



EESTI ARENGUFOND

# **Analüüs personaalmehitsiini rakendamise võimalustest Eestis**



# Sisukord

<b>Sissejuhatus</b>	3
<b>Autorid</b>	3
<b>Tunnustus</b>	3
<b>Lühikokkuvõte</b>	4
<b>1. Personaalmeditsiini kontseptsiooni definitsioon</b>	6
<b>2. Nõudlus personaalmeditsiini järele</b>	7
<b>3. Personaalmeditsiini riikliku algatuse potentsiaal ja eeldused</b>	9
Personaalmeditsiini globaalne perspektiiv	9
Strateegiline koostöö nelja valdkonna vahel – kriitiline eeltingimus	10
Teadusuuringute potentsiaal ja eeldused	11
Kliinilise meditsiini potentsiaal ja eeldused	12
Kaubandus- ning majandusväljundi potentsiaal ja eeldused	13
Informaatika (e-tervise) strateegiline roll tervishoius	14
Kaalutluskohad kuluefektiivsuse osas	14
Kulude ja tulude planeerimine	15
Riskid	15
<b>4. Strateegiline lähenemine personaalmeditsiini strateegia rakendamisele</b>	19
Teekaart alustamiseks	19
Edasised strateegilised küsimused aruteluks	20
<b>5. Poliitikasoovitused</b>	22
Personaalmeditsiini elluviimise strateegia	22
Personaalmeditsiini rakendamine ja finantseerimine	23
<b>Viited</b>	25



# Sissejuhatus

## Sissejuhatus

Dokument on koostatud Sotsiaalministeeriumi ning Eesti Arengufondi vahelise lepingu alusel, et anda analüütiline hinnang laekunud ettepanekule Eestis personaalmeditsiini arendamiseks riiklikul tasemel. Analüüsi eesmärgiks on toetada otsustamist personaalmeditsiini koordineeritud ja sihipärase arendamise otstarbekuse üle. Arvestades töö teostamise lühikest tähtaega ja otsustusprotsessi etapiviisilisust, keskenduti töös põhimõttelistele otsustuskohtadele, millest lähtuda ulatuslike riiklike investeeringute ja programmiliste tegevuste kaalutlemisel. Töö tulemusena antakse soovitusel Sotsiaalministeeriumile ning Teadus- ja Arendusnõukogule personaalmeditsiini võimaliku riikliku rakendamise tegevusplaani struktuuri osas ning teostatavusanalüüsi kohta, mis on vajalik pärast põhimõttelise otsuse tegemist personaalmeditsiini käsitlemisel riikliku prioriteedina. Dokumendi algversioon koostati inglise keeles, arvestades valdkonna üldist seotust ja võimaliku strateegilise initsiatiivi tiheda koostöö vajadust välispartneritega, et hõlbustada teema edasiarendamisel igakülgset suhtlust.

## Autorid

Ain Aaviksoo, Kristjan Järvan, Kristjan Lepik, Pirko Konsa

## Tunnustus

Autorid soovivad tänada järgnevaid inimesi, kes andsid oma panuse seda dokumenti ette valmistades: Richard Villems, Oliver Väärtnõu, Kitty Kubo, Toomas Kariis, Tanel Ross, Indrek Kask, Taavi Einaste, Ardo Reinsalu, Raul Niin, Hardi Tamm



# Lühikokkuvõte

Eestis on laialdane poliitiline ja sotsiaalne konsensus individuaalsema lähenemise vajalikkuse osas tervishoius. Professor Metspalu väljapakutud visioon „Personaalse meditsiini rakendamise Eestis 2014–2020 ja edasi“ toetab sellist lähenemist. Kuigi algselt on personaalmeditsiini seostatud geneetilise informatsiooni kasutamisega, siis praeguseks mõistetakse selle all **inimese kõigi terviseandmete kasutamist ennetuses ja ravis, mis peaks viima süstemaatilise mõistmiseni, kuidas indiviidi tervis tuleneb komplekssest seosest geenide, iseenda käitumise ning väliskeskkonna vahel.**

Viimastel aastatel on personaalmeditsiin muutunud futuristlikust visioonist laialt aktsepteeritud uuenduslikuks läheneamiseks tervishoiule. Muuhulgas avaldas 2013. aasta oktoobris Euroopa Komisjon töödokumendi „-omics“ tehnoloogiate kasutamisest personaalmeditsiini arendamisel, mille põhjal oodatakse sellest konkreetseid arenguid tervishoius:

- võimes teha paremini informeeritud otsuseid;
- suuremas tõenäosuses, millega saavutatakse soovitud tulemused tänu täpsemini suunatud ravivõtetele;
- vähenenud tõenäosuses vastunäidustatud ravimite kasutamises;
- keskendumises preventatsioonile ja haigestumise ennetamisele, selle asemel et neile reageerida;
- varasemaga võrreldes kiiremas sekkumises haiguse kulgu;
- paranenud tervishoiukulutuste ohjeldamises.

Globaalselt loetakse personaalmeditsiini väga perspektiivseks ning erineva mastaabiga (sh riiklike) arendusprojekte on viimastel aastatel käivitatud palju. Läbimurdeks vajalik kriitiline eeltingimus on strateegiline ja väga hästi korraldatud koostöö nelja valdkonna vahel: kliiniline praktika, teadus-arendustegevus, äriarendus ning tervishoiuinformaatika (e-tervis). Just **e-tervise üle-riigilises võimekuses seisneb Eesti äärmiselt oluline ja globaalselt hinnatud konkurentsieelis** – sellise

ulatuse ja funktsionaalsusega koostööplatvormi loomine mõnes teises maailma paigas nõuaks väga palju raha ja mitu aastat ettevalmistavaid tegevusi. Siiski ei püsi Eesti konkurentsieelis paindliku personaalmeditsiini piloteerimiskohana igavesti, arvestades personaalmeditsiini prioritseerimist järjest suurema hulga riikide poolt ning samuti väga aktiivset erakapitali huvi investeerimiseks ja arendustegevuseks selles valdkonnas. Seetõttu peab Arengufond otstarbekaks e-tervise platvormi jätkuva fookuseeritud arendamist kogu personaalmeditsiini keskseks teemaks.

**Personaalmeditsiin sobib üheks fookuseeritud arengueesmärgiks tervishoiusüsteemile**, sest toetab olulisemaid tervishoiupoliitika tehnilisi eesmärke (patsiendikesksus, ravigvaliteedi suurenemine, kulu-efektiivsus) ning võimaldab need koondada üheks teenuse osutamise tasemel tulemuseks - otsuste tegemine individuaalseid omadusi arvesse võttes. **Personaalmeditsiini rakendamine on võimalik käivitada juba praegu alustades ennast tõestanud kuluefektiivsete lahendustega.**

**Biomeditsiin ja sellega seotud tehnoloogiavaldkonnad** on ühed mahukamad ja kiiremini kasvavad majandusvaldkonnad, mistõttu edukas ja tulemuslik tegutsemine eeldab koostööd erasektoriga. Majanduslikus mõttes on personaalmeditsiini süstemaatilisel arendamisel Eestis **potentsiaali tuua olulisel määral täiendavat kasu nii tervishoiu- kui biomeditsiinialase teadus-arendustegevuse, kui ka täiendavate investeeringute ja töökohtade näol ettevõtluses**. Eesti ettevõtetel on võimalus tulevikus saada siinse kogemuse eksportijaks teistesse riikidesse nagu seda täna ollakse e-riigi lahenduste osas.

Eelnevast lähtudes tuleks praktilisest seisukohast personaalmeditsiini vaadelda kolme hästi koordineeritud investeringu- ja arendusvaldkonnana: **tervishoid, teadus-arendustegevus ning ettevõtlus**. Iga valdkonna jaoks eksisteerivad personaalmeditsiiniga seoses märkimisväärsed autonoomsed kasvu- ja arenguvõimalused, mille potentsiaal ühise strateegilise tegutsemise korral on siiski mitu korda suurem. Meditsiini- ja bioinformaatika (e-tervis) on ühelt poolt ülejäänud valdkondi

ühendav lüli ja teisalt on personaalmeditsiin e-tervise üks kõige sisukam praktiline rakendusvaldkond.

Defineerides personaalmeditsiini arendusvajaduse tervishoiupoliitilistest eesmärkidest lähtudes, on loogiline, et **teema eestvedaja ning kõigi seotud tegevuste koordineerija peaks olema Sotsiaalministeerium**. Enne strateegia elluviimist tuleks eelnevalt täpsustada personaalmeditsiini roll tervishoiuvaldkonna teadus- ja arendustegevuse ning innovatsiooni (TA&I) strateegias ning suhted teiste tervishoiupoliitiliste prioriteetidega.

Personaalmeditsiini rakendamine tuleks kavandada etapiviisiliselt ja erinevatel tasanditel, alustades **kliinilise rakenduvõimekuse loomisest nende tervishoiutehnoloogiatega seoses, mille praktiline väärtus on juba tõestatud** ning paralleelselt arendada välja TA&I võimekus uute personaalmeditsiini rakenduste arendamiseks, kiireks juurutamiseks kliinilisse praktikasse ning ettevõtlussektori kaasamiseks TA&I tegevustesse.

Eestil on võimalus kujuneda uuenenud tervishoiu teerajajaks kasutades ära meie tänast positsiooni. Personaalmeditsiini rakendamisest tema laiemas tähenduses võidaksid otseselt nii inimesed, teadus, ettevõtlus kui ühiskond. Pilootprojektiga on võimalik alustada kohe.



# 2

## Nõudlus personaalmедиitsiini järele

Viimaste aastate jooksul on personaalmедиitsiin muutunud futuristlikust visioonist laialt aktsepteeritud lähenemiseks tervishoiule.

**Valitsuse tegevuskava aastateks 2011–2015** [V2011] sätestab üheks strateegiliseks eesmärgiks suurendada inimeste tervelt elatud aastate arvu – meeste puhul vähemalt 57. eluaastani ning naiste puhul 62-ni. Veelgi enam, vähemalt pool tegevustest, mis on suunatud rahvastiku tervise parandamisele, on seotud personaliseerituse suurendamise ning innovatsiooniga tervishoius, näiteks:

- toetus inimeste tervislikule käitumisele (kaasa arvatud regulaarsed ennetavad tervisekontrollid);
- kõigi võimalus valida endale sobivad terviseteenused (kaasa arvatud tervishoiuressursside suurem seostamine patsiendi individuaalsete eelistustega);
- tervishoiukorralduse kaasajastamine (kaasa arvatud perarstide suurenenud võimalused juhendada patsientide tervislikku käitumist);
- patsientide teadlikkuse tõstmine;
- tervishoiuteenuste ekspordi ning meditsiinilise innovatsiooni toetamine (kaasa arvatud efektiivsema e-tervise potentsiaali realiseerimise).

Lisaks tervishoiule on valitsuse majandus- ja tööstuspoliitika suunaks muuta Eesti suure marginaaliga tööstusharudes investeringute tõmbekeskuseks. Riigi teadus- ja arenduspoliitika eesmärgiks, lisaks muule, on kõikehõlmavalt toetada Eesti teadlaste osalemist rahvusvahelistes uuringukeskustes ning toetada koostööd ülikoolide, avaliku ning erasektori vahel; samuti julgustada ettevõtteid keskendumisele tootearendusele. Ühtlasi on mainitud, et nende eesmärkide täitmiseks on vajalik valitsuse, erasektori ja kodanike vaheline koostöö.

Globaalselt on ennustatav, et biomeditsiiniteadused ning nendega seotud tööstusharud osutuvad kõige tähtsamateks kas-

vualadeks – tööstuslik tootmine ning tervishoid jäävad kõige nõutumateks sektoriteks erasektori investeringute jaoks nii Euroopas kui ka USA-s. Personaalmедиitsiinil on potentsiaali luua tõeline nõudlus efektiivsele uuele tehnoloogiale ja innovatsioonile tervishoiuteenuste tasemel.

Näiteks avaldas **Briti Meditsiini Teaduste Akadeemia** 2013. aasta juulis raporti **“Realising the potential of stratified medicine”**. [AMS 2013] Raportis on grupipõhine (*stratified*) meditsiin defineeritud “strateegiana võtta süstemaatiliselt kasutusele individualiseeritud andmed isiku tervise kohta, et diferentseerida sekkumisi tervisesse, mis lõppastmel viib personaalmедиitsiini”. Enamik dokumendis mainitud personaalmедиitsiini vajaduse põhjendustest on tuletatud keerukast majanduslikust olukorrast, mis nõuab efektiivsemat tervishoiusüsteemi. Kuna tervishoiukulud on aastatega inimese kohta kordades kasvanud, siis jätkusuutmatu süsteemi muutmise on paratamatu.

Küllap on see üks põhjusi, miks ka Euroopa Komisjon avalikustas töödokumendi „-omics“ tehnoloogiate kasutamisest personaalmедиitsiini arendamisel 2013. aasta oktoobris. [EU 2013] Selle dokumendi kokkuvõttes märgitakse:

“Personaalmедиitsiini arendamine „-omics“ tehnoloogiate kaudu pakub uusi ravivõimalusi Euroopa Liidu patsientidele. Selle lähenemise kaudu on tervishoiuteenuste pakkujad võimelised andma täpsemini suunatud ravi, vältima meditsiinilisi eksimusi ja vähendama meditsiinitoodete ebasoovitavat mõju.”

Konkreetsed arenguid tervishoius oodatakse:

- võimes teha paremini informeeritud otsuseid;
- suuremas tõenäosuses, millega saabuvad soovitud tulemused tänu täpsemini suunatud ravivõtetele;
- vähenenud tõenäosuses vastunäidustatud ravimite kasutamises;

- keskendumises preventatsioonile ja haigestumise ennustamisele, selle asemel et neile reageerida;
- varasemaga võrreldes kiiremas sekkumises haiguse kulgu;
- paranenud tervishoiukulutuste ohjeldamises.

Ühtlasi lisatakse dokumendis järgmist: „personaalmiditsiin ei ole revolutsioon, vaid evolutsioon. Nii kiiresti muutuval alal on kindlasti ette näha arengud teaduses.”

Üks tähtsamaid detaile on arusaam, et kõikides ülalmainitud dokumentides ning avaldustes **on läbivaks teemaks E-tervise ja IT kriitiline roll tänapäeva tervishoiu muutumises**. Sama ulatuslikult, kui IT on teinud seda teistes sektorites, muutes teenused personaliseeritumaks ja efektiivsemaks, toetades samal ajal nii teadus- ja arendustööd kui ka majanduse arengut. E-tervise potentsiaal tervishoiu jaoks läheb palju kaugemale kui *-omics* tehnoloogiate rakendamine personaalmiditsiini jaoks: see lubab täiel määral rakendada tervisega seotud andmete kasutamist iga individuaalse meditsiinilise otsuse puhul, et suurendada ennetuse ning ravi efektiivsust.

**Teaduslikud tõendid, et personaliseeritud riski hindamise ja inimeste käitumisriskide vähendamise vahel on positiivne seos**, kasvavad jõudsas tempos. [EDW 2013]

See on põhjus, miks eelmises peatükis toodud personaalmiditsiini kontseptsiooni laiem definitsioon sobib hästi **erinevate Eesti tervishoiupoliitika tehniliste eesmärkide ühendamisel konkreetseteks teenuse tasemel kirjeldatud mõjueesmärkideks**.

See toetaks ka **Rahvastiku tervise arengukava 2009–2020** rakendamist kõigis viies tegevusvaldkonnas, keskendudes ühele kirjeldatud põhiprobleemidest – inimesed ei mõista terviseriske, millega nad on silmitsi iga päev, ning et neile riskide selgitamise süsteem pole piisavalt efektiivne. [RTA 2008] Lisaks oleks sellest kasu ka Haigekassale, et täita nende **Strateegilist arengukava 2014–2017**, mis muuhulgas samuti keskendub populatsiooni terviseriskide vähendamisele koostöös tervishoiutöötajatega elanike enda käitumise kaudu ning tähtsustab nüüdisaegset ja stabiilset IT infrastruktuuri efektiivse tervishoiusüsteemi eeldusena. [EHK 2013]



# 3

## Personaalmeditsiini riikliku algatuse potentsiaal ja eeldused

### PERSONAALMEDITSIINI GLOBAALNE PERSPEKTIIV

**2020. aastaks kasutatakse tervishoius otsuste tegemisel harjumuspäraselt personaalmeditsiini koos individuaalsete andmetega (genoomi-, keskkonna- ning käitumuslike andmetega) ning see on muutunud tavapraktikaks.**

On vähemalt neli tugevat trendi, mis seda ootust toetavad. Esiteks ootavad inimesed tervishoiuteenustelt sarnast isikustatust nagu teistes sektorites. Teiseks toimub vajalike tehnoloogiate konvergens ning kiire areng: taskukohane genoomi sekvereerimine, suurenenud võimalused andmetöötluseks, mastaapsed arvutus- ja kommunikatsioonivõimalused – need muudavad tehnoloogia poole pealt personaalmeditsiini varasemaga võrreldes teostatavamaks. [AUF 2009; TOP 2012] Kolmandaks ei ole avalikud tervishoiusüsteemid senisel kujul fiskaalselt jätkusuutlikud, kasutades sobivaid kaasaegsed meditsiinitehnoloogiaid. Ennetav või raviv sekkumine (ja tehnoloogiad) peavad olema suunatud neile, kes sellest tõeliselt kasu saavad, mistõttu jääksid ära kulutused ja kõrvalmõjud, mis on seotud nende inimestega, kellele antud ravi ei mõju – seega muutuks meditsiin efektiivsemaks. [AMS 2013] Neljandaks osutub niisugune uenduslik lähenemine ennetusele, diagnostikale ja ravile majandusliku arengu allikaks, mis meelitab biomeditsiinitehnoloogia alale aina suuremates mahtudes erakapitali ning suurendab teaduslike ja tehnoloogiliste läbimurrete tõenäosust, mis loob positiivse “nõiaringi” kõigi väärtusahelas osalejate jaoks.

Antud hetkel pole ühtegi valideeritud „4P meditsiini kontseptsiooni“ mudelit laialdasel kliinilises praktikas, mis teebki töötava „prototüübi“ otsimise nii soovitatavaks ja loob esimesena turule tulijatele konkurentsieelise.

**Globaalselt on mitmed arenenud riigid koostamas suuremahuliste genoomi sekveneermise projekte, kuigi ainult üksikud projektid on jõudnud elluviimisfaasi.**

Möötskaala terminites omavad ettenähtud projektid sekveneermiskavasid 10 000-st kuni 100 000 indiviidini, kellel on mõni

kindel geneetiline haigus – arv sõltub riigi suurusest. Paljud neist pingutustest on väikese rahastusega või hoopis ilma selleta ning enamasti kontseptsiooni või siis ettepaneku faasis, kuid samuti ilma kindla rahastusallikata. Põhinedes ekspertide arvamustel, vajaksid tõsiseltvõetavad ning reaalse mõjuga riiklikud projektid suuremates riikides (rahvaarvuga üle 20 miljoni) rahastust 100–300 miljonit USA dollarit 3–5 aasta peale, kuid väiksemad riigid (1–10 miljonit elanikku) suudaksid skaalal 10 miljoni USA dollari-aastas kahe-kolme aastaga juba suurt mõju saavutada, kui projekt on hoolikalt ja strateegiliselt fokuseeritud.

Järgnevalt on toodud neli märkimisväärset rahvusvahelist suuremahuliste algatuste näidet:

#### 1 SAUDI ARAABIA GENOOMI PROJEKT

(KACST – riiklik teadusfond):

- 300 miljonit USA dollarit 5 aastaks, geeni paneelidele ja täisgenoomi sekveneermiseks 100 000 doonorit 5 aasta peale, keskendutakse haruldastele geneetilistele haigustele, tavalistele komplekshaigustele ning vähile läbi hoolikalt planeeritud erinevate meetodite kombinatsiooni.

- Kõrgelt arenenud, vägagi organiseeritud ning täpselt elluviidav projekt, mis ehitab fundamentaalse riikliku infrastruktuuri ja kompetentsi ning lisaks tekitab teadmiste baasi personaalse meditsiini jaoks. Tööd tehakse koos tööstusharu juhtivate partneritega, et luua tööstuslikul tasandil lahendusi, selle asemel et keskenduda akadeemilistele saavutustele või tellida väljast teenuse pakkumisi.

- Alustasid 2012. aasta aprillis, avalik teadaandmine 2013. aasta detsembris.

#### 2 USA RIIKLIK ARENEVA SIIRDETEADUSE KESKUS

(NCATS; <http://www.ncats.nih.gov>)

- Põhimõtteliselt on tegu suure akadeemilise uuringuprogrammiga, mille eesmärgiks on leida geene, mis põhjustavad haruldasi ja tavapäraseid geneetilisi haigusi, ning muuta informatsioon selliseks, et sellest võiks tulevikus kliiniliselt kasu olla.

- Projekti eelarve on 500 miljonit USA dollarit 5 aasta peale, millest enamus kuulub eksoomi sekveneerimisele.
- Projekt kuulutati välja 2012. ja alustati 2013. aastal.

### 3 GENOMICS ENGLAND

(UK; <http://www.genomicsengland.co.uk>)

- Tegemist on teadusuuringu projektiga, mille jõudlusest suurem osa (> 80%) keskendub vähipatsientidele ning väike osa eelarvest kulutatakse haruldastele pärilikele haigustele ning nakkushaigustele. Ühtlasi kasutatakse siin ainult genoomi täissekveneerimist. Eesmärk on saada kliiniliselt kasulikke informatsiooni, mis jõuaks tagasi arstide ja patsientideni.
- Hetkel on planeeritud eelarve 150 miljonit USA dollarit 5 aasta peale ning eesmärgiks sekveneerida 100 000 genoomi.
- Projekt kuulutati välja 2013. aasta juulis ning planeeritud alguseks on 2014.

### 4 MILJONI VETERANI PROGRAMM

(USA; <http://www.research.va.gov/MVP>)

- Hetkel on antud projekt globaalselt kõige suurem – eesmärk on sekveneerida miljon patsienti 10 aasta jooksul, enamasti sekveneeritakse eksoom lähiaja jooksul. Praeguse ülesehituse järgi on tegemist siirdemeditsiinilise (translational) uurimisprojektiga, mis ei edastaks informatsiooni vahetult patsientidele tagasi. Tegemist on USA suurima tervishoiu- ja sotsiaalkindlustuse süsteemi – USA Veterans Affairs – uurimisalgatusega.
- Projekti rahastustase aastas on hetkel kavandatud ligi 30 miljonit USA dollarit aasta-aastase jaotuskavaga.
- Biopangaga alustati 2011. aastal ning sekveneerimisega alustatakse 2014. aastal.

Lisaks on käimas mitmeid väiksema suurusega (kuni 10 000 genoomi) projekte. Mainimisväärt näited on järgnevad:

- Arenguhäirete dekodeerimise (DDD) projekt, mida viiakse läbi Sangeri keskuses Suurbritannias;
- Carlos Slimi fondi projekt Mehhikos (koostöös Broadi instituudiga USA-s);
- 1000 haruldase haiguse projekt Hiinas; tööd rahastatakse ja viiakse ellu Hiina valitsuse sponseeritud sekveneerimisinstituudis BGI;

- Kanada genoomiprojekt;
- Šotimaa personaalmeditsiini programm, mida toetab Šoti riiklik tervisetalitus ning Šoti rahastusnõukogu.
- Ühtlasi plaanivad mitmed riigid tõsiselt, kuigi veel ei rahasta, omaenda algatusi: näiteks Soome kavatsus sekveneerida riigi biopangas 200 000 doonorit, samuti on Taiwanil plaanis luua 200 000 doonoriga biopank ja proovid sekveneerida jne.

## STRATEEGILINE KOOSTÖÖ NELJA VALDKONNA VAHEL – KRIITILINE EELTINGIMUS

**Efektiivseks suuremahulise ja tervikliku personaalmeditsiini kontseptsiooni rakendamiseks on vaja, et kliiniline praktika, biomeditsiiniteadus ja e-tervise lahendused oleksid kõik suunatud kooskõlalisele koostööle, samal ajal kõiki valdkondi tööstuse viljaka partnerluse kaudu toetades.**

Kliiniline rakendamine ja siirdemeditsiini teadmised komplekssest genoomi, keskkonna- ja käitumisandmete vahelistest seostest on see, millel on patsiendile ülim väärtus. Siiski saavad biomeditsiinilised või farmaatsiaalased teadmised olla ainult nii head (tõhusad), kui on andmete kvaliteet individuaalsete tunnuste kohta. See tähendab, et tõhus kliinilisest praktikast pärit andmete kasutamine, mis on ühendatud geneetilise informatsiooniga, suurendab drastiliselt teadus- ja arendustegevuse tulemuslikkust. Kolmandaks, kuna laialdane personaalmeditsiini kasutamine vajab pikaajalisi investeeringuid ja saab kasu paljude valdkondade tehnoloogilistest uuendustest, on mõistlik kaasatud tööstuspartneritega jagada riske ja kasvatada võimekust. Lõpuks suurendavad kõik peamised huvigrupid lisaks patsientidele – st arstid, teadlased ja ettevõtted – oma investeeringu tasuvust läbi koostöö, mis on võimalik, kui andmed on tehtud kasutatavaks igale süsteemis osalejale. See tähendab, et e-tervis on selle koostööplatvormi neljas suur osa.

**Kõigi olemasolevate ja kavandatud jõupingutuste kõrval on Eesti ainulaadselt hästi positsioneeritud üleriigilise personaalmeditsiini platvormi ehitamiseks.**

Mis teeb Eesti nii positiivselt unikaalseks, on suurepärase kombinatsioon väga tõhusatest riiklikest e-teenustest ning elektroonilisest tervishoiu infrastruktuurist (e-tervise platvorm), väike rahvaarv ja progressiivne ühiskond ning usaldusväärne ja funktsionaalne õigusraamistik terviseandmete privaatselt ja turvaliselt käitlemiseks. Seda suudetakse pakkuda lisaks juba hästi toimivatele tervishoiuteenustele, maailmatasemel teadus- ja arendustegevuse võimekusele ning ettevõttesõbralikule kultuu-

rile. Lisaks on Eestis alates 2001. aastast tegutsenud maailmatasemel Geenivaramu. On kogutud ja analüüsitud rohkem kui 50 000 geenidoonorilt võetud proove ja selle teaduslik usaldusväärsus on kontrollitud. Biomeditsiiniteadused on heaks kiidetud kõige kõrgemal poliitilisel tasandil kui üks prioriteetne valdkond riigi teadus- ja arendustegevuse investeeringutes, mis koos juurdepääsuga EL-i tõukefondidele (ja teadustöö vahenditele) võimaldab algatusele stabiilset rahalise toetust.

Seega on Eestil väga tugev potentsiaal olla globaalne lipulaev, luues riiklik personaalmeditsiini võimekus ja realiseerida kasu kulude alandamise kaudu tervishoius, parandades elanike heaolu ja stimuleerides uut majandusarengut. Samuti peitub niisuguses personaalmeditsiini "ökosüsteemis" rohkem kui üks funktsionaalse koostöö prototüüp, mida oleks võimalik testida ja edukalt eksportida.

## TEADUSUURINGUTE POTENTIAAL JA EELDUSED

**Teadusuuringud, mis toetavad üleriigilist personaalmeditsiini programmi, peavad olema ühtaegu terviklikud ja eesmärgistatud.**

Kindel teaduslik partner antud algatuseks peaks olema võimeline looma uusi teadmisi, rakendama ja arendama uusi tehnoloogiaid, pakkuma käegakatsutavaid tulemusi kliiniliseks praktikaks, omama teadmussirde võimekust, vastama erinevate huvirühmade (arstide ja rahvastiku, teadusuuringute rahastamise asutuste, tööstuspartnerite) vajadustele ning lõpuks – seda tuleks realiseerida jätkusuutliku rahastamismudeli toel. Seega oleks tehnoloogia arengu praegust seisust arvestades genoomika osas arukas kombineerida mikrokiibiga sekveneerimist (grupid ~ 500 geeni, mis keskendub teatud tüüpi haigusele), eksoomi sekveneerimise (kõik 25 000 inimese kodeerivat geeni) ja kogu genoomi sekveneerimisega (keskendudes keerulistele haigustele ja võimalikele analüüsidele tulevikus). Niiviisi tehnoloogiad ühendades on võimalik saavutada tasakaalustatud tulemused ühise eesmärgi nimel.

Lisaks on personaalmeditsiini arendamisega tihedalt seotud sellised teadusvaldkonnad nagu funktsionaalne genoomika, aga ka bioinformaatika ja süsteemibioloogia, mis peaks olema osa terviklikust personaalmeditsiini teadusliku pädevuse kogumist. Lõpuks, et luua kliiniline tähendus genoomi-, keskkonna- ja käitumisandmete erinevustest ja nende seostest konkreetse patoloogiaga, nõuab see tugevat erialaspetsiifilise siirdemeditsiini võimekust.

Ühtlasi peab genoomi sekveneerimise kulusid kaaluma koos andmete salvestamise, bioinformaatika ja muude asjakohaste analüüside kuludega. Seega ei ole erinevate lähenemisviiside tasuvus või teostatavus universaalsed omadused, vaid sõl-

tuvad eesmärkidest, mis võivad olla kindlasti erinevad laiemal personaalmeditsiini algatuse puhul.

**Teaduslikku põhjendatust ja tehnilist teostatavust Eesti-spetsiifilise genoomikiibi käsitlemiseks (nagu on soovitanud prof Metspalu) riikliku personaalmeditsiini algatuse selgroona tuleb hoolikalt ja professionaalselt analüüsida.**

Seda tuleb hinnata funktsionaalse geneetika ning kliinilise ja/või tehnoloogilise innovatsiooni kontekstis. Toetudes olemasolevale informatsioonile, tundub kiip ühe kandidaadina terviklikult integreeritud kliinilise ja teadusliku koostöö mudelile, kuid vajab täiendavat professionaalset uurimist (näiteks Eesti Teaduste Akadeemiat kaasates). Sellisel juhul võiks sellise kiibi arendamine olla käsitletud siirdemeditsiini kontekstis.

**Eestil on võimalus saada biomeditsiiniteaduse ülemaailmseks tõmbekeskuseks ja tehnoloogiliseks liidriks.**

Oma tegutsemise jooksul on Eesti Geenivaramu avaldanud 147 teadusartiklit, millest 27 ajakirjades "Nature" ja "Science". [GEV 2013] Geenivaramu teaduslikku usaldusväärsust on veelgi kinnitanud asjaolu, et keskus on saanud Euroopa (FP7) ja USA (NIH) teadusfondidelt kõrge kvaliteediga teadustoetusi. Tänu Geenivaramule on Eesti geeniteadlaste arvukus ja kogemus oluliselt tõusnud. Lisades kliiniliste andmete integratsiooni biopangaga läbi riikliku tervishoiu infosüsteemi, suurendatakse oluliselt teadusuuringute potentsiaali (ja asjakohase teaduse/tööstuse huvi) Eesti genoomika ja bioinformaatika teaduse suunas.

**Jõuline ja eesmärgistatud riiklik teadus- ja arendustegevus teaduslikele personaalmeditsiini aspektidele võimaldab ligi meelitada rahastust erinevatest rahvusvahelistest allikatest.**

Biomeditsiiniteadused on ülemaailmselt tunnustatud tuleviku kasvualaks – Euroopa Teadusagentuuri hinnangul on sellesse tehtavate investeeringute tulumäär 40% aastas. [ESF 2011] Personaalmeditsiini rakendamiseks vajaliku inimgeneetika ja sellega seotud teadusvaldkondade integratsiooniga seotud organisatsiooniline ja tehniline keerukus on põhjuseks, miks maailmas on vaid üksikud paigad, kus kogu elanikkonda haaravat lähenemist on otstarbekas rakendada. Seega, kui Eesti suudab luua niisuguse personaalmeditsiini ökosüsteemi ning näidata püsivat poliitilist toetust selle arengule, siis kahtlemata meelitab see ligi täiendavaid vahendeid erinevate avalike teadus- ja riiklike fondide sponseeritud teadusprojektide, tööstus- või muude eraallikate näol.

Analoogsete, kuid vähem ulatuslike algatuste põhjal võib öelda, et teadusuuringute rahastamise võimendusefekt võib

olla mitmekordne – seda sõltuvalt inimeste terviseandmete halduse paindlikkusest.

### **Suur globaalne tegija kasvavas teadus- ja arendustegevuse valdkonnas suurendab märkimisväärselt andekate teadlaste hulka.**

Riikliku personaalmeditsiini algatuse tark juhtimine võib tekitada positiivse “nõiaringi” suurenenud teadus- ja arendustegevuse rahastamise ning parimate teadlaste ligimeelitamise vahel, kus mõlemad võivad olla seotud strateegia elluviimisega nii otseselt kui ka kaudselt. Niisugune algatus tekitab minimaalselt võimaluse luua kriitilise massiga uurimismeeskondi igas vajalikus teadusvaldkonnas.

### **Bioinformaatika ja süsteemibioloogia kui teadusharud saavad tohutu tõuke eesmärgistatud ja tõsiseltvõetavast personaalmeditsiini üleriigilisest rakendamisest.**

Personaalmeditsiini projekti ei saa tõhusalt rakendada, kui ei töötata välja uusi matemaatilisi ja arvutusmeetodeid informatsiooni maksimaalseks mõtestamiseks inimeste molekulaarse teabe (sh nende genoomide) ja teiste kliiniliste andmete ja ajaloo kohta. See tähendab uusi arvutusmeetodeid, et ehitada dünaamilisi ja haigusi ennustavaid rakendusi, milles on integreeritud genoomi, proteoomi, metaboloogi ja kõrgemad fenotüübi andmed. See on 4P meditsiini süda: uued meetodid jälgimaks ja mõistmaks keskkonna ja genoomi koostoimet indiviididel [PMA 2013].

### **Kui plaanis on koostöö farmaatsiatööstusega, siis on vaja paindlikkust võimaluste pakkumisel konkreetsete haiguste uurimiseks.**

Spetsiifilisuse teine tähendus personaalmeditsiini puhul seisneb konkreetsetele haigustele ja patoloogiatele keskendumises. Seda ei tohiks käsitleda vastuolus ambitsiooniga teenida kogu elanikkonda. Et saavutada mõlemad eesmärgid, peab personaalmeditsiini algatus olema piisavalt suur (vähemalt 100 000 inimese andmed). Samuti tuleks välja töötada selged reeglid partnerluseks ettevõtetele, sealhulgas isikliku tervise- ja geneetilise informatsiooni käitlemise kohta. Ühtlasi peab avalik kasu varakult määratletud olema.

## **KLIINILISE MEDITSIINI POTENTIAAL JA EELDUSED**

### **Personaalmeditsiin muudab paradigmat, kuidas tervishoiupraktikat mõistetakse.**

Personaalmeditsiini kõige murrangulisem mõju traditsiooniliste tervishoiusüsteemide jaoks on 4P meditsiini (ennetav,

individualiseeritud, täpne ja kaasav) muutumine tavapraktikaks. See kiirendab üleminekut paternalistlikult reaktiivse ravimise mudelilt, kus üksnes arstid valdasid inimese haiguse mõjutamisega seotud teadmisi ja oskusi, patsiendikesksele proaktiivsele mudelile, kus inimesel on tõeline individuaalne vastutus oma tervise eest. [G&H 2009]

Tänu Eesti ainulaadsele IKT-taristul põhinevale potentsiaalile on võimalik ühendada tõhusalt kõik individuaalsed ja rahvastiku tervise andmed (sh perearsti- ja haiglainfosüsteemid geenianndmetega biopangas ning isiklike terviseandmetega erinevates mobiilsetes rakendustes) tõelisteks tervishoiuteenusteks. Kui selline poliitika eesmärgiks seatakse ja tõeliselt tähtsustatakse otsustusprotsessis, siis on võimalik vastutuse jagamist ja lõpuks ka teenuste mudeleid järk-järgult kohandada 4P mudelile.

Juba on olemas veenvaid tõendeid selle kohta, et konkreetne nõuanne, mis põhineb personaliseeritud andmete analüüsil, muudab isiku käitumist oluliselt tõhusamalt kui traditsioonilised üldpopulatsiooni tasemel rahvatervise ennetusmeetmed. [EDW 2013]. See toetab personaalmeditsiini rakendamisega seotud ootusi.

### **Personaalmeditsiin on enam kui ebakindlate tuleviku terviseriskide ennustamine – see on kiire arenguga valdkond, kus kasutatakse suurel hulgal uusi meetodikaid, alates väljakujunenud kuluefektiivsetest rakendustest geneetiliste riskide hindamiseks kuni eksperimentaalsete “kvantifitseeri-end-ise” liikumiseni.**

Genoomiandmete kasutamiseks personaalmeditsiinis on mitmeid tunnustatud rakendusi. Mitmed ühe-geeni haigused on avastatavad sünnieelses etapis, kuid paljusid on võimalik prognoosida elu jooksul või määrata paaridel enne rasestumist. Kuid nii tõsised olukorrad on suhteliselt haruldased. Kui rahvatervisele laiemalt kasu taotletakse, on juba olemasolevatest tehnoloogiatest tasuvad farmakogenoomilised lahendused (nt trombivastase ravimi varfariini annustamiseks). Ka onkogenoomika on osutunud tõhusaks varajasel diagnoosimisel või ravimeetodi täpsemal valikul (nt mõned kopsuvähi vormid).

Suur hulk mõjukaid riigi- või professionaalseid meditsiiniinstitutsioone on teinud selgeid avaldusi, et tänu kiirele arengule geneetikas, funktsionaalses genoomikas ja bioinformaatikas on suur hulk üsna paljutõotavaid kliinilisi rakendusi arenduses, mis tuleb rakendamise eelselt valideerida rutiinse kliinilise praktika kohaselt. [MUS 2012; AMS 2013; EU 2013]

### **Personaalmeditsiiniil on potentsiaali anda tervishoiusüsteemile tervikuna uus arengufookus.**

Avalikkus ootab rohkem kohandatud tervishoiuteenuseid ja samuti on seda lubanud poliitikud – see on loomulik pärast Eesti tervisesüsteemi kahe aastakümne pikkust reformimist eesmärgiga olla kõige kulutõhusam Euroopas. Samas on teada, et efektiivsus ei loo väärtust omaette, kuid võib vähendada võimet kohaneda vastavalt muutunud keskkonna vajadustele. Seega personaalmeditsiin käesoleva dokumendi tähenduses – iga inimese individuaalsetel omadustel põhinevad tervishoiuteenused, kasutades teaduslikult tõestatud tehnoloogiaid – võiks taas ühendada erinevaid huvisid tervishoiu valdkonnas. Selle asemel et omada erinevaid nõrgalt seotud tervishoiupoliitika algatusi, on võimalik võrrelda kõiki tegevusi (e-tervise arendamine, investeeringud infrastruktuuri ja tehnoloogiasse, tervishoiu tööjõu areng jms) seatud eesmärgiga – rohkem personaliseerimist.

Nii võib baasteadusega seotud projekt, mis tundub olevat soovitatav, ka kaudselt mõjutada sihipärasemat poliitikakujundamist. Suurt ja tõhusat personaalmeditsiini ökosüsteemi on võimalik ainult siis ehitada, kui personaalsema teenuse ümber kavandatakse kogu tervishoiusüsteemi (sealhulgas maksed, tulemusnäitajad, vastutusala jaotus jne). Ainult selline süsteem võimaldab saavutada oodatud tulemusi rahva tervise, biomeditsiiniteaduse ja uute ärivõimaluste osas.

### **Olemasolevad DNA mikrokiibid võiks kasutusse võtta personaalmeditsiini raames peaaegu kohe.**

Personaalmeditsiini kliinilise etapi käivitamiseks on võimalik alustada koolituste (spetsialistidele ja rahvastikule), käitumisjuhiste ja e-tervise lahenduste (sujuv kasutajaliides ja otsustustoe süsteem) väljatöötamise ning organisatsiooniliste lahendustega tervishoiuasutuste, laborite ja biopanga sujuvaks koostööks, kasutades ära olemasolevate mikrokiibi ("paneeli") lahendusi, näiteks farmakogenoomikas (hiljem ka onkogenoomikas ja haruldaste pärilike haigustega seoses). Selliseid paneele on saadaval mitmeid, pakkudes geneetilist testimist üle 250 tervisliku seisundi ja tunnuse kohta (23andMe, Life Technologies, Illumina).

Valides lahendused, mis sobivad võimaliku riikliku algatuse strateegiliste, teadus- ja kliiniliste eesmärkidega, on võimalik alustada kliinilise, labori- ja teaduskoostöö platvormi arendamisega ning sellega pakkuda selget tervisega seotud kasu patsientidele väga varases projekti faasis. Lisaks oleks see personaalmeditsiini platvormi prototüübiks ja pilootrakenduseks nii üksikisiku kui ka kliinilise tegevuse vaatenurgast paralleelselt teadus-, arendus- ja innovatsioonitegevustele, mis saaks varakult kasutusse võtta kliinilised andmed.

Niisugune varane kliiniline rakendus geneetilise testimisvõimaluse ja sellega integreeritud kliinilise andmevahetusega

looks ka kiire tööstuse (ja investeeringute) huvi ettevõtmise suhtes.

### **Paradigmamuutus ja genoomika rutiinse kasutamise aktsepteerimine tervishoius vajab ulatuslikku spetsialistide ja avalikkuse koolitamist.**

Praegu on geneetiliste terviseriskide mõistmise pädevus eraldiseisev kliiniline eriala – personaalmeditsiin eeldab, et see muutuks rutiinseks oskuseks tervishoiuteenuste igal tasandil. Nii praegused kui ka tulevased teadlased ja arstid peaksid paralleelselt olema valmis uueks lähenemisviisiks, mis tuleneb olulistest hiljutistest arengutest molekulaarpatoloogias. See tähendab, et suur hulk oskusi ja teadmisi sellistes valdkondades nagu geneetika, molekulaarbioloogia ja kliiniline informaatika peaksid muutuma peaaegu iga arsti põhioskuste osaks. Personaalmeditsiini kontseptsioon mitte ainult ei mõjuta diagnostika- ja ravivalikuid, vaid ka tervishoiuteenuste lähenemist sõeluuringutele, varajasele ravile ja ennetusele. Perearstid, teised laia lähenemisega kliinilised erialad ja kitsalt spetsialiseerunud eriarstid peavad kõik suutma vastata uuele nõudlusele, mis tekib individuaalsete omaduste (geneetika, keskkonna ja käitumise) süstemaatilisesest analüüsimisest.

Ilmselt tuleb välja töötada uued ja muudetud kliinilised raviteekonnad (*clinical pathways*), et täielikult kohaneda personaalmeditsiiniga.

Niisamuti vajab avalikkus selle kõige laiemas tähenduses – alates üksikisikust kuni poliitiliste ja muude sidusrühmadeni tervishoiu valdkonnas – hoolikat süstemaatilist harimist personaalsuse mõiste tähenduses, terviseriskide juhtimise kontseptsioonis haiguste ravimisega võrreldes jne. Erinevat lähenemist on vaja noorte ja aktiivsete arvutikasutajate ning eakama elanikkonna jaoks; sama kehtib ennetavate ning näiteks vähiravi teenuste kasutajate suhtes.

## **KAUBANDUS- NING MAJANDUSVÄLJUNDI POTENTIAAL JA EELDUSED**

### **Tõhus personaalmeditsiini algatus tuleb kohandada sobivalt, et pakkuda piisavalt suurt teadusvõimekust ning organisatsioonilist mitmekesisust ja haaret.**

Juhul kui personaalmeditsiini riikliku algatusega on kavas ligi meelitada enam kui tavapäraseid teadus- ja arendustöö huvilisi, siis tekitab see otsekohe ka huvi biomeditsiinitööstuse (biotehnoloogia, farmaatsia, bioinformaatika) ettevõtete jaoks. Kuna paljude personaalmeditsiiniga seotud lootuste ja lubadustega kaasneb ebakindlus ning kuna paljud andekad teadlased töötavad ettevõttes, on tavaliselt otstarbekas

sõlmida tööstuspartneritega mingid partnerluslepingud, et jagada kulusid ja riske ning ka tulevast tulu.

**Investeeringud personaalmeditsiini võivad põhjustada lisaeffekti edukate tehnoloogia idufirmade tekkimise või intellektuaalomandi õiguste tulu näol.**

On välja arvatud, et iga USA Inimese Genoomi Projekti investeeritud dollar on toonud tagasi majandusse ligi 200 dollarit. [BAT 2013] Isegi kui tegelik kasupotentsiaal Eesti personaalmeditsiini algatuses ei oleks sama suur, on suhteliselt usutav eeldada, et prototüüpe või pilootprojekte, mis on välja töötatud siin, võib turustada ka mujal palju suurematel turudel ning teenida vastavalt ka suuremat tulu. See muutub veelgi realistlikumaks, kui võetakse arvesse unikaalseid võimalusi, mis on seotud Eesti e-tervise infosüsteemi ja avaliku IT infrastruktuuriga (X-tee).

**Tänu eeldatavale potentsiaalile on Eesti personaalmeditsiini idee tekitanud juba huvi välisinvestorites.**

Kuna funktsionaalne genoomika ja e-tervis tekitavad üha rohkem huvi kogu maailma investorites, on huvi nende kahe tehnoloogia efektiivsest kombinatsioonist tekkiva potentsiaali vastu samuti suurenenud. Eesti väiksus võib siin mõnda aega olla eelis, sest Eestis saab kasutada testimiseks uusi lahendusi. Kuna erakapital on sellest samuti huvitatud, siis oleks otstarbekas kujundada Eesti e-tervise ja genoomi kaardistamise platvorm selliselt, et erakapital oleks nõus investeerima projekti koos riiklike vahenditega.

## INFORMAATIKA (E-TERVISE) STRATEEGILINE ROLL TERVISHOIOUS

**Ei ole võimalik ette kujutada personaalmeditsiini ilma toimiva e-tervise süsteemita ja ka vastupidi, personaalmeditsiini rakendamine e-tervise kaudu on ehk viimasele parim sihipärane kasutus.**

Arvatakse, et investeeringu seisukohast on personaalmeditsiini rakendamine seotud umbes 70% ulatuses e-tervise ja 30% meditsiiniga (sh geneetikaga). Eesti olemasoleva e-tervise infrastruktuuri näol on suur osa eeltööst juba tehtud.

Ideaalne personaalmeditsiini platvorm ("ökosüsteemi") peaks suutma arstidele ja üksikisikutele kättesaadavaks teha sujuvalt toimivad e-tervise vahendid, nii et täielikult saaks kasutada olemasolevat teadmist inimese individuaalsete omaduste kohta ning et kliiniline informatsioon oleks kättesaadav teadus- ja arendustegevuse jaoks veelgi paremate lahenduste

väljatöötamisega seoses. Sellist tulemust kiidaksid usutavasti nii arstid, patsiendid ja teadlased kui ka hindaksid potentsiaalsed tööstusharu partnerid.

**Eestil on tõeliselt ainulaadne võimalus ehitada funktsionaalne e-tervise ökosüsteemi prototüüp, mis on turvaline, kuid paindlik, pakkudes võimalusi kõigile tervishoiu innovatsiooni sidusrühmadele üht ja sama terviseandmete kogumit kasutades.**

Eesti IT infrastruktuuri ja riiklik e-tervise raamistik võimaldab teostada usaldusväärset ja tõhusat andmevahetust, pakkuda tervishoiuteenuseid, viia läbi teadusuuringuid ja arendada tööstust. Sellist ökosüsteemi on raske ja palju kulukam üles ehitada suuremates riikides, mis annab Eestile konkurentsieelise ja tekitab suurt huvi inimestes ja organisatsioonides kogu maailmas, lootusega, et ka neil on võimalus kasutada Eestis loodud ökosüsteemi teadusliku või majandusliku kasu nimel või siis sellest õppida ja arendada ka teistes riikides.

Eesti senine e-tervise platvormi areng on olnud suhteliselt kiire, kuid koostöö erinevate osapoolte vahel saaks olla veelgi parem ning personaalmeditsiini valdkonna arenguks on vajalik veelgi suuremate ressurssidega ja süstemaatilisem e-tervise platvormi edasine arendamine.

Ei ole ühtegi teist riiki, kus on avalik IT infrastruktuur, mida on võimalik siduda turvaliselt üksikõik millise andmeallikaga, kus ühiskond on nii ulatuslikult tunnustanud digitaalse ühiskonnaga seotud võimaluste rohkust, kus ettevõtlikkus ja poliitiline vaim toetab tehnoloogilisi uuendusi ning kes on esirinnas arendamas uusi õiguslikke ja eetilisi digitaalse ühiskonna reegleid. Koondades see ühte peamisse globaalsesse majanduskasvu valdkonda, milleks on biomeditsiiniteadused ja tervishoid, on suur tõenäosus, et ettevõtmist saadab edu.

## KAALUTLUSKOHAD KULUEFFEKTIIVSUSE OSAS

**On mõistlik käsitleda personaalmeditsiini tasuvust eraldi neljas valdkonnas: teadus, tervishoid, e-tervis ja majandusareng.**

Kõigis valdkondades võib vaadelda investeeringuid eraldi koos konkreetse tulemusemärgi ja edu mõõdikutega. Kõige olulisem allikas võimendatud tasuvusmarginaali kasvuks kõigis valdkondades tekiks ühisest koostööst (jagatud ressursid ja võimendav efekt).

Järgnevas tabelis on kaardistatud potentsiaalsete kulude ning tulude kategooriad nelja valdkonna kohta.

	TEADUS	TERVISHOID	MAJANDUSARENG	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suurenenud teaduse (rahvusvaheline) rahastus</li> <li>Teadusvõimekuse suurenemine (samuti „lisaefekt“)</li> <li>Positiivne innovaatsuse kuvand – samuti „lisaefekt“ teistesse projektidesse</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Elanikkonna tervise paranemine</li> <li>Patsiendikesksuse suurenemine</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suurenenud sissetulekud IO õigustel põhinevast innovatsioonist (tooted ja teenused)</li> <li>Suurenenud sissetulek välisinvesteeringutest</li> <li>Suurenenud sissetulekud PM ökosüsteemist / andmebaasile „juurdepääsu litsentseerimisest“</li> </ul>	TULUDE KATEGORIAID
E-TERVIS (täiendavalt kolme valdkonna kohta)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suurenenud bioinformaatika oskusteave</li> <li>Suurenenud meditsiininformaatika oskusteave</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Paremad meditsiinilise informaatika lahendused</li> <li>Efektive E-tervise (fokuseeritud) arendamine</li> <li>Suurenenud E-tervise võimsus (samuti „lisaefekt“)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suurenenud sissetulekud E-tervise lahendustest (IO-põhinevast innovatsioonist)</li> <li>Suurenenud sissetulek otsestest välisinvesteeringutest</li> </ul>	
		<ul style="list-style-type: none"> <li>Rohkem rakendusliku bioinformaatika spetsialiste</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Meditsiinilised IT investeeringud</li> <li>Rohkem meditsiinilise informaatika spetsialiste</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rohkem E-tervise investeeringuid</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rohkem genoomikaga ning seotud aladega teadlasi (bioinformaatika, farmaatsia, meditsiin)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Investeeringud teenuse innovatsiooni (juhtimise muutus, koolitused)</li> <li>Avalik teavitatus (elanikele, meditsiinilisele ringkonnale)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rohkem investeeringuid genoomikasse, bioinfo farmaatikasse, meditsiini ja farmaatsiasse</li> </ul>	

**Tervishoiu** vahetu eesmärk on parandada elanikkonna tervist ja saavutada süsteemi tõhusus, et seda arengut toetada; viimane sõltub üha suuremal määral üksikisikute motivatsioonist ise muuta oma käitumist ning samuti paremini suunatud sekumistest tervisesse. Mõlemad strateegiad on otse mõjutatavad personaalmeditsiini poolt. Kulude osas tähendab see teenuse ümber korraldamist koos koolitustega, et täiendada nii tervishoiutöötajate kui ka üldsuse teadmisi. Kuigi täiendavaid ennetavaid geeniteste võiks vaadelda lisanduvate kuludena, siis võib samavõrd eeldada, et uued tehnoloogiad, mis osutuvad vana-dest paremateks, väldivad vähem tõhusaid sekkumisi. Seda tuleb kontrollida tervishoiutehnoloogia hindamise kaudu.

**Teadus- ja arendustegevuse ning innovatsiooni (TA&I) valdkonnas** saadakse kasu suurenenud teadustoodangust, mida mõõdetakse bibliomeetria või uute tehnoloogiate intellektuaalomandi kaudu. Kaudse kasuna tõuseks TA&I maht Eestis, olgu see kasvanud rahvusvaheliste rahastamisallikate, teadlaste sissevoolu kaudu personaalmeditsiiniga seoses või ka „lisaefektina“ teistesse TA&I valdkondadesse väljaspool. TA&I kulud on valdavalt seotud personaalmeditsiini teemadele pühendunud teadlaste tööjõukuludega, mis tähendab, et alternatiivkuluna need inimesed ei panustaks muudes vald-

kondades, samuti võiks eeldada, et ka rahastamine teistes TA&I valdkondades oleks suhteliselt väiksem. Teisalt, meelitades ligi rohkem rahastamist väljastpoolt Eestit kui sisemiselt ümber jagades, võib kergesti kompenseerida viimase kulu osa.

**Majandusliku ja kaubandusliku arengu** mõttes võiks Eestis kasu saada uute ettevõtete tekkest ning olemasolevate ettevõtete loodud intellektuaalomandi õigustega kauplemisest maailmaturul, aga ka meelitades ülemaailmseid tegijaid Eestisse oma investeeringute ja „viimase sõna“ tehnoloogia-tega, arvestades, et valdkonda – biomeditsiiniteadused sümbioosis informaatikaga – peetakse hoolikalt silmas erakapitali poolt kogu maailmas. See sobitub ka „Testbed Estonia“ ideega – luua Eestisse välisettevõtete jaoks atraktiivne testplatvorm. Kui nelja valdkonna ühendatud jõupingutustega on loodud viljakas ökosüsteem, siis on kõrgepalgaliste töökoh- tade arvu kasv vältimatu ja tähelepanuväärne, sest ala nõuab (ja tõmbab ligi) andekaid teadmistega töötajaid. Kulude poole pealt jällegi oleks teoreetiliselt võimalik suhteline kaotus investeeringutes alternatiivsetes sektorites, kuid sarnaselt TA&I-le oleks see tõenäoliselt uus raha väljastpoolt Eestit, mis muidu sija ei jõuaks.

**Informaatika**, olles peamine tehnoloogia kõigi kolme valdkonna jaoks, võidaks ise ükskõik millise suuna edust ning samas panustab kuluna kõikidesse teistesse aladesse. Kasu võiks olla uutest toodetest ja teenustest kas või ühes kolmest valdkonnast, mida saab turustada kogu maailmas ja väga sageli ka väljaspool tervishoiu valdkonda. Samamoodi võib erinevate pädevustega IT-talentide kogu suurendada IKT sektori panust mis tahes tööstusharus, kus neid vaid vajatakse. Kuna investeeringud IKT-sse on niikuinii vajalikud igas valdkonnas (sealhulgas e-tervis), siis keskendumine personaalmeditsiini kontseptsioonile võimaldaks koondada ka IKT investeeringuid tõhusamalt ja mitmekordistada kasu paljude jaoks.

### **Kuluefektiivsuse kaalutlus geenide sekveneerimise tehnoloogiad võrreldes on asjakohane ainult nende rakendamise üldist eesmärki arvestades.**

Tõenäoliselt tuleks leida optimaalne kombinatsioon erinevatest meetoditest, mis lähtuvad kliinilistest, teaduslikest ja ärilistest kaalutlustest kogu personaalmeditsiini algatuse perspektiivi silmas pidades. Samuti tuleks arvesse võtta spetsiifilisi kliinilisi fookusvaldkondi ja elanikkonnarühmade huve. Viimasel ajal on toimunud suhteliselt püsiv erinevate sekveneerimistechnoloogiate kulude vähenemine ning hetkel on kogu genoomi sekveneerimise hind umbes 1000 USA dollarit proovi kohta ning mikrokiibi maksumus on umbes 20–100 USA dollarit (sõltuvalt uuritavate geenide arvust) ühe proovi kohta.

## **KULUDE JA TULUDE PLANEERIMINE**

Personaalmeditsiini kulud on Eesti jaoks võimalik adekvaatselt planeerida alles pärast peamiste strateegiliste otsuste tegemist (nt strateegia ulatus, ajahorisont, prioritseeringud 4 valdkonna vahel – tervishoid, TA&I, majandusareng, informaatika/e-tervis, „programmiliste” ja rutiinsete tegevuse eristamine). Turuhindadest lähtudes ja esialgsetel ekspert hinnangute põhjal on võimalik 10–14 miljonit eurot eest 2–3 aasta jooksul käivitada piisavalt töökindel personaalmeditsiini programm, mis pakuks tõelist väärtust ning looks aluse uutele arendustegevustele.

Pilootprojekti jaoks on mõistlik kaaluda erinevaid finantseerimise viise, sest see on väga kompleksne strateegia erinevate osalevate sidusrühmade ja tegevustega, mis on seotud paljude asjaosalistega, kellest osa asub ka väljaspool personaalmeditsiini valdkonda. Valikud, mida kaaluda, võiksid olla järgmised:

- Sotsiaalministeeriumi tervishoiu valdkonna investeeringud koos jagatud ettevõtetepoolse kaasinvesteeringuga
  - e-tervise lahendused
  - koolitused

- Nutika spetsialiseerumise vahendid
  - TA&I investeeringud biomeditsiini ja baasteadustesse (Haridus- ja Teadusministeerium)
  - TA&I investeeringud tehnoloogia arendamisse (Majandus- ja Kommunikatsiooniministeerium)
- Haigekassa individuaalsete kaasfinantseerimistega
  - Personaliseeritud ennetus koos konsulteerimissüsteemiga (alustades näiteks farmakogenoomikast ja jätkates onkogenoomikaga teises ringis)

Samas on mõistlik eeldada, et sellises ulatuses jõupingutused ja ambitsioonikus jätkub ka kolme aasta pärast. Iga tõsisem kulu antud projektis nõuaks täiendavat strateegilist analüüsi ja läbi-rääkimisi võimalike sidusrühmade vahel Eestis ja välismaal.

Samuti on võimalik, et edasiste investeeringute otsus tehakse sõltuvaks pilootfaasi tulemustest, mistõttu käesoleva dokumendi soovitusel on välja töötatud selliselt, et reaalsed tulemused oleks võimalik lisada olemasolevate tervishoiu-organisatsioonide ja -tegevuste, TA&I või majandusliku arendustegevuse rutiini isegi siis, kui puudub huvi või võimalus uuteks lisainvesteeringuteks personaalmeditsiini valdkonda pärast pilootprojekti.

## **RISKID**

### **Tervishoiurisk: personaalmeditsiini käsitletakse liiga kitsalt või liiga ebamääraselt, mistõttu ei saavutata sisukat tulemust.**

Personaalmeditsiin siinses tähenduses on suhteliselt uus nähtus, vähemalt tõendus põhise praktilise rakendamise tasemel. Seega on kontseptsioon põhimõtteliselt lihtsasti rünnatav, kuna eksisteerib arvestatav hulk määramatust ning lõpuni tõendamata rakendusi. Samal ajal eksisteerib ka juba praegu personaalmeditsiini kontseptsioonist lähtuvaid ning olulist praktilist väärtust omavaid rakendusi.

Arstide ja elanikkonna madal teadlikkus võib viia personaalmeditsiini liiga pealiskaudsele käsitlemisele. Hetkel on personaalmeditsiiniga seotud tähelepanu hõivatud aruteludega geenitestide ümber, kuid muu arendus – mugav ja kvaliteetne e-tervise tugi, kõigi asjakohaste terviseandmete süsteemne kasutamine otsustamisel ning põhjalik koolitus – on jäänud tagaplaanile. Juhul kui neid ei seota üheks tervikuks, on oht, et näiteks e-tervise ning arstide ja elanikkonna koolituse prioriteedid liiguvad mujale ning Eesti konkurentsieelis jääb kasutamata. Tulemuseks võib olla strateegia liiga varane hülgamine või siis mittesihipärane rakendamine. Viimasel juhul



on tagajärjeks teadus- ja arendustegevuse investeringute vähene lisandväärtus tervishoiu jaoks.

Eestis (ja ka üldiselt) on seda riski kõige lihtsam maandada, sidudes TA&I tegevuse vahetult tervishoiuteenustega: arendustegevuse ülesandepüstitusest kuni kliiniliste andmete kättesaadavaks tegemiseni arendustegevuse jaoks.

**Majanduslik risk: hetkel eksisteerib Eesti konkurentsieelis, aga see kaob suhteliselt kiiresti.**

Personaalsem lähenemine inimeste tervisega seotud vajadustele on lähitulevikus möödapääsmatu, mida on mõistnud ka poliitikud, ettevõtjad ja ettevõtted üle maailma. Seetõttu toimub selles valdkonnas lähiaastatel äärmiselt kiire areng. Eesti arengueelis (üleriigiline tõhus tervishoiu infosüsteem) püsib veel mõnda aega, kuid selle väärtust ning vajalikkust parema ja tõhusama tervishoiuteenuse pakkumiseks on mõistnud kõik ning on vaid aja küsimus, mil mujal eksisteerivad tehnoloogilised ja organisatoorsed takistused ületatakse ja sarnane integreeritud andmevahetuse võimekus luuakse. Sellest hetkest alates ei ole Eesti väiksus enam konkurentsieelis, kuna ühemiljonilises (või ka suuremas) mastaabis patsiendirühmasid, kelle peal rakendada ja arendada personaalmeditsiini (või suvalist innovatsiooni tervishoius) perearstide ja teiste spetsialistide võrgustikus, on lihtne moodustada ka mujal. Sellest hetkest alates tuleks e-tervise tehnoloogia uuendused valdavalt sisse osta maailmaturu hindadega, kuna Eesti enda tervishoiuturu võimekus arendustegevust kinni maksta puudub (vrd ravimiarendus, meditsiinitehnoloogia arendus).

Riski maandamiseks oleks otstarbekas otsustada, kas e-tervise rakendamise strateegilise eesmärgina sobib personaalmeditsiin, mis puhul tuleks valdkonna TA&I arendusse kaasata erainvesteeringud väljastpoolt Eestit.

**Teadus-tehnoloogiline risk: strateegia elluviimise tulemused ei ole piisavad sisukad akadeemilises mõttes, kliiniliste rakenduste jaoks ega anna ka väljundit ärielistesse rakendustesse.**

Teadus- ja arendustegevus ning innovatsioon (TA&I) ei ole mitte kunagi garanteeritud lõpptulemusega tegevused, kuna tegevuse sisuks on "tundmatu" uurimine. Teoreetiliselt eksisteerib oht, et kulutatakse ära suur hulk raha algselt planeeritud lõppeesmärgini jõudmata. Nn baasteaduses maandatakse seda riski suunates finantseerimist varasemate tulemuste põhjal ehk teaduslikku ekstsellentsust silmas pidades. Teadusetulemuste rakendamisel kliinilises praktikas või muudes valdkondades (e-tervise rakendused, uued diagnostikumid või ravimid) on tõhusateks riski maandamise viisideks

erakapitali kaasamine ehk nendega riski jagamine, samuti varasemate edukate tulemuste arvesse võtmine ning lisaks veel lõppkasutajate (arstide ja tervishoiuteenuse osutajate) kaasamine kogu TA&I tsükli jooksul.

**Teadusrisk: liigne sõltuvus lühiajalistest ärielistest eesmärkidest võib pärssida realselt uue teadmuse loomist ja vähendada personaalmeditsiini teaduslikku väärtust Eesti jaoks.**

Personaalmeditsiini arendamine ja rakendamine on kompleksne ülesanne, kus üheaegselt tuleb tagada uute teadmiste rakenduslik väärtus tervishoius ning samal ajal sisukas teaduslik tegevus, mida mõeldakse uute teadmiste publitseerimises või muul viisil intellektuaalomandi loomises ning sellelt tulu teenimises. Põhimõtteliselt on seda võimalik teha Eesti Geenivaramu ning riikliku e-tervise infosüsteemi oskuslikul ärakasutamisel. Riskikohaks on Eesti tervishoiusüsteemi hetkevajaduste (või otsustuskriteeriumide) liigne domineerimine, mistõttu ulatuslikum või ka suurema riskiga innovatsioon ei leia arendamist – see võiks pärssida TA&I atraktiivsust nii teaduslikus kui ka globaalse haardega ärilikes mõttes. Teisalt tuleb Eesti Geenivaramu algsest kogemusest lähtudes tasakaalustada ärihuvide kitsast fookust konkreetsetele patsiendirühmadele, patoloogiatele või tehnoloogiatele.

Lühi- ja pikaajaliste huvide tasakaalustamiseks tuleks personaalmeditsiini jaoks rakendada paralleelselt n-ö kahetasandilist TA&I strateegiat. Puhta teaduspotentsiaaliga tegevusi tuleks rahastada teadusvahenditest, kasutades tihedat koostööd kliiniliste ekspertidega, et hoida fookust praktilise rakendusväärtusega tulemustel. Tervishoiusüsteemis rakendamise (sh teadustulemuste kohandamisega rakenduskõlblikuks) seotud arendustegevust tuleks käsitleda siirdeuringute kontekstis ning vajadusel rahastada nn nutika spetsialiseerumise kontekstis. Ärihuvidega seotud riskide maandamiseks tuleks targalt juhtida intellektuaalomandi tekkimist (sh äriettevõtete jaoks, kasutades ühist platvormi) ning spetsialiseerumise seisukohast koordineerida kasutatavaid tehnoloogiaid, haigusrühmasid ja patsiendigruppe, kellele tegevus on suunatud. Siinkohal on asjakohane mõelda piisavalt laia platvormi ja strateegia haardeulatuse (ehk kaasatud patsientide ja organisatsioonide hulga) peale, mis tagaks ühe platvormi kaudu erinevate huvide tasakaalustatud realiseerimise.

**Poliitiline risk: põhimõttelised või kultuurilised muudatused tervishoius on poliitiliselt keerukad.**

Personaalmeditsiin panustab oluliselt haiguste ennetamisele, varajasele avastamisele või ravi täpsemale suunamisele. Niisuguse lähenemise esile tõstmine tähendab muuhulgas

investeeringisotsuste puhul valikute tegemist juba väljaku-  
junenud haiguste ravi- ning tulevikku suunatud ennetustee-  
nuste vahel. Niisuguste otsuste tegemisel võib kasutada ter-  
vishoiutehnoloogia hindamist, kuid tulevikus ära hoitav risk on  
reeglina vähemväärtuslik hetkeprobleemide lahendamisest,  
mistõttu veel osaliselt arendusfaasis olevate innovaatiliste  
lahenduste juurutamine nõuab igal juhul poliitilise riski võtmist,  
kuna reaalne mõõdetav kasu võib tekkida hiljem. Niisamuti  
on üksikule patsiendile suurema kaalu andmine otsuste tege-  
misel tervishoius, võrreldes näiteks lepingumahu (st ootuspä-  
rase rahahulga) kokkulepetega teenuseosutajate ja rahastaja  
vahel, seotud eri huvirühmade käitumise muutustega, mida  
on keeruline matemaatiliselt modelleerida ning seetõttu on  
see otsus igal juhul poliitiliselt rünnatav.

Alustades ravi täpsema määramisega (st näiteks farmako-  
genoomikast), on võimalik lihtsamini saavutada tänaste pat-  
sientide ja tervishoiuteenuste osutamisest majanduslikult  
huvitatud osapoolte toetus uuele lähenemisviisile – niiviisi on  
võimalik ohjata pinget ennetusele suunatud investeeringute  
kasvatamisel olukorras, kus tundub, et alati oleks vaja roh-  
kem võimalusi ravimiseks.

# 4

## Strateegiline lähenemine personaalmeditsiini strateegia rakendamisele

Personaalmeditsiini rakendamine tuleks kavandada etapiviisiliselt ja erinevatel tasanditel, alustades kliinilise rakendusvõimekuse loomisest nende tervishoiutehnoloogiatega seoses, mille praktiline väärtus on juba tõestatud (st e-tervise ja labori investeeringud ning tervishoiutöötajate ja avalikkuse koolitamine) ning paralleelselt arendada välja TA&I võimekus uute personaalmeditsiini rakenduste arendamiseks, kiireks juurutamiseks kliinilisse praktikasse ning ettevõtlussektori kaasamiseks TA&I tegevustesse. **Kõik eeldused pilootprojekti käivitamiseks on täna olemas ja tegevuse alustamine sõltub tahtest.**

Allpool on toodud üks võimalik näide praktilisest teekaardist pilootprojektile, millega oleks võimalik personaalmeditsiini juurutamist alustada.

### TEEKAART ALUSTAMISEKS

#### 1. E-tervise arendamine kindla fookusega

Esimese sammuna soovitame, et Eesti e-tervist arendataks kindla fookusega – personaalmeditsiin (s.o individualiseeritud ravi- ja ennetusotsuste võimaldamine kõikehõlmava terviseinfo mugava kasutamise ja otsustustoe kaudu) sobib kõige paremini üheks prioriteetseks e-tervise rakenduseesmärgiks. See on õigustatud tänu asjaolule, et personaalmeditsiin oleks e-tervise rakendamise kõige suuremat väärtust saav kasutusvaldkond. Arstid ja haiglad näeksid viivitamatult efekti otsustustoe ja terviseandmete mugava kättesaadavuse kaudu, samal ajal panustades andmekogusse ning teadus- ja arendustegevusse, mis pidevalt toodab uusi rakendusi personaliseeritud otsuste toetamiseks. Põhimõttelised otsused e-tervise võimekuse arendamisse jätkuvalt investeerida on juba tehtud. Personaalmeditsiini strateegia kaudu tekib ühtlasi täiendav võimalus kaasata ka erainvestorite raha Eesti e-tervise arendamiseks. Seda tänu sellele, et suured farmaatsiafirmad peavad testima oma ravimeid suurte rahvastikurühmade peal. E-tervis on ideaalne infrastruktuur, millele see tugineda võiks, sest juba praegu omab ta väga suurt andmemahutu, mis annab head tagasisidet. E-tervise andmeid on ühtlasi lihtne kvantitatiivselt analüüsida, mis omakorda teeb kliinilised uuringud väga efektiivseks.

#### 2. Geenipaneelide rakendamine farmakogenoomikas

Kui kaaluda geenianalüüsi põhinevaid olemasolevaid lahendusi ning neid, mis on alles arendusjärgus, soovitsime esimese sammuna personaalmeditsiini suunas kasutusele võtta nn paneelid (mikrokiibid) ning rakendada neid farmakogenoomikas. Need lahendused eksisteerivad juba täna ning võivad parandada ravi tulemuslikkust suhteliselt madalate kuludega, tehes võimalikuks ravimeid ja ravimikoguseid suurema täpsusega välja kirjutada. Lisaks oleks see arstide esimeseks sammuks personaalmeditsiiniga kohanemisel.

Oleme jõudnud arusaamale, et seda esimest sammu võiksid rahastada nii tervishoiuteenuste finantseerimisallikad (Haigekassa ja patsiendid ise) kui ka erakapital. Erainvestoritel on see tehnoloogia juba olemas ning neile meeldiks näha Eestit tõendina õnnestunud personaalmeditsiini riiklikust prototüübist. Paneelide kasutuselevõtmine võiks läbida Haigekassa tervishoiutehnoloogiatega hindamise nii nagu kõik teised uued meditsiinirakendused.

#### 3. Personaalmeditsiini pilootprojekt perearstidele

Kolmandaks sammuks võiks olla personaalmeditsiini pilootprojekti läbiviimine perearstidega, mis muuhulgas hõlmaks ka genoomi täissekveneerimist. Lõppastmel on just perearstid need, kes konsulteerivad patsiente esmaselt personaalmeditsiini osas. Kui nad on ise protsessi läbi käinud, annab see neile ilmselgelt teemast parema ülevaate. Praktika on näidanud, et ligi pooled Eesti 800 perearstist on suutumise poolest progressiivsed. Nemad olid ka esimesed doonorid Eesti Geenivaramus. Kuna perearstid osalesid pilootprojekti, siis ühtlasi oleks neil võimalus vormida ka personaalmeditsiini edasist arengut. Isiku genoomi sekveneerimiseks peab alati olema doonori nõusolek – sekveneerimine ei saa kunagi muutuda kohustuslikuks. Pilootprojekti finantseerisid arendusfondid (EL-i tõukefondid) ning erakapital. Erafirmade investeeringud võiksid sisaldada toetusi vajalike masinate soetamisel ning nende arstide, kes juba rakendavad personaalmeditsiini, konsulteerimise toetamist.

#### 4. Geenikiibil või täissekveneerimisel põhinevate meetodite rakendamine

Paralleelselt personaalmeditsiini rakendusorganisatsiooni väljarendamisega pilootprojekti käigus (terviklik e-tervise tugisüsteem, farmakogenoomikal põhinev ning üldine personaliseeritud tervisenõustamine koos koolitusega) tuleks teadus- ja arendusprojektina arendada personaalmeditsiini funktsioone laiemalt. Kasvav kliinilise info andmebaas panustaks suuresti genoomi ning muude individuaalsete tunnuste baasil uute seoste otsimisse.

Geenitestide puhul tuleks eristada mikrokiibil põhinevat ning täisgenoomi sekveneerimist. Strateegia mõttes tuleks tasakaalustada kohene rakendusväärtus ning tulevikku suunatud uute võimaluste avastamine ja arendamine. Erineva ulatuse ja spetsiifilisusega mikrokiipide arenduse ning täisgenoomi sekveneerimise sobilik koostus tuleks välja selgitada täiendava teostatavusuuringu põhjal, mille puhul arvestatakse: terviseprobleemidega, millele keskendutakse; olemasoleva teadmiste tasemega; koostööpartnerite (sh teadusasutuste ning ettevõtete) huvidega; eri lähenemisviiside kulutõhususega.

Tulenevalt antud sammu loomusest ning selle globaalsest mõjust tuleks rahastus nii Eesti, Euroopa kui ka USA teadusfondidelt. Ühtlasi võib lisanduda erasektori rahastus tulenevalt järgmises lõigus esitatust.

#### 5. Äri arendus koostöös globaalsete ja Eesti ettevõtetega

Tuleb meeles pidada, et geenuuringute ja terviseandmete kogumise kõrval on personaalmeditsiini projekt suure IT-projekti (st laiaulatuslik kõrgtehnoloogiline e-tervise rakendusprojekt) osa. See tähendab, et personaalmeditsiini strateegia elluviimisel on võimalik strateegiliste partnerite ja huvitatud osapooltena kaasata nii biomeditsiini taustaga ettevõtted (ja investeeringud) kui ka teisi: tervishoiuinformaatikud ehk meditsiinitarkvara tootjad; matemaatikud ja IT taustaga inimesed, kes suudavad leida keerukate andmehulkade vahelisi seoseid; disainerid, kes suudavad meditsiinilised andmed lihtsasti patsiendile mõistetavaks muuta jne.

Seega tuleks personaalmeditsiini strateegia rakendamisel algusest peale näidata Eesti võimekust IT ja biomeditsiini tõhusal koostoimel tekkiva majanduspotentsiaali osas ning selleks kaasata ka ettevõtteid nii Eestist kui kogu maailmast. Personaalmeditsiini rakendamine Eestis meelitaks ligi farmaatsiafirmasid kliiniliste uuringute ja ravimiarendusega seoses, biotehnoloogia ettevõtted oleksid ilmselt huvitatud tootearendusest, idufirmad erinevate IT-põhiste rakenduste arendamisest.

## EDASISED STRATEEGILISED KÜSIMUSED ARUTELUKS

#### Protsessi ja elluviimisega seotud organisatsioon.

Antud temaatikat tuleb pidada Eesti personaalmeditsiini projekti nurgakiviks. On väga mitmed osapooled, kes peavad tegema koostööd: tervishoiusüsteem, teadusasutused, uurimistöö rahastajad, seadusandja, haigekassa, patsientide grupid, ettevõtjad ja ettevõtlusorganisatsioonid. Nad kõik tuleb tuua kokku ühise jagatud huvi nimel ning seda peab antud organisatsiooni luues meeles pidama. On mitmeid näiteid rahvusvahelistest personaalmeditsiini projektidest, kus projekt on tugevalt kaotanud oma funktsionaalsust koostöö puudumise tõttu. Kui üldplaan personaalmeditsiini osas on piisavalt selge, siis oleks optimaalne Sotsiaalministeeriumi poolne strateegiline eestvedamine koostöös Riigikantselei ning erinevate toetavate asutustega (EAS, Arengufond). Selge juhtimine aitab tõhusalt suunata innovatsiooni rakenduslikku fookust, kuid innovatsiooni võimendamiseks ja äriliseks realiseerimiseks tuleks kindlasti arvestada idufirmade ning teiste ettevõtete kaasamisega, pakkudes võimalust osa saada loodava info ja andmete kasutamisest doonorite privaatsuse põhimõtteid järgides.

#### Projekti riiklik kontroll.

Projekti struktureerides tuleb arvesse võtta, et see mõjutab suuresti rahva tervist ja et mitmete osapoolte koostöö on äärmiselt vajalik. Isegi kui erakapital kaasatakse, ei tohi riik loovutada kontrolli projekti juhtimise osas. Seda põhistab tõik, et erasektor võiks keskenduda vaid ühele kindlale teemale ning sellega jätkaks projekti täispotentsiaali saavutamata. Hoiatav näide on meil Eesti Geenivaramu esialgsest käivitamisest.

#### Kiip vs. sekveneerimine?

On mitmeid faktoreid, mida peab arvesse võtma, kui kaaluda, kas ja millal on optimaalne hakata geenikiipi arendama või otsustada täissekveneerimise kasuks. Valikud erinevad informatsiooni osas, mida genoomist saadakse, ning loomulikult kasutatud tehnoloogia maksumuse osas. Ühtlasi peame arvestama, et Eesti elanikkonnale spetsiifilist geenikiipi pole veel välja arendatud, mis nõuaks omakorda aega. Soovitame antud temaatika uurimiseks kasutada näiteks Eesti Teaduste Akadeemiat koostöös rahvusvaheliste sõltumatute ekspertidega. Kiibi arendamisel võib olla teaduslikku väärtust, kuid küsimus on selles, kas on mõistlik kulutada raha arendusele, et tulevikus saaksime kokku hoida raha täissekveneerimiselt, kui sekveneerimise hind pidevalt langeb. Ühtlasi on võimalus, et meil pole võimalik Eesti rahvastikust piisavalt esinduslikku valimit saada, et kiipi välja arendada.

**Open data haldamine.**

*Open data* haldamise positiivsed ja negatiivsed küljed avalduvad turbe, teadusarengu ning proteksionismi temaatikas. Turvalisumured piirnevad teaduslike leidude varastamisest kuni vandenõuteooriateni, et antud andmete põhjal on võimalik genereerida vaid eestlastele mõjuv viirus.

Teaduslikus mõttes tuleks välja kujundada eetilistest ja privaatsuspõhimõtetest lähtuv andmete kasutamise reeglistik, mis ühelt poolt toetaks Eesti elanike jaoks spetsiifiliste uurimisküsimuste lahendamist asjatute kulutusteta ning teisalt võimaldaks kaasata ratsionaalselt kogu maailmas (sh ettevõtetes) asuvat oskusteavet tervist puudutavate genoomi-, keskkonna- ja käitumise andmete vaheliste uute seoste leidmisel.

Proteksionismist (näiteks tähtajaliselt või teatud tehnoloogia rakendamisega seoses vms) võib olla huvitatud mingi ring esmaseid investoreid või ka teadlasi. Niisuguse huvi põhjendatust tuleks hoolega kaaluda üksikute andmedoonorite, Eesti ühiskonna ja üldise teaduse arengu huvidest lähtudes.

# 5

## Poliitikasoovitused

### PERSONAALMEDITSIINI ELLUVIIMISE STRATEEGIA

- 1 Personaalmehitsiin laias tähenduses (“tõendus põhine, individuaalsetel terviseandmetel põhinev patsiendikeskne lähenemine haiguste ennetamisele ja ravile”) sobib **ühaks fookuseeritud arengueesmärgiks tervishoiusüsteemile**; selle juhtimiseks tuleks kasutada sarnaseid tulemusnäitajaid (tõhusam meditsiiniotsuste tegemine, ravitüsistuste vähenemine, ravitulemuste paranemine, tõhusam ennetustegevus varasemas eas, pikas perspektiivis ravikulude kokkuhoid).
- 2 Personaalmehitsiini edukaks süsteemseks rakendamiseks tuleks seda käsitleda **terviklikult riikliku strateegilise prioriteedina**, mis konsolideerib piisava hulga tegevusi ja investeeringuid tervishoiusüsteemi võimekuse ja organisatsiooni arendamiseks ning teadus- ja arendustegevuseks kõigis vajalikes teadusvaldkondades, investeeringud nii tervishoiu kui ka TA&I taristusse, samuti ettevõtluse kaasamiseks ja konkurentsivõime tõstmiseks biomeditsiiniteadustes ning informaatikas.
- 3 Personaalmehitsiini strateegilisel elluviimisel peab **Sotsiaalministeerium (tervishoiuvaldkond) olema eestvedaja** ning kõigi **seotud tegevuste koordineerija** – niiviisi on võimalik hoida kõigil tegevustel praktiline fookus ja saada maksimaalset kasu elanikkonna jaoks.
- 4 E-tervis on Eesti tervishoiusüsteemi strateegiline eelis – selle edukaks realiseerimiseks sobib **prioriteetse rakenduseesmärgina personaalmehitsiini maksimaalne toetamine** (st individualiseeritud ravi- ja ennetusotsuste võimaldamine kõikehõlmava terviseinfo mugava kasutamise ja otsustustoe kaudu).
- 5 Personaalmehitsiini sisukas rakendamine on väga teadmus- ja innovatsioonimahukas tegevus, kuna tegemist on kiiresti areneva valdkonnaga – seetõttu on vaja **tihedat ja toimivat koostööd TA&I rakendustegevustega** (sh prioriteetide ja investeeringute kooskõlastamine).
- 6 Personaalmehitsiin koos kõigi sellega seotud rakendusteemadega on biomeditsiiniteaduste **üks kõige mahukam ja kiiremini kasvav majandusvaldkond**, mistõttu on sellega seotud väga suur ärihuvi (farmaatsia-, informaatika- ja biotehnoloogiatööstus) – edukas ja tulemuslik tegutsemine eeldab **koostööd ka erasektoriga**, et jagada riske, investeeringuid ning oskusteavet.
- 7 Personaalmehitsiini on juba praegu võimalik edukalt rakendada igapäevases kliinilises praktikas, **alustades end tõestanud kuluefektiivsetest tehnoloogiatest**; sidudes niiviisi väljaarendatud personaliseeritud tervishoiupraktika aktiivse TA&I rakendamise, on samaaegselt tagatud pidev innovatsioon tervishoius ning uute tehnoloogialahenduste rakendusvalmidus.
- 8 Oluliseks läbimurdeks ning erinevate valdkondade jaoks kriitilise arendusmassi saavutamiseks on oluline, et personaalmehitsiini riiklik strateegia oleks **piisavalt suure ulatusega osalevate partnerite ringi ning teenustega hõlmatud patsientide mõttes** – vähemalt 100 000 inimese ja nendega seotud erinevate teenuseosutajate ja organisatsioonide (sh TA&I, ettevõtlus) kaasamine on vajalik sisukate tulemuste saavutamiseks ning maailmas piisava tähelepanu ja investeeringute kaasamiseks.

## PERSONAALMEDITSIINI RAKENDAMINE JA FINANTSEERIMINE

- 9** Personaalmehitsiini strateegia praktiliseks rakendamiseks on otstarbekas üldise strateegilise koordineerimise all käsitleda **eraldi kolme investeeringu- ja arendusvaldkonda: tervishoid, TA&I ning ettevõtlus**, millel igaühel on oma personaalmehitsiini arendamisega seotud strateegilised eesmärgid ja nendega seotud investeeringute juhtimine (vt joonis lisa 1).
- 10** Tervishoiu valdkonnas on Sotsiaalministeeriumil, Haigekassal, Tervise Arengu Instituudil ning Sotsiaalministeeriumi hallatavatel asutustel otstarbekas olulisi investeeringuid ja arendustegevusi (eeskätt e-tervise arendused, strateegilised investeeringud ning valdkondlikud arendustegevused näiteks onkoloogias, kardioloogias, esmatasandil jt) **juhtida personaalmehitsiini strateegilisi eesmärke silmas pidades ning võimalusel konsolideerides**.
- 11** Personaalmehitsiini rakendamiseks tuleks Sotsiaalministeeriumil luua **strateegilise juhtimise võimekus**, mille suurus oleks vastavuses strateegia elluviimise faasi ning mahuga.
- 12** Riikliku prioriteetvaldkonnana tuleks personaalmehitsiini elluviimist **valdkondadeülevalt toetada, kaaludes erinevaid EL-i tõukefondide instrumente ning riiklikke rahastuse mehhanisme**, sh nutikas spetsialiseerumine, riiklik teadus- ja arendusprogramm, riiklik strateegia jt.
- 13** Personaalmehitsiini rakendamine tuleks kavandada etapiviisiliselt ja erinevatel tasanditel, alustades **kliinilise rakendusvõimekuse loomisest nende tervishoiutehnoloogiatega seoses, mille praktiline väärtus on juba tõestatud** (st e-tervise ja labori investeeringud ning tervishoiutöötajate ja avalikkuse koolitamine) ning paralleelselt arendada välja TA&I võimekus uute personaalmehitsiini rakenduste arendamiseks, kiireks juurutamiseks kliinilisse praktikasse ning ettevõtlussektori kaasamiseks TA&I tegevustesse.

LISA 1 – Personaalmедиitsiini rakendamise strateegiline jaotus (vt Poliitikasoovitus 9)

# EESTI PERSONAALMEDITSIINI STRATEEGIA

## TERVISHOIU-RAKENDUSED

Koolitus- ja arendus tervishoiutöötajatele

E-tervise arendamine

Patsiendiharidus

## TEADUS-ARENDUS & INNVOATSIOON

Rahvusvaheline koostöö

Eesti PM arendus

## KOMMERTSIALISEERIMINE

Äri-partnerluse kokkulepped

Intellektuaalomandi haldamine



## VIITED

- [AMS 2013] The Academy of Medical Sciences. "Realising the potential of stratified medicine" (July 2013) (<http://www.acmedsci.ac.uk/download.php?i=15909&f=file>; vaadatud 02.12.2013)
- [AUF 2009] Charles Auffray, Zhu Chen, Leroy Hood. Systems medicine: the future of medical genomics and healthcare. *Genome Medicine* 2009;1:2 (doi:10.1186/gm2)
- [BAT 2013] Battele Technology Partnership Practice. "The impact of genomics on the US Economy". June 2013. (<http://www.unitedformedicalresearch.com/wp-content/uploads/2013/06/The-Impact-of-Genomics-on-the-US-Economy.pdf>, vaadatud 02.12.2013)
- [GEV 2013] Eesti Geenivaramu (<http://www.geenivaramu.ee/teadlasele/publikatsioonid.html>; vaadatud 02.12.2013)
- [EHK 2013] Eesti Haigekassa arengukava 2014-2017 ([http://www.haigekassa.ee/uploads/userfiles/Arengukava\\_2014\\_2017.pdf](http://www.haigekassa.ee/uploads/userfiles/Arengukava_2014_2017.pdf); vaadatud 02.12.2013)
- [EDW 2013] Adrian GK Edwards, Gurudutt Naik, Harry Ahmed, Glyn J Elwyn, Timothy Pickles, Kerry Hood, Rebecca Playle. Personalised risk communication for informed decision making about taking screening tests. Editorial Group: Cochrane Consumers and Communication Group. DOI: 10.1002/14651858.CD001865.pub3 (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD001865.pub3/abstract>, vaadatud 02.12.2013)
- [ESF 2011] European Science Foundation. European Medical Research Councils (EMRC) White Paper II – "A Stronger Biomedical Research for a Better European Future". European Science Foundation (2011)
- [EU 2013] European Commission. Commission staff working document: "Use of '-omics' technologies in the development of personalised medicine". European Commission; Brussels, 25.10.2013 SWD(2013) 436 final
- [G&H 2009] David J. Galas, Leroy Hood. "Systems Biology and Emerging Technologies Will Catalyze the Transition from Reactive Medicine to Predictive, Personalized, Preventive and Participatory (P4) Medicine". *IBC* 2009;1:6, 1-5 • DOI: 10.4051 / ibc.2009.2.0006
- [HAM 2010] Margaret A. Hamburg, and Francis S. Collins. The Path to Personalized Medicine. *N Eng J Med* 2010;363;4: lk 301-304
- [MUS 2012] Kiran Musunuru, Dan M. Roden, Robin Boineau, et al. "Cardiovascular Pharmacogenomics: Current Status and Future Directions—Report of a National Heart, Lung, and Blood Institute Working Group". *J Am Heart Assoc.* 2012; 1: e000554 (doi: 10.1161/JAHA.111.000554) (<http://jaha.ahajournals.org/content/1/2/e000554.full>; vaadatud 02.12.2013)
- [PMC 2013] Personalized Medicine Coalition. <http://www.personalizedmedicinecoalition.org> (vaadatud 02.12.2013)
- [RTA 2008] "Rahvastiku tervise arengukava 2009-2020". Sotsiaalministeeriumi (2008) ([http://www.sm.ee/fileadmin/meedia/Dokumendid/ASO/RTA/Rahvastiku\\_tervise\\_arengukava\\_2009-2020.pdf](http://www.sm.ee/fileadmin/meedia/Dokumendid/ASO/RTA/Rahvastiku_tervise_arengukava_2009-2020.pdf); vaadatud 02.12.2013)
- [TOP 2012] Eric Topol. "The Creative Destruction of Medicine." Basic Books (2012) (<http://createdestructionofmedicine.com>; vaadatud 02.12.2013)
- [VV 2013] Vabariigi Valitsus. „Erakonna Isamaa ja Res Publica Liit ning Eesti Reformierakonna valitsusliidu programm 2011-2015“. (<http://valitsus.ee/et/valitsus/tegevusprogramm>; vaadatud 02.12.2013)