

/kuupäev digiallkirjas/

Lugupeetud sotsiaalminister dr. Karmen Joller,

Sotsiaalministeeriumi haldusalas on valminud Tervise Arengu Instituudi, Eesti Tervisekassa, TEHIK, Tartu Ülikooli ja Sotsiaalministeeriumi koostöös juunis 2023 personaalmeditsiini IT-taristu, mille eesmärk on võimaldada Eestis kasutusele võtta geeniandmed arstide ja õdede töös, et ennetada haigusi ja leida inimesele sobivam raviplaan. Paraku seisab valminud IT taristu siiani kasutuseta ja ilma elanikkonnale pakutavate teenusteta. Meie hinnangul ei ole see põhjendatud.

Palume võimaldada kasutada OÜ-l Antegenes tervishoiuteenuse osutajana riiklikku personaalmeditsiini IT taristut Eesti geenivaramu geenidoonoritele personaliseeritud rinnavähi ja eesnäärmevähi ennetuse tervishoiuteenuste osutamiseks.

Selle jaoks on vajalik võimaldada kasutada geenidoonori volituse alusel OÜ Antegenesi arstil geenivaramus hoitavaid geenidoonori genotüübi andmeid personaalmeditsiini IT taristu vahendusel.

Praeguse praktika kohaselt peavad tervishoiuteenuste saamiseks geenidoonorid enda geenivaramus olevate geeniandate põhjal ise geenivaramus olevad andmed välja küsima ja edastama teenuse saamiseks arstile. Meie hinnangul ei ole see parim praktika inimkeskses tervishoiuks ja ei vasta ka geenidoonoritele antud lubadustele.

OÜ Antegenes ei taotle selleks Tervisekassa poolset teenuse rahastust Tervisekassa teenuste loetelu raames, vaid taotleme vaid võimalust kasutada geenidoonoritele teenuse osutamiseks andmevahetust valminud IT taristu kaudu ühenduses Tervise Infosüsteemiga.

Avalik info valminud personaalmeditsiini IT taristu kohta on esitatud siin:

<https://www.tai.ee/et/uudised/personaalmeditsiini-it-taristu-valmis>

ja lisatud failis: **“Personaalmeditsiini rakendamine Eestis TAT terviktekst”**.

Selle alusel on projekti tulemusnäitajatenäidatoodud: “Geneetilised andmed on doonori nõusolekul valmis kasutamiseks” ja “TTODE töölaual kasutamiseks”.

Seni teadaolevalt seisab nimetatud IT-taristu teenusteta, taristu ei ole kasutatav ei arstide, õdede ega ka patsientide jaoks, seega ei ole projekti tulemusnäitajad selgelt täidetud.

Avaliku info alusel on Sotsiaalministeeriumil ja Tervisekassal plaan hakata pakkuma rinnavähi polügeense riskiskoori arvutuse teenust 40-aastastele naistele. See on olnud plaanis ülaltoodud info alusel 2024. aasta jooksul, kuid ei ole senini realiseerunud. Samas on 40-aastaste naiste vanusegrupp kitsas ega kata kogu kõrgenenud geneetilise riskiga naiste sihtrühma (kõrge geneetilise riskiga naised vanuses 35-49, enne praegust standardset söeluuringut alates 50.-st eluaastast).

Teisalt on Sotsiaalministeeriumi haldusalas ka Tartu Ülikooli Eesti Geenivaramu, kelle geenidoonoritele on nende nõusolekuvormis lubatud:

*“Mul on õigus teada enda geenianndmeid ja teisi minu kohta geenivaramus hoitavaid andmeid, välja arvatud sugupuud. Mul on õigus geneetilisele nõustamisele minu kohta geenivaramus hoitavate andmete alusel. Ma saan tasuta tutvuda geenivaramus minu kohta hoitavate andmetega. **Ma võin anda nõusoleku arstile minu kohta geenivaramus hoitavate andmetega tutvumiseks.**”*

Vt. geenidoonorile antud info ka lisatud materjalis: „**Faktileht_geenidoonor**“.

Personaalmeditšiini arendamiseks on tehtud suuri riiklikke investeeringuid. Sotsiaalministeeriumi personaalmeditšiini eeluuringu maksumus oli 400 000 eurot, kliinilistel juhtprojektidel 1,5 miljonit eurot, riikliku personaalmeditšiini taristu projekt 5 miljonit eurot ja 2007-2023 on geenivaramut rahastatud Eesti riigieelarvest 22,8 miljoni euro mahus. Täiendavalt on riigieelarvest eraldatud 15 miljonit Tartu Ülikoolile personaalmeditšiini keskuse loomiseks, kuid mitte reaalselt tervishoiuteenuste kasutusele toomiseks.

Nimetatud investeeringute raames geenivaramu geenianndmetel põhinevad tervishoiuteenused geenidoonoriteni seni jõudnud ei ole.

OÜ Antegenes on uudsete polügeensete riskiskooridel põhinevate CE-IVD tasemel geenitestide tootja ja ka tegevuslubadega tervishoiuteenuste osutajana (laborimeditšiini, ambulatoorne onkoloogia, meditsiinigeneetika) nende rakendaja tervishoius ning on arendanud neil põhinevad tervishoiuteenused rinnavähi, eesnäärmevähi ja jämesoolevähi personaliseeritud ennetuseks.

Nimetatud geenianalüüse ja neil põhinevaid ennetusplaane on võimalik teostada ka Eesti geenivaramu geenidoonoritele nende geenivaramus olevate geenianndmete põhjal.

OÜ Antegenes polügeensete riskiskooride geenitestid on registreeritud CE-IVD seadmetena Eesti meditsiiniseadmete andmekogus ning toodud kasutusele nii testi terviklahendusena kui ka tarkvaraliste meditsiiniseadmetena vastavate enimlevinud kasvaja polügeense riski hindamiseks ning selle alusel personaliseeritud ennetusteenusteks:

- Rinnavähi polügeense riskiskoori test AnteBC, MSA kood 14726.
- Eesnäärmevähi polügeense riskiskoori test AntePC, MSA kood 14952.
- Jämesoolevähi polügeense riskiskoori test AnteBC, MSA kood 14951.

Rinnavähi personaliseeritud ennetus on näidustatud naistele vanuses 35-49 kõrge geneetilise riskiga naiste leidmiseks, kel on näidustatud rinnavähi sõeluuring varem kui praegune standard vanusest 50, praegu siis riikliku sõeluuringu väliselt.

OÜ Antegenes ei hakka kaasama naisi vanuses 40, sest seda planeerib teha Tervisekassa ise.

Juhime tähelepanu, et Tervisekassa teenusega jäävad katmata võimalikud kõrge geneetilise rinnavähi riskiga naised vanuses 41-49, kellele plaanib nende soovi korral osutada teenust koos partneritega OÜ Antegenes.

Rinnavähi personaliseeritud ennetus on uuritud ja testitud EIT Health BRIGHT projektis ning kajastatud järgmistes teaduspublikatsioonides:

- Padrik P, Puustusmaa M, Tonisson N, Kolk B, Saar R, Padrik A, et al. Implementation of Risk-Stratified Breast Cancer Prevention With a Polygenic Risk Score Test in Clinical Practice. Breast Cancer (Auckl). 2023;17:11782234231205700.
- Padrik P, Tõnisson N. Rinnavähi personaalse preventsiooni vajadus ja võimalused. Eesti Arst. 2020(3).
- Sampaio F, Padrik P, Kruuv-Käo K, Lutsar K, Tõnisson N, Feldman I. Cost-Effectiveness of a Polygenic Risk Score Based Breast Cancer Screening Program in

Estonia. Poster P18.018.A. European Society of Human Genetics Conference; Berlin2024.

- Tamm M, Padrik P, Ojamaa K, Paas A, Lepland A, Kruuv-Käo K, et al. An implementation study of the service model for genetic risk-based stratified breast cancer screening – Estonian results of the BRIGHT project. medRxiv. 2024:2024.10.22.24315198.
- Tamm M, Padrik P, Paas A, Lepland A, Kruuv-Käo K, Söber S, et al. Implementation of Genetics-Based Precision Prevention in Breast Cancer: Results from the Estonian Arm of the BRIGHT Study. Poster P18.048.C. European Society of Human Genetics Conference; Berlin2024.
- Padrik P, Tõnisson N, Hovda T, Sahlberg KK, Hovig E, Costa L, et al. Guidance for the Clinical Use of the Breast Cancer Polygenic Risk Scores. Cancers. 2025;17(7):1056.

Eesnäärmevähi geneetilistel riskidel põhinev ennetus võimaldab avastada mehed, kel tavapärane, prostata spetsiifilise antigeeni (PSA) analüüsil, põhinev eesnäärme kontroll ei anna adekvaatset infot eesnäärmevähi diagnostika osas ja kes vajavad agressiivse eesnäärmevähi õigeaegseks avastamiseks käsitlust põhjalikumate uuringutega. Eesnäärmevähi geneetilistel riskidel põhinev ennetus põhineb teadusuuringutel, mis näitavad, et polügeenne riskiskoor aitab avastada kõrgeenenud eesnäärmevähi riskiga mehed paremini kui PSA ning antud informatsioon on kasutatav eesnäärmevähi suremuse vähendamiseks:

- McHugh JK, Bancroft EK, Saunders E, Brook MN, McGrowder E, Wakerell S, et al. Assessment of a Polygenic Risk Score in Screening for Prostate Cancer. The New England journal of medicine. 2025;392(14):1406-17.
- Schumacher FR, Al Olama AA, Berndt SI, Benlloch S, Ahmed M, Saunders EJ, et al. Association analyses of more than 140,000 men identify 63 new prostate cancer susceptibility loci. Nature genetics. 2018;50(7):928-36.
- Tasa T, Puustusmaa M, Tõnisson N, Kolk B, Padrik P. Precision Prostate Cancer Screening with a Polygenic Risk Score. medRxiv. 2020:2020.08.23.20180570.
- Plym A, Zhang Y, Stopsack KH, Ugalde-Morales E, Seibert TM, Conti DV, et al. Early Prostate Cancer Deaths Among Men with Higher vs Lower Genetic Risk. JAMA Netw Open. 2024;7(7):e2420034.
- EAU Guidelines. Edn. presented at the EAU Annual Congress Madrid 2025. ISBN 978-94-92671-29-5 [Available from: <https://uroweb.org/guidelines/prostate-cancer/chapter/diagnostic-evaluation>].

Juhime ka tähelepanu, et praegu Tervisekassa ja Tervise Arengu Instituudi poolt arendatav PSA-testi põhine sõeluuringu teenusmudel „[Eesnäärmevähi varase avastamise uuring](#)“ ei arvesta meeste geneetilisi riske ja jätab seetõttu teadusuuringute põhjal osad agressiivse eesnäärmevähiga mehed avastamata, sest neil meestel on PSA sageli normis ka vähi korral, teadusinfo:

- Moller F, Mansson M, Wallstrom J, Hellstrom M, Hugosson J, Arnsrud Godtman R. Prostate Cancers in the Prostate-specific Antigen Interval of 1.8-3 ng/ml: Results from the Goteborg-2 Prostate Cancer Screening Trial. Eur Urol. 2024;86(2):95-100.

- McHugh JK, Bancroft EK, Saunders E, Brook MN, McGrowder E, Wakerell S, et al. Assessment of a Polygenic Risk Score in Screening for Prostate Cancer. The New England journal of medicine. 2025;392(14):1406-17.

Rahvusvaheliste teadus- ja erialaorganisatsioonide refereeringud:

- European Society for Medical Oncology: [A Polygenic Risk Score Assessment Reveals More Screening Participants with Clinically Significant Prostate Cancer Than Those Who Would Be Identified with PSA or MRI](#)
- American Association for Cancer Research Journals: [Polygenic Risk Score Better than PSA](#)
- Nature Medicine: [Polygenic risk score boosts prostate cancer detection](#)

Soovime Eesti Geenivaramu geenidoonoritele nende soovi ja teadva nõusoleku alusel pakkuda eesnäärmevähi personaliseeritud ennetuse teenust nende geenivaramus olevate geenianndmete põhjal, kasutades andmevahetuseks valminud personaalmeditsiini IT taristut.

Juhime tähelepanu, et polügeensete riskiskooride teenus on olemas ka Tervisekassa tervishoiuteenuste loetelus:

- Polügeense riskiskoori arvutamine koos genotüpiseerimisega, kood 66648, 184,77 €.
- Polügeense riskiskoori arvutamine olemasolevate geenianndmete põhjal, 66649, 52,92 €.

OÜ Antegenes on teinud juba 2023. aastal omapoolse ettepaneku rinnavähi personaliseeritud ennetuse rakendamiseks koostöös Tervisekassaga riigihankes 267277, kasutades ka personaalmeditsiini IT-taristut. Vt lisatud fail: „**Nägemus lahendusest riigihanketele 267277_Antegenes.**“

Oleme läbirääkimistega riigihanke raames pakkunud Tervisekassale terviklikku teaduslikult põhjendatud lahendust teenuseks. Tervisekassa ei ole soovinud OÜ-ga Antegenes partnerlust rinnavähi personaliseeritud teenuse osutamiseks, tühistades nimetatud riigihanke.

Juhime tähelepanu, et 2 aastat hiljem on personaalmeditsiini riiklik IT taristu ikka ilma teenusteta ning Tervisekassa ei ole arvesse võtnud ka hilisemaid OÜ Antegenes ettepanekuid teenuste kasutusele toomiseks.

Geenidoonori andmete kasutuse aluseks on geenidoonori informeeritud nõusolek teenuseks ning geenidoonori volikiri teenust osutavale arstile geenidoonori geenivaramus olevate andmete kasutamiseks.

Näidis:

„Volikiri

Mina, ..., isikukood: ..., volitan oma arsti dr. Peeter Padrik, isikukood 36602022726, artikood D02720, küsima Eesti Geenivaramust minu genotüübiandmete tervikkogum OÜ Antegenes poolt mulle personaliseeritud vähiennetuse tervishoiuteenuse osutamiseks.

Volituse alusel tegutsemise alused on sätestatud tsiviilseadustiku üldosa seaduse (TsÜS) 8. peatükis „Esindamine“.

TsÜS § 118. Volituse andmine lg 1: Volituse andmine toimub esindatava poolt vastava tahteavalduse tegemisega esindajale või isikule, kellega tehingu tegemiseks volitus antakse, või avalikkusele.

Arvestades minu poolt dr Peeter Padrikule antud volitust, tegutseb ta minu esindajana volituse alusel.

Palun Eesti Geenivaramu geenidoonorina väljastada minu genotüübiandmed käesoleva volituse alusel minu arstile hiljemalt 30 päeva jooksul alates käesoleva volituse kuupäevast.

/kuupäev digiallkirjas/

/digiallkiri/

Nimi: ...

Isikukood: ...“

Seega ei eelda praegune teenus uusi õigusruumi muutusi, vaid toimib olemasolevate õiguslike regulatsioonide alusel.

Oleme teinud Eesti Geenivaramule arsti taotluse patsiendi teadva nõusoleku ja volikirja alusel patsiendi geenianndmete väljastamiseks patsiendi arstile / tervishoiuteenuse osutajale, geenivaramul ei ole selleks õiguslikke vastuväiteid, vaid töökorralduslikud.

Vt lisatud fail: „**Taotlus geenivaramule 18.03.2025_Geenivaramu vastus**“

Eesti Geenivaramus vastus:

“Anname teile teada, et kahjuks on osutunud teie taotluse alusel geenianndmete väljastamise lahenduse väljatöötamine oodatust aeganõudvamaks, ning käesolevaga teavitame teid, et vastavalt isikuandmete kaitse üldmääruse (EL) 2016/679 artikli 12 lõikes 3 toodud korrale pikendame teie taotlusele vastamise tähtaega kuni kahe kuu võrra.

See tähtaja pikendamine võtab arvesse taotluse keerukust, sest nagu eelnevas kirjas öeldud, on tegemist esmakordse taotlusega, kus geenidoonor ei soovi andmete väljastamist endale isiklikult, ja seega ei ole geenivaramus sellise andmeväljastuse protsessiks automatiseeritud lahendust ega ka vaba inimressurssi käesoleva taotluse kiiremaks menetlemiseks. Teeme jätkuvalt kõik selleks, et väljastada andmed esimesel võimalusel.”

Täna on möödunud üle 2 kuu, kuid vastupidiselt geenidoonorile antud tagasisidele ja lubadusele, pole geenidoonori arstile tema andmeid TÜ poolt väljastatud.

Meile on arusaamatud väited taotluse keerukuse osas, sest antud temaatikat käsitles põhjalikult just 5 M € maksnud personaalmeditsiini IT-taristu projekt ka Tartu Ülikooli poolt:

<https://genomics.ut.ee/et/sisu/koostoos-tartu-ulikooliga-valminud-personaalmeditsiini-it-taristu>

Geenivaramu toob oma vastuses välja: “seega ei ole geenivaramus sellise andmeväljastuse protsessiks automatiseeritud lahendust”.

Avaliku info alusel on selleks „automatiseeritud lahenduseks“ just loodud personaalmeditsiini IT-taristu.

Kuivõrd vajalik IT-taristu on valmis, siis palume:

1. võimalust geenivaramule ja tervishoiuteenuse osutajale geenidoonoritele teenuste osutamiseks personaalmeditsiini IT-taristut kasutada;

2. tehnilist juhust ja töökorda, kuidas on võimalik OÜ Antegenesi geenitestide tarkvaralised meditsiiniseadmed personaalmeditsiini IT-taristule teenusteks paigutada ja kuidas tervishoiuteenusteks vajalik infovahetus korraldada, lähtudes taristuprojektis raporteeritud teostatud tulemusnäitajatest: “Geneetilised andmed on doonori nõusolekul valmis kasutamiseks” ja “TTOde töölaual kasutamiseks”.

3. Kui Sotsiaalministeerium ei pea eeltoodud taotluste rahuldamist võimalikuks, siis palume selgitust, sh geenidoonoritele, miks eelistatakse hoida valminud personaalmeditsiini IT-taristut ilma teenusteta või teenuseid valdavale enamikule geenidoonoritele mitte võimaldades.

Märgime, et OÜ Antegenes pakub samu teenuseid ka mittegeenidoonoritele, kuid geenidoonoritel on ootus saada teenused geenidoonorluse raames.

Rõhutame, et OÜ Antegenes ei taotle antud teenusteks Tervisekassa rahalisi vahendeid.

Lugupidamisega,

/allkirjastatud digitaalselt/

Dr Peeter Padrik
Onkoloog
OÜ Antegenes