# **Eesti Personaalmeditsiini Seltsi tagasiside Inimgeeniuuringute seaduse (IGUS) eelnõule**

Eesti Personaalmeditsiini Selts (EPMS) tunnustab, et on koostatud personaalmeditsiini arenguid toetav seaduseelnõu. Positiivsena tahame eriliselt välja tuua järgnevad punktid:

· Seadusliku aluse loomine Eesti geenivaramu andmete ülekandmiseks Tervise Infosüsteemi (TIS), mis võimaldab kasutada geenivaramu andmestikku tervisedenduslikel eesmärkidel.

· Eesti inimeste geeniandmed on nii individuaalne kui ka riiklik ressurss, mida tuleb hoida. Seega on asjakohane tekitada läbipaistev raamistik geeniandmete töötlemisele.

· Geeninõustaja lisamine Tervishoiuteenuste korraldamise seadusesse, mis loob aluse geeninõustaja teenuse osutamiseks Eestis.

· Samuti annab uus seadus selge suunise ja seadusliku aluse tervishoiust pärinevate genoomiandmete säilitamiseks ning tagab võrdsuse erinevate teenusepakkujate vahel,

Siiski on EPMSil mitmeid ettepanekuid ja küsimusi seoses IGUS eelnõuga.

1) Mõistete all on DNA defineeritud kui **desoksüribonukleiinhappe molekul, millesse on salvestunud inimese pärilikkuse informatsioon**, samas geneetilised andmed on defineeritud GDPR järgi – määruse (EL) 2016/679 artikli 4 punktis 13 nimetatud andmed. Antud punkt aga ütleb, et „geneetilised andmed“– on 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.

**Ettepanek**: DNA mõistes asendada **pärilikkuse** informatsioon terminiga **geneetiline** informatsioon, sest GDPR käsitleb ka omandatud geneetilisi omadusi (nt vähikoes tekkinud muutused).

2) Vajalik on seaduse tasemel defineerida, mida tähendab juriidiliselt ja sisuliselt mõiste "tagasiside andmine geenidoonorile" ja mõiste "teadusuuringute tulemusel põhineva tagasiside andmine geenidoonorile" või vastavad mõisted eemaldada või ümber defineerida.

Euroopa Liidus (EL) inimestele ravimitega ja haigusriskidega seotud geeniinfo andmist reguleerivad õigusaktid ei tunne ega sisalda mõistet "tagasiside andmine". EL-s reguleerib ravimite või ravimeetodite leidmiseks, individuaalsete terviseriskide hindamiseks ja haiguste ennetamiseks geeniinfo kasutamist EL IVDR määrus 2017/746.

**Ettepanek** defineerida geenidoonorile tagasiside andmine kui: Eetikakomitee poolt kooskõlastatud teadusuuringu protokolli raames või geenivaramu kohustuste täitmiseks teadusuuringust pärineva informatsiooni edastamine geenidoonorile.

Seltsina leiame, et tuleb vältida olukorda, kus geenivaramu andmeid võrdsustatakse ilma täiendava valideerimiseta tervishoiuandmetega, sest vastasel korral muutuks Eesti geenivaramu ise tervishoiuteenuse osutajaks. Oluline on mõista, et tervishoiuteenuse osutajatel on kohustused nagu patsiendi ohutusjuhtumite registreerimine, vastutuskindlustus jms. Seetõttu on vajalik ka tervishoiuteenuse osutajatele võimalikult selgelt esitada sõnum, et geenivaramu andmestik ei ole tervishoius otse kasutatav ilma täiendava valideerimiseta. Valideerimiseks sobib näiteks geenivaramu andmestikul valideeritud meditsiiniseade, mis võimaldab stratifitseerida elanikkonda erinevatesse riskigruppidesse või näiteks üksikgeenimuutuste üle valideerimine meditsiinilaboris koos uue proovivõtu ja tulemuste kinnitamisega. Kui tervishoiuteenuse osutaja kasutab geenivaramu või muid teadusprojekti andmeid raviotsuste tegemiseks ilma täiendava valideerimiseta, võtab ta sellega vastutuse endale võlaõigusseaduses sätestatud viisil. Seega on oluline tervishoiuteenuse osutajaid mitte eksitada geenivaramu kui teadusprojekti andmete olemuse osas.

3) IGUSesse lisandunud peatükk 3 tekitab hetkel mitmeid küsimusi ning vajab paremat selgitust. Seletuskirjast saame aru, et eesmärk on kaitsta Eesti elanike geeniandmeid ja kohustada inimgeeniuuringuid tegevaid ettevõtteid järgima asjakohaseid küber- jm andmekaitse aspekte. See on kindlasti vajalik, aga praeguses sõnastuses tekitab peatükk mitmeid küsitavusi ja tundub lisavat täiendava bürokraatliku kihi inimuuringute niigi reguleeritud valdkonda.

**3.1.** § 30 (2) 2) “kohustus töödelda geneetilisi andmeid teadusuuringu tegemise eesmärgil tuleneb seadusest“ – milliseid asutusi siin täpselt on mõeldud. Kas näiteks ülikoolid, haiglad jt tervishoiuteenuse osutajad käivad siia alla?

1) TeamPerMed projekti alt käivitati hiljuti polügeensel riskiskooril põhinev uuring, kus uuringut viiakse läbi nii haiglates kui ka üle 500 perearstikeskuse poolt. Kuigi geeniandmestik on geenivaramus, siis töödeldakse teadusuuringu andmeid ikkagi igas uuringut läbiviivas asutuses, sealhulgas annab perearst patsiendile infot tema kõrgema geneetilise riski kohta. Kas kõik tervisekeskused jm uuringus osalevad asutused peaksid siis sarnase uuringu korral esitama majandustegevuse teatise? See muudaks taolise uuringu sisuliselt läbiviidamatuks, sest juba täna on väga keerukas väiksemaid tervisekeskusi teadustöös osalemiseks motiveerida.

2) Kuna seadus käsitleb laialt kõiki inimgeeniuuringuid, siis kas saame õigesti aru, et antud peatükis kirjeldatud kohaldamisala puudutab ka näiteks kliinilisi ravimuuringuid, kus üheks komponendiks on näiteks farmakogeneetika või vähikoe mutatsiooniuuringud? Kas sel juhul tekib uuringu sponsoriks oleval farmaatsiafirmal, kellel ei pruugi olla Eestis esindust, kohustus majandustegevusest teavitamiseks? See on kindlasti bürokraatlik takistust, mis halvendab Eesti juba niigi väga kehva positsiooni kliiniliste uuringute vallas ja on probleemiks ka patsientide ravis, sest tihti, eriti onkoloogias ja harvikhaiguste osas, võib kliinilises uuringus osalemine olla parimaks ravivõimaluseks, millest ei tohi Eesti elanikud ilma jääda.

**Ettepanek**: kohaldada peatükk ainult geenivaramu geeniandmete põhjal teostatavatele teadusuuringutele

**Alternatiivne ettepanek**: kohaldada nõue Eestis tegutsevatele asutustele, kes ei ole teadus-arendusasutustena positiivselt evalveeritud terviseteaduste valdkonnas ja mille (üheks) peamiseks tegevusvaldkonnaks on inimgeeniuuringute läbi viimine.

**Ettepanek 2**: kirjeldada seaduses, et kui uuringu läbiviijaks on rahvusvaheline konsortsium, kuhu kuulub ka Eestis tegutsev juriidiline isik või on uuringut läbiviiva välismaa ettevõttel partner Eestis tegutseva juriidilise isiku näol, siis juhul kui Eestis tegutsev juriidiline isik on Eestis kogutud andmete vastutav töötleja, siis kohaldub antud peatükk vaid Eestis tegutsevale vastutavale töötlejale, sh erand mittekohaldumise kohta. Seega ei pea antud tingimustele vastavas olukorras Eestis mittetegutsev ettevõte Eestis majandustegevusest teatama.

**3.2.** Esineb vastuolu: § 31. Enne geneetiliste andmete töötlemise algust tuleb läbida käesoleva seaduse §-s 25 nimetatud uuringueetika komitee menetlus ning saada komitee kooskõlastus. - Samas on kirjas §25 (1) Geenivaramu koeproovide ja andmete kasutamiseks või väljastamiseks teadusuuringu tegemise eesmärgil annab hinnangu sõltumatu teadlastest ja eri elualade esindajatest koosnev uuringueetika komitee.

Hetkel on olukord, kus EBINis menetletakse kõiki geenivaramuga seotud taotlusi, teisi taotlusi menetletakse mujal. Nii näiteks küsitakse TÜ meditsiiniteaduste valdkonna inimgeeniuuringutele üldiselt kooskõlastus TÜ inimgeeniuuringute eetikakomiteelt. TAIKSi alusel restruktureeritakse muidugi kogu eetikakomiteede tegevus. Hetkel aga eelnevalt viidatud sõnastuse vastuolu tõttu tekib ikkagi segadus, millisesse eetikakomiteesse peaks mitte geenivaramuga seotud inimgeeniuuringuga pöörduma või kas on üldse vajalik mitme komitee heakskiit?

**Ettepanek**: Enne geneetiliste andmete töötlemise algust tuleb läbida uuringueetika komitee menetlus ning saada komitee kooskõlastus. (kustutada „§-s 25 nimetatud“, § 25 ütleb, millised uuringud tuleb seal mainitud eetikakomiteesse suunata, teisi käsitletakse vastavalt teistele õigusaktidele/kordadele).

**Ettepanek 2**: Sätestada selgelt, et eetikakomitee kooskõlastus on vajalik ka nende uuringute puhul, millele ei rakendu antud peatükk erandi tõttu § 30 (2). Näiteks, kui on seadusest tulenev kogustus inimgeeniuuringuid teha, siis eetikakomitee kooskõlastus konkreetseteks uuringuteks on ikka vajalik, kuigi antud peatükk justkui ei kohalduks.

4. EPMS toetab seisukohta, et läbikaalutud vajadusel ja läbimõeldud tingimustel ning tahteavalduse korral, on võimalik EGV andmeid edastada tervise infosüseemi, mis võiks olla optimaalseks andmevahetusteeks ka tervishoiuteenuse osutajatega (TTOdega). Kuna lähiaastatel ei ole TIS valmis funktsionaalsusega vastu võtmaks kõiki geeniandmestikke, sh suuri kogu genoomi sekveneerimise andmestikke, siis peaks olema kuni TISi funktsionaalsuste tekkeni võimalus TTOl andmeid Eesti geenivaramust saada muul viisil võttes vastutuse tervishoiuteenuse osutamisel kasutuse eest endale. Kusjuures ei ole siin otstarbekas rakendada teadusuuringule kehtivaid nõudeid nagu teadusuuringute eetikakomitee menetlus, kui andmeid ei kasutata teadusuuringuks.

Saame aru, et antud seaduseelnõuga on tahteavaldusega võimalik geenivaramu andmeid väljastada. **§ 11.** (3) Geenidoonori tahteavalduse alusel võib tema geenivaramus töödeldavaid isikuandmeid kasutada ja väljastada ka muudel eesmärkidel.

**Kas siia alla kuulub võimalus tahteavalduse alusel oma andmed edastada ka otse tervishoiuteenuse osutajale?** Kui jah, kas oleks otstarbekas Eesti geenivaramu põhimääruses kirjeldada ka selline protseduur sarnaselt andmete väljastamisele Tervise Infosüsteemi või piisab Eesti geenivaramu põhimääruse **§ 15** kirjeldatud protseduurist, kus geenidoonor märgib, et tema andmeid võib väljastada näiteks TTOs töötavale arstile või laborispetsialistile defineerides konkreetse isiku? Konkreetse isiku defineerimine aga ei ole otstarbekas juriidiliste isikute omavahelises suhtluses. Alternatiivina võiks tervishoiuteenuse osutajaid käsitleda erandina, kellelt saaks nõuda Eesti geenivaramuga andmevahetuslepingu sõlmimist, kus fikseeritakse andmekaitse tingimused ja andmete üleandmise kord ja tahteavalduste edastamine. Lepingu sõlmimise järgselt võiks geenidoonor anda tahteavalduse ka tervishoiutöötaja juures, kes saaks ühtlasi kontrollida ka isikusamasust tervishoiuteenuse osutamisele vastavas korras. Näiteks võiks sellisel juhul tahteavaldus olla ka paberil allkirjastatud arsti või geeninõustaja vastuvõtu raames.

**Ettepanek protseduuriks:**

**Geenidoonori tahteavaldus andmete edastamiseks tervishoiuteenuse osutajale**

(1) Tervishoiuteenuste korral, mille osutamiseks sobivad geenivaramu geeniandmed, on geenidoonoritel võimalus tahteavalduse alusel oma andmed lasta väljastada otse tervishoiuteenuse osutajale. Tahteavalduse annab konkreetseks tervishoiuteenuseks geenidoonor enda tervishoiuteenuse osutajale, kes edastab selle alusel andmeväljastustaotluse koos tahteavaldusega geenivaramule.

(2) Geenidoonori esitatud tahteavalduse alusel depseudonüümib geenivaramu vastutav töötleja geenidoonori andmed, et tuvastada geenidoonori isikusamasus ja kontrollida andmete vastavust admeväljastustaotluses nimetatud nõuetele.

(3) Andmete vastavuse korral admeväljastustaotluses nimetatud nõuetele edastab geenivaramu vastutav töötleja andmed tervishoiuteenuse osutajale. Andmete edastamise tingimused tuleb tervishoiuteenuse osutaja ja Eesti geenivaramu vahel lepinguliselt sätestada. Kui andmed ei vasta nõuetele, edastatakse sellekohane teave tervishoiuteenuse osutajale.

(4) Käesolevas paragrahvis toodud tahteavaldamise menetlemine loetakse lõpetatuks, kui geenivaramu vastutav töötleja on edastanud andmed või teabe tervishoiuteenuse osutajale ja säilitanud geenidoonori tahteavalduse andmete ülekandmiseks geenivaramus.