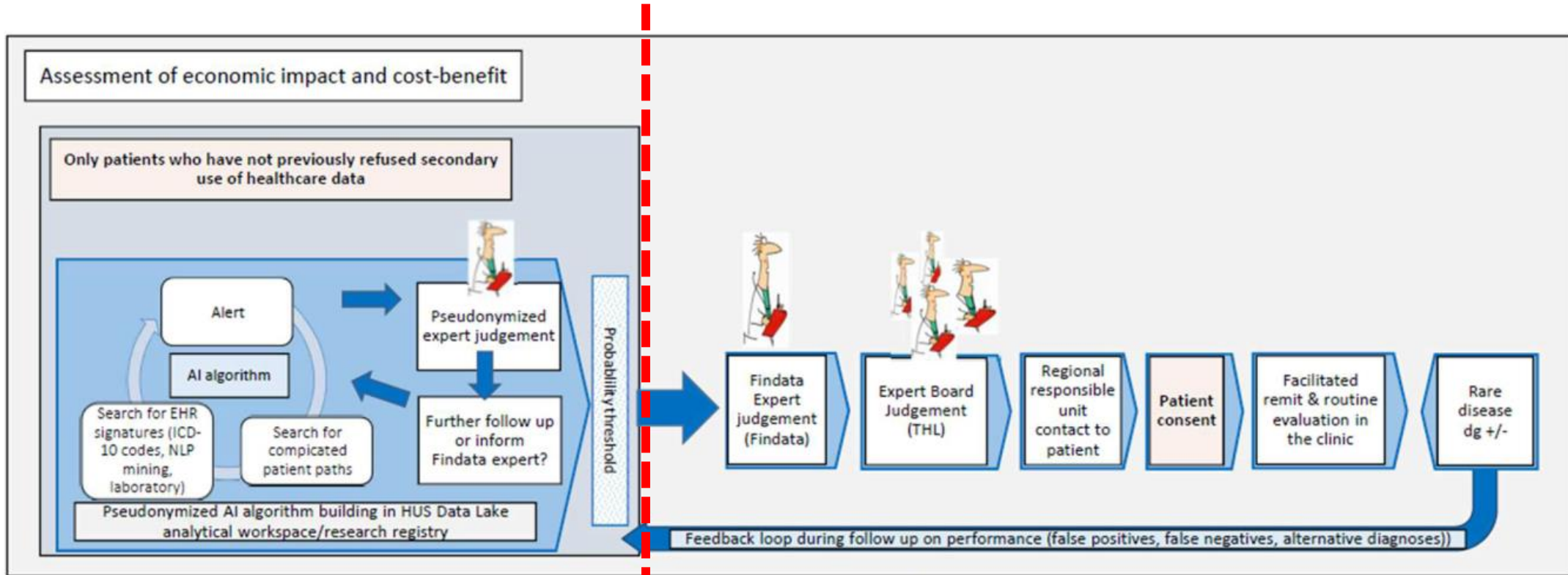
AI ja kollaboratiivinen filteröinti?

YKSINKERTAISTA?

Tutkimuksemme perustuu Findatan lupaan ja HUS Acamedicin (tietoturvallinen käyttöympäristö) ominaisuuksiin

- Vaatii jatkuvan päivityksen pohja-aineistossa (viimeisen 3 kk potilaat)
- Sisältää laboratoriodataa osasta HUSLABia käyttävistä kunnista
 - *mutta edelleen rekisterinpitäjiltä heikosti vastauksia Findatalle?*
- Tavoitteena lääkinnällinen laite: alusta alkaen on huomioitava myös CE-vaatimukset ja EU:n lääkinnällisten laitteiden regulaatio, tuleva tekoälyasetus...
- Findata ei voi "itse" vaikuttaa asioita monimutkaistavaan, kömpelöön lainsäädäntöön*, tämä kuuluu eduskunnalle

HARVINAISSAIRAUKSIEN TEKOÄLYTUTKIMUS



AI = artificial intelligence and machine learning, NLP = natural language processing.
Images of medical doctors denote expert judgement steps, pink background denotes patients' freedom of choice

Retrospektiivinen rekisteritutkimus

Prospektiivinen interventiotutkimus



TESTAUSTA ...

Business Finland (→ 31.12.2023)

Historialliset V+G+M kontrollit kohorttiin

- algoritmin rakennuskohortti

- testauskohortti

vs. 100 000 satunnaiskontrollia

-> kohorttien validointi, CE-merkintään johtava seuranta

Testasimme useita algoritmityyppejä päätöksenteon tukijärjestelmälle:

XGBoost: PPV >90%, true positive ratio (TPR) paras 30 pvää ennen diagnoosia, lähes yhtä hyvä 90 pvää ennen: jolloin simuloidut säästöt 7375 €/potilas ja sairaalalle 1,3 M€ /vuosi – KOLLABORATIIVINEN FILTERÖINTI on paras

Comparison of Machine Learning Methods in the Early Identification of Vasculitides, Myositides and Glomerulonephritides

Rasmus Ryyppö^{a,c}, Sergei Häyrynen^c, Henry Joutsijoki^a, Martti Juhola^a, Mikko Seppänen^b

^a Faculty of Information Technology and Communication Sciences, Tampere University, Finland

^b Rare Disease Center and Pediatric Research Center, New Children's Hospital, University of Helsinki and HUS Helsinki University Hospital, Helsinki, Finland

^c Tietoenvy Ltd, Espoo, Finland



Master's Programme in Information Networks

Cost-effectiveness of a clinical decision support system for rare disease diagnosis

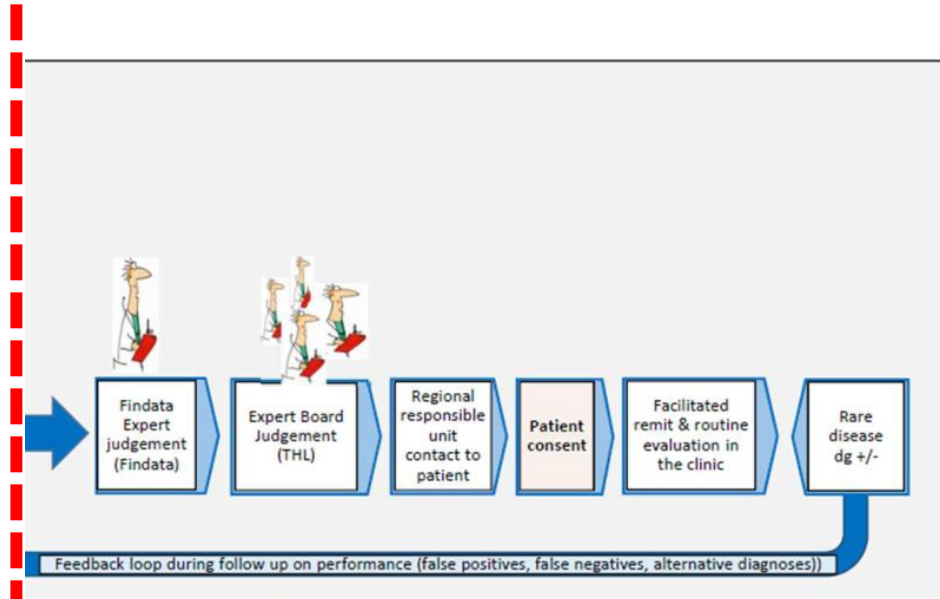
Anni Heinenon

JA EDELLEEN PROSPEKTIIVISEEN...

Eteenpäin rullaava interventiotutkimus

Käynnistyy 1.1.2024 (toisiolaki [55 §](#))

...oikeus **ilmoittaa** Tietolupaviranomaisen nimeämälle vastuuhenkilölle kliinisesti merkittävästä **löydöksestä**, jonka perusteella olisi mahdollista **ehkäistä** ...liittyvää riskiä tai parantaa merkittävästi hoidon laatua... vastuuhenkilön on selvitettävä, ketä tieto koskee. ...on toimitettava ... tiedot Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen nimeämälle asiantuntijalle...on yhteistyössä ...muiden asiantuntijoiden kanssa arvioitava tiedon merkittävyys ... toimenpiteiden odotettavissa oleva hyöty. Jos hyöty ...ilmeiseksi, ...ilmoitettava löydöksestä kunkin henkilön terveydenhuollosta alueellisesti ...vastuussa olevalle toimintayksikölle... **toimintayksikön on otettava yhteys potilaaseen ja selvitettävä, haluaako tämä tiedon kliinisesti merkittävästä löydöksestä ja sen perusteella mahdollisesti tehtävistä tutkimus- ja hoitotoimenpiteistä sekä niistä odotettavissa olevasta hyödystä.** Potilaalla on oikeus kieltää...



Prospektiivinen "happotesti"

Edelleen ainutlaatuinen pykälä, vain Suomessa?



mikko.seppanen@hus.fi

Cape hyrax/ rock hyrax / dassie / *Procapra capensis*