
Biomedicinsk informatik – en översikt

JOHAN LUNDIN

”Medicinen är ingen exakt vetenskap” är ett uttryck som man med viss stolthet använder för att förklara alla variationer i hur läkaryrket utövas. Bristen på exakthet är trots allt inte ett hinder för att uppnå målet, dvs. förebygga, bota och lindra sjukdom, och inte heller för att föra kunskaperna om detta vidare. Precis som inom konstnär- och hantverkaryrken har speciellt den del av läkekonsten som är svår att formulera teoretiskt, förmedlats från person till person, t.ex. genom ett mästar – gesällförhållande. De många osäkerheterna och variationerna, som är en naturlig del av medicinen, blir däremot uppenbara då man försöker utveckla datorbaserade hjälpmedel för hantering av information och kunskap. I detta fall har de största framgångarna uppnåtts inom teoretiskt mer ”exakta” områden av medicinen, såsom genetik, medan succéerna hittills har varit färre inom den ”konstnärliga” kliniska medicinen.

DEN MEDICINSKA INFORMATIKEN

Datorer och datanätverk har förändrat hanteringen av information och kunskap inom de flesta samhällsområden. Även för hälsovårdens del skisserade man tidigt upp de möjligheter dessa nya verktyg och medier kunde ge. Man tänkte sig att den nya informationstekniken snabbt skulle effektivisera informationssökning och behandling av patientinformation. Läkaren skulle kunna avlasta sin hjärna från detaljkunskaper och i stället koncentrera sig på patienten. All information skulle vara tillgänglig från samtliga enheter inom ett sjukhus, och data skulle flyta obehindrat mellan dessa och vara åtkomliga vid alla tidpunkter på dygnet (Figur 1)(1). Ytterligare skulle datorer tack vare logiskt uppställda algoritmer och artificiell intelligens stödja läkaren i beslut av olika slag – i att ställa diagnos, förutspå sjukdomsförlopp och ordinera behandling.

En ny vetenskapsgren – den medicinska informatiken – uppstod i samband med utvecklingen av allt effektivare datorer i slutet av 1960-talet och början av 1970-talet (2). Målet var att undersöka och utveckla dessa nya

redskap främst för det kliniska arbetet. Trots stor entusiasm och klar potential har många visioner visat sig vara betydligt svårare att förverkliga än väntat. De största hindren utgörs inte av datatekniken, som dessutom utvecklats enormt under de senaste decennierna, utan snarare av alla de inneboende osäkra element och den komplexitet som förekommer inom medicinen .

A DOC IN A BOX

Vid utvecklandet av beslutsstöd för exempelvis diagnostik har det visat sig vara mycket svårt att formalisera diagnostiska processer. Man har försökt göra databaserade expertsystem genom att be erkända specialister klar-

FÖRFATTAREN

MD Johan Lundin är docent i biomedicinsk informatik vid Helsingfors universitet och forskare vid Folkhälsans forskningscentrum, samt vid Cancerkliniken, HUCS

göra hur de går till väga i sitt dagliga värv för att göra program som sedan skulle imitera specialisten. Något överraskande har en erfaren kliniker betydligt svårare att beskriva de tankeprocesser och iakttagelser som leder fram en till viss diagnos, än en ung läkare som ännu följer vissa enklare inlärdas scheman. Att konstruera en "doc in a box" har lyckats endast delvis och då inom något väldigt specifikt område. Det finns inga belägg för att en dator någonsin kommer att kunna ersätta den mänskliga hjärnans förmåga att hantera plötsliga oväntade situationer, att integrera syn- och hörselintryck som avslöjar subtila detaljer i en patients problem, för att inte tala om alla de sociala och etiska synvinklar som ligger som grund för en stor del medicinska beslut. Däremot kan datorbaserade hjälpmedel effektivt sammanställa information utifrån ett stort antal tidigare patientfall och fungera som stöd för t.ex. mer individuella uppskattningar av behandlingsrespons och prognos (se artikel om individualiserad prognosbedömning i cancer i detta nummer). I detta fall är det snarare fråga om artificiellt minne än artificiell intelligens.

GE OSS VERKTYGEN

De mest lyckade tillämpningarna som den medicinska informatiken bidragit till och som många läkare använder dagligen, är verktyg för att söka information. Medline och närmare bestämt webbgränssnittet PubMed mot denna databas med miljoner artikelreferenser är en av de mest framgångsrika av dessa tillämpningar. Denna tjänst ses lätt som enbart en databas men grundar sig på mer än 30 år av forskning kring medicinsk vokabulär, informationssökning och språkvetenskap. National Library of Medicine som utvecklat Medline deltar dessutom i ett flertal andra informatikrelaterade projekt kring utvecklandet av standarder för terminologier, kodning av data och indexering. En stor del av resultaten för dessa delprojekt försöker man sammanställa inom det man kallar Unified Medical Language System (UMLS), ett förenhetligt medicinskt terminologiskt system skapat för att underlätta integrering av information från elektroniska patientjournaler, bibliografiska databaser och faktadatabaser samt av medicinska expertsystem (3).

En i Finland uppbyggd källa till medicinsk information som används mycket flitigt i det kliniska arbetet är den elektroniska versionen

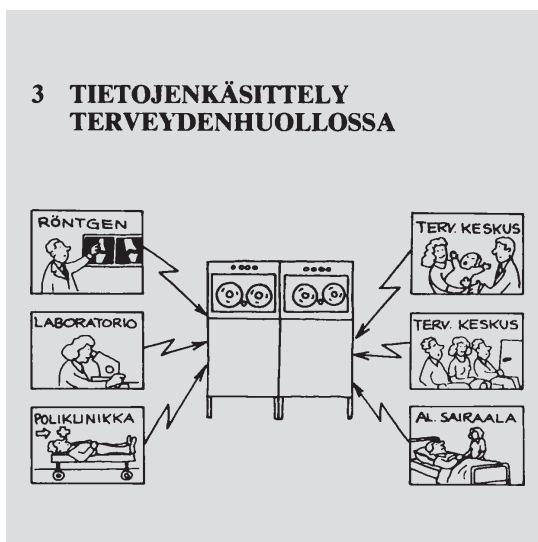
av allmänläkarens handbok, YKT. Handbokens webb-version är tillgänglig via portalen Terveysportti och enligt VD Pekka Mustonen vid Kustannus Oy Duodecim laddas fler än 250 000 artiklar ur YKT ner varje månad (4). Peter Nyberg, en av huvudarkitekterna bakom YKT, intervjuas i detta nummer av Handlingarna. Intressanta helt nya sätt att använda sig av den information som upprätthållaren av tjänsten får på basis av sökningarna har beskrivits. Man har exempelvis registrerat ökade sökningar på infektionssjukdomar som borrelios, epidemisk nefropati och harpest parallellt med – och potentiellt redan innan – en epidemi noteras i Folkhälsoinstitutets riksomfattande register för smittsamma sjukdomar (5). Denna typ av epidemiologisk övervakning hör till den kategori av medicinska informatiska tillämpningar som kan ge direkt tilläggsnytta och mervärde.

DET IMAGINÄRA BIBLIOTEKET

En kraftig omvälvning har skett även inom den medicinska vetenskapliga publikationsverksamheten och biblioteken. Utvecklingen mot helt elektroniska artiklar och nätbaserade artikeldatabaser har varit mycket snabb, på gott och ont. Tillgängligheten har definitivt förbättrats, och allt oftare kan man vid en sökning via t.ex. PubMed, komma direkt till originalet, dvs. artikeln i fulltextformat eller ett uppslagsverk i elektronisk form. Till nackdelarna hör varierande åtkomlighet beroende på användarrättigheter och det nätverk man för tillfället är kopplat till. I en artikel i detta nummer beskrivs de digitala informationstjänster som Centralbiblioteket för hälsovetenskap vid Helsingfors universitet (Terikko) erbjuder. För att komma åt alla de fulltextartiklar som erbjuds, måste man dock göra sökningarna via en dator som är kopplad till universitetets nätverk.

Trots den i många fall klart snabbare och bekvämare åtkomligheten har även de nya digitala tjänsterna klara nackdelar. Antalet tidningar i pappersform i bibliotekens läsesalar har reducerats till ett fåtal centrala tidskrifter. De allra flesta skriver ändå ut de elektroniska artiklarna på papper eftersom läsning direkt på bildskärmen är för besvärlig och oergonomisk. Många gånger går layouten förlorad vid utskriften trots s.k. pdf-format. Dessutom kan störningar i nätverken eller brist på utskriftsmöjligheter göra att man plötsligt längtar till ett traditionellt bibliotek, med

3 TIETOJENKÄSITTELY TERVEYDENHUOLLOSSA



Figur 1. Vision från 1977 om användningen av ADB inom hälsovården (Sjukhusförbundets publikationer)

omsorgfullt tryckta artiklar på fint papper. Förvånande är också att endast en obetydlig del av fulltextartiklarna lagras lokalt på bibliotekens servrar och att de flesta kommer direkt från tidningarnas egna elektroniska arkiv. Vid ett avbrott i nätkontakten är det alltså inte endast det senaste numret som blir oåtkomligt utan omedelbart även alla tidigare nummer av just den tidningen. Man kan fråga sig vad detta kunde leda till i en krissituation, ekonomisk eller politisk, eller vid en militär konflikt.

JU MER DU GER, DESTO MER FÅR DU I RETUR

Digitaliseringen av patientjournaler har framskridit långsammare än man väntat sig. Till detta finns många förklaringar. I jämförelse med överförandet av en artikel eller bok i digital form, är en patientjournal och hanteringen av den i det kliniska arbetet en mycket större utmaning. Stora forsknings- och utvecklingsinsatser har gjorts inom ett brett spektrum av områden, från studier av patient – läkarkontakt och vårdprocesser till utvecklandet av fungerande användargränssnitt. Just inom utvecklingen av den elektroniska patientjournalen finner man förklaringar till att de visioner som skisserades upp för mer än 30 år sedan fortfarande inte har blivit verklighet. Funktionella konflikter uppstår till stor grad pga. den tidigare nämnda "inexakta" medicinen. För att man skall kunna dra egentlig nytta

av en dator vid lagring och hantering av information, skall den matas med välstrukturerade och fullständiga data, kodade enligt standarder som helst är universella. Ju mer strukturerade, organiserade och standardiserade data som matas in, desto större är chansen att datorn kunde ge något nyttigt i retur, t.e.x i form av diagram, påminnelser eller beslutstöd. Tyvärr existerar endast få standarder med större utbredning, och läkare är absolut inte medgörliga då det gäller att förse datorerna med strukturerade data. Här vill många behålla den "konstnärliga" friheten att formulera sina iakttagelser fritt. Detta är dessutom ofta en ren nödvändighet för att man fullständigt skall kunna beskriva komplicerade sammanhang som inte ens det mest avancerade datorprogram kan tolka. Beskrivningar med budskap inbakade "mellan raderna", som att "patienten är en 48-årig man med ihållande hosta, vars nära vän som bäst får kemoterapi för lungcancer" kan vara närapå omöjliga att matas in strukturerat så att ett beslutsstödsprogram kunde förstå detaljer, som inte direkt är symptom eller fynd hos patienten men ytterst relevanta då det gäller helheten.

BIOINFORMATIKEN

Om ibruktagandet av IT inom den kliniska medicinen varit långsamt, har däremot informatiken mycket snabbt fått en betydande roll inom den biomedicinska forskningen, och då i all synnerhet inom genforskningen (se arti-

kel av Henrik Bruun i detta nummer). Utgångsläget har i detta fall varit mer gynnsamt, eftersom experimentella data och speciellt den genetiska koden är av en mycket mer exakt natur. Dessutom skulle analysen av den enorma mängd data som produceras t.ex. vid bestämningar av genexpression med hjälp av högupplösande DNA-mikromatriser inte vara möjlig utan databaserade system för att hantera informationen. Den eleganta enkelheten i genetisk information baserad på ett alfabet med bara ett fåtal bokstäver och ett färdigt standardiserat kodschema (A, T, C, G, U) har möjliggjort ett långt drivet samarbete vid uppbyggandet av databaser och IT-verktyg inom bioinformatiken. Man kan genom att följa standardiserade scheman bidra med experimentella data till gemensamma databaser bl.a. de som upprätthålls av European Bioinformatics Institute eller National Center for Biotechnology Information (6, 7).

Då "The Human Genome Project" nu presterat en nästan fullständig sekvensering av DNA för ett flertal organismer inklusive homo sapiens, går utvecklingen vidare mot att studera proteiner (proteomik), metaboliska processer (metabolomik) och högre fysiologiska processer. Det slutliga målet för både bioinformatiken och den medicinska, kliniska informatiken är att producera robusta modeller för hur sjukdomar, behandlingar och miljöer påverkar människan. Bioinformatiken utgår från den genetiska koden och söker sig till en högre fysiologisk nivå, medan den medicinska informatiken går i den andra riktningen, från de kliniska sammanhangen mot de molekylära aspekterna. Det finns visioner om hur dessa forskningsområden kunde mötas, och man har redan kommit med uppslag till ett "Human Phenome Project" inom vilket den genetiska informationen kunde kombineras med kliniska, demografiska och fenotypiska data (8, 9).

DEN DIGITALA KLINIKEN

Till andra områden där forskningsresultat från den biomedicinska informatiken har haft stor betydelse hör utvecklingen av patientmonitoreringsapparatur. Speciellt värdefulla har hjälpmedel för tolkning av data och alertsystem visat sig vara i situationer där en ständig ström av ny information förekommer, t.ex. vid intensivvårdsenheter, men också som stöd vid tolkning av t.ex. EKG. Olika former av distansuppföljning vid diabetes och astma där

patienten själv matar in värden och olika hjälpprogram alarmerar eller grafiskt sammanställer informationen har dragit nytta av informatiken. Vidare är kunskaper från informatikområden viktiga vid hantering av bilder i digital form. Radiologin är i dag allt oftare helt "filmlös" och många specifika metoder, som de magnetundersökningsmetoder (MRI) som belönades med nobelpris förra året, är helt digitala och datorstödda.

Den enorma utvecklingen av datorernas processerings- och datalagringskapacitet har alldeles nyligen också möjliggjort digitalisering av hela histologiska, cytologiska och hematologiska mikroskoppreparat. En beskrivning av virtuell mikroskopi ingår i detta nummer av Handlingarna, och det ser ut som om även patologin till stor del i framtiden kommer att vara digital.

Nya metoder leder ofta till helt nya upptäckter av hur informationen bäst hanteras. I samband med att man vid Stanfords universitet utvecklade en metod för virtuell endoskopi av tjocktarmen som baserade sig på radiologi lade man ner mycket möda på att få den tredimensionella bilden att vara så verklighetstrogen som möjligt. När man nästan var klar med detta utvecklingsarbete upptäckte man plötsligt att en "virtuell dissektion", där bilden av tarmen digitalt "breds ut", gjorde det ännu lättare att se polyperna (10). Alltså visade sig en datatekniskt enklare tvådimensionell bild vara bättre än den tredimensionella virtuella endoskopin som tagits fram med stor möda.

Informatikens och den digitala bildbehandlingens framsteg har speciellt kommit till användning inom undervisningen. Simulering och virtuella ingrepp blir allt mer verklighetstrogna och kan ofta utföras ett obegränsat antal gånger. Speciellt inom kirurgin, men också inom exempelvis gynekologin, har både helt datorbaserade simuleringar och avancerade modeller i form av dockor med sensorer och feed-backfunktioner utvecklats (11). Även för träning i patientkontakt och psykologi används "virtuella patienter", datoranimationer med ett stort antal inprogrammerade reaktionsmönster och minspel. Många av denna typ av datorbaserade pedagogiska hjälpmedel kan även användas på distans i form av webbaserade kurser. Erfarenheter av webbkurser i bioinformatik presenteras i detta nummer av Handlingarna.

DEN VÄLINFORMERADE LEKMANNEN

Ett ytterligare delområde som studeras inom den medicinska informatiken är information och kunskap som riktas till allmänheten. Särskilt frågor kring hur patienter eller anhöriga använder medicinsk information på webben är ett aktuellt tema. Analyser av sökmotorer visar att hälsorelaterade termer hör till de vanligast använda sökorden (12). Kvaliteten på den information man hittar kan dock variera kraftigt, och det pågår en debatt om hur man kunde förbättra möjligheterna för allmänheten att hitta granskad och pålitlig information. Det har visat sig att tilltalande layout kan inge förtroende för en hälsorelaterad webbplats, och att användaren kanske fäster mindre uppmärksamhet vid vem som producerat innehållet (13). Det verkar i alla fall vara klart att patienter med i synnerhet mer ovanliga åkommor många gånger kan hitta mycket specifik information och vara ytterst välinformerade via diskussionsgrupper om t.ex. olika nya behandlingsformer. Kvalitetsgranskning av hälsoinformation på webben har av många ansetts vara en övermäktig uppgift och troligen inte ens ändamålsenligt pga. just det faktum – att medicinen inte är en exakt vetenskap.

DOCENT JOHAN LUNDIN
FORSKNINGSGRUPPEN FÖR BIOMEDICINSK
INFORMATIK
AVDELNINGEN FÖR CANCERSJUKDOMAR
INSTITUTET FÖR KLINISK MEDICIN
HELSINGFORS UNIVERSITET
POSTADRESS: HUCS INSTITUT
PB 105, 00290 HELSINGFORS
johan.lundin@helsinki.fi

REFERENSER

1. Jokinen Y, Ruikka S. ATK ja sen hyväksikäyttö terveydenhuollossa: Sairaaliitto; 1977. Rapport nr 6.
2. Shortliffe EH, Perreault LE, Wiederhold G, Fagan LM. Medical informatics: computer applications in health care and biomedicine. 2nd ed. New York: Springer; 2001.
3. Unified Medical Language System. 2004 9.2. [citerad 2004 12.3.]; Tillgänglig vid: <http://www.nlm.nih.gov/research/umls/umlsmain.html>
4. Terveysportti. [cited 2004 12.3.]; Tillgänglig vid: <http://www.terveysportti.fi>
5. Jormanainen V, Jousimaa J, Kunnamo I, Ruutu P. Physicians' database searches as a tool for early detection of epidemics. *Emerg Infect Dis* 2001;7(3):474-6.
6. European Bioinformatics Institute. 2004 16.3. [cited 2004 16.3.]; Tillgänglig vid: <http://www.ebi.ac.uk/>
7. National Center for Biotechnology Information. 2004 5.3. [citerad 2004 16.3.]; Tillgänglig vid: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
8. Maojo V, Kulikowski CA. Bioinformatics and medical informatics: collaborations on the road to genomic medicine? *J Am Med Inform Assoc* 2003;10(6):515-22.
9. Freimer N, Sabatti C. The human genome project. *Nat Genet* 2003;34(1):15-21.
10. Paik DS, Beaulieu CF, Jeffrey RB, Jr., Karadi CA, Napel S. Visualization modes for CT colonography using cylindrical and planar map projections. *J Comput Assist Tomogr* 2000;24(2):179-88.
11. Pugh CM, Heinrichs WL, Dev P, Srivastava S, Krummel TM. Use of a mechanical simulator to assess pelvic examination skills. *JAMA* 2001;286(9):1021-5.
12. Eysenbach G, Kohler C. What is the Prevalence of Health-related Searches on the World Wide Web? Qualitative and Quantitative Analysis of Search Engine Queries on the Internet. *Proc AMIA Symp* 2003:225-9.
13. Eysenbach G, Kohler C. How do consumers search for and appraise health information on the world wide web? Qualitative study using focus groups, usability tests, and in-depth interviews. *BMJ* 2002;324(7337):573-7.

”Vetenskap är det vi förstår tillräckligt bra för att förklara för en dator, allt annat är konst” *Donald Knuth*