

## **Taotlus Eesti geenivaramu sihtotstarbelise eraldise kasutamiseks riikliku tähtsusega teadustaristu toetuse kaasfinantseerimiseks**

Eesti Teadusagentuur (ETAG) on avanud riikliku tähtsusega teadustaristu toetuste taotlemise vooru perioodiks 2025-2029. Eesti geenivaramu (EGV) on teadustaristu Eesti Genoomikakeskus peamiseks osaks.

Teadustaristutel on voorust võimalik taotleda tegevustoetust, investeeringute toetust ning rahvusvahelises teaduskoostöös osalemise toetust, kuid toetustele rakendub 30% omafinantseering. Näeme, et Eesti geenivaramule riigieelarvest makstava sihtotstarbelise toetuse (vastavalt IGUS § 27<sup>1</sup> lg 1 ja lg 2) ning teadustaristu toetuse eesmärgid kattuvad suurel määral ning nende kahe ühildamisel on võimalik riigi poolt tehtud investeeringu toel suurendada taristusse suunatavat summat. Selline ühine finantseerimine annab hea võimaluse teha mitmeid olulisi investeeringuid Eesti geenivaramule vajalike seadmete soetusteks ning andmekogu ja IT-süsteemide arendamiseks, mida praeguseks hetkeks planeeritud vahenditega ei ole võimalik teha.

Käesolevaga teen ettepaneku Sotsiaalministeeriumile lubada Eesti geenivaramule riigieelarvest makstava sihtotstarbelise toetuse vahenditest osa kasutada riikliku tähtsusega teadustaristu toetuse omafinantseerimiseks.

Taotluse kohaselt kasutatakse 2025-2029. aastal ehk 5 aasta jooksul Eesti geenivaramu sihtotstarbelist eraldist riikliku tähtsusega teadustaristu toetuse omafinantseerimiseks kokku summas kuni 759 000 € ehk keskmiselt kuni 151 800 € aastas. See moodustab kuni 12,1% kogu tänasest aastasest sihtotstarbelisest eraldisest. Kinnitame, et taristu omafinantseeringuna kasutatava summa ulatuses täidetakse jätkuvalt EGV pidamise ja säilitamise ülesandeid ning selle eesmärgi täitmine ei kannata, vaid saab teadustaristu toetuse kaudu vahendeid juurde.

Siinkohal toome ära EGV kõige olulisemad teadustaristu toetusest planeeritavad investeeringud, millele taristutoetust taotletakse:

### **1. Kaasaegse aparatuuri kindlustamine**

**Automatiseeritud proovide hoiustamise, sorteerimise ja väljastamise süsteemi rajamine ja EGV geenidoonorite DNA proovide sinna üle viimiseks vajalike vahendite soetamine.** EGV biopanga olemasolev DNA proovide säilitussüsteem on rajatud 2012. ja laiendatud 2018. aastal ning selle ligi 300,000 hoiustamisasukohast on hetkel geenidoonorite genoomse DNA, mikroobse DNA, muude uuringute proovide ja tehniliste replikaatidega hõivatud ca 234,000. Seadme vanuse tõttu on 2025. aasta jooksul lõppemas selle tootjapoolne tehniline tugi ning selle pikaajalise töökindluse tagamine pole võimalik. Selleks, et jätkuvalt tagada geeniuurijatele kiire ligipääs EGV geenidoonorite DNA proovidele ning väljastusprotsessi jälgitavus ja usaldusväärsus, on vajalik rajada kaasaegne modulaarne automatiseeritud proovide hoiustamissüsteem, mis tagaks geenidoonorite nii olemasolevate kui ka tulevaste proovide ruumi- ja energiasäästliku, turvalise



ning kvaliteetse hoiustamise, sorteerimise ja väljastamise võimekuse ja mis võimaldaks kasutada optimaalses suuruses hoiustamistuube. Samuti on vaja olemasolevad proovid uude süsteemi üle viia. Lisaks tuleb välja töötada lahendus hoiustamissüsteemi integreerimiseks biopanga olemasoleva pipeteerimisrobotiga. Investeeringud teeb EGK koosseisus EGV. Investeering on vajalik biopangas hoiustatavate proovide kvaliteedi jätkuvaks tagamiseks ning kasutamiseks teadusuuringutes. Teadusuuringute abil on võimalik leida uusi suundi personaalmeditsiini arendamiseks.

Investeeringu summa kokku 5 aasta jooksul: 1 000 000 €

Sihtotstarbelisest eraldisest 30% omafinantseering kokku 5 aasta jooksul: 300 000 €

## 2. Eesti geenivaramu IT infrastruktuuri arendamine ja uuendamine

**MinuGeenivaramu portaali funktsionaalsuse arendamine nii geenidoonorite kui ka teadusuuringute vajadusi silmas pidades. Selleks vajalike analüüside ja teostatavushinnangute läbi viimine, arendusstrateegia välja töötamine ja selle põhjal arenduste läbi viimine.** MinuGeenivaramu portaal on hetkel kõigile geenidoonoritele kättesaadav esmane teadustulemustel põhinev tagasiside, mis võimaldab neil teha oma tervisekäitumise kohta informeeritud otsuseid. Doonorite aktiivsemaks kaasamiseks ning kuvatava info paremaks mõistmiseks on vaja täiendada olemasolevat infot personaalse tagasisidega ning lisada uut infot nii üksikute geenivariantide kui ka polügeensete mõjutajate kohta. Selleks on vaja läbi viia sobivate tunnuste valik, nende andmestikud valideerida, tagasiside mudelid välja töötada ja arendada välja vajalik funktsionaalsus portaalile. Teadusuuringute toetamiseks on vaja lisada portaali võimekus lühiküsitluste läbi viimiseks, et koguda geenidoonorite kohta teadusuuringutes huvipakkuvaid andmeid. Samuti on vaja täiendada võimekust uuringutest osavõtu monitoorimiseks, et oleks võimalik tõsta tulevastest teadusuuringutes osalemise määra ning suurendada geenidoonorite rahulolu. Investeering on vajalik portaali kasutajate kaasamiseks jagatud ennetus- ja raviotsuste tegemisse.

**Andmeturbe parendamine EGV infosüsteemi GEVA ja Tartu Ülikooli teadusarvutuskeskuse vahelisel andmete liikumisel.** GEVA andmekogu võimaldab hetkel ligipääsuloaga uurijatel eksportida huvipakkuvaid andmestikke ainult kohaliku arvutisse, kuid andmeanalüüsiks on vaja andmed seejärel uuesti üles laadida teadusarvutuste keskuse serverisse. Turvalisuse tõstmiseks tuleb välja arendada lahendus, kus andmekogu kannab andmed otse teadusarvutuste keskuse serverisse üle, ilma et andmestikud peaksid vahepeal olema salvestatud uurija kohaliku arvutisse. Investeering on vajalik andmeturvalisuse tõstmiseks.

**EGV taristu ligipääsu lihtsustamine, sealhulgas EGV andmekoosseisu päringute keskkonna ja väljastuste menetlemise infosüsteemi välja arendamine.** Hetkel on teadlastel võimalik neile huvipakkuvate andmete olemasolu EGV andmekoosseisus kontrollida eelpäringu esitamise teel, millele järgneb EGVs mitte-automatiseeritud vastuse koostamise protsess. Mahukate teadusuuringute või spetsiifiliste valimite korral võib see tähendada üsna suurt töömahtu ja ajakulu. Ligipääsu lihtsustamiseks taristule tuleks luua andmekoosseisu päringute keskkond, mis võimaldab andmete olemasolu iseseisvalt kontrollida ning määrata sobivad valimi koostamise kriteeriumid. Lisaks on EGV andmekogule ligipääsu taotlemise protsess seadusest

tulenevatest ning andmekaitseenõuetest tingitult mitmeetapiline ning erinevaid osapooli hõlmav protsess, mis võib aega võtta mitmeid kuid. Lisaks sellele tuleb välja arendada andmete väljastustaotluste menetlemise infosüsteem, mis muu hulgas võimaldab osapooltel näha taotluse menetlemise hetkeseisu, juba esitatud ja puuduvate dokumentide nimekirja, menetluse järgnevaid samme ja hinnangulisi tähtaegu. Samuti võimaldab uuendatud infosüsteem hallata kliendisuhteid taristu ja kasutajate vahel ning näha kõiki käimasolevaid ja varasemaid väljastustaotlusi ja nendega seotud andmeid. Kõik eelnev võimaldab koostada senisest kvaliteetsemaid statistilisi ülevaateid nii taristu töö korraldamiseks kui ka laiemal avalikkusega jagamiseks. Investeering on vajalik andmete taaskasutamise hõlbustamiseks.

Investeeringu summa kokku 5 aasta jooksul: 1 470 000 €

Sihtotstarbelisest eraldisest 30% omafinantseering kokku 5 aasta jooksul: 441 000 €

### 3. Eesti geenivaramu andmekogu rikastamine uute andmestikega

**Tervise jälgimise mobiilirakenduste andmete EGV andmebaasi kaasamise analüüs.** EGV andmetega töötavad teadlased soovivad kaasata EGV andmekogusse populaarsematesse tervise jälgimise mobiilirakendustesse kogutud andmed, nt füüsiline aktiivsus, uni ja naiste tervis. Oleme teadlikud, et Terviseportaali jaoks analüüsitakse sama küsimust ja teeme lahenduste leidmiseks koostööd. Viime doonorite hulgas läbi uuringu, et kindlaks määrata enim kasutatavate mobiilirakenduste nimekiri ja hindame kogutud andmete kasutatavust EGVs läbiviidavates uuringutes. Teadusliku väärtuse olemasolul selgitame välja parimad meetodid andmete lisamiseks andmekogusse ning loome tulevikus EGV-poolse võimekuse andmete kogumiseks ning andmekogusse lisamiseks.

Investeeringu summa kokku 5 aasta jooksul: 60 000 €

Sihtotstarbelisest eraldisest 30% omafinantseering kokku 5 aasta jooksul: 18 000 €

**Mikrobioomi andmestiku laiendamine.** EGV andmekogus on hetkel 2500 geenidoonori suu ja soolestiku mikrobioomi proovidel põhinev Eesti mikrobioomi kohort, mille abil on kirjeldatud eestlastele unikaalseid mikrobioomi kooslusi. Selle andmestiku ja rahvusvaheliste teadusuuringute abiga on tõestatud, et soolestiku mikrobioomi kooslused mõjutavad nii haiguste tekkimist kui ka nende kulgu. Sellest tulenevalt moodustab andmestik olulise osa personaalmeditsiini ellu viimiseks vajalikust tervikust. Selleks, et edasiste uuringute abil saavutada kvalitatiivne hüpe, tuleb olemasolevat andmestikku täiendada, eelkõige mikrobioomi proovide arvu suurendamise teel ning proovide metagenoomid tuleb ka sekveneerida. See võimaldaks täiendada referents-andmebaasi, mida kasutada tulevaste uuringute läbiviimiseks ning eestlastele omaste koosluste määramiseks. Põhjaliku andmebaasi abil saab uurida mikrobioomi võimalikku mõju konkreetsetele terviseprobleemidele, mis on geenidoonorite hulgas olulised.

Investeeringu summa kokku 5 aasta jooksul: 550 000 €

Omafinantseering kaetakse muudest vahenditest

#### 4. Genoomika keskuse muud investeeringud

Genoomika keskuse muude investeeringute hulgas on ka arendused, mis pole otseselt EGV vastutusvaldkonnas ning mille omafinantseering kaetakse vastavate osakondade eelarvest. Näiteks “genoomika tuumiklabori protsesside automatiseerimine, andmeturvalisuse suurendamine”, on ka geenidoonrite proovide töötlemiseks oluline, kuid nende tegevuste omafinantseering kaetakse genoomika tuumiklabori vahenditest.

Lugupidamisega

Lili Milani (*allkirjastatud digitaalselt*)

Tartu ülikooli Eesti geenivaramu juht