

Feasibility Study for Personalised Medicine in Estonia: Clinical Approach

Lühikokkuvõte

2014. aasta novembris esitas Sotsiaalministeerium Vabariigi Valitsusele personaalmeditsiini tervishoius rakendamise pilootprojekti 2015-2018 kavandi. See toimus kaks kuud varem kui USA president Barack Obama 30. jaanuaril 2015 avalikustas *US Precision Medicine Initiative*.

Personaalmeditsiin on kaasaegse tervishoiu edasiarendus uutel põhimõtetel. Uudseks põhimõtteks on üksikisiku kõigi ainulaadsete terviseandmete süstemaatiline ja terviklik analüüs, et selle alusel kohandada mistahes tervisealane sekkumine (ennetus, ravi või hoolekanne) individuaalselt optimaalse tulemuse saavutamiseks. Terviklikud terviseandmed hõlmavad kõike, mis on potentsiaalselt seotud tervisega: alates fenotüübist ja genotüübist kuni individuaalse tervisekäitumise ja -eelistusteni, samuti elukeskkonda ja kokkupuuteid tervishoiusüsteemiga.

Võtmelemendid personaalmeditsiini rakendamiseks on isikupõhised terviseandmed ja võimekus neid andmeid analüüsida tervisesekkmiste planeerimiseks ja tõenäosuslike prognooside koostamiseks. Seega juhib personaalmeditsiini individuaalsete terviseandmete kõrval tõenduspõhiste teadmiste kättesaadavus, sest personaalmeditsiin on meditsiiniliste tegevustega seotud otsustusprotsess, milles infotehnoloogiliste lahenduste abil seotakse isiku terviseandmed tõenduspõhiste teadmistega.

Juba eeluuringu alguses oli ilmne, et mõiste "personaalmeditsiin" tekitab palju küsimusi ja arusaamatusi, sest mõistel on lisaks tavatähendusele palju erinevaid tõlgendusvõimalusi. Et saavutada konsensus eeluuringu partnerite vahel, tegime ühiseid jõupingutusi kaardistamiseks selle mõiste arengut ajas ja erinevates riikides ning see ülevaade on esitatud raporti lisa 2.

Käesoleva eeluuringu juhtrühma poolt soovitatakse personaalmeditsiini käsitleda kui individuaalsete geno- ja fenotüübi andmete põhjal arvutusliku analüüsiga leitud individuaalsete riskide tõenäosustele ning otsusetoe soovitustele toetuvat haiguste ennetust, diagnoosimist ja ravi. Personaalmeditsiinile toetuva tervishoiu eesmärgiks on preventiivse, prognoosiva ja inimesi kaasava lähenemise ulatuslikum juurutamine tervishoius.

Personaalmeditsiinil on suur potentsiaal radikaalselt muuta arstiabi ja rahvatervishoidu, suunates ja kohandades ravitegevused ja ennetavad sekkumised konkreetsele patsiendile. Ootused on kõrged, kuid personaalmeditsiini olulisim kasu rahvastiku tervisele – suremuse ja haigestumuse vahendamine – ei ole veel tõendatud ning seda tuleb testida põhjalikes ja täpsetes kliinilistes uuringutes.

Kaesolevale arendusuuringule püstitati kolm peamist eesmarki:

- analüüsida kolmes valdkonnas individuaalse kliinilise käsitluse efektiivsust ja kulutohusust teaduskirjanduse ja väliskogemuse alusel;
- hinnata tervishoiutöötajate oskuste taset ja koolitusvajadust personaalse kliinilise käsitluse juurutamiseks ning koostada koolituskava vajalike oskuste arendamiseks;
- koostada esialgne kliinilise käsitluse prototüüp, et hinnata personaalmeditsiini efektiivsust ja rakendatavust Eesti tervishoiusüsteemis.

Arendusuuring põhineb rahvusvahelise teadmuse läbitöötamisel ja Eesti olude tundmisel, mille sünteesil töötatakse välja individuaalse kliinilise käsitluse arendamise meetoodika ja tegevuskava selle rakendamiseks Eesti tervishoiusüsteemis.

Arendusuuringu esimeses etapis koostati teaduskirjanduse, avaliku informatsiooni ja projektimeeskonna ekspertiisi alusel hetkeolukorra analüüs kolmes kliinilises valdkonnas: südame-veresoonkonna haigused, diabeet ja pahaloomulised kasvaja. Analüüs käsitleb meditsiiniliste tegevuste, geneetilise testimise ja eluviisi nõustamise efektiivsust individuaalsete terviseriskide ja rahvastiku haiguskoormuse vahendamisel. Analüüsi kaigus selgus, et teadaolevad ja mõjutatavad diabeedi terviseriskid ilmnevad eeskätt südame-veresoonkonna tüsistustena ja need kaks valdkonda on uuringus ühitatud.

Olemasolev tõendus põhinev teadmine koos asjakohaste viidetega on esitatud 3. Peatükis südame-veresoonkonna haiguste ja diabeedi kohta ning 4. peatükis pahaloomuliste kasvaja

kohta. Seda informatsiooni täiendab lisas 1 esitatud ülevaade Soome kogemusest erinevatest andmekogudest pärinevate isikupõhiste terviseandmete koondanalüüsi rakendamisest haiguste ennetamise ja ravikäsitluste arendamiseks, millega arvestamine on eduka rahvusvahelise koostöö eelduseks.

Tuginedes tõendusmaterjalile ja kliinilisele ekspertiisile on 3. ja 4. peatüki lõpus esitatud kokku viis erinevat võimalust (prototüüpi) personaalse kliinilise käsitluse efektiivsuse hindamiseks Eestis:

- kardiovaskulaarsete tervisehäirete personaalne ennetus ja käsitlus (ptk 3.4);
- randomiseeritud uuring geneetilise riski mõjust statiinravi efektiivsusele (ptk 3.5);
- virvendusarütmia personaalne käsitlus ja tüsistuste ennetus (ptk 3.6);
- rinnavähi personaalne ennetus ja varane avastamine (ptk 4.4);
- kaugelearenenud vähi ravi personaalne käsitlus molekulaarse profileerimise toel (ptk 4.5);

Personaalmehitsiini rakendamine on radikaalne paradigmaatiline muutus võrreldes traditsioonilise kliinilise praktikaga. Selle väljakutse lahendamine on võimalik ainult koolitades tervishoiutöötajaid ja varustades neid asjakohaste infotehnoloogiliste vahenditega. Tervishoiutöötajate koolitusvajadust on kirjeldatud 5. peatükis ja personaalse mehitsiini aspektist on kõige olulisem arendada järgmisi spetsiifilisi oskusi:

- patsientide kaasamine terviseotsuste tegemisel (sh e-patsiendid);
- patsiendikeskne suhtlemine;
- motiveeriv intervjuerimine tervisekäitumise muutmiseks;
- pärilikkuse andmete kasutamine kliinilises töös;
- infotehnoloogia kasutamine kliinilises otsustusprotsessis.

Viienda peatüki lõpus esitatakse koolituskavad koos näidisprogrammidega ja soovitudustega, kuidas ületada takistusi ja torkeid personaalmehitsiini rakendamisel Eestis.

Arendusuuringu 6. peatükis esitatakse strateegia pilootprojekti ettevalmistamiseks, mis kirjeldab võimalusi ja probleeme ning esitab ettepanekuid riskide ületamiseks ja rakenduskava, kuidas suurendada tervishoiutöötajate valmisolekut ja võimekust individuaalse kliinilise käsitluse arendamiseks pilootprojekti käigus.

Üldise põhimõttena tuleks kavandav pilootprojekt üles ehitada kui toetava infotehnoloogilise keskkonna loomine kliinilise käsitluse ja teadustöö läbiviimiseks, mis võimaldab testida personaalmeditsiini rakendusi. See oleks keskkond, mille toel saaks läbi viia innovaatilisi ja mastaapseid kliinilisi uuringuid, kasutades ara Eesti e-riigi eeliseid ja tervishoiusüsteemi kompaktsust. Asjakohaste uute infotehnoloogiliste lahenduste väljatöötamine elektroonilistes haiguslugudes ja e-tervise süsteemis on eelduseks pilootprojekti tulemuslikkusele ja personaalmeditsiini rakendamisele Eesti tervishoius.

Personaalmeditsiini aluseks on kättesaadavad ja kvaliteetsed terviseandmed.

Prof Leif Groop, Eesti Arst 2015; 94(6):332–333