



TERVEYDEN JA HYVINVOINNIN LAITOS

Genomi tietojen jakaminen kansainvälisissä tietokannoissa

Kaisa Silander

Miksi genomitietojen jako kansainvälisissä tietokannoissa?

NIH esimerkkinä:

- NIH:n rahoitusehto: Genomic Data Sharing (GDS) Policy (Elokuu 27, 2014)
 - <http://grants.nih.gov/grants/guide/notice-files/NOT-OD-14-124.html>
- NIH:n linjaus: NIH-rahoitteisia laajamittaisia (>100 henkilön) genomitietovarantoja tulisi jakaa muiden tutkijoiden kanssa
- Tietoja tulisi jakaa laajasti ja vastuullisesti
- Genomitietoja tulisi laittaa kansainväliseen tietokantaan viimeistään 6 kk sen jälkeen kun data on laatuarkastettu



NIH:n ehdottamat julkiset tietokannat (esimerkkejä)

- Database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP)
 - NCBI:n (National Center for Biotechnology Information) ylläpitämä
 - Hyväksyy SNP dataa sekä sekvenssidataa
 - Sisältää “controlled access” arkistopalvelun
- European Nucleotide Archive (ENA)
 - EMBL-EBI:n (European Molecular Biology Laboratory -European Bioinformatics Institute) ylläpitämä
 - Hyväksyy sekvenssidataa ja geeniekspressiodataa
 - Linkittyy ”controlled access” arkistopalveluun EGA:an

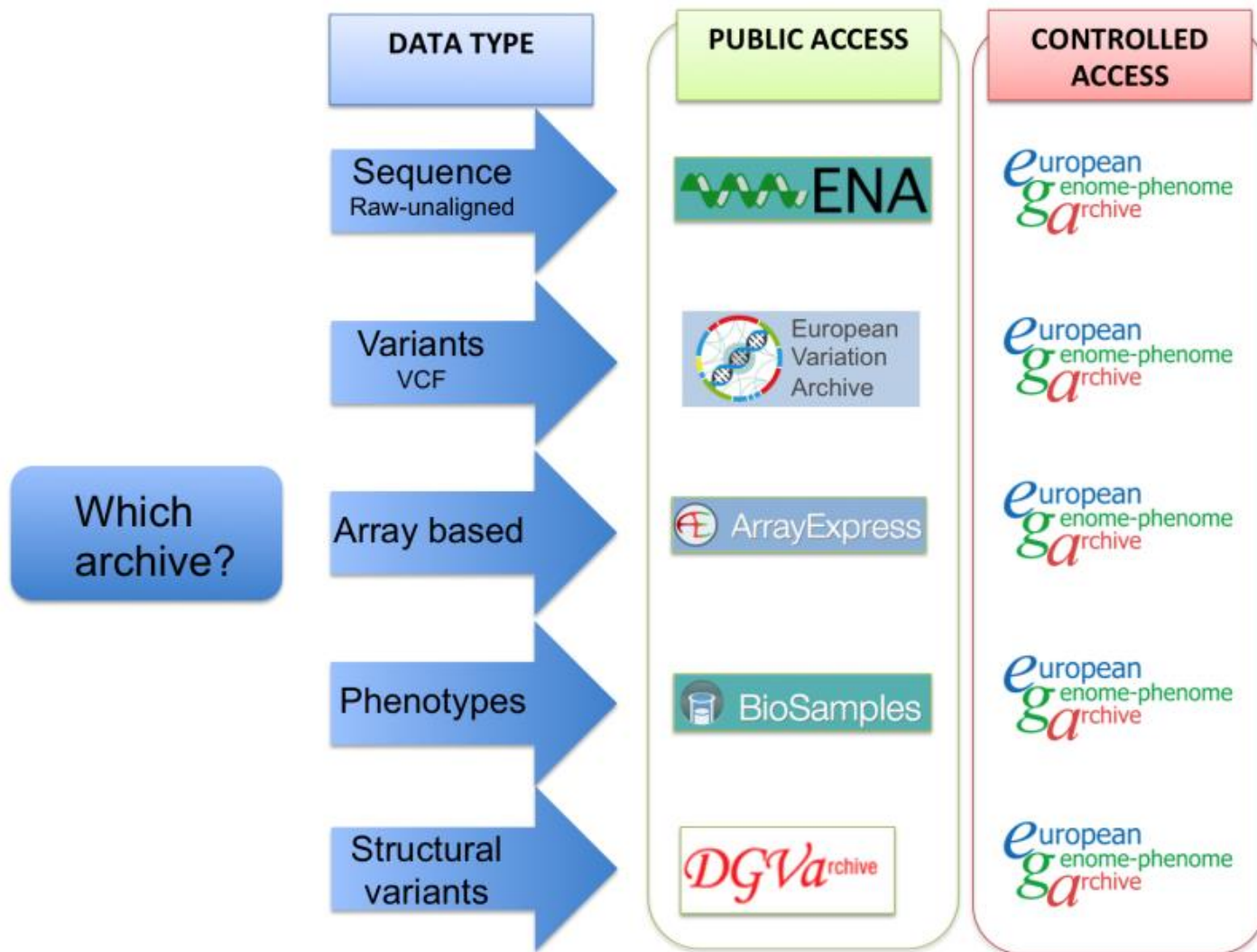


dbGaP:in ”controlled access” palvelu

- Tietojen luovutus dbGAPista – prosessi:
 - Tutkijalla on eRA Commons tai NIH-login tunnukset
 - Data access request – tulevan tutkimuksen kuvaus
 - ”Code of Conduct” -ehtojen hyväksyminen -
https://dbgap.ncbi.nlm.nih.gov/aa/Code_of_Conduct.html
 - Tietoturvallisuusohjeiden hyväksyminen
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/pdf/dbgap_2b_security_procedures.pdf
 - NIH:n ”Data Access Committee” päättää hakemuksesta
- **Biopankkilain mukaan luovutuksensaaja ei saisi antaa varsinaista biopankin aineistoa eteenpäin minkään muun tahon jaettavaksi (29 §)**
→ dbGaP ei käy!

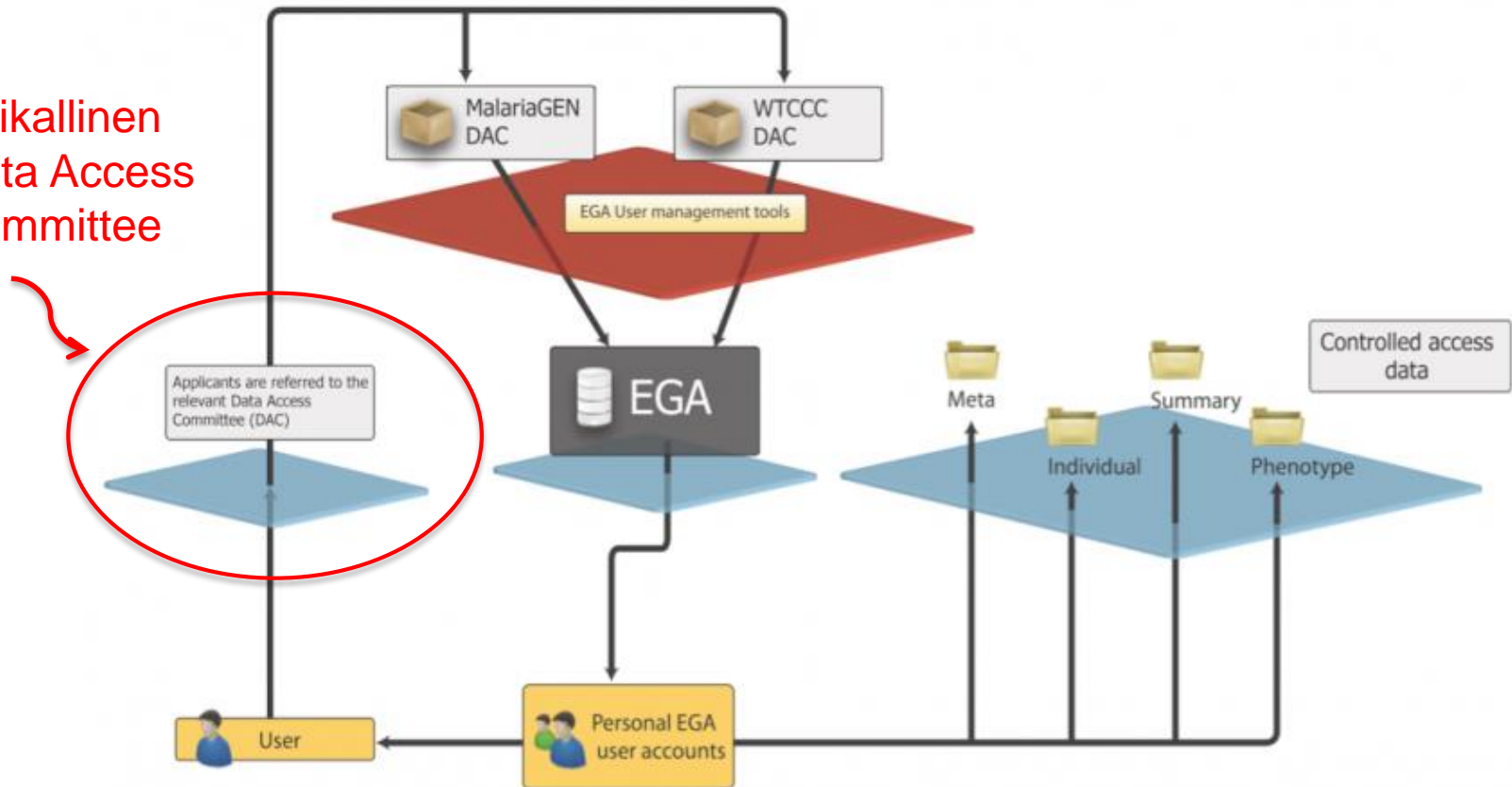


European Genome-phenome Archive (EGA) palvelut

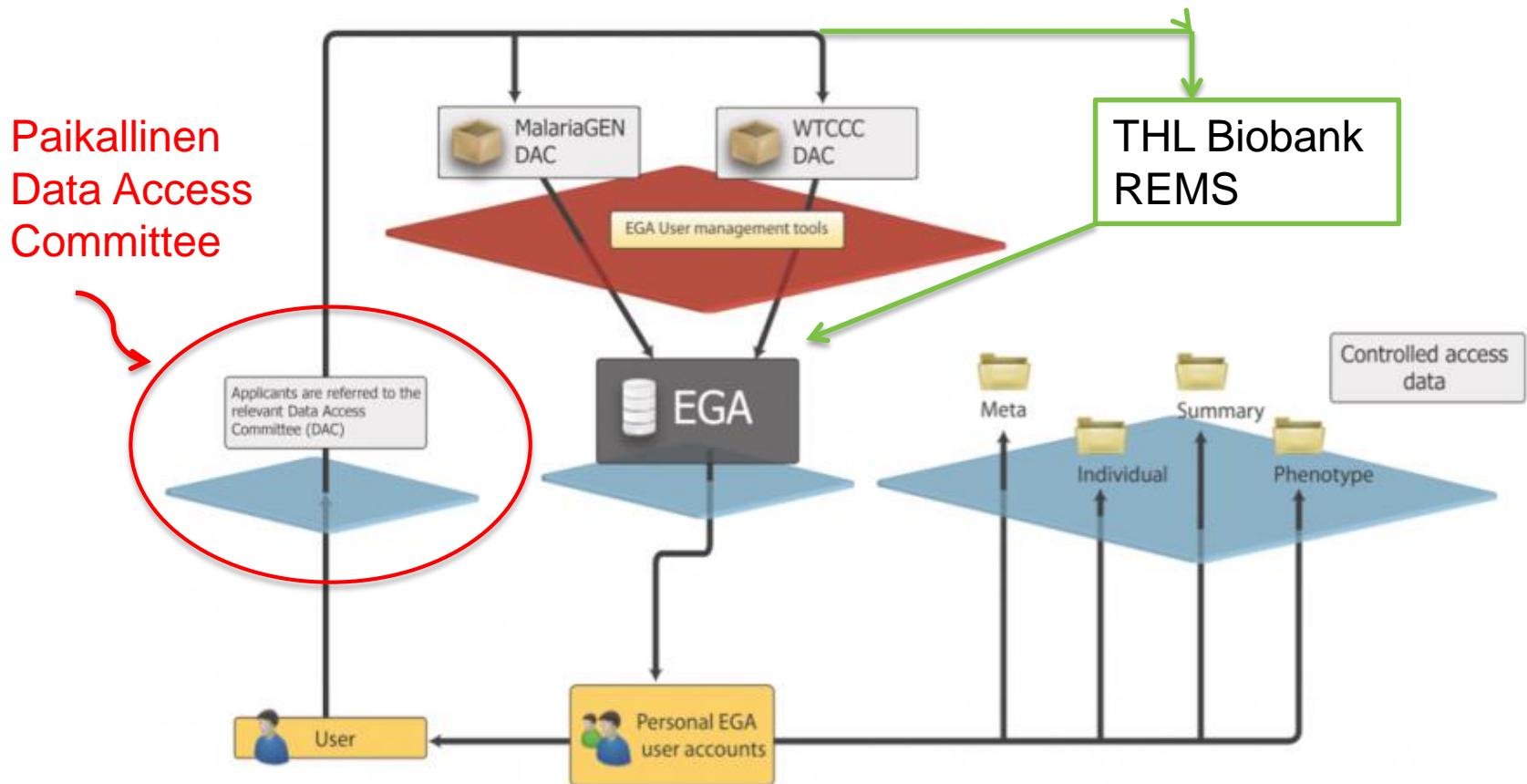


EGA:n datajakelumalli

Paikallinen
Data Access
Committee



THL Biopankin EGA:n datajakelupilotti ELIXIR / EXCELERATE / CSC



Asioita pohdittavaksi

- EGA:ssa lupa voisi myöntää biopankin kautta biopankin omalla luovutusprosessilla ja ehdoilla
- EGA:ssa tiedot pysyvät EU:ssa (EMBL:n pääkonttori on Heidelbergissa Saksassa)
- Onko OK että tietoja luovutetaan samoilla tunnuksilla kaikille hakijoille?
- Miten käsitellään näytteenantajan kieltoa? Olemassa olevia julkisia datasettejä on vaikea muuttaa

