

Harvinaisten sairauksien tutkimisen eettiset pulmat

Helena Kääriäinen
Tutkimusprofessori, THL
Varapj, TUKIJA

Harvinaiset sairaudet

- Ovat nimensä mukaan harvinaisia
- EU:ssa tauti lasketaan harvinaiseksi, jos sen esiintyvyys on alle 5/10 000, joskin esiintyvyytluku on yleensä vain arvio.
- Diagnostiikka, hoito, vertaistuki yms. ovat pulmallisia

Tutkimusta hankaloittaa

- Pienet potilasmäärät
 - Tieto on usein yksittäisten tapauselostusten varassa ja isompien potilassarjojen kokoaminen vaatii kansainvälistä yhteistyötä
- Motivaation puute
 - Esim. lääketeollisuus saattaa olla haluton lääkekehittelyyn, koska tuotteen käyttäjiä olisi niin vähän
- Tutkimusrahoituksen ongelmat
 - Esim. Suomessa ei ole erityisesti harvinaisten tautien rahoitukseen suuntaavia rahoittajia, EU-tasolla tosin on

Tutkimusta edistää

- Tutkittavat ovat yleensä erittäin innostuneita harvinaisen tautinsa tutkimuksesta
- Tutkijayhteisö on tottunut verkottumaan yli rajojen ja tukemaan toistensa projekteja (joskin kilpailua ja salailuakin esiintyy)

Kansainvälinen tutkimusrahoitus

- EU:ssa DG Sanco ja DG Research molemmat ovat suunnanneet rahaa harvinaisprojekteihin
- E-rare: kansallisten tutkimusrahoittajien yhteisesti rahoittamia hakuja
- IRDiRC
 - IRDiRC will team up researchers and organisations investing in rare diseases research in order to achieve two main objectives, namely to deliver **200 new therapies for rare diseases and means to diagnose most rare diseases by the year 2020.**

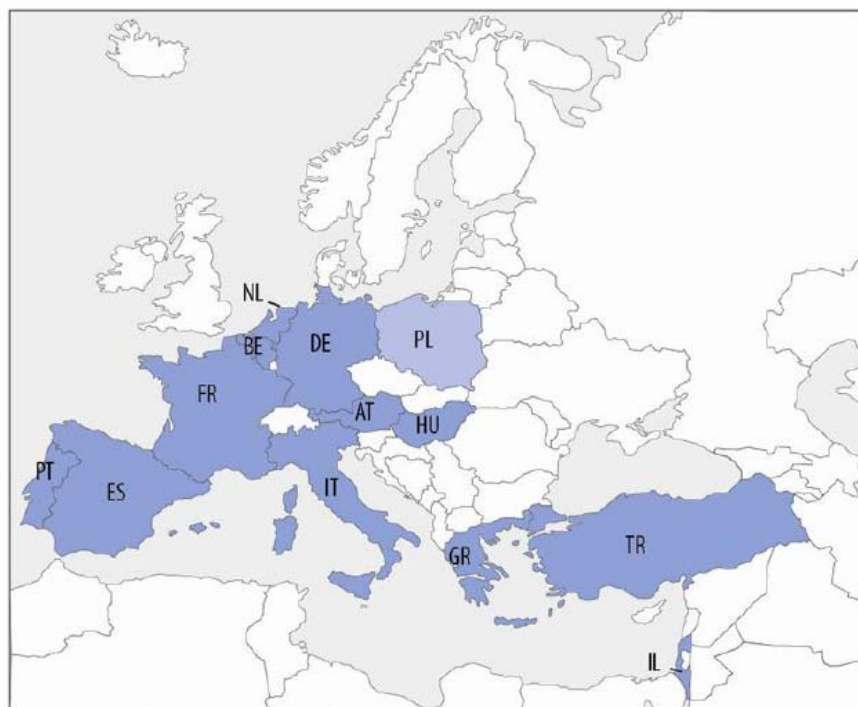


Figure 7: Countries with national research agencies participating in the E-Rare (2) ERANET for rare diseases

Eettiset erityiskysymykset?

- Tutkimuksen niukkuus
- Tietosuoja
- Vapaaehtoisuus

Tutkimuksen niukkuus

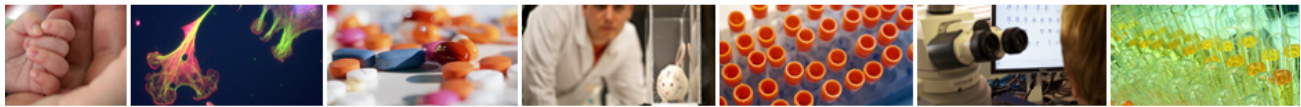
- Harvinaisia tauteja sairastavat ansaitsisivat yhtä lailla kuin muutkin potilaat, että heidän tautiaan tutkittaisiin.
- Erityisesti taudin normaalikulun dokumentoiminen olisi tärkeää
- EU:n suosituksen (EC Council Recommendation on Rare Diseases 2009) mukaan jäsenmaiden tulisi laatia harvinaisiin tauteihin liittyvä ”kansallinen suunnitelma” vuoden 2013 loppuun mennessä: tähän liittyy myös tutkimuksen ryhdistäminen

Tutkimuksen niukkuus

- Harvinaislääkkeiden (Orphan Drugs) tutkimusta edistämään säädettiin EU:ssa 1999 Harvinaislääkeasetus, joka sallii ko. lääkekehittelyyn tiettyjä helpotuksia

Tutkimuksen niukkuus

- Orphanet –tietokanta on kansallisiin yhdyshenkilöihinsä tukeutuen listannut tuhansia (eurooppalaisia) harvinaistautien tutkimushankkeita
- Tarkoitus on auttaa tutkijoita ja tutkittavia löytämään itseään kiinnostavia projekteja ja mahdollisuuksien mukaan osallistumaan niihin



Discover our Services

Search a disease

OK

Inventory, classification and nomenclature of rare diseases, with diseases involved

Assistance-to-diagnosis tool

Emergency guidelines

Inventory of orphan drugs

Inventory of medical laboratories providing diagnostic tests

Inventory of expert centres

Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks

Directory of patient organisations

Directory of professionals and institutions

Newsletter

Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series

Newsletter

Read the last newsletter

Read previous issues

Sign up to receive the newsletter

Other documents

Council Recommendation on an action in the field of rare diseases [↗]

State of Art of rare diseases [↗]

Other rare diseases websites

Rare Diseases - European Commission

EUCERD

European Medicines Agency

Office of rare diseases research (US)

Lead Orphanet reports

Evidence of Rare Diseases

Disease registries in Europe

European research projects & clinical networks

Contribute to Orphanet

Register your activity

Sponsor Orphanet [↗]

Powered by Google Translate

SEARCH BY DISEASE/GENE

Duchenne muscular dys *

Disease name

Gene name or symbol

OK

(*) mandatory field

All countries

Country

OTHER SEARCH OPTION(S)

- > Search by research category
- > Search by institution/laboratory
- > Search by professional
- > Search by sponsor/funding body
- > Search by partnership category

103 Result(s)

Partnership : Academics = ■, Industrials = ▲, Financial investors = ●

BELGIUM |BRABANT WALLON |LOUVAIN-LA-NEUVE

Physiopathologie et traitement de modèles animaux et cellulaires de maladies neuromusculaires (Amyotrophie spinale proximale et Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker)

- > Pierre De Coubertin
- > Institut d'Education Physique et Readaptation
- > [More details](#)

CANADA |Québec |QUÉBEC

Correction of the dystrophin gene with Zinc Finger Proteins and TAL effector nuclease.

- > CHUQ - CHUL - Centre hospitalier de l'Université Laval
- > Unité de Génétique humaine, Axe Neurosciences
- > [More details](#)

CYPRUS |Cyprus |NICOSIA

Study of the differentiation of muscle cells in inherited muscular dystrophies

- > The Cyprus Institute of Neurology and Genetics
- > Department of molecular genetics A
- > [More details](#)

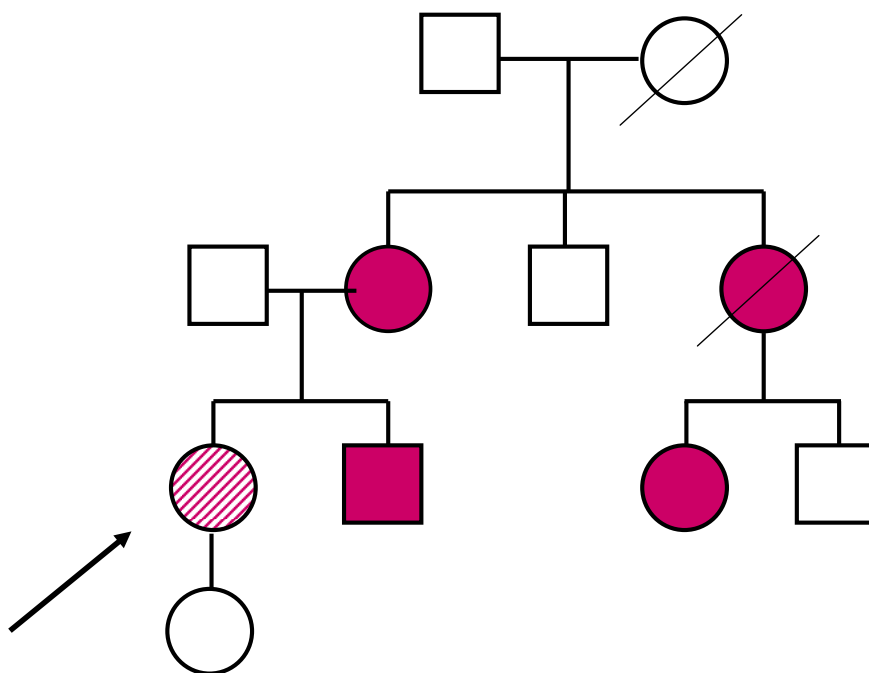
FRANCE |AUVERGNE |CLERMONT-FERRAND

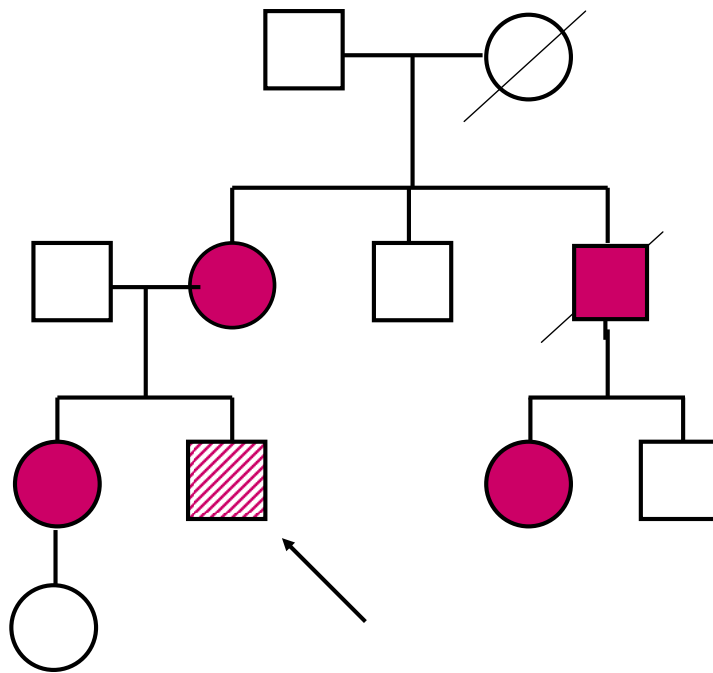
MYORES: Multi-organismic approach to study normal and aberrant muscle development, function and repair

- > Faculté de médecine de Clermont-Ferrand

Tietosuoja

- Harvinaisaineisto koostuu yksittäisistä potilaista tai perheistä, joiden tiedot voivat olla taudin harvinaisuuden takia tunnistettavia.
- Tutkimuksen päämäärien kannalta epäoleellisia tietoja kannattaisikin välttää raportoimasta tai jopa muuntaa (esim. muuttaa sukupuoli tunnistamattomaksi).





Vapaaehtoisuus

- Harvinaistautipotilas voi olla tutkijalle niin kallisarvoinen, että hän ei malta olla painostamatta tätä tutkimukseen.
- Aktiiviset sukulaiset saattavat myös painostaa suvun jäseniä tutkimukseen vastoin heidän omaa tahtoaan

Vapaaehtoisuus

- Käsittääkseni kuitenkin:
 - Potilastietoja saa raportoida, kunhan potilas ei ole niistä tunnistettavissa
 - Myös potilaskuvia ja röntgenkuvia saa julkaista
 - Potilastietoja saa liittää kollegan kokoamaan isompaan potilassarjaan
 - Näytteiden käyttöön tarvitaan (yleensä) tutkittavan lupa

Mielestäni

- Eettisistä ongelmista vakavin on niukka tutkimus, joten muut ongelmat (tietosuojariskit ja vapaaehtoisuuden vaarantuminen) pitää pyrkiä ratkaisemaan niin, että harvinaisten tautien tutkimista voidaan kuitenkin lisätä.
- Harvinaisten tautien tutkimiseen tulisi osoittaa erillistä rahoitusta, jotteivät ne häviäisi hakukilpailuissa tavallisille kansantaudeille.

