

**PERSONAALMEDITSIINI
PIKAAJALINE PROGRAMM
AASTATEKS
2024–2034**

2023

Detsember



PERSONAALMEDITSIINI PIKAAJALINE PROGRAMM AASTATEKS 2024–2034

Tellinud Sotsiaalministeerium

Tartus 2023. aastal

AUTORID:

Ruth Kalda, TÜ peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituut

Lise-Lotte Lääne, Advokaadibüroo Sorainen

Jaanika Alevi, Advokaadibüroo Sorainen

Minni Timberg, TÜ RAKE

Sabina Trankmann, TÜ RAKE

Sander Pajusalu, TÜ kliinilise meditsiini instituut, Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinik

Lili Milani, TÜ genoomika instituut, Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinik

Mait Metspalu, TÜ genoomika instituut

Mikk Jürisson, TÜ peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituut

Jaak Vilo, TÜ arvutiteaduse instituut

Täname Krista Kruuv-Käod ja Neeme Tõnissoni kasulike nõuannete eest!

KONTAKTANDMED:

Ravila 19, 50411, Tartu

+372 7374190

dph@ut.ee

Sisukord

SISUKORD	5
SISSEJUHATUS	7
LÜHENDITE JA AKRONÜÜMIDE LOETELU	10
1. MÕISTE „PERSONAALMEDITSIIN“	11
2. UURINGUS KASUTATUD METOODIKA	12
3. PROGRAMMI TEOSTAMIST MÕJUTAV ÕIGUSRUUM	13
3.1. ÕIGUSRUUMI ROLL	13
3.2. PERSONAALMEDITSIINI RAKENDAMIST REGULEERIVAD ÕIGUSAKTID	14
3.3. ANDMETE TÖÖTLEMISEGA SEOTUD ÕIGUSKÜSIMUSED	15
3.3.1.EUROOPA ANDMESTRAATEEGIA.....	16
3.3.2. ANDMEHALDUSE MÄÄRUS.....	17
3.3.3. TERVISEANDMED, SH GENOOMIANDMED	18
3.3.4.ÜHTSE EUROOPA TERVISEANDMERUUMI MÄÄRUS	19
4. PROGRAMMI EESMÄRGID JA TEGEVUSED FOKUSVALDKONDADE LÕIKES	21
4.1. FOKUSVALDKOND 1. INFORMEERITUD, VÕIMESTATUD JA KAASATUD INIMENE	21
4.1.1.VALDKONDLIK EESMÄRK 1: OLEMAS ON PERSONAALMEDITSIINI PROGRAMMI EESMÄRKIDE ELLUVIIMISE EEST VASTUTAJA.	22
4.1.2.VALDKONDLIK EESMÄRK 2: ÜHISKONNALIHKMED SAAVAD ARU JA MÕISTAVAD, MIDA TÄHENDAB PERSONAALMEDITSIIN NING MILLINE ON SELLEST SAADAV KASU ÜHISKONNALE JA INIMESELE.....	22
4.1.3.VALDKONDLIK EESMÄRK 3: PERSONAALMEDITSIINI PROGRAMMI ELLUVIIMISEKS KAASATUD OSAPOOLED TEEVAD KOOSTÖÖD.....	24
4.1.4.VALDKONDLIK EESMÄRK 4: ÜHISKONNALIHKMETEL ON USALDUS NENDE ISIKUANDMETE BAASIL NEILE PAKUTAVATE PERSONAALMEDITSIINITEENUSTE VASTU.	24
4.2. FOKUSVALDKOND 2. PERSONALISEERITUD MEDITSIINI TOETAV INNOVATSIOONI ÕKOSÜSTEEM (ORGANISATSIOON, RESSURSID, TARISTU)	26

4.2.1. VALDKONDLIK EESMÄRK 1: ÕIGUSRUUM TOETAB PERSONAALMEDITSIINI RAKENDAMIST.....	26
4.2.2. VALDKONDLIK EESMÄRK 2: PERSONAALMEDITSIINI TEENUSTE PAKKUMISEKS VAJALIKUD ANDMED ON TSENTRAALSELT KÄTTESAADAVAD.....	28
4.2.3. VALDKONDLIK EESMÄRK 3: LUUAKSE UUED RAHASTUSMUDELID.....	29
4.3. FOKUSVALDKOND 3. GENEETILINE MEDITSIIN – UUED GENEETIKAL PÕHINEVAD DIAGNOSTIKA- JA RAVITEENUSED TERVISHOIUS	31
4.3.1. VALDKONDLIK EESMÄRK 1: GENEETIKAL PÕHINEVATE DIAGNOSTIKA- JA RAVITEENUSTE SELGE REGULEERIMINE. 32	
4.3.2. VALDKONDLIK EESMÄRK 2: GENEETILISE MEDITSIINI OSAS TEADLIKKUSE TÕSTMINE NII ELANIKKONNA KUI TERVISHOIUTÖÖTAJATE HULGAS.....	33
4.3.3. VALDKONDLIK EESMÄRK 3: OPTIMAALSE JA TSENTRAALSELT HALLATAVA KLIINILISES PRAKTIKAS KASUTATAVA GEENIANDMESTIKU LOOMINE.....	34
4.3.4. VALDKONDLIK EESMÄRK 4: FARMAKOGENEETILISTE TESTIDE LAIALDANE KASUTUSSEVÕTMINE.....	35
4.3.5. VALDKONDLIK EESMÄRK 5: UUTE TÕENDUSPÕHISTE GENEETIKAL PÕHINEVATE TERVISHOIUTEENUSTE JUURUTAMINE EESTI TERVISHOIDU.....	36
4.4. FOKUSVALDKOND 4. INNOVAATILISE, JÄTKUSUUTLIKE JA INIMESE TERVISEKÄITUMIST TOETAVATE TEENUSTE JA LAHENDUSTE VÄLJATÖÖTAMINE JA KASUTUSELE VÕTMINE.....	38
4.4.1. VALDKONDLIK EESMÄRK 1: TERVISHOIU FOKUSE NIHUTAMINE REAKTIIVSELT RAVILT ENAM PROAKTIIVSE ENNETUSE SUUNAS.....	39
4.4.2. VALDKONDLIK EESMÄRK 2: PERSONALISEERITUD TEENUSTE KASUTAMINE TERVISHOIUS IGAPÄEVASELT.....	40
4.4.3. VALDKONDLIK EESMÄRK 3: SELGETE PROTSESSIDE LOOMINE INNOVAATILISTE LAHENDUSTE VÄLJATÖÖTAMISELE JA TURULE TOOMISELE.....	41
4.4.4. VALDKONDLIK EESMÄRK 4: RAKENDUSUURINGUTE JA PILOOTPROJEKTIDE VÕIMESTAMINE.....	44
4.5. FOKUSVALDKOND 5. TEADUS-, ARENDUSTEGEVUS JA HARIDUS	44
4.5.1. VALDKONDLIK EESMÄRK 1: RAHVUSVAHELISE KOOSTÖÖ SUURENDAMINE.....	45
4.5.2. VALDKONDLIK EESMÄRK 2: ANDMETE KÄTTESAADAVUSE TAGAMINE TEADUS- JA ARENDUSTEGEVUSEKS.	46
4.5.3. VALDKONDLIK EESMÄRK 3: RIIKLIKU TELLIMUSE LOOMINE INNOVAATILISTEKS LAHENDUSTEKS.....	47
4.5.4. VALDKONDLIK EESMÄRK 4: ÕPPEKAVADE TÄIENDAMINE PERSONAALMEDITSIINI PÕHIMÕTETEGA.....	48
5. PROGRAMMI EDUKUSE MÕÕDIKUD	49
LISAD.....	52
LISA 1. PERSONAALMEDITSIINI PIKAAJALINE PROGRAMM 2024–2034.....	52
LISA 2. HANKES MÄÄRATLETUD ALUSDOKUMENDID	56
LISA 3. HANKES MÄÄRATLETUD FOKUSVALDKONNAD	59
LISA 4. HANKES MÄÄRATLETUD KÄIMASOLEVAD PROJEKTID	62
LISA 5. PROJEKTI AUTORITE TÖÖKOHAD JA ORGANISATSIOONILINE KUULUVUS.....	65

Sissejuhatus

Personaalmeditsiin on meditsiiniline mudel, mis kasutab indiviidide fenotüübi ja genotüübi andmeid (näiteks molekulaarprofileerimine, piltdiagnostika, elustiili andmed) õige ravistrateegia väljatöötamiseks õigele isikule ja õigeks ajaks, aga samuti haiguste tekke soodumuste selgitamiseks, et õigel ajal rakendada haiguse ennetuseks täpsemad meetmed. Personaalmeditsiin on seotud patsiendikeskse tervishoiu laiema mõistega, mille juures võetakse arvesse, et üldiselt peavad tervishoiusüsteemid patsiendi vajadustele paremini vastama.

Personaalmeditsiini peamiseks eesmärgiks on pakkuda inimestele tervishoiuteenust, arvestades nende individuaalseid iseärasusi, mis omakorda avab suure potentsiaali haiguste ravi ja ennetamise valdkonnas. Üheks olulisemaks osaks personaalmeditsiini programmist ongi just genoomiandmete efektiivsem ja laiapõhjalisem kasutamine tervishoiuteenuste osutamise ja muudel tervisedenduslikel eesmärkidel. Eestis on tegelikult juba väga pikk kliinilise geneetika ja personaalmeditsiini alane kogemus ja ajalugu.

Esimene meditsiinigeneetika vastuvõtukabinet patsientidele loodi juba 1968. aastal; 2000. aastal võeti vastu inimgeeniuringute seadus (IGUS) ja 2001. aastal loodi riikliku biopangana Eesti geenivaramu. Eesti geenivaramu 20 tegutsemisaasta jooksul on tehtud kõrgetasemelist rahvusvahelist teadustööd, ehitatud infrastruktuur 210 000 geenidoonori liitumiseks biopangaga ning on läbi viidud esimesed personaalmeditsiini kliinilised juhtprojektid ning hiljuti lõppes Tervise Arengu Instituudi juhitud rakendusprojekt „Personaalmeditsiini rakendamine Eestis“ (2019–2023).

Paralleelselt teadus- ja rakendusuuringute ning Eesti geenivaramu tegutsemisega on jõudsalt arenenud kliiniline geneetika, kus viimase kümnendi jooksul on kasutusele võetud ülegenoomsed analüüsid, sh eksoomi sekveneerimine ja geenipaneelide uuringud ning tuumorikoe molekulaarne profileerimine. Geneetilisi uuringuid kasutatakse kõigis Eesti suuremates haiglates aktiivselt rutiinse ravitöö osana. Tartu Ülikooli Kliinikumi ja Põhja-Eesti Regionaalhaigla koostöös on loodud aktiivselt toimiv kasvajate molekulaarne kasvajakonsiilium (*molecular tumor board*), mis on heaks näiteks toimivast personaalmeditsiinalasest koostööst erinevate raviasutuste vahel ja täidab Vähitõrje tegevuskava 2021–2030¹ eesmärgi.

Suureks eeliseks personaalmeditsiini ja genoomika laialdasele rakendamisele Eestis on juba olemasolev tsentraliseeritud tervise infosüsteem (TIS). Personaalmeditsiini rakendusprojekti käigus loodi TISi osana Genoomiandmete Infosüsteem (GAIS) ja sellega liidestatud geneetiliste riskimudelite halduse ja seire keskkond ning arvutuskeskkond. Lisaks on plaanitud veel nõusolekute infosüsteem ja personaalsete tervise- ja ravisoovituste keskkond. Seega on alus riiklikule personaalmeditsiini toetavale infosüsteemile loodud. Samas on hetkel GAISi

¹ „Vähitõrje tegevuskava 2021 – 2030“ Kättesaadav: <https://tai.ee/et/valjaanded/vahitorje-tegevuskava-2021-2030>, 15.12.2023.

funktsionaalsus piiratud, olles loodud vaid piiratud sisendandmete koguna kesksesse süsteemi liidestatud tarkvaralistele meditsiiniseadmetele.

Lisaks on Eesti liitunud 2018. aastal üle-euroopalise 1+ miljoni genoomi koostöödeklaratsiooniga ning on osaline selle jätkuprojektides *Beyond 1 Million Genomes* ehk B1MG² ja *Genomic Data Infrastructure* ehk GDI³. Need projektid loovad aluse Euroopa Liidu liikmesriikide üleseks genoomiandmete standardite loomiseks ja andmevahetuse võimaldamiseks. Seejuures on loodava andmetaristu keskseks ideeks födereeritus, st et andmed hoiustatakse igas liikmeriigis, kuid tagatakse neile turvaline ligipääs erinevate teadus- ja tervishoiurakenduste jaoks. Tartu Ülikooli ja Tartu Ülikooli Kliinikumi baasile luuakse Euroopa Horisont meetme "*Teaming for Excellence*" ja Eesti riigi kaasrahastusel personaalmeditsiini arenduskeskus.

Personaalmeditsiin, nagu ülal defineeritud, ei hõlma vaid genoomiandmeid. Personaalmeditsiini teenustes tuleks ideaal maailmas arvesse võtta kõiki konkreetse inimese tervist potentsiaalselt mõjutavaid andmeid (sh teisi terviseandmeid, tervisekäitumist puudutavaid andmeid, keskkonnaandmeid, sotsiaal-majanduslikke andmeid, jne). Seega on personaalmeditsiini rakendamise peamiseks eelduseks hästi toimiv andmevahetussüsteem ning andmete kasutamine nii esmastel eesmärkidel (sh tervishoiuteenuste osutamiseks) kui ka teisestel eesmärkidel (sh teadus- ja arendustegevuseks). Euroopa Liidu strateegiate valguses omavad siin seejuures üha enam tähtsust ka piiriülesed andmevahetussüsteemid ning nende reguleerimiseks loodav õigusruum.

Arvestades, et inimkeskne lähenemine ja individuaalse vastutuse suurenemine muutuvad ülemaailmselt järjest enam kaasaegse tervishoiusüsteemi osaks, omavad personaalmeditsiini teenuste arendamine ning läbivalt kogu tervisesüsteemis protsesside muutmine olulist majanduspotentsiaali, kuna paraneb võimekus haiguste ennetamiseks, täpsemaks diagnoosimiseks ja raviks ning seega tervena elatud eluaastate kasvuks. Personaalmeditsiini teenuste suurem rakendamine koos tervishoiuprotsesside ümberkujundamisega võimaldavad luua uuenduslikke lahendusi ja sillutada teed tõhusamale ja majanduslikult jätkusuutlikumale tervishoiusüsteemile. Samas eeldab potentsiaali realiseerimine seniste paradigmade muutmist, uuenduste tervitamist ning aktiivset rakendamist kogu ühiskonna poolt.

Käesoleva programmi koostamiseks viidi läbi uuring, mille käigus kaardistati viie erineva personaalmeditsiini fookusvaldkonna probleemkohad ja väljakutsed, arengusuunad ja ettepanekud ning lepidi kokku mõõdikud ja eesmärgid fookusvaldkondade lõikes. Samuti analüüsiti, milliseid õigusakte on vaja täiendavalt luua või täiendada, et personaalmeditsiin saaks Eestis areneda täitmaks selles peituvat potentsiaali, arvestades ka Euroopa andmeruumi võimaldava õigusruumi arengutega.

Kuna personaalmeditsiini puhul on tegemist nii teaduslikus kui kliinilises vaates väga kiiresti areneva ning pidevas muutuses oleva valdkonnaga, tuleb ka personaalmeditsiini pikaajalist

² Beyond 1 Million Genomes. Kättesaadav: <https://b1mg-project.eu/>, 15.12.2023.

³ Genomic Data Infrastructure. Kättesaadav: <https://gdi.onemilliongenomes.eu/>, 15.12.2023.

programmi käsitleda perioodilist läbivaatamist, täiendamist ning kaasajastamist vajava dokumendina.

Lühendite ja akronüümide loetelu

CTR	Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus (EL) nr 536/2014, 16. aprill 2014, milles käsitletakse inimtervishoius kasutatavate ravimite kliinilisi uuringuid ja millega tunnistatakse kehtetuks direktiiv 2001/20/EÜ
DGA või andmehalduse määrus	Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus (EL) 2022/868, 30. mai 2022, Euroopa andmehalduse kohta ning millega muudetakse määrust (EL) 2018/1724 (andmehalduse määrus)
EFPIA	Euroopa Ravimitootjate Liit (inglise keeles <i>The European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations</i>)
EHDS	Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta
EL	Euroopa Liit
GAIS	Genoomiandmete Infosüsteem
GDPR	Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus (EL) 2016/679, 27. aprill 2016, füüsiliste isikute kaitse kohta isikuandmete töötlemisel ja selliste andmete vaba liikumise ning direktiivi 95/46/EÜ kehtetuks tunnistamise kohta (isikuandmete kaitse üldmäärus)
IKS	Isikuandmete kaitse seadus
IVDR	Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EL) 2017/746, 5. aprill 2017, <i>in vitro</i> diagnostikameditsiiniseadmete kohta ning millega tunnistatakse kehtetuks direktiiv 98/79/EÜ ja komisjoni otsus 2010/227/EL
MDR	Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EL) 2017/745, 5. aprill 2017, milles käsitletakse meditsiiniseadmeid, millega muudetakse direktiivi 2001/83/EÜ, määrust (EÜ) nr 178/2002 ja määrust (EÜ) nr 1223/2009 ning millega tunnistatakse kehtetuks nõukogu direktiivid 90/385/EMÜ ja 93/42/EMÜ
Oviedo konventsioon	Inimõiguste ja biomeditsiini konventsioon: inimõiguste ja inimväärkuse kaitse bioloogia ja arstiteaduse rakendamisel
PPP	Era- ja avaliku sektori koostöö (inglise keeles <i>public-private-partnership</i>)
RaKS	Ravikindlustuse seadus
SoM	Sotsiaalministeerium
TAI	Tervise Arengu Instituut
THT	Tervishoiutöötaja
TIS	riiklik tervise infosüsteem
TRL	tehnoloogia valmidusastmed (inglise keeles <i>technology readiness levels</i>)
TTKS	tervishoiuteenuste korraldamise seadus
TTO	tervishoiuteenuse osutaja
TÜ	Tartu Ülikool
VÕS	Võlaõigusseadus

1. Mõiste „personaalmehitsiin“

Uuringu läbiviimiseks tuli kokku leppida personaalmehitsiini kui mõiste sisus. Personaalmehitsiini kui õigusmõistet ei ole õigusaktides Eesti ega Euroopa Liidu tasandil defineeritud. Euroopa Liidu Nõukogu on personaalmehitsiini mõistet selgitanud oma soovitus⁴ järgmiselt:

„EUROOPA LIIDU NÕUKOGU,

8. MÄRGIB, et mõiste „personaalmehitsiin“ kohta puudub ühiselt kokkulepitud määratlus. Sellest olenemata valitseb laialdane arusaam, et personaalmehitsiin viitab meditsiinilisele mudelile, mis kasutab indiviidide fenotüübi ja genotüübi andmeid (näiteks molekulaarprofileerimine, piltagnostika, elustiili andmed) õige ravistrateegia väljatöötamiseks õigele isikule ja õigeks ajaks, aga samuti haiguste tekke soodumuste selgitamiseks, et õigel ajal rakendada haiguse ennetuseks täpsemad meetmed. Personaalmehitsiin on seotud patsiendikeskse hoolduse laiema mõistega, mille juures võetakse arvesse, et üldiselt peavad tervishoiusüsteemid patsiendi vajadustele paremini vastama;“

Sotsiaalministeerium on personaalmehitsiini mõistet sisustanud teaduskirjanduse kaudu, rõhutades, et personaalmehitsiini mõiste määratlus teadusartiklites on väga varieeruv ning asjas muutuv, ulatudes väga laiast väga kitsani.⁵ Kokkuvõtvalt soovitatakse personaalmehitsiini eeluuringu juhtrühma poolt personaalmehitsiini käsitleda, kui:

„individuaalsete geno- ja fenotüübi andmete põhjal arvutusliku analüüsiga leitud individuaalsete riskide tõenäosustele ning otsusetoe soovitustele toetuvat haiguste ennetust, diagnostikat ja ravi. Personaalmehitsiinile toetuva tervishoiu eesmärgiks on preventiivse, prognoosiva ja inimesi kaasava lähenemise ulatuslikum juurutamine tervishoius.“⁶

⁴ Teave Euroopa Liidu institutsioonidelt, organitelt ja asutustelt. Nõukogu järeldused patsiendi vajadustele kohandatud personaalmehitsiini kohta. (2015/C 421/03) Kättesaadav: <https://op.europa.eu/et/publication-detail/-/publication/f416ce37-a48c-11e5-b528-01aa75ed71a1>, 25.11.2023.

⁵ „Ülevaade personaalmehitsiini mõiste Ülevaade personaalmehitsiini mõistearengust arengust teaduskirjanduses teaduskirjanduses“. Kättesaadav: https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Personaalmehitsiin/personmed_moiste_arengud_5juuni2015.pdf, 25.11.2023.

⁶ Ülevaade personaalmehitsiini mõiste Ülevaade personaalmehitsiini mõistearengust arengust teaduskirjanduses teaduskirjanduses“. Kättesaadav: https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Personaalmehitsiin/personmed_moiste_arengud_5juuni2015.pdf, 25.11.2023, lk 11.

Uuringu käigus lähtuti järgmisest veidi kohandatud sõnastusega personaalmeditsiini mõistest:

„Personaalmeditsiini pikaajalise programmi loomise kontekstis lähtume laialdaselt tunnustatud personaalmeditsiini määratlusest, mille kohaselt on personaalmeditsiin meditsiiniline mudel, mis kasutab indiviidide fenotüübi ja genotüübi andmeid (näiteks molekulaarprofileerimine, pildiagnostika, elustiili andmed) õige ravistrateegia väljatöötamiseks õigele isikule ja õigeks ajaks, aga samuti haiguste tekke soodumuste selgitamiseks, et õigel ajal rakendada haiguse ennetuseks täpsemad meetmed. Personaalmeditsiin on seotud patsiendikeskse tervishoiu laiema mõistega, mille juures võetakse arvesse, et üldiselt peavad tervishoiusüsteemid patsiendi vajadustele paremini vastama. Üheks olulisemaks osaks personaalmeditsiini programmist on seejuures genoomiandmete kasutamine tervishoiuteenuste osutamise ja muudel terviseedenduslikel eesmärkidel.“

2. Uuringus kasutatud meetodika

Sisendi saamiseks valdkonna ekspertidelt viisime läbi viis fookusgrupi arutelu, mille tulemusel kaardistasime laiapõhjaselt fookusvaldkondade hetke probleemkohad ja väljakutsed, arengusuunad ja ettepanekud, mõõdikud ja eesmärgid.

Fookusgrupi arutelude läbiviimisel kasutasime poolstruktureeritud küsimustikku, mis võimaldas koguda osalejatelt vajaliku info ning arvamused, mida hilisemas analüüsis kasutada, samas andis fookusgrupi juhile võimaluse juhtida vestlust vastavalt osalejate poolt esile tõstetud olulistele aspektidele ning keskenduda antud fookusgrupi osalejate hulgas olulisemaks peetavale temaatikale.

Igasse fookusgrupi arutellusse kaasasime võimalusel 5–8 osalejat erinevatest eelpoolnimetatud fookusvaldkondadest: patsientide esindajad, kliinilise meditsiini esindajad (perearstid, eriarstide esindajad), IT ja innovatsiooni valdkonna esindajad, Tervisekassa esindajad jt. Fookusgruppidesse kutsusime osalejaid avalikke töölaseid kontaktandmeid ning uuringumeeskonna isiklike kontakte kasutades.

Fookusgruppide intervjuud viisime läbi 2023. aasta augustis ja septembris. Osalejate mugavuse ning aja kokkuhoiu eesmärgil toimusid need veebis.

Aruteludes osales kokku 28 inimest, mõned neist osalesid mitme fookusvaldkonna aruteludes. Esindatud olid sellised asutused/organisatsioonid, nagu Tervisekassa, Tervise Arengu Instituut, Terviseamet, Eesti Puuetega Inimeste Koda, Andmekaitse Inspektsioon, Tervise ja Heaolu Infosüsteemide Keskus, MTÜ Ravimitootjate Liit, SA Tartu Ülikooli Kliinikum, SA Põhja-Eesti Regionaalhaigla, Tartu Ülikooli Eesti geenivaramu, SA Tallinna Teaduspark TEHNOPOL, AS Metrosert, OÜ Antegenes, Cybernetica AS, Tartu Ülikool, Tartu Tervishoiu Kõrgkool, Tallinna Tervishoiu Kõrgkool.

Fookusgrupi arutelude tulemustest tegime kokkuvõtted ning esitlesime tulemusi oktoobris Sotsiaalministeeriumis toimunud seminaril, kus viidi läbi täiendavad arutelud kavandamiseks prioriteetseid arengusuundi ja tegevusi järgmiseks kümneks aastaks. Seminaril olid osalema

kutsutud kõik need isikud ja organisatsioonide esindajad, kes osalesid ka fookusgrupi intervjuudes. Samuti said kutse seminarile kõik Eesti Personaalmeditsiini Seltsi liikmed.

Fookusgrupi intervjuude ning seminari arutelude tulemused olid töörühmale sisendiks edasises programmi loomise protsessis. Vastavalt kirjeldatud probleemkohtadele ning seminaril oluliseks peetud arengusuundadele sõnastas töörühm fookusvaldkondade kaupa alameesmärgid ning nende täitmiseks vajalikud tegevused.

Juhime tähelepanu sellele, et fookusgrupi intervjuude eesmärk oli erinevate osapoolte arvamuste ning kogemuste kogumine, seega oleme ka fookusgrupi intervjuude tulemusi kajastades kirjeldanud mitte statistilisi andmeid või fakte, vaid intervjuueeritavate arvamusi ning seisukohti, mis võivad olla erinevad või vasturääkivad.

Taustal teostati õigusanalüüs personaalmeditsiini teenuste arengut mõjutavate ja tulevikus potentsiaalselt mõjutavate õigusaktide osas. Õigusanalüüsis keskenduti eelkõige õiguslikele aspektidele, mis kerkisid üles fookusgruppide intervjuude käigus. Esilekerkinud õigusküsimused arutati läbi ka töörühma siseselt.

3. Programmi teostamist mõjutav õigusruum

3.1. Õigusruumi roll

Personaalmeditsiini programmi eesmärkide elluviimine eeldab seda mõjutava õigusruumi terviklikku mõistmist ja sellest tulenevate nõuete kaardistamist. Seejuures tuleb mõista, et personaalmeditsiini programmi elluviimist mõjutavad nii Euroopa Liidu ülesed õigusaktid kui ka Eesti riigisisesed õigusaktid. EL ülestest õigusaktidest, iseäranis otsekohalduvatest õigusaktidest, tulenevate nõuete mõjutamine riigisisesega on võimalik vaid piiratud ulatuses ja juhtudel. Nii näiteks on meditsiiniseadmete regulatsioon suuresti ühtlustatud meditsiiniseadmete määruse⁷ (MDR) ja *in vitro* diagnostikameditsiiniseadmete määrusega⁸ (IVDR).

Programmi koostamise käigus korraldatud fookusgrupi intervjuude ja seminari käigus joonistus välja läbiv murekoht, et õigusruum ja sellest tulenevad protsessid, piirangud ning nõuded ei ole

⁷ Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EL) 2017/745, 5. aprill 2017, milles käsitletakse meditsiiniseadmeid, millega muudetakse direktiivi 2001/83/EÜ, määrust (EÜ) nr 178/2002 ja määrust (EÜ) nr 1223/2009 ning millega tunnistatakse kehtetuks nõukogu direktiivid 90/385/EMÜ ja 93/42/EMÜ.

⁸ Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EL) 2017/746, 5. aprill 2017, *in vitro* diagnostikameditsiiniseadmete kohta ning millega tunnistatakse kehtetuks direktiiv 98/79/EÜ ja komisjoni otsus 2010/227/EL.

tervishoiusüsteemi osaliste jaoks läbipaistvad ega arusaadavad. Puudub ka keskne tugisüsteem, mis aitaks nõueterägistikus luua selge protsessi ja arusaamise osalistele pandud ootustest.

Eeltoodust lähtuvalt on personaalmeditsiini programmi elluviimise nurgakiviks kohalduvate õigusnõuete kaardistamine nii tervishoiusüsteemi vaatest tervikuna kui ka iga konkreetse tegevuse kontekstis. See võimaldaks mõista ning parandada riigisisest õigusruumi selliselt, et see oleks platvormiks sisulistele ja ajaga kaasaskäivatele arengutele nii personaalmeditsiinis kui tervishoiusüsteemis tervikuna.

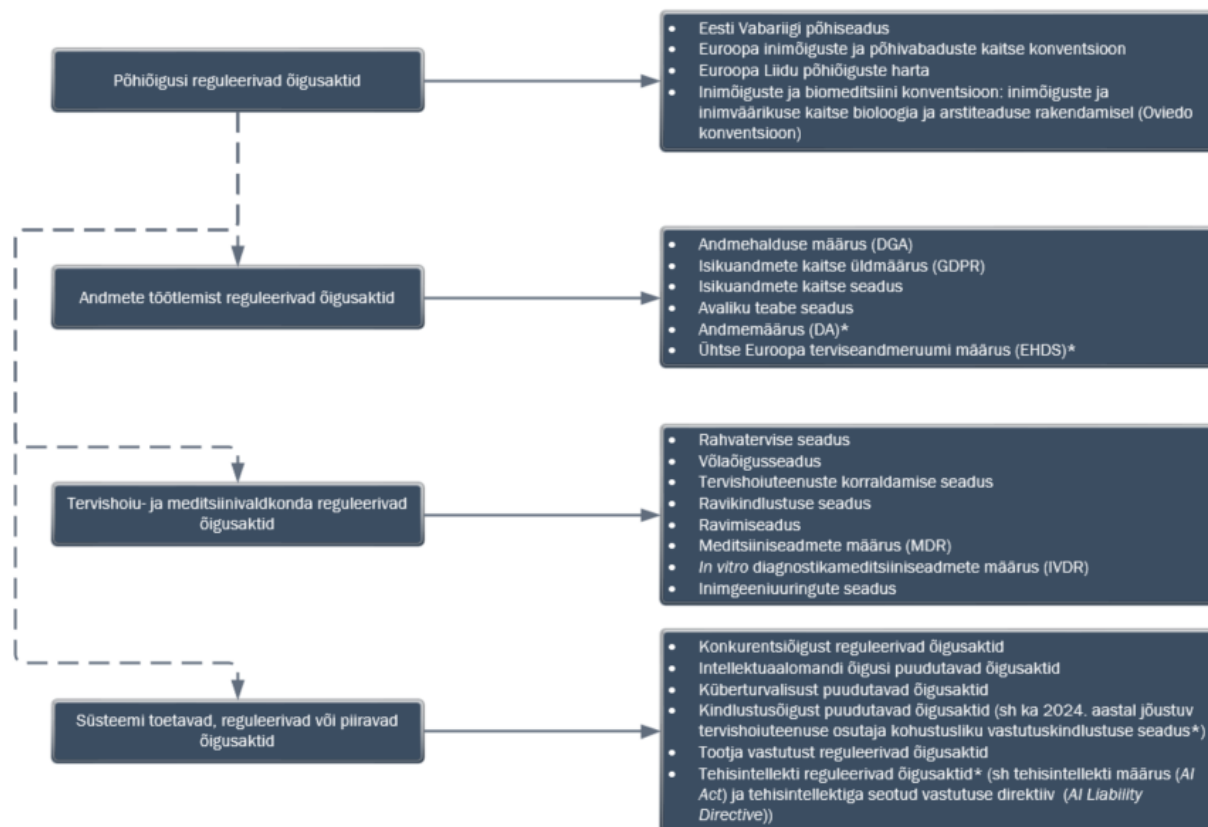
3.2. Personaalmeditsiini rakendamist reguleerivad õigusaktid

Suures plaanis võib personaalmeditsiini ühel või teisel moel mõjutavad õigusaktid jagada järgmistesse olulisematesse kategooriatesse:

- 1) põhiõigusi reguleerivad õigusaktid;
- 2) andmete töötlemist reguleerivad õigusaktid;
- 3) spetsiifiliselt tervishoiu- ja meditsiinivaldkonda reguleerivad õigusaktid;
- 4) ülejäänud süsteemi muul moel toetavad, reguleerivad või piiravad õigusaktid.

Ülevaatlik ja mitteammendav skeem kohalduvatest õigusaktidest on toodud alljärgnevalt⁹:

⁹ Ülevaade on koostatud 01.12.2023 seisuga.



* Õigusaktid, mis ei ole 23.12.2023 seisuga jõustunud. Andmemäärus avaldati Euroopa Liidu Teatajas 22.12.2023 ning jõustub kahekümnendal päeval pärast selle avaldamist Euroopa Liidu Teatajas.

Lisaks tuleb arvestada õigusruumi arenguid mõjutavate ja toetavate strateegiliste dokumentidega, nagu näiteks Euroopa andmestrategiaga¹⁰. Samuti tuleb arvesse võtta eetiliste küsimustega tegelevaid suuniseid, mis tingimata ei oma õigusaktide vormi, kuid mis on vaieldamatu osa ühiskonnas kujunenud reeglistest.

3.3. Andmete töötlemisega seotud õigusküsimused

Personaalmeditsiini programmi koostamisel oli läbivaks murekohaks andmete töötlemisega seonduv. Korduvalt tõstatati murekoht, et andmeid justkui kogutakse, kuid andmete kasutamine innovatsiooniks ja teadus- ning arendustöök on keeruline ning andmete kasutus tervishoiuteenuste igapäevasel osutamisel toimub reaktiivselt, mitte proaktiivselt. Andmeid ei kasutata personaalmeditsiiniteenuste osutamiseks süstemaatiliselt, vaid pigem projektipõhiselt

¹⁰ Euroopa andmestrategia. Kättesaadav: https://commission.europa.eu/strategy-and-policy/priorities-2019-2024/europe-fit-digital-age/european-data-strategy_et, 25.11.2023.

või juhuslikult. Sarnane probleem oli sõnastatud juba 2020. aastal E-tervise visioonis¹¹: „*Praegu on e-tervise süsteemi osapoolte jaoks hajusalt paiknevate terviseandmete kasutamine suuresti puudulik, kuna kõik andmekogud ega infosüsteemid ei suuda vahetada omavahel andmeid õigel ajal ja õiges vormis. Samuti esineb puudusi (andmekvaliteet, süsteemi tehnilised tõrked) juba loodud e-tervise süsteemis nii andmehõive protsessiandmete loomise kui ka andmete kuvamise osas (andmete topelt sisestamine erinevates infosüsteemides, vähene infosüsteemide kasutusmugavus, andmete kogujate nõuete erinevus ja sellest tekkiv halduskoormus TTO-dele ning registripidajatele, kes teatud osas sisestavad veel täna andmeid paberdokumendilt – nt surma põhjuste register). Probleemide loetellu lisandub ka pikk ja ressursimahukas andmete standardiloomine (sh juurutamine) kuna puuduvad üleriigilised mõistete ja loendite kokkulepped. Tervise infosüsteem (TIS) peamiselt kogub andmed, ent inimestel puudub võimalus neid ise jagada. Terviseandmete kasutamine teadus- ja arendustegevuses pole piisavalt paindlik, osaliselt puudulik ja seetõttu minimaalselt rakendatud.*“

Kuivõrd andmetega seonduvad õigusküsimused olid ka käesoleva programmi koostamisel läbivad, toome siinkohal välja peamised EL õigusruumist tulenevad põhimõtted, millega tuleb personaalmeditsiini pikaajalise programmi elluviimisel ning Eesti õigusruumi vastaval kohendamisel arvestada.

3.3.1. Euroopa andmestrategie

2020. aastal tegi Euroopa Komisjon teatise Euroopa Parlamendile, Nõukogule, Euroopa Majandus- ja Sotsiaalkomiteele ning Regioonide Komiteele, tutvustades Euroopa andmestrategie¹². Euroopa Parlament kiitis 2021. aastal Euroopa andmestrategie ka omalt poolt heaks.¹³ Euroopa andmestrategieas on oluline roll muuhulgas ka tervishoiusüsteemi parendamisel andmete efektiivsema kasutamise kaudu: „*Personaalmeditsiin reageerib paremini patsientide vajadustele, võimaldades arstidel teha andmepõhiseid otsuseid. Tänu sellele saab sobivaimat ravistrateegiat õigel ajal õige inimese vajadustele kohandada ja/või teha kindlaks haigestumise eelsoodumused ja/või haigestumist õigel ajal ja sihipäraselt vältida.*“¹⁴

¹¹ E-tervise visioon 2025. E-tervise strateegiline arenguplaan 2020. Kättesaadav: https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Eesti_e_tervise_strateegia/e-tervise_strateegia_2020.pdf, 26.11.2023. Lk 14.

¹² Euroopa Komisjoni 19.02.2020 teatis Euroopa Parlamendile, Nõukogule, Euroopa Majandus- ja Sotsiaalkomiteele ning Regioonide Komiteele. Euroopa andmestrategie. COM(2020) 66 final. (Euroopa andmestrategie) Kättesaadav: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ET/TXT/?uri=CELEX%3A52020DC0066>, 01.12.2023.

¹³ Euroopa Parlamendi 25. märtsi 2021. aasta resolutsioon Euroopa andmestrategie kohta 2020/2217(INI). – ELT C 494. Kättesaadav: https://www.europarl.europa.eu/doceo/document/TA-9-2021-0098_ET.html, 01.12.2023.

¹⁴ Euroopa andmestrategie, lk 2 p 2.

Ühelt poolt korraldandmestrateegias ELi pikaajalist põhimõtet võimaldada avaliku sektori teabe kasutamist ettevõtluses (riigilt ettevõtetele andmete jagamine) – need andmed on loodud avaliku sektori vahenditega ja seega peaksid need andma ühiskonnale kasu.¹⁵ Teiselt poolt nähti ette, et EL Komisjon peaks omakorda ergutama ka ettevõtjaid andmete vahetamisele, näiteks premeerimissüsteemi ja muude stiimulite kaudu, ning töötama välja koostööviisid ja standardsed andmekokkulepped¹⁶. Euroopa andmestrateegias rõhutati läbivalt andmete väärtuslikkust ja andmete kasutamise tähtsust, andmetele ligipääsetavust ja ühtseid vorminguid, aga ka seda, et seejuures ei tohi minetada isikute põhiõigusi.

Euroopa andmestrateegias nähti ette eelviidatud põhimõtetega kooskõlas olevate ühtsete Euroopa andmeruumide haldamist võimaldava õigusraamistiku loomine¹⁷. Õigusraamistiku esimeseks sambaks sai andmehalduse määruse vastuvõtmine.

3.3.2. Andmehalduse määrus

Euroopa andmestrateegia nägi ette ühtsete andmehaldusreeglite loomise otsekohalduva andmehalduse määruse kohaselt. Andmehalduse määrus (*Data Governance Act; DGA*) võeti vastu 30.05.2022 ning see hakkas kohalduma 24.09.2023. Tegemist on otsekohalduva määrusega, mis tähendab, et määrus ei vaja riigisisesse õigusesse eraldiseisvat ülevõtmist. Teatud aspektides eeldab andmehalduse määrus siiski nii otseselt¹⁸ kui ka kaudselt liikmesriikide poolt täiendavate õigusnormide kehtestamist. Kaudselt seetõttu, et andmehalduse määruse efektiivne rakendamine eeldab liikmesriikidelt võrdlemisi suures ulatuses riigisiseste regulatsioonide loomist andmete teisese kasutamise hõlbustamiseks¹⁹.

Andmehalduse määruse eesmärgiks on „hõlbustada era- ja avaliku sektori üksuste poolset andmete kasutamist Euroopa teadusuuringute ja innovatsiooni jaoks“, kuna siiani „ei tehta avalike andmebaaside teatava kategooria andmeid, nagu konfidentsiaalsed äriandmed, statistiliselt konfidentsiaalsed andmed ja kolmandate isikute intellektuaalomandi õigustega kaitstud andmed, sealhulgas ärisaladused ja isikuandmed, sageli kättesaadavaks isegi mitte avalikes huvides olevate teadusuuringute või innovatsiooni jaoks, ehkki kohaldatav liidu õigus, eelkõige määrus (EL) 2016/679, direktiiv 2002/58/EÜ ja direktiiv (EL) 2016/680 seda võimaldaks.“²⁰ Seega osundab andmehalduse määrus, et kuigi regulatsioonid juba võimaldavad tundlike andmete kasutamist teadusuuringute ja innovatsiooni jaoks, ei kasutata neid võimalusi.

¹⁵ Euroopa andmestrateegia, lk 7.

¹⁶ Euroopa andmestrateegia, lk 14.

¹⁷ Euroopa andmestrateegia, lk 12, p 5.

¹⁸ Nt andmehalduse määruse art 34 nõuab teatud karistusnormide kehtestamist riigisiseses õiguses.

¹⁹ Andmehalduse määrus, preambula p 11: „Käesoleva määrusega ei tohiks tekitada avaliku sektori asutuste valduses olevate andmete taaskasutamise lubamise kohustust. Seepärast **peaks igal liikmesriigil eelkõige olema võimalik teha otsus taaskasutamiseks andmetele juurdepääsu lubamise üle**, seejuures ka sellise juurdepääsu eesmärgi ja ulatuse üle.“

²⁰ Andmehalduse määrus, preambula p 6.

Andmehalduse määrus üritab andmete kasutust innustada ning sätestab selliste kaitstud andmete taaskasutuse üldised tingimused, mis peaksid olema mittediskrimineerivad, läbipaistvad, proportsionaalsed ja objektiivselt põhjendatud ega tohiks piirata konkurentsi, ning eriti soodustama väikese ja keskmise suurega ettevõtete ja idufirmade juurdepääsu sellistele andmetele. Taaskasutamise tingimused tuleks kavandada teadusuuringuid soodustaval viisil. Samas rõhutab määruse preambula p 15, et andmete taaskasutamisega seotud tingimused tuleks kavandada nii, et oleksid tagatud mõjusad isikuandmete kaitsmise meetmed. Isikuandmed tuleks enne edastamist anonüümida, et andmesubjektide tuvastamine oleks välistatud.²¹

Seega toetab andmehalduse määrus tervikuna andmete (sh kaitstud andmete) taaskasutamist teadusuuringuteks ja innovatsiooni loomiseks. Tegemist on üha kõlavama põhimõttega, mille praktilist teostumist eeldab ka personaalmeditsiini programmi elluviimine (vt allpool ptk 0; 0; 0). Andmehalduse määruse praktiline rakendumine nõuab riigisiseseid muudatusi õigusaktides ning protsessides. Näiteks andmehalduse määruse art 5 näeb ette, et avaliku sektori asutused peavad üldsusele kättesaadavaks tegema andmete taaskasutamise lubamise tingimused ja taaskasutamise taotlemise selge korra. Andmehalduse määruse artikli 6 kohaselt peavad liikmesriigid lisaks kehtestama tasude arvutamise kriteeriumid ja meetodika ning need tuleb avaldada.

3.3.3. Terviseandmed, sh genoomiandmed

Terviseandmed (GDPR art 4 p 15) on eriliigilised isikuandmed GDPR art 9 tähenduses. Genoomiandmed kuuluvad samuti eriliigiliste isikuandmete kategooriasse. Geneetilised andmed on GDPRi art 4 p 13 kohaselt „*isikuandmed, mis on seotud asjaomase füüsilise isiku päritud või omandatud geneetiliste omadustega, mis annavad ainulaadset teavet kõnealuse füüsilise isiku füsioloogia ja tervise kohta ning mis tulenevad eelkõige asjaomase füüsilise isiku bioloogilise proovi analüüsist saadud isikuandmetest*“. GDPR ei pea genoomiandmeid iseenesest erilisemateks või tundlikemaks kui teisi terviseandmeid, vaid lähtub riskipõhisuse loogikast: mida suurem on risk andmesubjektile, seda tugevamad peavad olema kaitsemeetmed. Seega peavad andmete töötlemisele rakendatavad reeglid sõltuma konkreetsest olukorrast ja riskihinnangust.

Õiguskirjanduses siiski on korduvalt arutletud selle üle, kas genoomiandmeid tuleks pidada tundlikemaks andmeteks kui nõ tavapärased terviseandmeid.²² Näiteks Oviedo konventsioonile koostati 2008. aastal lisaprotokoll, mis reguleerib spetsiifiliselt geneetilist testimist puudutavat õigusraamistikku. Lisaprotokollis käsitletakse testide teadusliku ja kliinilise valiidsuse, kliinilise kasulikkuse, meditsiinilise järelevalve, geneetilise nõustamise ja teadliku nõusoleku teemasid

²¹ Andmehalduse määrus, preambula p 15.

²² M. Helander "Personalized Medicine: Legal and Ethical Challenges". Forum Iuris Series. Helsinki 2020. Lk 88-89.

ning samuti geneetilise testimise eetilisi probleeme.²³ Eesti Oviedo konventsiooni seda lisaprotokoll siiski ratifitseerinud ei ole, mistõttu seda Eesti suhtes siduvaks pidada ei saa.

Hetkel kehtivate õigusaktide alusel ei ole põhjust käsitleda genoomiandmeid tundlikemate andmetena kui teisi terviseandmeid²⁴. Seda enam, et teatud juhtudel võivad ka nõ tavalised terviseandmed anda sama ulatuslikku või rohkemgi informatsiooni konkreetse isiku tervisliku seisundi kohta. Eeltoodu ei tähenda, et riigisiselt ei oleks võimalik erisusi genoomiandmete töötlemise osas ette näha.

GDPR art 9(4) sätestab, et liikmesriigid võivad säilitada või kehtestada täiendavad tingimused, sealhulgas piirangud seoses geneetiliste, biomeetriliste või terviseandmete töötlemisega. GDPRi preambula p 53 ja art 1(3) rõhutavad täiendavalt, et see ei tohiks takistada isikuandmete vaba liikumist liidus, kui neid tingimusi kohaldatakse selliste andmete piiriülese töötlemise suhtes. Eeltoodud põhimõttega tuleb iseäranis arvestada peatükis 4.3 viidatud tegevuste elluviimisel ja õigusruumi kujundamisel.

3.3.4. Ühtse Euroopa terviseandmeruumi määrus

EL Komisjon on esitanud määruse ettepaneku, mis käsitleb Euroopa ühtset terviseandmeruumi.²⁵ Ettepaneku eesmärgiks on hõlbustada inimeste ligipääsu oma elektroonilistele terviseandmetele tervishoiuteenuste kontekstis ning edendada personaalmeditsiini eesmärke elektrooniliste terviseandmete teisese kasutamise läbi.²⁶

Olgugi, et elektrooniliselt kogutud terviseandmed on olemas ning õigusruum seda ka võimaldaks juba praegu, ei tehta neid ikkagi teiseseks kasutamiseks (st algsest eesmärgist erineval eesmärgil töötlemiseks) kättesaadavaks. Seeläbi on takistatud teadusuuringute tegemine, innovatsioon ning personaalmeditsiini areng.²⁷ Määrusega püütakse eeltoodud probleeme parandada ning kiirendada uuringute kvantiteeti, uuringuid ravimite leidmiseks ja haiguste ennetamiseks ning personaalmeditsiini pakkumiseks.²⁸

²³ Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes (CETS No. 203) Kättesaadav: <https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list?module=treaty-detail&treaty-num=203>, 01.12.2023.

²⁴ Samas tulevase ühtse Euroopa terviseandmeruumi määruse praegused arutelud liiguvad suunas, kus genoomiandmeid siiski käsitletakse tundlikemate andmetena. Käesoleva programmi elluviimisel tuleb ühtse andmeruumi arenguid silmas pidada ning vajadusel programmi vastavalt kohandada.

²⁵ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD).

²⁶ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Põhjenduspunkt 1.

²⁷ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Põhjenduspunkt 38.

²⁸ D. Horgan, M. Hajdich, M. Vrana jt. European Health Data Space – An Opportunity Now to Grasp the Future of Data-Driven Healthcare. – Healthcare 2022/10, No 9.

Tervishoiu arendamiseks soovitakse hõlmata teise kasutuse alla teatud terviseandmed nii tervishoiusüsteemist, andmed tervist mõjutavate tegurite kohta kui ka inimese enda loodud andmed, mille andmevaldaja peab tegema kättesaadavaks (ka piiriüleselt).²⁹ Seejuures saab Euroopa Komisjon täiendada delegeeritud õigusaktidega andmete loetelu, mida tuleb kättesaadavaks teha.³⁰ Andmekasutajatele tagatakse ligipääs suuremale andmehulgale, mistõttu suureneb ka teadusuuringute väärtus ning tõhusamate toodete ja teenuste väljatöötamise osakaal. Praegu on kättesaadavaks tehtavate terviseandmete loetelu ulatuslik ning ei ole teada, mida veel sinna alla hõlmatakse (potentsiaalselt saaks sinna alla hõlmata ka terviseandmed kliinilistest uuringutest).³¹

Andmeruumi eesmärgiks on teha andmed teise kasutuse raames kättesaadavaks eelkõige teadusuuringuteks ja innovatsiooniks, kuid ettepanekus on nähtud ette ka võimalus uuringute tulemuste kasutamiseks tervishoiuteenuse eesmärgil. Terviseandmete juurdepääsu asutused (TJA) ei ole küll kohustatud esitama igale füüsilisele isikule teavet andmete kasutamise kohta andmeloala saanud projektides,³² kuid andmekasutajad peavad teatama TJAlle ka kliiniliselt olulistest leidudest, mis võivad mõjutada nende füüsiliste isikute tervislikku seisundit, kelle andmed on andmestikku lisatud.³³ Kui TJAlle teatakse sellisest leiust, võib TJA sellest teatada füüsilisele isikule ja teda ravivale tervishoiutöötajale.³⁴

Siinkohal omab olulist tähtsust see, kuidas lõpevad praegu käivad tulised arutelud teemal, kas ja millises ulatuses on võimalik andmesubjektidel endil piirata terviseandmete teisest kasutust, st kas määrus peaks sisaldama mehhanismi, mis võimaldab isikutel võtta tagasi oma terviseandmed teiseks kasutamiseks.³⁵ EFPIA hinnangul tooks see kaasa selle, et ühiskonna teatud segmendid on alaesindatud andmestikes, mis omakorda suurendab riske ja vähendab andmetel põhineva tervisesekkumise usaldusväärsust.³⁶ Vaieldakse ka selle üle, kas geneetiliste andmete teise kasutamise puhul hakatakse lähtuma *opt-out* põhimõttest (st andmed tuleb vaikimisi teha kättesaadavaks andmevaldaja poolt ning see ei eelda andmesubjekti aktiivset nõusolekut) või siiski *opt-in* põhimõttest (st andmete kättesaadavaks tegemine eeldab

²⁹ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Põhjenduspunkt 39, artikkel 33(1).

³⁰ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Art 33(7)

³¹ D. Horgan, M. Hajdich, M. Vrana jt. European Health Data Space – An Opportunity Now to Grasp the Future of Data-Driven Healthcare. – Healthcare 2022/10, No 9.

³² Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Art 38(2)

³³ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Art 46(12)

³⁴ Euroopa Komisjon. Ettepanek: Euroopa Parlamendi ja Nõukogu määrus ühtse Euroopa terviseandmeruumi kohta. – 2022/0140 (COD). Art 38(3)

³⁵ EFPIA. Joint Statement: health organisations define EHDS' opt out required for life saving research (06.06.2023). – <https://www.efpia.eu/news-events/the-efpia-view/statements-press-releases/joint-statement-health-organisations-define-ehds-opt-out-required-for-life-saving-research/>.

³⁶ EFPIA. EFPIA attends meeting to discuss opt-out requirements in EHDS (06.09.2023). – <https://www.efpia.eu/news-events/the-efpia-view/statements-press-releases/efpia-attends-meeting-to-discuss-opt-out-requirements-in-ehds/>.

andmesubjekti aktiivset nõusolekut).³⁷ Kaalumisel on ka versioon, kus erinevate andmete puhul on lähenemine erinev.³⁸

Igal juhul tuleb personaalmehitsiini käesoleva programmi tegevuste elluviimisel ja planeerimisel hoida silma peal EHDS arengutel ning tegevusi vastavalt kohandada.

4. Programmi eesmärgid ja tegevused fookusvaldkondade lõikes

4.1. Fookusvaldkond 1. Informeeritud, võimestatud ja kaasatud inimene

Uuringu käigus kaardistatud probleemkohad ja väljakutsed

Personaalmehitsiini mõiste on ebaselge. Kõik osapooled peaksid saama personaalmehitsiini mõistest aru ühetaoliselt. Inimese vaatest on oluline, et inimene saaks aru, mida tähendab personaalmehitsiin ning milline on personaalmehitsiinist saadav kasu inimesele.

Madal informeeritus. Inimeste informeeritus personaalmehitsiinist ning selle rollist tervishoiusüsteemis on suhteliselt madal.

Nõrk rollijaotus. Kuna personaalmehitsiin pole haigusspetsiifiline, vaid on haiguste ja valdkondade ülene, on sellele keeruline omanikku, koordineerijat ning vastutajat leida.

Väärinfo levik. Ühiskonna teadlikkuse kasvatamine on väärinfoga võitlemiseks väga oluline. Harida tuleb nii elanikkonda kui ka tervishoiutöötajaid.

Usalduse tast tuleks tõsta. Oluline on personaalmehitsiin lõimida ühiskonda nii, et selle vastu on tugev ühiskonna usaldus. Kommunikatsiooni võiks kaasata ka käitumispsühholooge. Usaldust tuleks tõsta ka andmete kasutamise aspektist. Tuleb ka selgitada ning vajadusel

³⁷ D. Horgan „MEPs face an immediate choice with implications that reach ahead for decades: the real issue underlying safeguards for genomic data-sharing“ <https://ecancer.org/en/news/23918-meps-face-an-immediate-choice-with-implications-that-reach-ahead-for-decades-the-real-issue-underlying-safeguards-for-genomic-data-sharing>, 26.11.2023.

³⁸ Euroopa Parlamendi viimased parandusettepanekud näevad genoomiandmete teisese kasutuse puhul *opt-in* põhimõtte rakendamise. Kättesaadav: <https://www.europarl.europa.eu/news/en/press-room/20231127IPR15422/personal-health-data-better-portability-and-safe-sharing>, 01.12.2023.

täiendada õigusruumi eriliigiliste isikuandmete, sh genoomiandmete teisese kasutamisega seonduvate küsimuste osas.

Ressursside puudus. Sageli jääb puudu nii rahalisest kui inimressursist. Rahaline ressurss on killustunud (projektipõhine) ja pole saavutatud poliitilist konsensust personaalmeditsiini arendamise ja rakendamise rahastamiseks programmina. Projektipõhine rahastamine on põhjutanud teadus-arendustegevuse potentsiaali ootustest aeglasema arengu ja teenuste käivitamise venimise.

4.1.1. Vald kondlik eesmärk 1: Olemas on personaalmeditsiini programmi eesmärkide elluviimise eest vastutaja.

Üheks oluliseks personaalmeditsiini rakendamise eeltingimuseks on dialoog avalikkusega, inimeste igakülgne informeerimine ja kaasamine, elanikkonnas usalduse saavutamine ja säilitamine genoomiandmeid kasutava personaalmeditsiini teenuse suhtes ning selleks konkreetse kommunikatsioonistrateegia väljatöötamine. Kogu see protsess vajab süsteemset koordineerimist, et tagada sõnumite ja teabe ühtsus, erinevate sihtgruppide kaasatus, erinevate valdkonnas olevate ekspertide kaasatus ning kommunikatsioonistrateegia elluviimiseks vajalike ressursside võimalikult efektiivne kasutus. Erinevaid sihtgruppe kaasava seminari arutelude tulemusena jõuti ühtsele seisukohale, et selliseks tegevuseks eraldi riiklikku kompetentsikeskust pole vaja luua, küll aga võiks olla sotsiaalministeeriumi haldusala üks ametikoht, kelle ülesandeks on eri tegevuste ja osapoolte koostöö organiseerimine.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetset tegevused:

Sotsiaalministeerium määrab personaalmeditsiini programmi eesmärkide elluviimise eest vastutaja. Sotsiaalministeerium peaks leidma võimaluse määrata personaalmeditsiini pikaajalise programmi elluviimise eest konkreetse vastutaja ministeeriumisiselt. Vastutaja rolliks on programmis kokkulepitud tegevuste elluviimise koordineerimine, riigipoolse toe tagamine programmi realiseerimisele ning PPP-projektide eestvedamine ja initsieerimine.

4.1.2. Vald kondlik eesmärk 2: Ühiskonnaliikmed saavad aru ja mõistavad, mida tähendab personaalmeditsiin ning milline on sellest saadav kasu ühiskonnale ja inimesele.

Personaalmeditsiini pikaajaline programm hõlmab mitmeid erinevaid aspekte, sealhulgas teadusuuringuid, tehnoloogia arengut, tervishoiuteenuste kättesaadavust, andmekaitset,

elanikkonna ja üksikisikutega seotud küsimusi. Kommunikatsioon mängib selles olulist rolli mitmel tasandil.

Personaalmeditsiin võib hõlmata uusi võimalusi individuaalse ravi ja diagnoosimise valdkonnas, sealhulgas geneetilistest uuringutest kuni personaalsete ravimeetoditeni.

Oluline on, et inimesed mõistaksid nii personaalmeditsiini teenuste eeliseid, kui ka riske. Läbimõeldud kommunikatsioon aitab patsientidel teha teadlikke otsuseid oma tervise kohta. Personaalmeditsiiniga kaasnevad sageli keerulised eetilised ja õiguslikud küsimused seoses patsientide privaatsuse, andmete kasutamise ja geeniuringutega. Kommunikatsioon peab aitama neid küsimusi selgitada, tehes seda piisavalt lihtsalt, aga samas laiaulatuslikult, et patsiendid saaksid aru kuidas on selles valdkonnas riskid maandatud.

Inimesed peaks mõistma, et mis on personaalmeditsiini kasu ka riigile tervikuna. Et personaalmeditsiin mitte ainult ei keskendu inimeste individuaalsetele vajadustele, vaid aitab kaasa tervishoiusüsteemi tõhusamale toimimisele ja ühiskonna laiematele eesmärkidele.

Elanikkonnale tuleb näidata uuringutes osalemise kasutegurit, selgitada võimalikke tulemusi, tutvustada täpsemalt geeniriskide tähendust. Harida tuleb nii elanikkonda kui ka tervishoiutöötajaid. Unustada ei tohiks ka olemasolevaid geenidoonoreid, kes samuti vajavad neile suunatud infot ning follow-up kommunikatsiooni oma geeniandmete kasutuse ning uuringute võimalike tulemuste kohta.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Sotsiaalministeeriumi koordineerimisel määratletakse strateegilise kommunikatsiooni osapooled. Kommunikatsioon tervisevaldkonnas peab arvestama erinevate sihtrühmadega: alates patsientidest ja nende peredest kuni tervishoiutöötajateni, teadlaste, poliitikute ja laiema üldsuseni. Samuti peab see olema suunatud erasektorile ehk võimalikele tulevikuinvestoritele. Iga sihtrühm vajab spetsiifilist lähenemist ja keelt. Soovitav on kaasata olulisemate sõnumite koostamisse käitumispsühholoogid.

Koostatakse kommunikatsiooni terviklik pikk plaan, vältides juhuslikke, kooskõlastamata tegevusi ja killustatust. Uued tehnoloogiad ja meditsiinilised avastused toovad kaasa pidevad muutused nii tervishoiuvaldkonnas üldiselt kui ka personaalmeditsiini valdkonnas. Oluline on jälgida, et kommunikatsioon toetaks konkreetseid tegevusi ning oleks ajastatud vastavalt programmi olulistele etappidele. Juhuslikud, erinevate asutuste tellitud ning kooskõlastamata infokampaaniad külvavad sihtrühmad infoga üle ning tekitavad pigem segadust.

Viiakse läbi küsitlusuuringuid täiskasvanud elanikkonna hulgas nende ootuste, teadmiste ja hoiakute uurimiseks. Kommunikatsiooni tulemuslikumaks sihitamiseks oleks otstarbekas enne kommunikatsioonitegevusi mõõta sihtrühmade olemasolevaid teadmisi ja hoiakuid, näiteks küsitlusuuringu abil. Oluline on teada, millisena tunnevad inimesed enda vastutust oma tervise eest, kuidas nähakse rollijaotust enda ja tervishoiutöötaja vahel, kust läheb enda vastutuse piir ning millised on erisused erinevate elanikkonna gruppides.

4.1.3. Valdcondlik eesmärk 3: Personaalmедицини programmi elluviimiseks kaasatud osapooled teevad koostööd.

Programmi osapoolteks on väga erinevad spetsialistid, nagu teadlased, tervisevaldkonna töötajad, tehnoloogiaettevõtted ja valitsusasutused. Selge ja koordineeritud suhtlus nende vahel on oluline, et tagada koostöö tõhusus, ideede vahetamine ning uute avastuste ja tehnoloogiate kiire rakendamine.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsete tegevused:

1. **Kutsutakse uuesti kokku personaalmедицини nõukogu**, kelle ülesandeks on erinevate personaalmедицини programmi elluviimise osapoolte koostöö juhtimine. Nõukogu koosseis võiks olla võimalikult laiapõhjaline, kaasates erineva valdkonna esindajaid.
2. **Koostööplatvormide loomine**. Luua tuleks spetsiaalselt koostööks mõeldud platvormid või võrgustikud, kus saaks toimuda erinevate osapoolte ühised arutelud, ideede vahetus ja projektide arendamised.
3. **Regulaarsete töötubade ja kohtumiste korraldamine**, kus eri valdkondade spetsialistid saaksid kokku tulla. Need üritused pakuvad võimalusi näost näkku suhtlemiseks, suhete loomiseks ja ühiste eesmärkide üle arutlemiseks.
4. **Koostöö soodustamine teadusasutuste, tervishoiuteenuse osutajate, tehnoloogiaettevõtete ja valitsusasutuste vahel**. Personaalmедициниiga seotud arendus-rakendusprojektide trilateraalne rahastamine- riik, eraettevõtted (EISA), konkurentsipõhine teadusrahasutus (ETAG).
5. Peame otstarbekaks **personaalmедицини valdkondadeülese kommunikatsioonistrateegia** koostamist koostöös seotud osapooltega, milles sätestatakse selgelt kommunikatsiooni eesmärgid, sihtrühmad, kanalid ning sõnumid. See võimaldab kõikidel osapooltel oma kommunikatsioonitegevustes tegutseda vastavalt kokkulepitud strateegiale, mis hõlbustab ühtsete ning kooskõlastatud sõnumite andmist.

4.1.4. Valdcondlik eesmärk 4: Ühiskonnaliikmetel on usaldus nende isikuandmete baasil neile pakutavate personaalmедицинитеenuste vastu.

Genoomiandmete kasutamine personaalmедицини teenuste pakkumisel saab toimuda vaid avalikkuse ja inimeste usaldusel, nõusolekul ja toetusel. Inimesed ja avalikkus peavad olema kindlad, et nende genoomiandmeid kasutatakse nõuetekohaselt. Seetõttu on oluline lõimida personaalmедицини igapäeva tervishoiuteenustesse nii, et selle vastu on tugev ühiskonna usaldus ja toetus, seda ka andmete kasutamise aspektist. Erinevate uuringute põhjal on teada, et Eesti inimestele on väga oluline nende privaatsus ning terviseandmeid peetakse valdavalt üheks

tundlikemaiks andmeliikideks, kusjuures geenidonorid hindavad geeni ja terviseandmeid enam tundlikemaks kui need, kes pole geenidonorid. Oma andmeid lubatakse kasutada teaduslikel, statistilistel ja muudel eesmärkidel juhul, kui mõistetakse andmete kasutamise eesmärki ja sisu ning kui on võimalus oma nõusolek andmete kasutamiseks alati tagasi võtta. Seetõttu on ülimalt oluline selgitada ning vajadusel täiendada õigusruumi eriliigiliste isikuandmete, sh genoomiandmete teisese kasutamisega seonduvate küsimuste osas.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Kaardistatakse terviseandmete erinevad töötlemise eesmärgid ja viisid ning tehakse see kättesaadavaks inimestele. Ühiskonna usalduse kasvatamiseks tuleks koostada selge kommunikatsioon terviseandmete kogumise ja töötlemise kohta, et igal inimesel oleks selge, kes ja millistel eesmärkidel võib tema terviseandmeid töödelda. Selleks tuleks terviklikult esmalt kaardistada ja läbi mõelda personaalmeditsiini teenuste osutamise jaoks vajalike andmetega seonduv infotehnoloogiline lahendus ja seda reguleeriv õigusruum. Kaardistus on avalik ning kättesaadav kõigile huvilistele.

Lisaks nii-öelda tavapärasele terviseandmete töötlemise viisidele, tuleb infotehnoloogiliste lahenduste ja õigusruumi kaardistamisel ning muutmisel mõelda ka erinevate andmete spetsiifilistele võimalustele. Näiteks teatud terviseandmete (sh genoomiandmete) puhul tuleb arvesse võtta, et need andmed võivad lisaks konkreetsele patsiendile olla otseselt olulised ka tema lähedastele personaalmeditsiiniteenuste osutamiseks.

Koostöö patsiendiorganisatsioonidega on üks olulistest prioriteetidest. Kaasates neid eri otsuste ja õigusaktide tegemise juurde, nõukogudesse kui ka konkreetsemalt erinevate, personaalmeditsiiniga seotud lahenduste väljatöötamise juurde (digilahendused, mobiilirakendused), tagatakse, et valmivad lahendused on patsiendikesksed ning olemas on usaldus personaalmeditsiini vastu laiemalt. Sihtrühmade tugev kaasamine lahenduste väljatöötamisse, lahenduste koosdisain sihtrühmadega ning uute teenuste kasutusse toomisel kasutajakogemuse arvestamine ja rahulolu hindamine võiksid saada rutiinseteks praktikateks.

4.2. Fookusvaldkond 2.

Personaliseeritud meditsiini toetav innovatsiooni ökosüsteem (organisatsioon, ressursid, taristu)

Uuringu käigus kaardistatud probleemkohad ja väljakutsed

Õigusruumiga seotud probleemid. Peamine raskuspunkt innovatsiooni elluviimisel jääb õigusruumi, kuna tehniliselt on asjad võrdlemisi lihtsalt teostatavad. Andmete ja info jagamise võimalikkus erinevate asutuste vahel peaks olema selge.

Inimese informeerimine ja toetamine vajab koordineerimist. Kogu teekond tuleb läbi mõelda selliselt, et patsient ei jääks õigeaegselt informeerimata ja toetamata. Oluline on inimese informeeritus riskidest ning nendega kaasnevast, et mitte soodustada ja suurendada meditsiiniärevust. Samuti on oluline selge informatsiooni jagamine edasiseks tegevuseks või käitumiseks ka madala riskiga inimestele.

Andmete ebapiisavus. Andmeid kas on liiga vähe (nt genoomiandmeid on vaid 20% rahvastiku kohta) või neid lihtsalt ei ole võimalik efektiivselt kasutada. Personaalne meditsiin ei kasuta ainult genoomiandmeid – sinna lisanduvad ka muud personaalsed andmed inimese kohta, küsimustike vastused, inimese enda hinnangud. Kõik see kokku annab personaalse lähenemise. Andmete ebapiisava kasutuse tõttu ei ole personaalmeditsiini mõju tervishoiule märgatav.

Andmete tsentraalse infosüsteemi puudumine. Personaalmeditsiini ülesehitamisel tuleb alustada sellest, et tsentraalselt peaks olema paigas, kuidas andmeid erinevatest kohtadest koondatakse, kuidas neid sealt innovatsiooni loomiseks kätte saab ning kuidas neid igapäevases tervishoius personaalsete teenuste jaoks omakorda kasutatakse.

Puudub struktuur ja omanik personaalmeditsiini valdkonnas. Puudub keskne vastutaja personaalmeditsiini valdkonna tegevuste elluviimise eest. Puudub plaan innovatsiooni toetamiseks ja selle suunaline kommunikatsioon eraettevõtetega.

4.2.1. Vald kondlik eesmärk 1: Õigusruum toetab personaalmeditsiini rakendamist.

Fookusgrupi intervjuude käigus mainiti korduvalt ja olulisima raskuspunktina ökosüsteemi ja innovatsiooni vaatest keerulist ning paindumatut õigusruumi. Väga paljusid õigusaktidest tulenevaid nõudeid ei ole paraku võimalik riigisisese õigusega mõjutada – nt seda, millistele

nõuetele peab vastama turule lastav tarkvaraline meditsiiniseade³⁹. Samas on riigisisese õigusega teatud aspekte siiski võimalik kujundada, mis aitaksid kaasa personaalmeditsiini rakendamisele.

- *Tervishoiuteenuse kavandamise eesmärgil isikuandmete töötlemine*

Üheks selliseks võimalikuks kitsaskohaks on hetkel kehtiv regulatsioon, mis võimaldab isikuandmete töötlemist tervishoiuteenuse kavandamise eesmärgil peaaegselt vaid üldarstiabi (st perearstiteenuse) ja koolitervishoiu teenuse osutamiseks.⁴⁰ Sisuline probleem seisneb selles, et seetõttu lasub proaktiivne tervishoiuteenuse osutamine faktiliselt hetkel perearstidel. Samas SA Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikul, kellel on juurdepääs arvestatavale hulgale tervishoiuteenuste osutamise käigus kogutud genoomiandmetele, puudub õiguslik alus nende geeniandmete kasutamiseks uuteks personaalmeditsiini teenusteks. Nt juhul, kui kliinikul tekiks võimalus kasutada uut tarkvaralist meditsiiniseadet, ei oleks kliinikul õiguslikku alust tarkvara käitamiseks haigla andmebaasis olevate patsientide andmetega, kuna tegemist oleks tervishoiuteenuse kavandamisega ja ennetustegevuse vajaduse väljaselgitamisega ilma patsiendilt vastavat luba/nõusolekut omamata. Tuleks läbi mõelda ja kaardistada võimalused proaktiivse personaalmeditsiini teenuse kavandamise õiguse laiendamiseks ka eriarstidele.

- *Tervishoiuteenuse osutamine kui tervishoiuteenuse osutaja ja tervishoiutöötaja tegevus*

Igasuguse tervishoiuteenuse⁴¹ osutamise näol on tegemist võlasuhtega VÕS § 2 tähenduses, millele kohaldub konkreetse lepinguliigi (tervishoiuteenuse osutamise leping) regulatsioon ja sellest tulenevad poolte õigused-kohustused ning vastutus osutatud teenuse eest. TTKS omakorda sätestab regulatiivsed nõuded TTO-le kui isikule, nähes ette, et tervishoiuteenust

³⁹ Meditsiiniseadmete regulatsioon on valdavas ulatuses reguleeritud EL otsekohalduvate määrustega (MDR ja IVDR).

⁴⁰ TTKS § 4¹ lg 1²: *Käesoleva paragrahvi lõike 1¹ punktis 1 nimetatud andmete töötlemise õigus tervishoiuteenuse osutamise kavandamiseks laieneb üldarstiabi ja koolitervishoiu teenuse osutamiseks. Andmete töötlemise õigus tervishoiuteenuse osutamise kavandamiseks laieneb eriarstiabi ning iseseisva füsioteraapia, logopeedilise ravi, psühholoogilise ravi, õendusabi ja ämmaemandusabi osutajale üksnes varem sõlmitud tervishoiuteenuse lepingu olemasolul ning ennetustegevused on ellu viidud mõistliku aja jooksul lepingu lõppemisest.*

[RT I, 10.10.2022, 1 - jõust. 01.10.2023]

⁴¹ Juhime siinkohal ka tähelepanu, et tervishoiuteenuseks on VÕS mõttes ka teenus, mis sisuliselt vastab tervishoiuteenuse mõistele, kuid mida osutab tegevusloata isik. Kohtupraktikas on tervishoiuteenuseks kvalifitseeritud kõik sellised teenused, mille nõuetekohane tegemine eeldab vältimatult arstiteaduslikke teadmisi ja oskusi ning mille võimalik mõju organismile on sedavõrd intensiivne, et selle toiminguga ebaõige läbiviimine võib tuua kaasa meditsiinilisi komplikatsioone. (Vt nt Riigikohtu kriminaalkolleegiumi 29.06.2006 otsus kohtuasjas 3-1-1-46-06, p 12 (kohtuasi puudutas nõelravi teostamist); Riigikohtu kriminaalkolleegiumi 23.11.2016 otsus kohtuasjas 3-1-1-76-16, p 20 (kohtuasi puudutas väikelaste võimlemisharjutusi); Riigikohtu kriminaalkolleegiumi 17.03.2022 otsus kohtuasjas 1-19-5641, p-d 17-22 (kohtuasi puudutas AIDS-i ning immuunpuudulikkuse tüsistuste ravimist alternatiivsete ravimeetoditega); Tallinna Ringkonnakohtu 30.06.2021 otsus kohtuasjas 3-19-2303, p-d 13-15 (kohtuasi puudutas ilusüste, mesoteraapiat ja mikronõelumist).)

tohib Eestis osutada vaid vastava tegevusloaga isik. Seega kõigi personaalmeditsiini teenuste praktikas rakendamine eeldab, et teenuse osutajaks on tegevusluba omav TTO. Omakorda tuleb silmas pidada, et TTO alt osutavad tervishoiuteenust tervishoiukorralduse infosüsteemis registreeritud tervishoiutöötajad.

Personaalmeditsiini teenuse rakendamiseks laialdasemalt tuleks kaaluda nende isikute ringi laiendamist, kes on tervishoiutöötajaga võrdsustatud ning kes saavad TTO alt tervishoiuteenust osutada. 01.10.2023 jõustus muudatus TTKS-s, millega võrdsustati teatud juhtudel tervishoiutöötajaga füsioterapeut, kliiniline psühholoog ja logopeed. Samas on Eestis personaalmeditsiini teenuste kontekstis väga suur puudus geeninõustajatest (st mitteametistest isikutest, kes oleksid võimelised nõustama inimesi geenitestidega seonduvalt nii testieelselt kui ka testijärgselt), kelle jaoks hetkel tervishoiutöötajate registris registreerimise võimalust ei ole. Kaaluda võiks veel teistegi erialade laiendamisest tervishoidu, nt toitumisnõustajad.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Analüüsitakse proaktiivse personaalmeditsiini teenuse kavandamise õiguse laiendamise võimalikkust eriarstidele. Korraldatakse avalik arutelu ning hinnatakse tervishoiuteenuse kavandamise eesmärgil isikuandmete töötlemise õiguse laiendamise võimalikkust nii õiguslikust kui eetilistest aspektidest, pidades silmas praktilist vajadust ning personaalmeditsiini programmi eesmärke.

Laiendatakse tervishoiutöötajaga võrdsustatud isikute ringi. Analüüsitakse erinevate erialade kaasamise võimalikkust tervishoiuteenuse osutamise. Töötatakse välja geeninõustaja kutsestandard kooskõlas kutseeadusega. Geeninõustaja võrdsustatakse tervishoiutöötajaga seaduses sätestatud korras ning tagatakse vastav väljaõpe (kas Eestis või koostöös välisülikoolidega sõltuvalt otstarbekusest).

4.2.2. Vald kondlik eesmärk 2: Personaalmeditsiini teenuste pakkumiseks vajalikud andmed on tsentraalselt kättesaadavad.

Personaalmeditsiini teenuste osutamiseks pikas perspektiivis on hädavajalik tagada TTO-dele juurdepääs kõigile andmetele, mis võivad mõjutada isiku teekonda personaalmeditsiinis. Käesoleval hetkel on andmed killustunud ning ebakvaliteetsed – probleem, millele osundati juba 2020. aasta E-tervise visioonis. Kõik terviseandmed, sh ka inimese enda poolt antud sisend enda tervise, keskkonna ja harjumuste kohta, tuleks koguda kesksesse tervise infosüsteemi, kust tagatakse personaalmeditsiini teenust osutavatele TTOdele andmetele ligipääs.

Tervise infosüsteemi siseselt (sh TTOde infosüsteemid ja riiklik tervise infosüsteem) tuleks jätkata senist lahendust inimeste isikuandmete töötlemisel, st andmeid kogutakse seaduse alusel kõikide terviseteevuste kohta. Sh tuleks luua võimalus ka genoomiandmete tsentraalseks kogumiseks selliselt, et on võimalik genoomiandmete korduv kasutamine personaalmeditsiini teenuste pakkumiseks TTO-de poolt. Käesoleval hetkel on olukord selline, kus ühe inimese

genoomi võidakse sekveerida korduvalt, kuna ühel TTO-l puudub ligipääs teise TTO poolt sekveeritud andmetele.

Lisaks, nii siin kui teiste andmekogude puhul tuleks andmete kogumise aluste määratlemisel võimalusel eelistada õiguslike aluseid, mis ei eelda andmesubjekti nõusolekut (GDPR art 9(2)a)). Nt tulevad potentsiaalsete õiguslike alustena siinkohal kõne alla töötlemine olulise avaliku huviga seotud põhjustel (GDPR art 9(2)g); töötlemine tervishoiuteenuse (sh ennetava tervishoiuteenuse) osutamise eesmärgil (GDPR art 9(2)h); töötlemine rahvatervise valdkonna avalikes huvides (GDPR art 9(2)i)) ja töötlemine avalikes huvides toimuva arhiveerimise, teadus- või ajaloouringute või statistilisel eesmärgil (GDPR art 9(2)j)). Andmesubjekti nõusolekule tuginedes kogutud andmed saavad olla täiendavaks sisendiks (nt arendatav nõusolekuteenus⁴²), kuid üksnes andmesubjekti nõusolekule tuginemine muudab keeruliseks laiapõhjalise andmekogu loomise ja haldamise ning ei pruugi tagada personaalmeditsiini teenuste pakkumiseks piisavalt kvaliteetset andmestikku.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Luuakse töörühm, et kaardistada personaalmeditsiini teenuste toimimiseks vajalikud andmed. Antud eesmärgi saavutamiseks tuleks esmalt koostöös tervishoiuteenuse osutajatega, patsiendiorganisatsioonidega, Tervisekassaga ja teiste osapooltega kaardistada andmete liigid, mille tsentraalne kättesaadavus on vajalik personaalmeditsiini teenuste osutamiseks inimestele.

Töötatakse välja infotehnoloogilised lahendused nende andmete tsentraalselt kättesaadavaks tegemiseks tervise infosüsteemi kaudu. Kõigi personaalmeditsiini teenuste osutamiseks vajalike andmete koondamiseks tuleks üle vaadata TISi toimimine ning luua võimalused muu hulgas genoomiandmete tsentraalseks hoiustamiseks. Eesmärgiks peaks olema andmete ühekordne kogumine ning andmete kasutamise võimalikkus kliinilises praktikas.

4.2.3. Valdcondlik eesmärk 3: Luuakse uued rahastusmudelid.

Eesti tervishoiuteenuste rahastamismudel on püsinud aastakümneid põhimõttel *fee-for-service*, mis näeb ette fikseeritud tasu konkreetse tervishoiuteenuste loetelus sisalduva üksiku teenuse eest⁴³. Hetkel kehtiv teenusepõhine rahastamine tähendab, et teenust osutatakse tarbetult korduvalt, selle asemel, et taaskasutada juba tervishoiusüsteemis toodetud andmeid ning keskenduda parimale võimalikule tulemusele. Suund personaalmeditsiini teenustele eeldab andmete taaskasutust, patsiendi liikumisteedade kirjeldamist tervishoiusüsteemis, liikumise koordineerimist ning nii erialade- kui ka erinevate tervishoiu tasandite vahelist head koostööd.

⁴² Rohkem infot: <https://www.ria.ee/riigi-infosusteem/inimkeskne-andmehaldus/nousolekuteenus>, 15.12.2023.

⁴³ Tervishoiuteenuste rahastamine toimub ravikindlustuse seaduse § 30 alusel Vabariigi Valitsuse poolt kehtestatud määruse alusel.

Selle soodustamiseks võiks teenusepõhise rahastamise kõrvale või selle asendamiseks kaaluda ka uute rahastamismudelite ja -põhimõtete juurutamist ning vastavate muudatuste tegemist ravikindlustuse seaduses.

Võimalusteks oleks tervishoiuteenuste rahastamine kas patsiendi raviteekonnast lähtuvalt, nt patsiendi teekonna rahastamise mudel konkreetse haiguse puhuseks tervikkäsitluseks (*tervikteekonna fikseeritud kulupõhine rahastamine*), või otseselt siduda rahastamine tulemusega (*tulemuspõhine rahastamine*).⁴⁴ Hetkel kasutusel olev eriarstiabi teenuspõhine rahastamine on suhteliselt asutusekeskne ning ei tekita TTOdel ka stiimuleid teha koostööd teiste TTOdega või otsida inimesele personaalsemaid lahendusi. Ka Maailmapanga analüüs tõi oma 2015.a. analüüsis välja, et praegune rahastamismudel ei toeta piisavalt integreeritud patsiendikäsitlust.⁴⁵ Rahastamismudelid ei ole võrreldes aastaga 2015 sisuliselt muutunud.

Lisaks võiks ära kasutada ka juba olemasolevaid rahastamisvõimalusi, näiteks arendada edasi tööandjate poolset tervisekulude hüvitamise süsteemi, suurendades tervise teenuste maksuvaba hüvitise ning hüvitise alla käivate teenuste hulka. Välja võiks töötada ka motivatsioonipaketid, mille eesmärgiks oleks suurendada inimese enda vastutust tervise osas, kasutades selleks nii era kui avaliku rahastamise võimalusi.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Analüüsitakse personaalmeditsiini teenuste rahastamisvõimalusi ning seniste rahastamismudelite muutmise võimalikkust. Rahastamismudelite muutumatuna püsimine ei võimalda uute paradigmade tekkimist tervishoius. Suuresti puudub eriarstiabis rahaline stiimul näha patsiendi raviteekonda tervikuna ning pakkuda sellest tulenevalt personaliseeritud lahendusi. Kasutusele peaks võtma rahastusmudelid, mis soodustavad esmatasandi koostööd teiste tasandite teenusosutajatega, toetades nii patsiendi käsitluse tervikteekonda. Koostööd motiveerivad ja tulemusele orienteeritud rahastamismudelid eeldavad enamasti ressursside ühendamist üle erinevate raviasutuste või defineeritud teenuseosutajate võrgustikus, et paremini koordineerida teenuste osutamist. Lisaks muudatustele õigusruumis on kindlasti vajalikud muudatused teenuseosutajate tööprotsessides, et tagada koostöötähe ja pakkuda kvaliteetset ja kulutõhusat ravi.

⁴⁴ Koleva-Kolarova, R., Buchanan, J., Vellekoop, H. et al. Financing and Reimbursement Models for Personalised Medicine: A Systematic Review to Identify Current Models and Future Options. *Appl Health Econ Health Policy* 20, 501–524 (2022). <https://doi.org/10.1007/s40258-021-00714-9>

⁴⁵ Koostaja: C. Kurowski, A. Chandra, E. Finkel, M. Plötz, Autor: Eesti Haigekassa, World Bank Group. „Ravi terviklik käsitlus ja osapoolte koostöö Eesti tervishoiusüsteemis“ Kokkuvõttev aruanne. Maailmapanga Grupp. Jaanuar 2015.

4.3. Fookusvaldkond 3. Geneetiline meditsiin – uued geneetikal põhinevad diagnostika- ja raviteenused tervishoius

Uuringu käigus kaardistatud probleemkohad ja väljakutsed

Ülevaade hetkeolukorrast on ebapiisav. Personaalmeditsiini teenuste arendamine vajab hetkeolukorra selget kaardistamist ja sellest ühiskonna informeerimist, kaasates kommunikatsiooni ka tervisepsühholooge. Vajalik on selgem ülevaade, kus, kuidas ja milliseid genoomiandmeid meditsiinis juba kasutatakse.

Andmete vähene kasutamine. Andmete kasutamine on uute teenuste väljatöötamiseks raskendatud. Õiguslikud takistused esinevad nii andmete kättesaadavuse, kasutamise kui ka meditsiiniseadmete regulatsiooni poolelt.

Personaalmeditsiini ei käsitleta kui osa üldisest tervishoiust. Personaalse meditsiini kontseptsioon ei ole midagi eraldiseisvat, vaid on osa terviklikust tervishoiusüsteemist ja tervishoiuteenusest. Arstid ja meditsiinipersonal tegelevad mitmesuguste kliiniliste probleemidega, olgu need seotud ennetuse või raviga, ning geneetiline informatsioon kombineeritakse enamasti muu teabega, et saavutada efektiivsem või parem tulemus.

Puudulik analüüs. Tuleks eraldiseisvalt analüüsida, millised on tervishoiu poolt need spetsiifilised kliinilised vajadused, kus genoomiandmeid rakendada.

Vajadus tugevama teaduspõhise lähenemise järele. Uute teenuste rakendamine peaks olema teaduspõhine, see tähendab, et teenuse kasutamisele toomisel on vajalik eraldi hinnata tõendatust rakenduse, analüüsida täpsuse, kliinilise kasu ning võimaliku kahju osas. Samal ajal on oluline, et oleks võimalus uute teenuste piloteerimiseks reaalses tervishoiu keskkonnas ning selles protsessis lisatõenduse loomine.

Tervishoiutöötajate teadlikkus ja haridustase vajavad tõstmist. Teadlikkus personaalmeditsiini ja selle võimaluste kohta on ka tervishoiutöötajate hulgas madal. Eestis ei ole geeninõustajate kutset ega väljaõpet. Meditsiinigeneetikud kui pika väljaõppega eriarstid ei suuda katta laialdast nõustamisvajadust, eriti rahvastikupõhiste sõeluuringute korral.

Rahapuudus. Geneetika kasutamine on meditsiinis laialt levinud. Geneetilise meditsiini teenused algavad juba enne sündimist sünnieelsete geneetiliste uuringutega. Lisaks on kasutusel vastsündinute geneetilised uuringud, harvikaiguste geneetilised uuringud, onkoloogias pärilikkuse uuringud riskide määramiseks ja ravi määramiseks somaatiliste mutatsioonide uuringud. On olemas palju uusi tehnoloogiaid, kuid testidel on kõrged hinnad, ja tekib küsimus,

millistele patsientidele rakendada teatud teste ja millistele mitte. Mitmetele geneetilistele testidele on ka Tervisekassa seadnud kasutuspiirangud näidustuste osas, kuigi neid saaks tõenduspõhiselt kasutada ka laiemalt. Näiteks hetkel on eksoomi sekveneerimine lubatud vaid lapseas alanud pärilike haiguste diagnostikaks.

4.3.1. Vald kondlik eesmärk 1: Geneetikal põhinevate diagnostika- ja raviteenuste selge reguleerimine.

Geneetikal põhinevad tervishoiuteenused peavad lähtuma kogumudelidest, kus kõik komponendid vastavad kliinilistele standarditele. Inimesed peaksid saama asjakohast geneetilist nõustamist testieelselt ja testijärgselt, tervishoius kasutatavaid geneetilisi teste tegevad laborid peaksid olema akrediteeritud meditsiinilabori nõuete alusel ja järgima laborianalüüside regulatsioone.

2000. aastal vastuvõetud inimgeeni-uuringute seadus (IGUS) reguleerib peaaesjalikult Eesti Geenivaramus olevate genoomiandmete töötlemist. SoM on küll algatanud IGUSE muutmise eelnõu, kuid hetkel sõnastatud eelnõu reguleerib jätkuvalt kitsalt Eesti Geenivaramu tegevust⁴⁶. Geenitestide kui meditsiiniseadmete kasutamist ei reguleeri ammendavalt ka IVDR. IVDR Art 4 sätestab liikmesriikide kohustuse tagada isikule geenitestiga seonduv asjakohane nõustamine juhul, kui geenitesti kasutatakse tervishoiuteenuse kontekstis ning diagnoosimise, ravi parandamise, prognoosimise või sünnieelse uuringu meditsiinilistel eesmärkidel. Seejuures rõhutab IVDR Art 4(2), et selline nõustamise kohustus eksisteerib iseäranis juhul, kui kasutatakse geeniteste, mis annavad teavet geneetilise eelsoodumuse kohta meditsiinilisteks seisunditeks ja/või haigusteks, mida teaduse ja tehnoloogia olukorda arvesse võttes peetakse üldiselt ravimatuks. Täiendavalt sätestab IVDR Art 4(4), et liikmesriikidel on lubatud võtta vastu või säilitada riiklikul tasandil meetmeid, mis on inimesi rohkem kaitsvad. Inimeste vähem kaitsvate lahenduste kasutamine liikmesriigi poolt ei ole lubatud.

Seega ei reguleeri riigisisised kehtivad õigusaktid hetkel spetsiifiliselt geneetikal põhinevaid tervishoiuteenuseid (kohaldub tervishoiuteenuste üldregulatsioon, vt ülal p 4.2.1). Geneetikal põhineva diagnostika ja ka ennetusteenuste edukus sõltub samas paljuski ka oma piirkonna genofondi ja piirkonnas levinud pärilike haiguste tundmisel. Võimalusel tuleks eelistada tervishoiuteenuste pakkumisel Eesti laboreid, kellel on kogemus kohalikus piirkonnas levinud geenivariantide tõlgendamise kohta kliinilises kontekstis.

Geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste puhul tuleks läbi mõelda ka nende teenuste järgnevate jätkuteenuste korraldus. Näiteks, kas ja kuidas võetakse või tuleks võtta tasuliste eratervishoius teostatud analüüside ja uuringute tulemusi arvesse Tervisekassa poolt rahastatud tervishoiuteenuste osutamisel (sh perearsti poolt).

⁴⁶ Käesolevas analüüsis on võetud aluseks SoMi poolt projektimeeskonnale edastatud IGUS eelnõu 13.09.2023 versioon.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Analüüsitakse geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste osutamise spetsiifilise reguleerimise vajadust. Viiakse läbi analüüs selgitamaks, kas on vajalik geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste spetsiifilisemat reguleerimist, võrreldes teiste laboratoorsete tervishoiuteenustega. Iseäranis tuleks lahendada küsimus sellest, kus ja millistele tingimustel võib avalike vahendite arvel (Tervisekassa rahastusega) geneetilisi analüüse tervishoiuteenusena teha, tagamaks meditsiinilaborite võrdne kohtlemine ja tervishoiuteenuste kvaliteetne osutamine. Näiteks ei ole hetkel reguleeritud selgelt andmete hoiustamise nõue ja nii on meditsiinilaboril majanduslikult soodsam geneetilisi toorandmeid mitte hoiustada ja teha uue näidustuse ilmnemisel kogu geenitest uuesti koos genoomiandmete tootmisega, kuigi andmete hoiustamise korral oleks võimalus neid korduval analüüsida. Samuti ei ole reguleeritud tervishoiuteenusena tehtava geenianalüüsi maht – sama eesmärgiga analüüsi võib teatud juhtudel teha kas üksikgeenide analüüsiga, geenipaneeli analüüsiga või eksoomi/genoomi sekveneerimisena, kusjuures kasutatakse samu tervishoiuteenuste loetelu koode neid erinevalt kombineerides. Nii on tekkinud olukord, kus samasisuline tervishoiuteenus erinevates meditsiinilaborites maksab erinevat hinda, mis ei tohiks olla lubatav.

Sarnaselt teiste Tervisekassa poolt rahastatavate teenustega, peaks geneetika laboriteenuste puhul rakenduma põhimõte, et Tervisekassa poolt rahastatav tervishoiuteenus osutatakse reeglina Eestis (RaKS § 27). On oluline, et viidatud põhimõte kehtiks ka allhangete kohta. Ei tohiks lubada olukorda, kus Tervisekassa poolt rahastatavaid geneetilisi laborianalüüse teostavad TTO-d muutuksid pelgalt allhangete vahendajateks, pakkudes sisuliselt logistikateenust välismaa laboritele, omamata ise võimekust laborianalüüse interpreteerida või teha bioinformaatilist analüüsi. Avalike vahendite arvel osutatud tervishoiuteenuste osutamise kvaliteet peab olema kontrollitav ning toimuma reeglina Eestis, välja arvatud juhul, kui Eesti laborites vastav tervishoiuteenus vajalik uuring ei ole tehtav. Unustada ei tohi siiski rahvusvahelise andme jagamise vajalikkust ja rahvusvaheliste uuringute võimaldamist kooskõlas isikuandmete kaitse reeglitega. Rakendatavad võimalikud piirangud ei tohi minna vastuollu EL aluspõhimõtetega, kuid peavad samas tagama piisava kaitse üksikisiku tervise vaatest.

Samuti tuleks hinnata riigisisestele teenuseosutajatele kohalduvate nõuete piisavust. Täpsustamist vajaksid tingimused geneetilisi teste tegevale laborile, andmete säilitamisele, andmete jagamisele, jne.

4.3.2. Vald kondlik eesmärk 2: Geneetilise meditsiini osas teadlikkuse tõstmine nii elanikkonna kui tervishoiutöötajate hulgas.

Geneetiline testimine on Eestis hetkel meditsiinis laialdaselt kasutusel kliinilise näidustuse põhised. St geneetilise haiguse kahtluse saab patsiente suunata geneetiliseks testimiseks ja näidustuse olemasolul tasub üldjuhul testide eest Tervisekassa. Geneetilise testimise

kättesaadavust meditsiinilistel näidustustel tuleb jätkuvalt tagada koheselt kliiniliselt rakendatava geneetilise info saamiseks: diagnostika, perede nõustamine, sünnieelse diagnostika pakkumine, spetsiifilise jälgimisplaani rakendamine, ravi ja teised kliinilised kasutusjuhud.

Ennetavate geneetiliste teenuste laiem pakkumine, eesmärk on leida üles rahvastikust kõik sekkumistõhusate geenivariantidega isikud.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Tervishoiutöötajatele suunatud koolitusmaterjalide ja programmide välja töötamine.

Eesmärgiks tõsta erinevate tervishoiutöötajate teadlikkust uuematest geneetikal põhinevatest tervishoiuteenustest – diagnostika ja ravi võimalustest (on-line kursused, e-loengud ja videod, webinarid, täiendõppekursused jt).

Elanikkonna “geneetilise teabe mõistmise ja kirjaoskuse” parandamise plaani koostamine ja elluviimine.

Koostatakse konkreetne kava elanikkonnale geneetilise informatsiooni ja kirjaoskuse parandamiseks. Kasutatakse erinevaid suhtluskanaleid ja teabe jagamise platvorme, kaasa arvatud Terviseportaal. Eesmärgiks anda inimestele korrektset, tõenduspõhist informatsiooni genoomiandmete kasutamise seotud küsimustes. Geneetikaga seotud informatsiooni parem mõistmine aitab vähendada võimalikke eelarvamusi ja hirme, mis võivad seonduda genoomiandmete kasutamise.

4.3.3. Vald kondlik eesmärk 3: Optimaalse ja tsentraalselt hallatava kliinilises praktikas kasutatava geeniandmestiku loomine.

Nii diagnostiliste kui ka ennetavate teenuste efektiivseks pakkumiseks tuleb optimaalne geeniandmestik tekitada kõigile seda soovivatele isikutele. Hetkel peame optimaalseks geeniandmestikuks põhiosas genotüpiseerimiskiipeidel (või madala katvusega sekveneerimisel) põhinevat andmestikku, kuid samal ajal tuleb liikuda ka kõrge katvusega täisgenoomide tootmise suunal. Tasub ka kaaluda eksoomi sekveneerimise andmestike tsentraalset kogumist, mis hetkel on kliinilises kasutuses peamine analüüsimeetodika ja omab ka korduvanalüüsimise potentsiaali, kuigi väiksemas mahus kui kogu genoomid.

Andmestiku loomisel tuleks lähtuda järgmisest:

- Avalike vahenditega toodetud andmed peavad olema kättesaadavad meditsiiniteenuse osutamiseks ja teadustööks, sealjuures peavad andmed olema meditsiinilaboritele kättesaadavad kiiresti ja ülemääraste takistusteta.
- Avalikest vahenditest finantseeritav andmete tootmise kulutõhusus peab olema näidatud. Selleks tuleb muuta kulutõhususe arvutamise aluspõhimõtet – ühed andmed võimaldavad paljusid analüüse (sh meile täna mitte teadaolevad).

Oluline on silmas pidada Euroopa terviseandmete ruumi arenguid, sh GDI projekt (*genome data infrastructure*), et tagada andmehalduse ja jagamis põhimõtete ühtlus.

Ei ole optimaalne dubleerida genoomika alast ressursi (taristu, personal jne) tervishoiu ja teadustöö jaoks, rääkimata tervishoiu süsteemisest dubleerimisest. Seega tuleks andmekogu haldamine lahendada olemasoleva genoomika alase kompetentsi juures, mis tagab kvaliteetse ja optimaalse ressursikuluga andmestiku haldamise. Selles andmekogus võiks ideaalis olla võimalik säilitada ja töödelda andmeid, mis võivad olla kogutud ka erinevatel õiguslikel alustel (nt nõusolek (GDPR art 9(2)a)) või seadusest tulenev alus (GDPR art 9(2)h)).

Kuna geneetilisel infol on suur korduvanalüüsi potentsiaal, siis tuleb vältida andmete tootmisel dubleerimist.

Andmekogu arhitektuuri kujundamisel tuleb võimalusel silmas pidada skaleerimisvõimekust ka teistele oomika andmestikele.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Tervishoiust pärinevate geneetiliste andmete hoiustamis põhimõtete kokkuleppimine, milleks luuakse tööühm. Tööühmas lepatakse kokku milliseid andmeid ja millises formaadis hakatakse hoiustama, et andmed oleksid lihtsalt ja kiiresti taaskasutatavad.

4.3.4. Vald kondlik eesmärk 4: Farmakogeneetiliste testide laialdane kasutussevõtmine.

Inimeste geneetiline varieeruvus mõjutab ravimite toimet oluliselt. Farmakogeneetika võimaldab tuvastada geneetilised variandid, mis mõjutavad ravimite tõhusust ja kõrvaltoimete esinemist. Üks personaalmeditsiini eesmärgi on muuta patsiendi ravi geneetilistel iseärasustel põhinevate soovitusetega tõhusamaks ja ohutumaks. On teada, et u 3–6% hospitaliseerimistest on põhjustatud otseselt ravimite kõrvaltoimetest ja hiljutine EU PREPARE randomiseeritud kliiniline uuring näitas, et ennetav farmakogeneetiline testimine vähendab kõrvaltoimete esinemist 30%. Tõstmaks ravimite kasutamise efektiivsust ja vähendamaks kõrvaltoimeid, tuleb sisse viia ennetav farmakogeneetiline testimine. Eesmärgiks on, et isikutel (sh tervishoiuteenuse osutajatel) oleks farmakogeneetika informatsioon enne ravimite kasutusvajaduse teket, et suunata juba esimesi ravimivalikuid. Teenuse kättesaadavuse parandamiseks võiks olla farmakogeneetiline info ligipääsetav ka apteegitöötajatele. Samuti oleks oluline ravimite kõrvaltoime andmete kättesaadavus isikustatud kujul.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Tervishoiutöötajate teadlikkuse tõstmine. Farmakogeneetika rakendamiseks on olulisel kohal tervishoiutöötajate teadlikkuse tõstmine, milliste ravimite puhul on oluline ja kasulik ennetav farmakogeneetiline testimine. Peavad valmima selged ravijuhised, millal võiks patsiendi suunata farmakogeneetilisele testimisele. Raviotsuste tegemisel toetab arsti tööd otsustustoe tarkvara, mis põhineb publitseeritud kliinilistele juhistele (nt *Clinical Pharmacogenomics Implementation Consortium'i* juhised). Küsimuste tekkimise korral võiksid arsti tööd toetada kliinilised farmakoloogid nt läbi e-konsultatsiooni teenuse.

Tervishoiutöötajate raviotsuste toetamine. Otsustustoe tarkvara juures on oluline, et see annaks ravimi või annuse mitte-sobivuse korral hoiatusi arstile ravimi välja kirjutamise hetkel, kuid lisaks peab olema arstile avatud ka andmevaatori pool, kus arst saaks hinnata sama geenivariandi mõju teistele ravimitele ja sirvida ka keskmise tõendusastmega seoseid. Farmakogeneetika teenus peab olema kättesaadav nii perearstidele kui eriarstidele.

Farmakogeneetika teenuse pidev arendus

Kuna valdkond areneb kiiresti ja farmakogeneetiliste testide hind muutub ajas, on tarvis luua uusi lahendusi, kuidas kiiremini hinnata uute teenuste kulutõhusust. See peab toimuma paralleelselt uute geneetiliste riskiskooride hindamisega, kuna sama geneetilise testimise andmestik on aluseks paljudele teenustele. On oluline jätkata farmakogeneetiliste uuringute läbiviimist ja leida viise, kuidas ühendada ravimite koostoimete hoiatusi ka geneetikaga. Piisava efektiivsuse ja kulutõhususe selgumisel tuleb kaaluda farmakogeneetilise testimise lülitamist Tervisekassa poolt rahastatavate tervishoiuteenuste loetellu.

4.3.5. Valdkondlik eesmärk 5: Uute tõenduspõhiste geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste juurutamine Eesti tervishoidu

Eesti Tervisekassa rahastatavate tervishoiuteenuste loetelus on hulgaliselt geneetikal põhinevaid tervishoiuteenuseid, millest mitmed on ka nõ metoodikapõhised, nt "66618 - Mutatsioonianalüüs sekveneerimisega". Seega on Eesti arstidel võimalus tellida geneetikalaboritest väga laia amplituudiga geeniteste, alates üksikute mutatsioonide määramisest, üksikute geenide ja geenipaneelide sekveneerimisest, submikroskoopilisest kromosoomianalüüsist kuni kogu eksoomi sekveneerimiseni. Samas piirab paljude erialade puhul geenitestide kasutamist kõrge hind ja selgete kokkulepete ning ravijuhiste puudumine, millistel näidustustel geeniteste kasutada. On ka mitmeid uusi innovaatilisi geneetikal põhinevaid tervishoiuteenuseid, mis Eestis ei ole veel kättesaadavad - näiteks vedelbiopsia (*liquid biopsy*) analüüs onkoloogias või tehakse analüüse välisravi korras nagu nt preimplantatsiooni geenidiagnostika puhul. Alates 01.01.2024 on Eesti Tervishoiuteenuste loetelus ka esimene DNA-testimisel põhinev vastündinute sõeluuring - spinaalset lihasatroofiat põhjustava SMN1 geeni deletsiooni määramine. Samas on maailmas käimas mitmeid uuringuid, kus hinnatakse kogu genoomi sekveneerimise kasutatavust ja tõhusust vastündinute sõeluuringuna⁴⁷.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Uute geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste tõenduspõhisuse ja kuluefektiivsuse hindamine ning tervishoiuteenustena rakendamine. Hetkel kehtiva süsteemi järgi teevad erialaselt taotlusi uute tervishoiuteenuste lisamiseks Tervisekassa poolt rahastatavate tervishoiuteenuste loetelusse⁴⁸. Sellega paralleelselt toimuvad tervisetehnoloogiate kulutõhususe hinnangud⁴⁹. Antud süsteemi põhimõtete muutmine ei ole vajalik. Siiski on oluline

⁴⁷ <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/newborns>

⁴⁸ <https://www.tervisekassa.ee/partnerile/raviasutusele/tervishoiuteenuste-loetelu/loetelu-muutmise-uldinfo>

⁴⁹ <https://tervis.ut.ee/et/tervisetehnoloogiate-hindamine>

arvestada, et kui suurel osal elanikkonnast on tervishoius taaskasutatav genoomiandmestik olemas, siis uute teenuste kulu võib olla märkimisväärselt väiksem, kuna andmete loomise kulu jääb ühekordseks. Seega tuleb välja töötada efektiivne kulutõhususe analüüs kogu genoomi ühekordseks sekveneerimiseks ja sellele erinevate andmeanalüüsil põhinevate teenuste rakendamiseks. Lisaks on oluline koostöö erinevate erialaseltside vahel, et geneetikal põhinevad teenused parimal viisil planeerida ja arvesse võtta patsiendi terviklikke raviteekondi – nt uue riskimudeli kasutuselevõtt vajab tüüpiliselt täiendavaid arsti vastuvõtte, laborianalüüse ja radioloogilisi uuringuid. Ära ei tohi unustada ka geneetikal põhinevate teenuste puhul nõustamise olulisust.

Uute geneetikal põhinevate sõeluuringute kasutuselevõtmine pärast otstarbekuse igakülgset hindamist. Hetkel uuritakse vastsündinuid esimestel elupäevadel võetud vereproovist 22 erineva geneetilise haiguse suhtes⁵⁰. Enamasti kasutatakse aga sõeluuringuks biokeemilisi markereid ehk ei uurita DNAd vaid ainevahetuse vaheühendeid. Biokeemilisele skriiningule on alternatiivina või pigem täiendava uuringuna välja pakutud kogu genoomi sekveneerimist, mis on tehniliselt vastsündinult võetavatest vereplekkidest tehtav. Kogu genoomi sekveneerimine võimaldab avastada oluliselt suuremat hulka pärilikke haigusi, mille varane avastamine võimaldab rakendada kas ennetavat ravi või sümptomite tekke korral täpsemat ravi. Samuti võimaldab tekkiv genoomiandmestik seda taaskasutada hiljem läbi inimese eluaja. Seega näeme, et tulevikus muutub vastsündinute genoomi sekveneerimine tõenduspõhise efektiivsusega kulutõhusaks universaalseks tervishoiuteenuseks. Samas omab vastsündinute skriininguna genoomi sekveneerimine väga mitmeid tehnilisi, eetilisi, legaalseid, andmehalduse jm väljakutseid. Seega enne genoomi sekveneerimisel põhineva sõeltestimise juurutamist, tuleb teha väga ulatuslik mõjuhinnang koos ühiskondliku debatiga. Paika tuleb panna sõeltestitavate haiguste nimekiri, genoomiandmete hoiustamise ja taaskasutamise reeglid ning ühtlasi hinnata ka kulutõhusust ning sotsiaalseid ja psühholoogilisi riske. Teine potentsiaalne sõeluuringu sihtrühm on noored täiskasvanud, kellele saaks teadliku nõusoleku alusel pakkuda sõeltestimisena retsessiivsete geneetiliste haiguste kandlusuuringuid, et paari jagatud päriliku haiguse kandluse korral saaks pere teha teadliku reproduktiivotsuse. Samuti muutuvad noores täiskasvanueas oluliseks ka geneetiliste riskide hindamine sekkumistõhusate leidude osas⁵¹ - näiteks algavad *BRCA1/BRCA2* geenivariantidest põhjustatud päriliku rinna- ja munasarjavähi jälgimisjuhised naistele 25 aasta vanusest.

⁵⁰ <https://www.kliinikum.ee/geneetika/patsiendile/vastsundinute-soeluuring/>

⁵¹ <https://eestiartst.ee/sekkumistohusad-teisesed-leiud-geneetikas/>

4.4. Fookusvaldkond 4. Innovaatilise, jätkusuutlike ja inimese tervisekäitumist toetavate teenuste ja lahenduste väljatöötamine ja kasutusele võtmine

Uuringu käigus kaardistatud probleemkohad ja väljakutsed

Personaalmeditsiini mõiste on ebaselge. Puudub ühine arusaam personaalmeditsiinist ning selle mõiste on ebaselge nii tervishoiutöötajatele kui ka inimestele. Esmatasandi tervishoiutöötajate teadlikkus ja informeeritus on olulised eeldused personaalmeditsiini juurutamiseks. Inimeste teavitamisega alustamiseks peame keskenduma kõigepealt esmatasandi tervishoiutöötajate teavitamisele.

Õigusruumiga seotud probleemid. Ebaselgus on takistavaks teguriks innovatsiooni ja teenuste väljatöötamisel. Regulatsioon peaks olema piisavalt läbipaistev ja selge, et oleksime atraktiivsed innovaatiliste lahenduste väljatöötamiseks.

Rollijaotus on hajus. Puudub selgus selles, kes teeb mida ja millised teenused on kättesaadavad ning millised mitte. Ühiskondlikud kokkulepped selle kohta, kuidas rakendada personaalmeditsiini lahendusi, on puudulikud. Kui patsient, kellele on teostatud riskihinnang, külastab perearsti, tekib küsimus, millised on perearsti järgnevad kohustused ja milline on patsiendi järgnev teekond tervishoiusüsteemis. Arstide vahel on puudunud laiem arutelu nendel teemadel.

Ennetustegevused ei saa piisavalt tähelepanu. Ennetusele ei pöörata vajalikul määral tähelepanu igal tasandil: individuaalsel, tervishoiuteenuse osutaja, riigi ja rahastaja tasandil. Elanikkonna terviseteadlikkus ja panustamine oma tervisesse võiksid olla suuremad. Sõeluuringute põhjal näeme, et osalusmäärad on suhteliselt madalad. Puuduvad tõenduspõhised innovatiivsed lahendused, mis toetaksid inimese tervisekäitumist. Personaalne nõustamine kontaktvastuvõtuna on aeganõudev, kallis ja inimressurssi nõudev, seetõttu tuleks panustada ka digitaalsete võimaluste arendamisse.

Lahendused ei ole jätkusuutlikud. Uudsed toimivad lahendused kipuvad jääma projekti staadiumisse – projektidena võetakse lahendus katsetusele võrdlemisi uuendusmeelselt, kuid püsivaks rahastamiseks vahendeid ei leita, ka siis kui pilootprojekt osutub kulutõhusaks. Maksupoliitika ei toeta personaalset vastutust ja ennetust. Erisoodustumaksuga mitte maksustavate tervishoiuteenuste loetellu võiksid lisanduda ennetavad personaalmeditsiini

teenused, et laiendada ettevõtete võimalusi jagada vastutust ja toetada töötajate tervisedendust.

4.4.1. Valdkondlik eesmärk 1: Tervishoiu fookuse nihutamine reaktiivselt ravilt enam proaktiivse ennetuse suunas.

Personaalse meditsiini eesmärk on pakkuda individuaalseid teenuseid ja lahendusi, võimaldades inimestel ennetada haigusi ning hoida end tervena. Samuti seab "Rahvastiku tervise arengukava 2020–2030" üheks alameesmärgiks inimkeskse tervishoiu, mille oluliseks eelduseks on inimeste individuaalsete iseärasuste arvestamine ennetuses, varases avastamises ja ravis. See on oluline, kuna individuaalsed iseärasused mõjutavad sekkumiste tõhusust ja tervisetulemusi. Dokumendis rõhutatakse lisaks ravile ka suuremat tähelepanu ennetusele.

Tervishoiu fookus tuleb nihutada reaktiivselt ravilt tänasest enam proaktiivsele ennetamisele, tuvastades ja käsitledes võimalikke terviseriske enne, kui need ilmnevad kliiniliste sümptomitena. See hõlmab muuhulgas ka geneetilise teabe kasutamist haiguste riski ennustamiseks ja ennetusmeetmete rakendamisel. Proaktiivne ennetus võib sisaldada muuhulgas ka kõrgegenenud riski puhul varast ravi, et ennetada tõsisemaid terviseriske (näiteks perekondliku hüperkolesteroleemia või kõrge südame-veresoonkonna haiguse puhune varane statiinravi rakendamine).

Oluliseks on siinkohal nii elanikkonna kui ka tervishoiutöötajate teadlikkuse suurendamine personaalmeditsiini võimalustest haiguste ennetamises ning ühtlasi tagada nende teenuste kättesaadavus kõigile huvitatud patsientidele. Sellega kaasneb teadlike, informeeritud ennetus- ja ravivalikute ja otsuste langetamine ning nii tervishoiutöötajate kui ka inimeste selleks võimestamine.

Lisaks on oluline arendada mõõdikud, mis võimaldavad hinnata personaalmeditsiini teenuste mõju inimeste tervisekäitumisele ja tervislikule seisundile ning siduda need rahvatervise oluliste näitajatega. Hindamiskriteeriumid peaksid hõlmama nii meditsiinilisi kui ka sotsiaalmajanduslikke aspekte ning need peaksid käivituma koos esimeste rakendatavate teenustega.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Ennetusstrateegiate väljatöötamine. Koostatavad strateegiad peaksid põhinema inimese geneetilistel eelsoodumustel, elustiili valikutel ja keskkonnateguritel (nt südame-veresoonkonna haigus, 2. tüüpi diabeet). See võib hõlmata suunatud sõeluuringuprogramme, sihipäraseid elustiili soovitusi ja varaseid sekkumisi haigusrisiki leevendamiseks, samuti personaliseeritud farmakogeneetilisi soovitusi ja muid sekkumisi, mis on kohandatud konkreetse inimese terviseriskidele.

Jätkata sõeluuringute programmide väljatöötamist, mis kasutab genoomikat, et tõhustada sõeluuringuid ja konkreetsete sekkumiste kasu kõrge riskiga inimeste jaoks (nt. varase alguse ja

kiire kuluga eesnäärme vähk) lähtuvalt olemasolevast epidemioloogilisest statistikast, personaliseerimist võimaldava info analüüsist ja uuenevatest tõendus põhistest teadmistest. Sõeluuringute väljatöötamine peaks algama olemasolevate terviseandmete analüüsist, et selekteerida välja kõrge haigusriskiga isikud. Mida täpsemad on terviseandmed, seda efektiivsem on varane sõelumine.

Innovatiivse ravi kättesaadavuse parandamine. Võrdluses teiste EL liikmesriikidega, on Eestis innovatiivsed ravimid keskmiselt vähem kättesaadavad.⁵² Innovatiivse ravi (sh ravimite) kättesaadavuse suurendamiseks tuleb viia läbi põhjalik analüüs leidmaks nii uudseid rahastusmudeleid kui –allikaid. Ennetus võimaldab vältida haigusi piiratud ulatuses. Ulatuses, milles ennetus ei toimi, tagab personaliseeritud innovatiivne ravi parima võimaliku tulemuse.

Haridus ja teadlikkus: Ulatuslike haridusprogrammide väljatöötamine ja pakkumine tervishoiutöötajatele ja kogu elanikkonnale, et parandada arusaamist personaalmehitsiini, geenitestidest ja varajase sekkumise võimalikest eelistest.

4.4.2. Valdkondlik eesmärk 2: Personaliseeritud teenuste kasutamine tervishoius igapäevaselt.

Personaalse mehitsiini rakendamiseks on vajalik süsteemne lähenemine ja ühiskondlikud kokkulepped teenuste osutamiseks. Üleriigiline koostöö ja teenuse mudelite väljatöötamine on oluline kvaliteetsete ja ühtlaste personaalmehitsiini teenuste tagamiseks.

Arstidel, erialaseltsidel ja teadusasutustel on määrav roll teenuste väljatöötamisel ja juurutamisel, tagamaks, et personaalmehitsiini teenused saaksid igapäevaselt kasutust ning inimesed neist kasu saaksid. Näiteks on oluline avastada varakult kõrge geneetilise riskiga tõsiste, eluiga sageli märkimisväärselt vähendavate haigustega inimesed ja neid efektiivselt ravida (nt perekondlik hüperkolesteroleemia, kõrge südame-veresoonkonna haiguste riskiga inimesed jt).

Selleks, et personaalmehitsiini jõuaks igapäevaellu, on eriti oluline perearstide ja teiste esmatasandi tervishoiutöötajate võimekuse suurendamine selles valdkonnas. Perearstidel peaks olema rohkem vahendeid ja digitaalseid abivahendeid personaalmehitsiini teenuste pakkumiseks.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Perearstiabi võimendamise personaalmehitsiini rakendamisel. Personaalmehitsiini rakendamine tavapärase ravi osana tähendab seda, et esmatasandi tervishoiutöötajatel (perearstidel ja õdedel) on arusaam sellest, millistesse praegustesse patsiendi raviteekondadesse ja

⁵² J. Voltri "Uudsetest vähiravimitest jõuab soodsalt Eesti apteekidesse vaid viiendik". Kättesaadav: <https://www.err.ee/1609023803/uudsetest-vahiravimitest-jouab-soodsalt-estti-apteekidesse-vaid-viiendik>, 01.12.2023.

EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey. Kättesaadav: https://www.efpia.eu/media/s4qf1eqo/efpia_patient_wait_indicator_final_report.pdf, 01.12.2023.

käsitlusjuhenditesse sobitub geenitestimine ja kuidas seda kasutada. Üle tuleks vaadata esmatasandi tervishoiu kasutusel olevad ravijuhendid, ning uuenenud tõenduse olemasolul personaliseeritud geeniriskidel põhinev ennetuse komponent. Perearstid peaksid teadma ka, millal ja millise spetsialistiga konsulteerida kui on kahtlus geneetilisele haigusele või kui on tegemist mingi haiguse suhtes kõrge riskiga patsiendiga ning kuidas interpreteerida geenuuringute tulemusi.

Tõenduspõhiste kulutõhusate mudelite väljatöötamine ja integreerimine tervishoiusüsteemi. Jätkata tervishoiuteenuse osutamise tõenduspõhiste ja kulutõhusate mudelite välja töötamist, mis kirjeldavad, kuidas kõige paremal viisil integreerida geneetiliste riskiskooride kasutamist igapäeva tervishoidu nii haigusrisi prognoosimiseks, sõeluuringute programmide planeerimiseks ja tõhustamiseks, riskikäitumise suunamiseks kui ka ravivastuse prognoosimiseks.

Genoomi sekveneerimise laialdasem kasutus. Tuua genoomi sekveneerimine rutiinsesse kliinilisse praktikasse ja siduda see teave patsiendi diagnoosi, ravi ja tulemustega. Seejuures tuleks genoomi andmestikku käsitleda korraka paljude haiguste kontekstis, mitte üksiku haiguse diagnostikas. See eeldab ka Tervisekassa poolset vastavat rahastust ning eelnevaid kulutõhususe uuringuid.

Genoomiandmete integreerimine inimese teiste oluliste terviseandmetega. Töötada välja tehnoloogilised lahendused genoomiandmete integreerimiseks ja tõlgendamiseks igapäevases kliinilises praktikas.

Tugevdada genoomiandmete valdkonna koostööd ja võrgustikke. See on oluline nii riiklikul, piirkondlikul kui ka rahvusvahelisel tasandil, kaasates erinevaid sidusrühmi, nagu teadlased, ettevõtjad, tervishoiutöötajad, poliitikakujundajad ja Eesti kodanikud.

Infrastruktuuri jätkuv arendamine. Investeerida tervishoiu infrastruktuuri loomisse, mis toetab geneetilise teabe sujuvat liikumist erinevatesse tervishoiuasutustesse, tagades patsiendiandmetele turvalise juurdepääsu.

Rahastamine, mis soodustab interdistsiplinaarset koostööd ja meeskonnapõhist haiguste käsitlust. Tuleks edendada koostööd geneetikute, perearstide ja erinevate erialade spetsialistide vahel, et integreerida genoomiandmed patsiendikeskse käsitlusega ning et kujuneksid välja selged **patsiendi raviteekonnad**.

4.4.3. Valdcondlik eesmärk 3: Selgete protsesside loomine innovaatiliste lahenduste väljatöötamisele ja turule toomisele.

Innovatsiooni toetav keskkond on oluline personaalmeditsiini arenguks, kuna infotehnoloogilised lahendused ja digitaalsed vahendid võivad olla abiks inimeste tervisekäitumise mõjutamisel.

Näide: Üheks oluliseks innovatiivseks võimaluseks, mis hästi ilmestus Covid-19 ajal, olid teadusuuringud, mis aitasid mõista genoomika rolli patogeenide levikul ning samuti inimese genoomi rolli nakkushaigustele reageerimisel. Sellised uuringud aitavad teadlasi uute diagnostikavahendite ja ravimite väljatöötamisel nakkushaiguste jaoks ja seeläbi riiki epideemiate kontrollimisel. Sarnane agiilsus uute lahenduste välja töötamisel ja praktiliselt kasutusele võtmisel võiks säilida ka Covid-19 pandeemia välisel ajal ja ka teiste terviseprobleemide lahendamisel.

Fookusgrupi intervjuude käigus ilmnis, et üheks väljakutseks on teadusuuringute tulemuste rakendamine kliinilises praktikas. Puudub ühene ja selge protsess ning tugisüsteemid selleks, et toetada teadustulemuste siiret kliinilisse praktikasse. Jätkusuutlik teadmussiire nõuab süsteemset lähenemist ja rahastamise suurendamist. Selleks oleks vajalik riigipoolne tugi nii teadus-arendusprojektide kui ka ettevõtluse soodustamise ning ühiste standardiseeritud protsesside loomise kaudu

Oluline on tagada, et uued pakutavad teenused ja nende kasu on mõõdetavad ja hindamiskriteeriumid hõlmavad nii meditsiinilisi kui ka sotsiaalmajanduslikke aspekte. Seega on vajalik luua tingimused teenuste arendamiseks ja rakendamiseks ning vaadata üle rahastamismudelid, et toetada uuenduslikke lähenemisviise.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Eetikakomiteede pädevuse, õiguste ja kohustuste selge reguleerimine. Eetikakomiteede rolli innovaatiliste teenuste väljatöötamisel on raske ülehinnata. Uuringuid tehakse nii ravimite, meditsiiniseadmete kui ka *in vitro* diagnostikameditsiiniseadmete turuletoomiseks ning arendamiseks, kuid kõigi puhul sätestavad asjakohased määrused⁵³ eetikakomitee vajaduse. Kõigis kolmes määrukses reguleeritakse uuringut, mis on vajalik ravimi või meditsiiniseadme turule laskmiseks, ning eetikakomiteed, mis teeb eetilise kontrolli kooskõlas liikmesriigi õigusega. Eetikakomiteed on määrustes määratletud sarnaselt – sõltumatu organina, mis annab arvamusi, milles on arvestatud tavakasutajate (eelkõige patsientide ja patsientide organisatsioonide) seisukohti.⁵⁴ Eetikakomiteede seisukoht on määrustes otsustav, sest kui eetikakomitee on andnud negatiivse arvamuse, keeldutakse uuringule loa andmisest.⁵⁵ Samuti sätestab IKS § 6 lg 4, et kui isikuandmeid soovitakse töödelda andmesubjekti nõusolekuta ning teadus- või ajaloouring põhineb eriliiki isikuandmetel (sh terviseandmetel), kontrollib asjaomase valdkonna eetikakomitee isikuandmete kaitse õiguse nõuete täitmist.

Eestis on loodud mitmeid erinevaid eetikakomiteesid (nii seaduste alusel kui asutuste siseselt)⁵⁶. Paraku ei ole pahatihti sugugi selge, millise eetikakomitee puhul saab öelda, et tegemist on konkreetse asjaomase valdkonna eetikakomiteega IKS § 6 tähenduses. Harvad ei ole ka juhud, kus ühe uuringu jaoks nõutakse protsessi käigus mitme erineva eetikakomitee heakskiitu. Lisaks ei ole selged eetikakomiteede õigused ja kohustused. Eetikakomiteede õigused (peatamine,

⁵³ CTR art 4 lg 2, MDR art 62 lg 3, IVDR art 58 lg 3.

⁵⁴ CTR art 2 lg 2 p 11, MDR art 2 p 56, IVDR art 2 p 59.

⁵⁵ CTR art 8 lg 4, MDR art 62 lg 4 p b, IVDR art 58 lg 5 p b.

⁵⁶ Kättesaadav: <https://www.kliinikum.ee/eetikakomitee/eetikakomiteed-eeslis/>, 26.11.2023.

tingimuslik rahuldamine, nõustumine, keeldumine) ning tähtajad peaksid olema sätestatud seaduse tasandil, mitte olema jäetud eetikakomiteede enda otsustada. Tegu on haldusmenetlusega, mille käigus tehtud otsused on vaidlustatavad.

Selgete protsesside loomiseks turuosaliste jaoks oleks muu hulgas vajalik seega läbi mõelda eetikakomiteede regulatsioon ja tegevus Eestis.

Avalik-õiguslikel eesmärkidel kogutud andmete teise kasutamise osas selgete reeglite koostamine. Euroopa andmestrateegia ja andmehalduse määruse eesmärgiks on võimestada avalik-õiguslikel eesmärkidel kogutud andmete teisest kasutust teadus- ja arendustegevuse eesmärkidel. Terviseandmete teise andmekasutuse osas on peagi EL tasandil tulemas ka ühtse Euroopa terviseandmeruumi määrus (EHDS). EL-üleste õigusaktide olemasolu ei tähenda, et riigisiselt ei tuleks teise andmekasutuse regulatsiooni luua või läbi mõelda. Vastupidi, ka EL õigusaktid näevad ette riigisiseste selgete, õiglaste ja läbipaistvate protsesside loomise ja reguleerimise teiseks andmekasutuseks (vt ülal ptk 4). Praktikas on uuringute jaoks andmete töötlemine (iseäranis juhtudel, kus andmeid on vaja kasutada erinevatest andmekogudest) keeruline ning ajakulukas protsess.

Siinkohal ei tohi ära unustada, et GDPRi preambula punktist 159 tuleneb, et teadusuuringute eesmärgil toimuvat isikuandmete töötlemist tuleb tõlgendada laialt. See tähendab, et teadusuuringud hõlmavad ka näiteks tehnoloogiaarendust ja tutvustamistegevust, alusuuringuid, rakendusuuringuid ja erasektori vahenditest rahastatavaid uuringuid. Teadusuuringuteks ei ole üksnes teadus- ja arendustegevuse korralduse seadus §-s 3 defineeritud teadus- ja arendusasutuste poolt läbiviidavad uuringud. Sama põhimõtet rõhutab andmehalduse määruse preambula punkt 25. Teadusuuringut võib läbi viia ka *start-up* ettevõtte, kellele uuringuks andmete kättesaadavaks tegemist tuleks andmehalduse määruse preambula punkti 25 kohaselt iseäranis stimuleerida.

Innovaatiliste lahenduste väljatöötamise ja turule toomise protsessi koostamine. Seoses keeruliste regulatsioonidega eeskätte meditsiiniseadmete valdkonnas, millele peagi lisandub ka tehisintellekti regulatsioon, tuleks luua turuosaliste jaoks tugisüsteem, mis aitaks protsessi muuta võimalikult selgeks ja läbipaistvaks. Siin oleks vaja tugevat koostööd Terviseametiga, kes on järelevalveasutuseks meditsiiniseadmete osas.

Teadus- ja arendustegevuse rahastamine. Piisava ressursi eraldamine genoomika, farmakogenoomika ja muude puutuvate valdkondade teadus- ja arendustegevuseks, et edendada gnoomiandmete põhiseadus- ja arendustegevust ning innovatsiooni, mis aitavad lahendada ühiskondlikke väljakutseid, nagu tervena elatud aastate pikendamine, suurt haiguskoormust ja varajast suremust põhjustavate haiguste ennetamine ja ravi, epideemiatega toimetulek. Koostöö erasektoriga, ettevõtetega, nendepoolse huvi äratamine ning koostööks sobivate tingimuste loomine.

4.4.4. Valdcondlik eesmärk 4: Rakendusuringute ja pilootprojektide võimestamine.

Selleks, et tuua uusi personaalmeditsiini teenuseid Eesti inimesteni, on vajalik toetada vastavate rakendusuringute ja pilootprojektide läbiviimist. Oluline on selgitada kliiniliste uuringute rolli ja suhestumist tavapäraste tervishoiuteenustega. Näiteks kui teadusuuringu raames leitakse juba hetkel kliinilist käsitlust muutev oluline geenimuutus, siis tuleb tagada nende isikute edasine sujuv liikumine tervishoidu.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsete tegevused:

Teekonna loomine kliinilistest uuringutest tavalisse tervishoiusüsteemi. Teadustööst pärinevate, kuid tervishoius potentsiaali omavate geenileidude osas tuleks kokku leppida isiku teekond teadusprojektist tervishoidu. Näiteks, kui teadusprojekti raames avastatakse sekkumistõhus geenimuutus (nt pärilik kõrgrisk rinnavähile või pärilik rütmihäire), siis võiks uuringumeeskonnas töötaval arstil olla võimalus suunata patsient otse vastava eriarsti vastuvõtule ilma, et inimene peaks minema uuringuraportiga perearsti juurde, kellel võib olla keerukas hinnata teadusuuringu tulemust ja kvaliteeti. Selleks, et kliinilises uuringus saadud ravi saaks ja võiks jätkuda, tuleks analüüsida vastavaid võimalusi ning kokku leppida selge teekond kõnealuste juhtumite jaoks.

4.5. Fookusvaldkond 5. Teadus-, arendustegevus ja haridus

Uuringu käigus kaardistatud probleemkohad ja väljakutsed

Teadusuuringute ja kliinilise praktika vaheline lõuk. Teadusuuringud ülikoolides jäävad sageli seisma ega jõua kliiniliste katsetuste või kliinilise praktika tasemele. Puudub selge mehhanism selleks, kuidas peaks kulgema teekond teadusuuringust kliinilise praktikani.

Teaduslike avastuste turule viimisega seotud probleemid. Head teaduslikud avastused ei jõua alati ettevõtlussektorisse ning realiseerimiseni. Arendajad on, kasutajad on, aga vahepealne osa, kus toode või teenus luuakse, jääb puudu.

Eetikakomiteede rolli ebaselgus. Puudub selgus eetikakomiteede rolli ja õigusliku regulatsiooni osas. Projekti elluviimine on sageli ajakulukas põhjusel, et igal komiteel on erinev arusaam enda õigustest, kohustustest ja rollist.

Tervishoiutöötajate erinev haridustase ja koolitusvajadus. Tervishoiutöötajate erinev haridustase ja koolitusvajadus mõjutab teenuste käivitamist, kvaliteeti ja kättesaadavust. Oluline on, et tekiks ühtne teadmisaas, et me mõistaksime mõisteid ühtemoodi.

Teadusuuringute rahastamisraskused. Tihti puudub piisav rahastus teadusuuringute jaoks. Iseäranis juhtudel, kus teadusuuringu praktiline kasulikkus ei ole kohe ilmselge.

Eetika ja turvalisusega seotud probleemid. Geneetika on keeruline valdkond ka eetilistes aspektides. Inimene peab teadma ja mõistma kes ja kuidas töötleb tema isikuandmeid. Nende andmetega ümberkäimine peab olema hästi reguleeritud. Samas kui tahame teha teadusarendust ja innovaatilisi arendusi, siis protsess ja õigusruum peavad olema selged ja arusaadavad ning lihtsasti läbitavad. Kui on palju killustatud erinevaid tegevusi, siis see ei ole ainuüksi seetõttu turvaline.

Personaalmeditsiini teenuste rakendamise võtmeküsimuseks on see, kas lahendused liiguvad TRL tasemete mõttes teaduslaborist (TRL 1–3) lõplike rakendusteni (TRL 7–9). Siit tulenevad kaks suurt eesmärki teadus- ja arendustegevusele ning haridusele: viia teaduse tasemel olemasolevad lahendused rakendusteni ja arendada uusi lahendusi paremini kooskõlas eesmärgiga jõuda rakendusteni. Ennekoike on vaja meetmeid mis aitavad ületada kuristikku tasemetel TRL 4–7. Sama eesmärki peab täitma ka haridus, näidates ühelt poolt ette samme, mis on vajalikud lahenduste viimiseks teaduslikust avastusest rakenduseni ning teiselt poolt kuidas võtta vastu teadustulemuste baasilt loodud uusi rakendusi.

4.5.1. Valdkondlik eesmärk 1: Rahvusvahelise koostöö suurendamine

Teaduslike avastuste viimine läbi vahepealsete arenguetappide TRL 4–7 nõuab sageli mahukamaid andmeid ja tõendus põhiseid lähenemisi, mida saab saavutada ainult läbi rahvusvahelise koostöö edendamise, sest Eesti sisesed patsientide arvud ja andmemahud ei suuda tagada tingimata piisavat tõendus põhisust, mis on vaja saavutada TRL 4–7 ületamiseks.

Teadustegevuse eesmärgiks on rahvusvahelise teaduskoostöö soodustamine, personaalmeditsiini alase teadus- ja kliiniliste uuringute programmi strateegiline planeerimine ja laiendamine rahvatervise eesmärgil ja Eesti juhtiva positsiooni hoidmiseks.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsete tegevused:

Arendada ja soodustada koostööd Põhjamaadega ja Euroopa teadlastega ja haruldaste haiguste ja vähi täppisravi uurimiseks ning polügeensete haiguste eelsoodumuse uurimiseks, sest Eestis ei ole nendes haigusgruppides piisavalt patsiente, et saavutada läbimurdeid ainult lokaalselt. Arendada rahvusvahelist koostööd andmete kasutamiseks, algoritmide arendamiseks ja valideerimiseks kui ka üle-euroopaliste sekkumispõhimõtete ja -juhiste kasutusse toomiseks.

Arendada edasi Eesti terviseandmete teisese kasutamise võimekust, kasvatades andmemahte ja luues eeldusi kogu Eesti peale üldistuvate lahenduste loomiseks (võimalus kasvatada kohorte praegustelt valimipõhistelt lähenemistelt kogu Eestit hõlmavateni).

Korraldada regulaarselt konverentse, seminare ja töötubasid osapoolte kohtumiseks ja infovahetuseks ning **häkatone** (*hackathon, studyathon*) interdistsiplinaarsete uuringute läbiviimiseks.

piisata keerulisemate mudelite väljatöötamiseks. Samuti tuleks soosida vajaliku informatsiooni automaatset salvestamist (laborid, seadmed, jt). Mitmete andmeallikate puhul pole praegu neil põhikirjalisi eesmärke toetada andmete teisest kasutust.

Arendatakse välja selgemad protsessid eetikakomitee lubade taotlemiseks ja edasiarenduseks suurte andmekogude baasil töötamiseks. Praegu on probleemne küsimus, kuidas andmepõhiste lähenemiste juures tagada enne andmebaasi päringute tegemist vajalike lubade olemasolu. Esmaste teostatavusuuringute läbiviimine peaks olema piisavalt paindlik enne lõplike uurimisprotokollide kehtestamist. Ühe ja sama andmekogu peal erinevate küsimuste esitamine peaks muutuma normiks ilma vajaduseta moodustada uuringuandmete komplekte korduvalt. See eeldab Geenivaramu laadsete stabiilsete andmekogude teket, mis võimaldaks töötada suuremate andmekogudega, ning neid edasi täpsustades juba Geenivaramu andmetega kombinatsioonis (vt 5.4.3). Uuringute arvude kasvamisega suureneb kohatult ka eetikakomiteede töömaht, osaliselt saab seda ennetada ja lihtsustada, näiteks mitme eetikakomitee loa vajaduse vähendamise kaudu, inimeste lisamise ja eemaldamise, rahvusvahelise koostöö jms abil.

Viiakse läbi teadusuuringute ühisloome töötubasid (häkatonide analoog) kus eri valdkonna teadlased koos saavad sõnastada uuringuküsimused ja valideerida need juba jooksvalt varem ettevalmistatud ja puhastatud andmekogudel.

TÜ/TÜK personaalmeditsiini keskus koostöös partneritega töötab välja riikliku ettevõtluse teadus- ja kliiniliste konsultatsioonide programmi. Programmi eesmärgiks on toetada ettevõtjaid uute innovaatiliste tervisetehnoloogiate loomisel ja arendamisel. Programm võimaldab luua "innovatsiooni teekonna" uute innovaatiliste personaalmeditsiini alaste tehnoloogiate väljatöötamiseks. Innovatsiooni teekond kirjeldab kõik uue tervisetehnoloogia väljatöötamiseks vajalikud sammud, et võimaldada uue tehnoloogia vastavus kvaliteedistandarditele ja tagada nende kliiniline efektiivsus ja kulutõhusus. Programmis osalevad teadus- ja meditsiinasutused toetavad ettevõtteid erialase *know-how*-ga, mida need kasutavad uute tehnoloogiate väljatöötamiseks. Tegemist on kahepoolselt kasuliku koostööga, mis võimaldab luua uusi innovaatilisi efektiivseid ja kulutõhusaid personaalmeditsiini alaseid terviselahendusi, et luua uusi tervishoiuteenuseid ja taotleda nende riiklikku rahastamist.

4.5.3. Vald kondlik eesmärk 3: Riikliku tellimuse loomine innovaatilisteks lahendusteks.

Uute lahenduste loomine eeldab kokkuleppeid millised suunad vajavad kiiremat arendust, kuidas tuua andmepõhiseid tõendus põhiseid aspekte ekspertarvamuste kõrvale neid toetama või ka ümber lükkama. Samuti on vaja soodustada lahenduste toomist ennaktempos teadusliku avastuse faasist töötavateks rakendusteks ületades vahepealseid arenduse kuristikke.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Tuleviku väljakutsete ja probleemkohtade kaardistamine, uurimisküsimuste prioritseerimine. Tulevikuprobleemide kaardistamine Tervisekassa ja TAI analüütikute ning ülikoolide teadlaste poolt. Kiiremini teostatavate ja juurutamise ootusele vastavate lahenduste ja uurimisküsimuste sõnastamine.

Rakendusuringute läbiviimine. Korraldada rakendusuringuid ministeeriumide kaardistatud probleemkohtade lahendamiseks vastavalt sõnastatud ootustele ja prioriteetidele.

Innovatsioonifondi loomine lahenduste tellimiseks konkreetsetes prioriteetsetes ja kõige kiiremini teostatavates aspektides. Eesmärgiks toetada uuenduslikke ideid kogu nende elutsükli jooksul alates varasest etapist kuni kontseptsiooni tõendamiseni ning turule toomiseni.

Toetatakse ravijuhiste väljatöötamist andmepõhiste sisenditega. Ravijuhiste arendamise praegune töötempo ei vasta vajadustele, läbilaskevõime on madal. Seda saab võibolla veidi toetada kasutades paremaid andmepõhiseid lähenemisi, mis aitaksid valideerida *what-if* stiilis küsimuste esitamisi.

Kulutõhususe analüüside läbiviimine. Rakendusuringute planeerimise etapis tuleks korraldada kavandatavate personaalmeditsiini teenuste kulutõhususe analüüsid. Kulutõhususe analüüsi eesmärk on hinnata personaalmeditsiini teenusemudeli kulutõhusust võrreldes tavapraktikaga Eestis. Näiteks on kulutõhususe analüüs varasemalt läbi viidud rinnavähi ja südame-veresoonkonnahaiguste personaalmeditsiini ennetuse teenusemudeli kulutõhususe hindamiseks.⁵⁷

Võimekuse loomine meditsiiniseadmete arendamiseks. Soodustada meditsiiniseadmete arendamise võimekust, see tähendab toetavate äritingimuste (nt valdkonnas tegutsevate iduettevõtete arengu soodustamine), valdkonna arengut toetavate regulatsioonide olemasolu, aga ka jätkusuutlikkuse ja juurdekasvu toetamist, sealhulgas vajalike ekspertide koolitamist.

4.5.4. Valdkondlik eesmärk 4: Õppekavade täiendamine personaalmeditsiini põhimõtetega.

Programmi eesmärgiks on tagada tervishoiutöötajate ja siduserialade personaalmeditsiini alane väljaõpe ja täienduskoolitus. Kuna personaalmeditsiin ei ole erialaspetsiifiline aine, vaid oma olemuselt erialadeülene, peab õpe ja koolitus kaasama suuremat osa tervishoiutöötajatest. Programmi raames tagatakse personaalmeditsiini ja geneetika alane täienduskoolitus tegevarstide ja õdedele ning viiakse personaalmeditsiini alane koolitus riiklikesse tervishoiu- ja siduserialade õppekavadesse. Heaks algatuseks on siinkohal 2023.a. TÜ-s prof. Maris Laane juhtimisel alustanud mikroraadiprogramm „Geneetika personaalmeditsiinis”, kuhu on oodatud

⁵⁷ Personaalmeditsiini kliinilised juhtprojektid rinnavähi ja südame-veresoonkonnahaiguste täppisennetuses. 2018–2021. Konsortsium estPerMed I. Veebiteel kättesaadav: <https://www.etag.ee/wp-content/uploads/2021/07/L%C3%B5pparuanne.pdf> (26.11.2023).

arstid, kes kasutavad järjest enam geneetilisi teste ja hakkavad tulevikus nõustama personaalmедицини alal, kui ka teised personaalmедицини ja geneetikaga kokku puutuvad erialaspetsialistid.

Lisaks arstide ja meditsiinitöötajate koolitusele on vaja tagada terviseandmete, geneetika, bioinformaatika erialade teadusliku koolitamise ning tuleviku jaoks tehnoloogia edasi arendamise alaseid kompetentse. Vastavad töökohad ja kompetentsid on vajalikud nii haiglates, TEHIK-us, Tervisekassas, TAI-s kui mujal kus toetatakse tehnoloogiliselt meditsiinisektori töötajaid.

Eesmärgi all viiakse ellu järgmised konkreetsed tegevused:

Tervishoiutöötajate personaalmедицини ja geneetika aluste täienduskoolituse ajakohastamine ja läbiviimine. TÜ/TÜK personaalmедицини keskuse juhtimisel ajakohastatakse tervishoiutöötajate (arstide, õdede ja ämmaemandate) täienduskoolituse programm. Antud programm töötati esmakordselt välja 2021. aastal ja selle läbis kokku 550 arsti ja õde. PM täienduskoolitus on vajalik, kuna märkimisväärne osa tervishoiutöötajatest ei ole personaalmедицини olemuse ja eesmärkidega kursis, geneetika õppimisest ülikoolis on kaua aega möödas, eriala on viimasel kümnendil kiiresti arenenud ning seisukohad muutunud. Koolitust tuleb jätkata, kaasates valdava osa tervishoiutöötajatest.

TÜ/TÜK personaalmедицини keskus teeb ettepanekud personaalmедицини haridusse suunamiseks. Personaalmедицини keskuse juhtimisel luuakse:

- personaalmедицини õppeaine ja lisatakse see arstiteaduse õppekavasse;
- personaalmедицини alased koolitusprogrammid kõrghariduse õppekavadesse (infotehnoloogia, sotsiaalteadused, matemaatika, bioloogia, tehnoloogilised erialad);
- eakohased koolitusprogrammid gümnaasiumitele ja põhikoolidele.

Geeninõustajate eriala loomine. TÜ/TÜK personaalmедицини keskuse ning erialaseltsi (Eesti Meditsiinigeneetika Selts) juhtimisel seadustatakse Eestis geeninõustaja eriala ja tagatakse vastav koolitus- ja pädevushindamise süsteem. Geeninõustajatel on oluline roll inimeste informeerimisel, mis aitab patsientidel teha teadlikumaid tervisealaseid valikuid.

Personaalmедицини toetavate õppekavade ja õppeainete kaardistus ja arendamine: geneetika, bioinformaatika, terviseinformaatika, geneetika, biostatistika, tervisetehnoloogiate, jne erialade spetsialistide koolitus magistri- ja doktoriõppe tasemel. Vastavate erialade doktoriõppe mahtude kasvatamine tagamaks teaduse ja innovatsiooni võimekuse kasv Eestis.

5. Programmi edukuse mõõdikud

2035. aastaks on vähemalt 80% täiskasvanud Eesti elanikele loodud personaalmедицини tervishoiuteenuseid võimaldav geeniandmestik.

Elanikkonna teadlikkus: Toimub elanikkonna pidev teavitamine ning elanikkonna teadlikkuse tõstmisele suunatud kommunikatsioonitegevused, perioodiliselt mõõdetakse sihtrühmade teadlikkust ning hoiakuid näiteks küsitlusuuringute abil.

Patsiendi teenuskogemuse hindamine (*patient-reported experience measures*): Inimeste rahulolu personaalmeditsiini teenustega, võttes arvesse selliseid aspekte nagu geneetilise teabe edastamine, jagatud otsuste tegemine ja üldine tervishoiukogemus.

Patsiendi poolt raporteeritud tervisetulemite hindamine (*patient reported outcome measures*) – patsiendipoolne hinnang sekkumise mõju kohta tema elukvaliteedile.

Kättesaadavus ja võrdsus:

Personaalmeditsiini teenuste kättesaadavuse hinnang erinevates elanikkonnarühmades. Eesmärk oleks, et personaalmeditsiini teenused ei suurendaks olemasolevat ebavõrdsust tervishoiuteenuste kättesaadavuse ja tulemuste osas.

Tervishoiutöötajate koolituse määr:

- Seame eesmärgiks, et 75% pere- ja eriarstidest on läbinud personaalmeditsiini alase täienduskoolituse aastaks 2030, PM õppeaine viidud arstiteaduse õppekavasse aastaks 2027 ja PM põhimõtted viidud sidusearjalade õppekavadesse aastaks 2028
- Piisaval hulgal professionaalsete geeninõustajate olemasolu

Tervishoiutöötajate teadlikkus: Kursuse läbinud tervishoiutöötajate arv. Uute õppeprogrammide, õpikeskkondade olemasolu jms. Eesmärgiks tervishoiutöötajate pidev koolitamine ja uuema temaatilise informatsiooniga kursis olemine.

Õigusruum:

Regulatsioonid on selged ja läbipaistvad ning arusaadav ühetaoliselt kõigi isikute jaoks. Sh on kõigi isikute jaoks on selge, kuidas, kes ja millistel eesmärkidel töötleb nende isikuandmeid personaalsete tervishoiuteenuste kontekstis.

Avalik-õiguslike ülesannete täitmise käigus kogutud andmete (sh tervise infosüsteemis ja Tartu Ülikooli Eesti geenivaramus sisalduvate andmete) teisene kasutamine teadusarenduseks ja innovatsiooniks on selgelt ja läbipaistvalt reguleeritud.

Muudetud on tervishoiuteenuste rahastamise seniseid mudeleid teenimaks personaalmeditsiini programmis sõnastatud eesmärke. Kasutuselevõetud rahastusmudelid soodustavad ning toetavad patsiendi käsitlemise tervikteekonda.

Rahastus ja innovatsioon:

Uued edukalt algatatud teadus- ja innovatsiooniprojektid (eesmärk edukalt algatatud projektide arvu kasv)

Eesti teadlaste osalus Põhjamaade ühisprojektides, koostöölepingute arv Euroopa teadlastega

Saadud Euroopa Komisjoni vahendid nii teadus kui rakendusuringuteks (võrdlus aastate lõikes, eesmärgiks vahendite kasv)

Ministeeriumide poolt eraldatud rahalised vahendid ühisprojektidele (võrdlus aastate lõikes, eesmärgiks vahendite kasv)

Ettevõtete kaasatus probleemide sõnastamisse ja lahendamisse

Teostatud kulutõhususe analüüsid ja nende mõju uuringute planeerimisel

Lisad

Lisa 1. Personaalmeditsiini pikaajaline programm 2024–2034

Fookusvaldkonnad	Valdkondlikud eesmärgid	Tegevused
Informeeritud, võimestatud ja kaasatud inimene	Olemas on personaalmeditsiini programmi eesmärkide elluviimise eest vastutaja.	Sotsiaalministeerium määrab personaalmeditsiini programmi eesmärkide elluviimise eest vastutaja
	Ühiskonnaliikmed saavad aru ja mõistavad, mida tähendab personaalmeditsiin ning milline on sellest saadav kasu ühiskonnale/inimesele	Määratletakse strateegilise kommunikatsiooni osapooled ja kanalid Koostatakse kommunikatsiooni terviklik pikk plaan Viiakse läbi küsitlusuuring(uid) täiskasvanud elanikkonna hulgas nende ootuste, teadmiste ja hoiakute uurimiseks
	Personaalmeditsiini programmi elluviimiseks kaasatud osapooled teevad koostööd.	Kutsutakse uuesti kokku personaalmeditsiini nõukogu Koostööplatvormide loomine Regulaarsete töötubade ja kohtumiste korraldamine Valdkondadeülese kommunikatsioonistrateegia koostamine
	Ühiskonnaliikmetel on usaldus nende isikuandmete baasil neile pakutavate personaalmeditsiiniteenuste vastu	Läbipaistev ja avatud kommunikatsioon isikuandmete kasutamise ja säilitamise osas Inimeste jaoks luuakse selge ülevaade. Kaardistatakse terviseandmete erinevad töötlemise eesmärgid ja viisid Koostöö patsiendiorganisatsioonidega

Personaliseeritud meditsiini innovatsiooni toetav ökosüsteem	Õigusruum toetab personaalmeditsiini rakendamist	Analüüsitakse proaktiivse personaalmeditsiini teenuse kavandamise õiguse laiendamise võimalikkust eriarstidele Laiendatakse tervishoiutöötajaga võrdsustatud isikute ringi
	Personaalmeditsiini teenuste pakkumiseks vajalikud andmed on tsentraalselt kättesaadavad	Luuakse töörühm, et kaardistada personaalmeditsiini teenuste toimimiseks vajalikud andmed Töötatakse välja infotehnoloogilised lahendused nende andmete tsentraalselt kättesaadavaks tegemiseks tervise infosüsteemi kaudu
	Luuakse uued koostööd ja innovatsiooni soosivad rahastusmudelid	Analüüsitakse personaalmeditsiini teenuste rahastamisvõimalusi ning seniste rahastusmudelite muutmise võimalikkust
Geneetiline meditsiin – uued geneetikal põhinevad diagnostika ja raviteenused	Geneetikal põhinevate diagnostika- ja raviteenuste selge reguleerimine	Reguleeritakse geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste osutamist
	Geneetilise meditsiini osas teadlikkuse tõstmine nii elanikkonna kui tervishoiutöötajate hulgas	Elanikkonna "geneetilise teabe mõistmise ja kirjaoskuse" parandamise plaani koostamine ja elluviimine
	Optimaalse ja tsentraalselt hallatava kliinilises praktikas kasutatava geeniandmestiku loomine	Tervishoiust pärinevate geneetiliste andmete hoiustamis- ja jagamise põhimõtete kokkuleppimine, milleks luuakse ja rahastatakse vastav töörühm
	Farmakogeneetiliste testide laialdane kasutusse võtmine	Tervishoiutöötajate teadlikkuse tõstmine Tervishoiutöötajate raviotsuste toetamine otsustustugedega Farmakogeneetika teenuse pidev arendus
	Uute tõendus- ja diagnostiliste geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste juurutamine Eestis tervishoidu	Uute geneetikal põhinevate tervishoiuteenuste tõendus- ja kuluefektiivsuse hindamine ning tervishoiuteenustena rakendamine

		Uute geneetikal põhinevate sõeluuringute kasutuselevõtmine pärast otstarbekuse igakülgset hindamist
Innovaatilise, jätkusuutlike ja inimese tervisekäitumist toetavate teenuste ja lahenduste väljatöötamine ja kasutusele võtmine	Tervishoiu fookuse nihutamine reaktiivselt ravilt enam proaktiivse ennetuse suunas	Ennetusstrateegiate väljatöötamine Sõeluuringute programmide väljatöötamine Innovatiivse ravi kättesaadavuse parandamine Hariduse ja teadlikkuse parandamine
	Personaalmeditsiini teenuste kasutamine tervishoius igapäevaselt	Esmatasandi võimestamine personaalmeditsiini rakendamisel Tõenduspõhiste mudelite väljatöötamine ja integreerimine tervishoiusüsteemi Genoomi sekveneerimise laialdasem kasutus Genoomiandmete integreerimine inimese teiste oluliste terviseandmetega Genoomiandmete valdkonna ja võrgustike koostöö soodustamine ja tugevdamine Infrastruktuuri jätkuv arendamine Rahastamine, mis soodustab interdistsiplinaarset koostööd ja meeskonnapõhist haiguste käsitlemist
	Selgete protsesside loomine innovaatiliste lahenduste väljatöötamisele ja turule toomisele	Eetikakomiteede pädevuse, õiguste ja kohustuste selge reguleerimine Avalik-õiguslikel eesmärkidel kogutud andmete teisese kasutamise osas selgete reeglite koostamine Innovaatiliste lahenduste väljatöötamise ja turule toomise protsessi koostamine Teadus- ja arendustegevuse rahastamine
	Rakendusuringute ja pilootprojektide võimestamine	Teekonna loomine kliinilistest uuringutest tavalisse tervishoiusüsteemi
Teadus, arendustegevus ja haridus	Rahvusvahelise koostöö suurendamine	Põhjamaade ja Euroopa teadlastega koostöö arendamine ja soodustamine Osapoolte kohtumiseks ja infovahetuseks regulaarsete konverentside, seminaride, töötubade ja häkatonide korraldamine

	<p>Andmete kättesaadavuse tagamine teadus- ja arendustegevuseks</p>	<p>Osalemine innovatsioonivõrgustikes</p> <p>TÜ/TÜK personaalmeditsiini keskus laiendab kliiniliste ja jälgimisuuringute programmi suure haiguskoormusega komplekshaiguste ennetuseks ja kõrge haigusriskiga isikute varaseks avastamiseks</p> <p>Arendatakse välja terviseandmete teisese kasutuse taristu(d)</p> <p>Tagatakse terviseandmete pikaajaline säilitamine ja kasutus teadustöök</p> <p>Arendatakse välja selgemad protsessid eetikakomitee lubade taotlemiseks ja edasiarenduseks suurte andmekogude baasil töötamiseks</p> <p>Viiakse läbi teadusuuringute ühisloome töötubasid</p> <p>Töötatakse välja riikliku ettevõtluse teadus- ja kliiniliste konsultatsioonide programm</p>
	<p>Riikliku tellimuse loomine innovaatilisteks lahendusteks</p>	<p>Tuleviku väljakutsete ja probleemkohtade kaardistamine, uurimisküsimuste prioritseerimine</p> <p>Rakendusuringute läbiviimine</p> <p>Innovatsioonifondi loomine lahenduste tellimiseks konkreetsetes prioriteetsetes ja kõige kiiremini teostatavates aspektides</p> <p>Toetatakse ravijuhiste väljatöötamist andmepõhiste sisenditega</p> <p>Kulutõhususe analüüside läbiviimine</p> <p>Võimekuse loomine meditsiiniseadmete arendamiseks</p>
	<p>Õppekavade täiendamine personaalmeditsiini põhimõtetega</p>	<p>Tervishoiutöötajate personaalmeditsiini ja geneetika aluste täienduskoolituse ajakohastamine ja läbiviimine</p> <p>TÜ/TÜK personaalmeditsiini keskus teeb ettepanekud personaalmeditsiini haridusse suunamiseks</p> <p>Geeninõustajate eriala loomine</p> <p>Personaalmeditsiini toetavate õppekavade ja õppeainete kaardistus ja arendamine</p>

Lisa 2. Hankes määratletud alusdokumendid

1) **Strateegia „Eesti 2035“⁵⁸**

Eesti riigi pikaajalise arengustrateegias „Eesti 2035“ on seatud Eesti riigile strateegilised arengusuunad järgmiseks viieteistkümneks aastaks ning kaardistatud vajalikud muutused, mis on vajalikud nende eesmärkide saavutamiseks. „Eesti 2035“ näeb ette personaalmeditsiini pikaajalise programmi koostamise eesmärgiga välja selgitada tulevikus arendatavate teenuste fookusvaldkonnad, toimimismudel, sh geneetiliste andmete infosüsteemi edasiarendused tervisesüsteemi toetamiseks, organisatsioonide rollid ja ülesanded selleks, et võimalikult paljude inimeste tervist parandada, kaasates geneetilised andmed tõenduspõhistesse otsuseprotsessidesse nii ravi- kui ennetustegevuses.

Strateegiadokument näeb ühe kavandatava tegevusena ette tänaste tervishoiuteenuse mudelite ümberkujundamise, eesmärgiga kujundada tervikliikku lähenemist tervishoiuteenustele ning soodustada sektorite vahelist koostööd. Selle eesmärgi saavutamiseks on muuhulgas kavas luua eeldused personaalmeditsiini rakendamiseks, sealhulgas võttes kasutusele genoomiandmed koos ülejäänud terviseandmetega paremate ennetus- ja raviotsuste tegemiseks. Võimaldamaks genoomiandmete senisest suuremat kasutuselevõttu tervishoiuteenuste osutamisel, oli strateegias üheks tegevuseks geneetiliste andmete infosüsteemi arendamine vajalike geneetiliste algandmete säilitamiseks ning õigusruumi uuendamine.

Tervena elatud eluea pikendamiseks on oluline, et välja töötatud personaalmeditsiini lahendused saaksid osaks igapäevasest tervishoiuteenuse osutamisest. Nii luuakse võimalus pakkuda teenuseid, mis arvestavad inimese tervisekäitumise, keskkonnamõjude ja geneetiliste riskidega ning võimaldavad inimestel, sealhulgas arstidel, paremini haigusi ennetada, tervist ja ravi jälgida. Personaalsete tervise teenuste tõhusamaks toimimiseks toetatakse asjakohaste digilahenduste arendamist, andmevahetuse tõhustamist (sh riikide vahel), vastava valdkonna teadustegevust, õiguskeskkonna ajakohastamist, andmekasutuse reguleerimist, tervishoiuspetsialistide koolitamist ning inimeste ja ühiskonna teadlikkuse suurendamist.

2) **Vabariigi Valitsuse 2021–2023 tegevusprogramm⁵⁹**

Vabariigi Valitsuse 2021–2023 tegevusprogrammis toodud Vabariigi Valitsuse üldeesmärkide ja valitsusliidu aluspõhimõtete seas on välja toodud terved ja hoitud inimesed. Eesmärgi saavutamiseks on muuhulgas kavas soodustada uute genoomiandmetel põhinevate

⁵⁸ Strateegia "Eesti 2035". Veebiteel kättesaadav: <https://valitsus.ee/strateegia-eesti-2035-arengukavad-ja-planeering/strateegia> (26.11.2023).

⁵⁹ Vabariigi Valitsuse 2021-2023 tegevusprogramm. Veebiteel kättesaadav: <https://valitsus.ee/media/3803/download> (26.11.2023).

personaalsete tervishoiuteenuste tekkimist ning suurendada geenidoonorite arvu. Selleks kavandatud tegevused hõlmavad personaalmeditsiini teenuste rakendamise väljatöötamist; inimgeeniuuringute seaduse muutmist; toetuse andmise tingimuste väljatöötamist „Personaalmeditsiini teenuste arendamiseks ning geenidoonorite arvu suurendamiseks“.

3) Rahvastiku tervise arengukava 2020–2030 „Tervist toetavate valikute programm 2023–2026“⁶⁰

Tervist toetavate valikute programm 2023–2026 on üks kolmest programmist, mis on koostatud rahvastiku tervise arengukavas 2020–2030 kirjeldatud eesmärkide saavutamiseks. Tervist toetavate valikute programm 2023–2026 näeb ühe eesmärgina ette personaalmeditsiini arendamise ning seeläbi haiguste ennetuse ja ravi tõhustamise, mille raames jätkatakse geeniproovide kogumist ja geenikaartide koostamist. Eesmärgi saavutamiseks on programmis loetletud järgmised tegevused:

- kogutakse geeniproovid ja geenidoonorite DNA genotüpiseeritakse mikrokiibil ning koostatakse geenikaardid, mis on aluseks personaalsete geneetiliste riskide raportite koostamiseks;
- arendatakse informaatika- ja andmehaldustaristut personaliseeritud tervishoiuks, s.o individuaalsetel tervise-, käitumis-, geneetilistel jm andmetel põhinevaks haiguste ennetamiseks ja raviks;
- teavitatakse Eesti elanikkonda geenidoonorlusest, sealhulgas projektist tulenevast kasust teadusele, tervishoiule ja geenidoonorile endale;
- töötatakse välja koolituskava ja viiakse läbi koolitused tervishoiutöötajatele, et kasutada geneetilist informatsiooni ravi- ja ennetustöös.

Rõhutatud on ka kehtiva õigusruumi muutmise vajadust, et oleks võimalik personaalmeditsiiniteenuseid osutada. Tegevusi rahastatakse Euroopa Regionaalarengu Fondi vahenditest.

4) Inimkeskse tervishoiu programm 2023–2026⁶¹

Inimkeskse tervishoiu programm on teine kolmest programmist, mis on koostatud rahvastiku tervise arengukava 2020–2030 eesmärkide saavutamiseks. Programmi eesmärk on luua inimeste vajadustele ja ootustele vastavad ohutud ja kvaliteetsed tervise- ja sotsiaalteenused, mis aitavad vähendada enneaegset suremust, lisada tervena elatud eluaastaid ja toetada krooniliste haigustega elamist, on elanikkonnale võrdselt kättesaadavad.

⁶⁰ Sotsiaalkaitseministri ning tervise- ja tööministri 09.02.2023 käskkiri nr 21 „Sotsiaalministeeriumi 2023–2026 programmide kinnitamine“ Lisa 7 – Tervist toetavate valikute programm. Veebiteel kättesaadav: <https://www.sm.ee/rahvastiku-tervise-arengukava-2020-2030> (26.11.2023).

⁶¹ Sotsiaalkaitseministri ning tervise- ja tööministri 09.02.2023 käskkiri nr 21 „Sotsiaalministeeriumi 2023–2026 programmide kinnitamine“ Lisa 8 – Inimkeskse tervishoiu programm. Veebiteel kättesaadav: <https://www.sm.ee/rahvastiku-tervise-arengukava-2020-2030> (26.11.2023).

Programmis on korratud „Eesti 2035“ strateegias välja toodud eesmärgid, millega kavatakse luua eeldused personaalmeditsiini rakendamiseks, kus geneetilise info lisamine terviseandmetele võimaldab teha paremaid ennetus- ja raviotsuseid. Selleks arendatakse välja IT-taristu, luuakse tervise infosüsteemi osana geneetiliste andmete infosüsteem vajalike geneetiliste algandmete säilitamiseks ning uuendatakse õigusruumi.

Programmis on ette nähtud tervisetehnoloogia arendamise toetus ettevõtetele, mille eesmärk on koostöös tervishoiuteenuse osutajatega personaalmeditsiini valdkonnas arendada tarkvaratooteid ja neid Eestis rakendada. Toetatavad teemade hulka kuuluvad otsustustoe riskijuhtimise platvormi arendamine esmatasandi arstiabile; väärtuspõhise kliinilise otsustustoe lahendused; raviplaani koostamise automatiseeritud lahendused; patsiendi tervise dünaamilise tervikinfo profiili koondamise lahendused.

5) E-tervise strateegia⁶²

Eesti e-tervise visioon 2025. aastaks on jõuda hästi koostoimivate erineva tasandi e-tervise lahenduste ja nende põhiste tervise teenuste võrgustiku loomiseni, mille tulemusel on muuhulgas võimalik inimestelt kogutud terviseandmetest moodustada terviklik pilt inimese tervisega seonduvast: ajalises dünaamikas alates pärilikkuse infost, tervises seisundit kirjeldavatest tunnustest, tervisekäitumise iseärasustest kuni keskkonna andmeteni. Tervishoiuteenused on inimkesksed ja asjakohased. Tervisesüsteemi seisukohalt on kasvanud ennetuse roll ja inimese enda aktiivsus oma tervise juhtimisel.

E-tervise strateegia on koostatud ja selle rakendamine toimub viie fookusvaldkonna põhisel. Üks viiest fookusvaldkonnast, millele strateegia keskendub on inimkesksus ja personaalmeditsiin. Valdkondlike eesmärkidenä on välja toodud inimeste võimaluste paranemine osaleda oma tervises seisundi aktiivsel juhtimisel; täpsemini sihitud teenuste pakkumine inimestele läbi isikupõhiste tervise- ja genoomiandmete analüüsi ning digitaalse otsustustoe; tervisealane teadus- ja arendustegevus ning ettevõtluse kasvamine. Arvestades ülemaailmseid tervisesüsteemise trende, on fookusvaldkondlike tegevustega soovitud tulemus inimeste senisest suurem kaasamine enda tervise juhtimisel ning selleks vajalike eelduste loomine, tagades seeläbi paremad ravitulemused.

Fookusvaldkondade eesmärkide saavutamiseks rakendatavad meetmed hõlmavad personaliseeritud ja kasutajakeskse e-teenuse arendamist; otsustustoe lahenduste arendamist; tingimuste loomist geeni- ja terviseandmete seostamiseks/ koos käsitlemiseks ning inimeste võimestamist tehnoloogia abil.

⁶² E-tervise visioon 2025; E-tervise strateegiline arenguplaan 2020. Veebileel kättesaadav: https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Eesti_e_tervise_strateegia/e-tervise_strateegia_2020.pdf (26.11.2023).

Lisa 3. Hankes määratletud fookusvaldkonnad

Programmi koostamisel keskenduti vastavalt hankes piiritletud ülesandele viiele fookusvaldkonnale.

1) Fookusvaldkond 1. Informeeritud, võimestatud ja kaasatud inimene

Personaalmeditsiin põhineb inimkesksel lähenemisel, kus rõhutatakse usaldust, privaatsust ja põhiõiguste kaitset, eriti geneetiliste andmete kasutamisel. Teenuste arendamine ja kasutamine teaduses, innovatsioonis ja tervishoius eeldab tõhusaid turvameetmeid, eriti kui tegemist on tundliku geneetilise informatsiooniga.

Geneetilised andmed, mis on ajas muutumatud, võivad sisaldada teadmata tähendusega informatsiooni, mis võib ajas muutuda. Need andmed võivad samuti mõjutada suguluses olevaid isikuid, sealhulgas järeltulijaid, kujutades endast põlvkondade ülese andmestiku olulist osa. Selleks, et inimesed saaksid säilitada kontrolli oma tervise- ja genoomiandmete üle, on vajalik tagada läbipaistvus selle kohta, kes, millal ja miks nende andmeid kasutab.

Teenuste pakkumisel on oluline, et need oleksid mõistetavad, kergesti ligipääsetavad, usaldusväärsed ja inimesele arusaadavad. Digitaalsed ja kasutajakesksed lahendused tagavad tõhusa informatsiooni edastamise. Samuti on oluline tagada inimeste ja kogukondade teadlikkus, mille saavutamiseks on vajalik haridus, täiendav väljaõpe ja infokanalid. Teadlikkus toetab personaalmeditsiini ja uute teenuste laialdast kasutuselevõttu, tagades samas inimeste teadmised ja kaasatuse kogu protsessi.

2) Fookusvaldkond 2. Personaliseeritud meditsiini toetav innovatsiooni ökosüsteem

Personaalse meditsiini toetava innovatsiooni ökosüsteem rajaneb erinevate osapoolte selgetel rollidel, ülesannetel, kompetentsidel ja rahastamisel. Välja on arendatud toimiv IT-infrastruktuur ning andmevahetus, mis võimaldab personaalmeditsiini tulevikuteenuste arendamist ja pakkumist.

Geneetiliste andmete infosüsteemi (GAIS) toimimine on kokku lepitud ning tuleviku eesmärgid on juhitud tervishoiusüsteemi vajadustest. Geenivaramu andmekogu eesmärgid ja tulevikuvision on selgelt kaardistatud, ning tagatud on kliinilisse kasutusse toodavate geneetiliste andmete kvaliteet.

Kliiniliste andmekogude ja kliinilise ekspertiisi kaasamine on oluline osa süsteemist, mis toetab personaalmeditsiini rakendamist. Samuti on kokku lepitud põhimõtted jätkusuutliku referentspaneeli arendamiseks, näiteks täisgenoomide järjestamiseks, mis vastaks rahvastiku struktuurile.

Ettevõtluskeskkonna soodustamine on prioriteet, hõlmates uute teenuste arendamist ja koostöömudeleid, sealhulgas koostööd erasektoriga. Rahvusvaheline koostöö on oluline tegur

uute personaalmeditsiini teenuste arendamisel ja rakendamisel, tagades selleks laiemad teadmised ja ressursid.

3) Fookusvaldkond 3. Geneetiline meditsiin – uued geneetikal põhinevad diagnostika- ja raviteenused tervishoius

On vaja tagada, et kõigil Eesti ravikindlustatud elanikel oleks ligipääs vajalikule geneetilisele testimisele vastavalt kliinilisele vajadusele.

Samuti on vajalik tagada, et kliiniliste andmete kliiniline taaskasutamine, sh tervishoiuasutuste vahel, võimaldaks optimeerida geneetilisele testimisele kuluvat ressursi.

Oluline on paika panna uute tervishoiuteenuste kasutuselevõtu kord, vajalik tõenduse tase, kuluefektiivsuse hindamise põhimõtted ja seda kõike võttes arvesse geneetiliste andmete eripärasid, näiteks võimalust samu andmeid erinevateks tervishoiuteenusteks taaskasutada, mis oluliselt vähendab kulusid.

Geneetiliste teenuste kasutuselevõtul on vajalik kogu patsiendi raviteekonna kaardistamine ja kindlus kõigi etappide toimimisest: diagnostika, ravi, jälgimine, nõustamine, sekundaarne ennetus (sh sihtmärgistatud sünnieelne diagnostika).

Eritähelepanu peab koonduma harvikaiguste ja täppisonkoloogiliste ravimite kättesaadavusele, sest nende kulutõhususe hinnangud ei pruugi sobitada samadele alustele tavapäraste ravimitega.

Geeniteraapiate jm kallite ja (esialgu) keerukate raviviiside kasutuselevõtt tuleb optimeerida ja tagada adekvaatne jälgimine nii patsiendi tervise ja kõrvaltoimete kui ka raviefekti osas.

Vajalik on arstide ja teiste tervishoiuspetsialistide kompetentsi tõstmine geneetiliste andmete kasutamise osas.

4) Fookusvaldkond 4. Innovaatiliste, jätkusuutlike ja inimeste tervisekäitumist mõjutavate teenuste ja lahenduste väljatöötamine ja kasutuselevõtmine

Välja töötatud uute teenuste- ja lahenduste (sh meditsiiniseadmete) arendamise, rahastamise ja Eesti tervisesüsteemis kasutusele võtmise mudel.

Tagatud on piisav spetsialistide olemasolu personaliseeritud teenuste pakkumiseks.

Tervishoiuteenuse osutajate haridus/väljaõpe toetab personaalmeditsiini ja uute teenuste kasutuselevõttu.

Käsitlus- ja ravijuhendid sisaldavad informatsiooni personaalmeditsiini teenuste kohta.

5) Fookusvaldkond 5. Teadus- ja arendustegevus ja haridus

Toimib multidistsiplinaarne baasteadus ja teostatakse rakendusuringuid. Tagatud on teadussüsteemi toimimine (teadustaristu, andmevahetus jne). Rakendatakse valdkonnaülene õpe (nt terviseinformaatika, sotsiaalteaduste kaasamine personaalmeditsiini ühiskondlike, eetiliste ja majanduslike aspektide uurimiseks jne).

Pidev tervishoiutöötajate ja teiste spetsialistide (nt geeninõustajate) õpetamine ning koolitus. Rahvusvaheline koostöö soodustab uute personaalmeditsiini teenuste arendamist ja rakendamist.

Lisa 4. Hankes määratletud käimasolevad projektid

1) IT-taristu arendamine

Personaalmeditsiini rakendamise projekt aitab laialdasemalt kasutusele võtta ühe terviseandmete osa personaalmeditsiinis – geneetilised andmed. Nende kasutuselevõtuks vajalikud eeldused luuakse 2023. aasta lõpuks, personaalmeditsiini teenuste pakkumist on võimalik alustada 2024. aastal.

Esimeste geneetilisi andmeid laialdasemalt kaasavate teenuste seas on rinnavähi ennetus ja varajane avastamine ning personaalsed ravimisoovitused.

Käesoleval hetkel viib Tervise Arengu Instituut koos Sotsiaalministeeriumi, TEHIK-u, Tartu Ülikooli ja Tervisekassaga ellu projekti „Personaalmeditsiini rakendamine Eestis“ (2019–2022), millega luuakse valmisolek geneetiliste andmete laialdasemaks kasutuselevõtuks arstide ja õdede töös. Selle projekti raames on keskseks tegevuseks IT-taristu loomine, mis võimaldab geneetiliste andmete kasutuselevõtu tõenduspõhises meditsiinis.

Projekti raames arendatav IT-taristu koosneb:

- Geneetiliste andmete infosüsteem;
- Geneetiliste riskimudelite halduse ja seire keskkond;
- Personaalmeditsiini arvutuskeskkond, kus projekti käigus luuakse võimekus arvutada vähemalt:
 - rinnavähi geneetilist riski;
 - farmakogeneetilisi riske (soovituste tegemiseks ravimite toimeainete määramisel)⁶³
- Nõusolekute infosüsteem;
- Personaalsete tervise- ja ravisoovituste keskkond.⁶⁴

2) Uue põlvkonna tervise infosüsteem (upTIS)

Riiklikult on e-tervise tuleviku vaates kesksel kohal tervise infosüsteemi ning sellega seonduvate infosüsteemide uuendamine. Selle raames vaadatakse üle ka tänased koostöö- ja juhtimismudelid ning luuakse vajalikud tehnilised lahendused tervisevaldkonna jätkusuutlikuks

⁶³ Südame-veresoonkonnahaiguste geneetilist riski arvutamine testitakse taristus teadusalgoritmide baasil.

⁶⁴ Personaalmeditsiin | Tervise Arengu Instituut (tai.ee).

toimimiseks. upTIS visiooniks⁶⁵ on tagada tervist igakülgset toetav ökosüsteem, mille abil Eesti inimestel on tänu tervise infosüsteemile parem ülevaade ja suurem kontroll oma.

3) 1+ Miljon Genoomi" (1+MG) algatus

Euroopa ülene "1+ Miljon Genoomi" (1+MG) algatus baseerub Euroopa Liidu 20 liikmesriigi ja Norra ühiselt allkirjastatud deklaratsioonil luues ligipääsu vähemalt ühele miljonile sekveneeritud genoomile Euroopa Liidus aastaks 2022 ('Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the EU by 2022').⁶⁶ Selle algatõukeks oli Eesti Euroopa Liidu Nõukogu eesistumise ajal 2017 aastal Tallinnas toimunud kõrgetasemelisel konverentsil avaldatud e-tervise organisatsioonide ühisdeklaratsioon, mille eesmärk on kiirendada digitaalset innovatsiooni tervishoius.⁶⁷ Eesti oli algatuse üheks eestvedajaks. 1+MG algatus on osa EU tegevusprogrammist: „Agenda for the Digital Transformation of Health and Care”.⁶⁸ Digital Europe Programmi raames on Eesti koos konsortsiumi partneritega alustanud Euroopa ühtse geenianndmete taristu (Federated European infrastructure for genomics data - GDI) projektiga, mis on saanud ka EL poolne osarahastuse.⁶⁹ 1+MG Euroopa projekti tulemuseks on arendada välja esimene üle Euroopa töötav andmete jagamise detsentraliseeritud lahendus, mille eesmärk on riikidevaheline geenianndmete juurdepääsu pakkumine.⁷⁰ Projekt algas novembris 2022 ja selle kestvus on neli aastat. Samuti on esitatud esmane taotlus selleks, et loodav GDI taristu oleks hõlmatud Digital Decade Policy Programmis väljatöötatud EDIC raamistikuga. Tänapäevaks on 1+MG programmiga liitunud 26 riiki.

Eesti geenivaramul on siin oluline roll. Geenivaramus on põhjalikult uuritud Eesti elanike geenianndmeid, neil on teoreetilised teadmised, kuidas rakendada saadud andmeid tervishoius. Suurema hulga geenidele juurdepääs tagab kiirema ja täpsemad tõlgendused, mis omakord toob kaasa parema personaalse rakendamise tervishoius.

Teadus areneb ja geneetikat uuritakse väga paljudes riikides. Erinevad tulemused ja nende kontrollitavus aitab kaasa Eesti teaduse arengule ja, see omakorda aitab kaasa, Eesti inimeste geeninfo parema ja kiirema tõlgendamise ning tervishoidu kasutusele võtmise. Eesti inimeste

⁶⁵ TEHIK. Uue põlvkonna tervise infosüsteem (upTIS). Kättesaadav: <https://www.tehik.ee/uue-polvkonna-tervise-infosusteem-uptis>. (15.12.2023).

⁶⁶ Kättesaadav: <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>. (15.12.2023).

⁶⁷ Sotsiaalministeerium. „Üle 100 Euroopa organisatsiooni esitasid täna Tallinnas väljakutse tervishoiu digitaalsele innovatsioonile”. Kättesaadav: <https://www.sm.ee/uudised/u-100-euroopa-organisatsiooni-esitasid-tana-tallinnas-valjakutse-tervishoiu-digitaalsele>. (15.12.2023).

⁶⁸ European Commission. Shaping Europe's digital future. Kättesaadav: <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/ehealth>. (15.12.2023).

⁶⁹ Kättesaadav: <https://ec.europa.eu/info/funding-tenders/opportunities/portal/screen/opportunities/topic-details/digital-2021-cloud-ai-01-fei-dsgenomics>. (15.12.2023).

⁷⁰ Taristu arendatakse neljaks peamiseks kasutuslooks: a) geneetikast põhjustatud harvikaiguste tuvastamine; b) vähi genoomid ja ravi; c) "tavaliste haiguste" riskiskooridest (südameveresoonehaigus, diabeet jne); ja d) nakkushaiguste (nt SARS-COV-2 ja COVID-19) tuvastamisele kaasa aitavast lahendusest. Samas ei ole kasutuslood piiratud ja neid võib ajas juurde tekkida.

genofondi osalemine selles projektis tagab ravimite parema toime, kui ravimifirmad ja meditsiiniseadmete tootjad saavad kasutada oma uuringutes neid genome. See omakorda toob kaasa ohutumad meditsiinitooted.

Lisa 5. Projekti autorite töökohad ja organisatsiooniline kuuluvus

Ruth Kalda, TÜ peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituut, Eesti Perearstide Selts, Eesti Personaalmeditsiini selts, Ränlinna perearstikeskus OÜ, TÜ MV nõukogu

Lise-Lotte Lääne, Advokaadibüroo Sorainen

Jaanika Alevi, Advokaadibüroo Sorainen

Minni Timberg, TÜ RAKE, TÜ kliinilise meditsiini instituut (doktorant)

Sabina Trankmann, TÜ RAKE

Sander Pajusalu, TÜ kliinilise meditsiini instituut, Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, Eesti Personaalmeditsiini Selts (juhatuse liige, president), Eesti Meditsiinigeneetika Selts (juhatuse liige), Eesti Nooremarstide Ühendus (Arstide Liit), Eesti Inimesegeneetika Ühing, Euroopa Inimesegeneetika Ühing, Ameerika Inimesegeneetika Ühing, Põhjamaade Inimesegeneetika ja Täppismeditsiini Ühing

Lili Milani, TÜ genoomika instituut, Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, Eesti Personaalmeditsiini Selts

Mait Metspalu, TÜ genoomika instituut, Eesti Personaalmeditsiini Selts, TÜ HPC (*High Performance Computing Center*) nõukogu liige.

Mikk Jürisson, TÜ peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituut, TÜ Genoomika instituudi nõukogu liige, Eesti Personaalmeditsiini Seltsi liige

Jaak Vilo, TÜ arvutiteaduse instituut, STACC OÜ, Quretec OÜ. Liikmelisus: TÜ Senat, TÜ Genoomika instituudi nõukogu, Eesti kliimanõukogu, Eesti Personaalmeditsiini Selts, EMBL nõukogu, ELIXIR nõukogu, Eesti Teaduste Akadeemia