

Utforskning av elektronisk fenotyping for klinisk praksis

Forfattere: Makhlysheva A., Nordsletta A.T., Tayefi M., Chomutare, T.

Faktaarket gir en oversikt over hva elektronisk fenotyping er, hvordan algoritmer for elektronisk fenotyping utvikles og hva de kan brukes til.



Fenotyper er innen biologien individets observerbare karakteristikk som f.eks. høyde, øyefarge, blodtype og sykdommer.

Fenotyper er et resultat av samspillet mellom ens gener, miljø og sosial påvirkning.

Photo: Colourbox.

Hva er elektronisk fenotyping?

Ved elektronisk fenotyping karakteriseres individets tilstand ved hjelp av data.

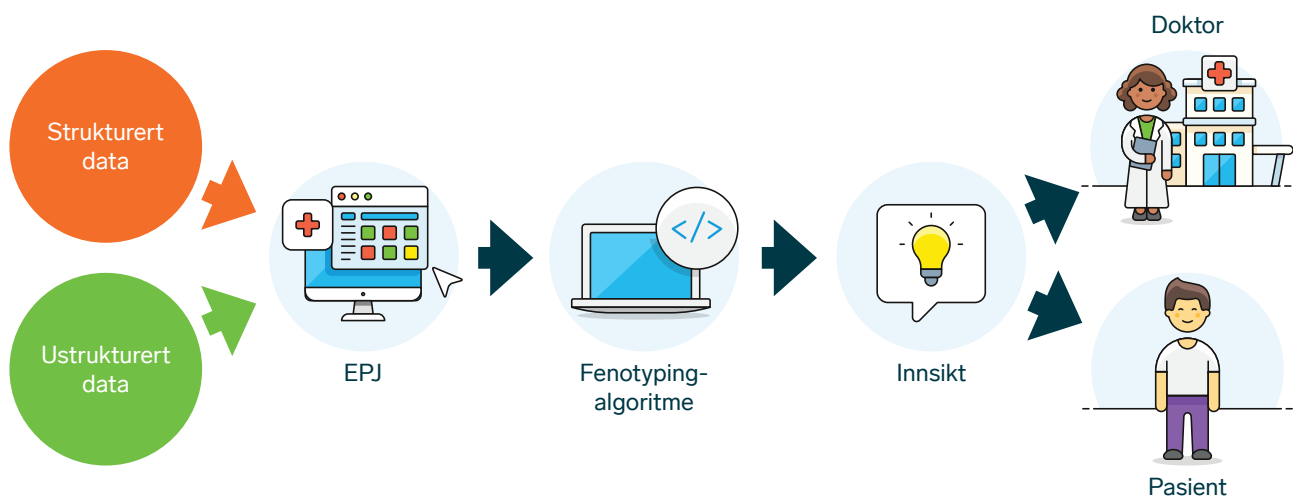
I elektroniske pasientjournalssystemer (EPJ) registrerer klinikere strukturerte og ustrukturerte data. Disse utfyller hverandre. Ustrukturerte data er representert bl.a. ved pasientens symptomer og sykdomstegn, røntgen- og patologirapporter, epikriser og familiehistorie. ICD-koder (den internasjonale statistiske klassifikasjonen av sykdommer og beslektede helseproblemer), labresultater og medisinlister er eksempler på strukturerte data.

I tillegg til EPJ kan man bruke andre maskinlesbare data for å beskrive pasientens tilstander. Dette kan være strukturerte og ustrukturerte kliniske data, genomiske data, pasientgenererte data og miljødata. Jo flere datakilder som kombineres til analyse, jo bedre kan pasientens fenotype bli.

Elektronisk fenotyping kan brukes til å

- identifisere personer med visse tilstander
- folkehelse- og sykdomsovervåkning
- administrative formål
- kliniske forskningsstudier
- persontilpasset medisin

EPJ-drevne algoritmer for fenotyping omformer rå EPJ-data til meningsfulle karakteristikk som kan benyttes til å klassifisere eller forutsi menneskers fenotyper. Dette gir innsikt i om individet har en bestemt medisinsk tilstand eller kan risikere å utvikle en. Å kombinere fenotype- og genotypedata kan karakterisere pasienter mer presist.



Metoder for elektronisk fenotyping

Maskinlæring (ML) og naturlig språkprosessering (NLP) kan brukes til elektronisk fenotyping. ML er teknikker som brukes for å trekke ut kunnskap fra store datasett. Disse teknikkene benyttes til klassifisering, prediksjon og estimering. I fenotyping lærer ML-algoritmer fra data om individer med kjente fenotyper, for å finne de samme fenotypene hos andre.

Mye viktig informasjon i EPJ er kun lagret som ustrukturert fritekst. NLP er en kombinasjon av ML og språkvitenskap og brukes til å trekke ut karakteristikk fra fritekstnotater. Det kan forbedre hvordan algoritmer for fenotyping kan gjenkjenne pasienter med en viss diagnose.

Referanser

1. Liao KP, Cai T, Savova GK, Murphy SN, Karlson EW, Ananthakrishnan AN, et al. Development of phenotype algorithms using electronic medical records and incorporating natural language processing. *BMJ*. 2015 Apr 24;350:h1885. Available from: <http://www.bmj.com/content/350/bmj.h1885.abstract>
2. Pendergrass, S. A., & Crawford, D. C. (2019). Using electronic health records to generate phenotypes for research. *Current Protocols in Human Genetics*, 100, e80. doi:10.1002/cphg.80
3. Alzoubi, H., Alzubi, R., Ramzan, N., West, D., Al-Hadhrami, T., & Alazab, M. (2019). A Review of Automatic Phenotyping Approaches using Electronic Health Records. *Electronics*, 8(11), 1235. MDPI AG. Retrieved from <http://dx.doi.org/10.3390/electronics8111235>

For mer informasjon, kontakt:

Alexandra Makhlysheva, Seniorrådgiver
alexandra.makhlysheva@ehealthresearch.no