



Jakob Falur Garðarsson framkvæmdastjóri Frumtaka, Anna Lilja Gunnarsdóttir fundarstjóri, Runólfur Pálsson, forstjóri Landspítala, Líneik Anna Sævarsdóttir, formaður velferðarnefndar Alþingis, Haraldur Benediktsson, varaformaður fjárlaganefndar, Tina Taube frá Evrópu-sambandi lyfjaiðnaðar og félagasamtaka, Kristina Levan, verkefnastjóri við ATMP Centrum við Sahlgremskólasjúkrahúsið og Hans Tómas Björnsson læknir. Mynd/gag

Stöndum í miðri byltingu

„Við þurfum að byggja upp getuna til að taka þátt í klínískum rannsóknum á erfðasjúkdómum,“ segir Hans Tómas Björnsson erfðalæknir

■ ■ ■ Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir

„Lyfjaprófanir við erfðasjúkdómum eru ein leið til að gefa sjúklingum okkar kost á að fá meðferð eins fljótt og hægt er, áður en hún fer í gegnum alla fasana. Svona rannsóknir draga auðæfi inn í kerfið.“

Þetta sagði Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði við Landspítala og prófessor í færsluvísindum sem og barnalækningum við Háskóla Íslands í pallborðsumræðum á ráðstefnu um tækifæri og áskoranir sem felast í gena- og frumumeðferðum. Á annað hundrað mættu á ráðstefnunna sem haldin var af Frumtökum, Landspítala og heilbrigðisráðuneytinu á Grand hóteli. Runólfur Pálsson forstjóri Landspítala tók undir orðin.

Hans Tómas benti í erindi sínu á mikinn kostnað við þessi lyf sem hafi verið samþykkt síðustu ár til að meðhöndla erfðasjúkdóma í Bandaríkjunum. Gera mætti ráð fyrir 30 milljón króna árlegum kostnaði við lyfjameðferð við slímseigjusjúkdómi, 30 milljónum á ári vegna vöðvaslens tengdu mænutaugum og 55 milljónum króna við transthyretín amýlóíð-sjúkdómi.

Ólíkt milli heimsálfa

Hans Tómas segir við *Læknaþaðið* að nálgunin sé ólík milli Bandaríkjanna og Evrópu þegar komi að þessum nýju lyfjum. „Opnast hafa flóðgáttir í Ameríku á meðan Evrópa er íhaldssamari. Við höfum reynt að fylgja Evrópu en miðað við hraðra framþróun þurfum við að hafa ferlana okkar á hreinu.“

Bylting hafi orðið við að greina ástæður þroskaskerðingar með raðgreiningu heils erfðamengis. Áhrifin af því að vita greininguna geti verið mikil. Meðlimum í Einstökum börnum hafi til að mynda fjölgað hratt og árið 2020 hafi 150 greinst með genaprófunum hér á landi sem einnig uppfylltu kröfur Einstakra barna um inngöngu þegar biðlistar voru unnir upp hjá Landspítala.

Líneik Anna Sævarsdóttir, formaður velferðarnefndar Alþingis, sagðist í pallborðsumræðum átta sig á því að við séum stödd í byltingunni miðri. „Við getum ekki beðið og þurfum að takast á við verkefnið núna. Ég held að við séum öll spennit fyrir því, hvort sem við erum sérfræðingar í erfðavísindum, störfum í heilbrigðisgeiranum, stjórnsýslunni eða stjórnmalunum,“ sagði hún.

„En við eigum eftir að móta stefnu og verklag og við verðum að gera það í samvinnu við nágrannaþjóðirnar. Þetta er of stórt verkefni fyrir okkur ein hér á Íslandi,“ sagði hún. Ráðast þyrfti í að móta styðjandi verklag um forgangsröðun verkefna.

Hans Tómas sagði frá ávinningi lyfjanna fyrir börn með taugahrönnunarsjúkdóminn SMA (*Spinal muscular atrophy*). „Þetta eru krakkar sem voru á spítala í mörg ár. Með hjúkrun allan sólarhringinn.“ Nú geti þau fengið reglulegar sprautur sem hindra framgang sjúkdómsins. Því séu bæði lífsgæði og kostnaður þess virði fyrir þessa ákveðnu meðferð.

Hann benti að lokum á að háí kostna-

aðurinn sem nú væri myndi með tímanum lækka þegar einkaleyfi rygnu út og samheitalyf þróuð.

Ættum að raðgreina alla með erfðasjúkdóma

„Er ekki augljóst að öllum sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma ætti að vera boðin genarárgjöf og genapróf,“ spurði Guðjón Sigurðsson, formaður MND-félagsins á ráðstefnunni. Líta þurfi á heildarmyndina: „Hvað kostar að halda mér uppi heila ævi ef hefði verið hægt að lækna mig strax í upphafi?“

Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði við Landspítalann, sagðist sammála. „Við erum að reyna að byggja upp svokallaða Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma til að gera þetta betur,“ sagði hann og benti á að möguleikarnir til meðferða væru oft ekki þekktir fyrir en eftir erfðapróf.

„Einhverjar þessara nýju aðferða eru tengdar ákveðnum genum og því er gríðarlega mikilvægt að finna það út. Það getur opnað dyr hvort sem fólk tekur þátt í rannsóknum hér eða erlendis.“

Hans Tómas benti á að íslenska þjóðin væri mest raðgreinda þýði veraldar vegna starfs Kára Stefánssonar og Íslenskrar erfðagreiningar. „Við gætum því fengið þessar meðferðir fyrir til Íslands og orðið miðstöð til að prófa þessar meðferðir, sérstaklega í sjúkdómum sem eru algengir hjá okkur.“