

# Nýting erfðaupplýsinga – Skálholtsumræðan

## Reynir Arngrímsson

sérfræðilæknir og dósent,  
erfða- og sameinda-  
læknisfræðideild  
Landspítala



reynirar@landspitali.is

Gagnreyndar rannsóknir eru í flestum tilfellum undirstaða heilbrigðisþjónustu eins og við þekkjum í dag. Vísindi tengjast framförum. Þar gildir að kröfur um sönnunarbyrði eru miklar og árangur umfram óvissu og áhættu þarf að vera ótvíræður. Ferli sem felur í sér að meta þýðingu og síðan hrinda í framkvæmd nýtingu á niðurstöðum grunnrannsókna getur verið langdregið og mörg nálaraugu sem þarf að komast í gegnum. Þetta getur átt við um nýjungar í lyfjameðferð, handlækningum og lækningarannsóknnum og greiningu. Þýðingarrannsóknir (*translational research*) meta mikilvægi og þýðingu niðurstaðan grunnrannsókna til hagnýtingar í læknisfræði. Fyrir rétt um ári síðan var að undirlagi Íslenskrar erfðagreiningar í samstarfi við læknadeild HÍ og fleiri aðila efnt til málfundar í Skálholti um hvernig mætti með jákvæðum hætti nýta miklar upplýsingar og niðurstöður sem fyrir hendi eru úr víðtækum erfðarannsóknnum fyrirtækisins og samstarfsaðila þeirra. Í kjölfarið hefur umræða, sem vísað hefur verið til sem Skálholtsumræðunnar, um hvernig nýta mætti aðgengilegar niðurstöður úr vísindarannsóknnum sem heilsufarsupplýsingar, haldið áfram. Þó áhersla hafi verið á erfðaupplýsingar, á þetta ekki síður við aðrar rannsóknarniðurstöður. Mikilvægur þáttur í slíkri umræðu er að skilgreina álitafni og meta aðgengi að slíkum upplýsingum. Skoða

fordæmi og efna til samræðna þeirra sem málið varðar. Í fyrsta lagi fagaðila með reynslu og þekkingu á málefnum og síðar á almennum grunni í samfélaginu. Huga þarf að hefðum og reglum í vísindarannsóknnum. Svára spurningum sem lúta að siðfræði og lagalegum hliðum. Meta hagsmuni þátttakenda í rannsóknunum og síðan þjóðfélagsþegnanna á breiðari grunni. Með hliðsjón af erfðaupplýsingum hafa ættingjar sérstöðu sem þarf að taka tillit til.

### Gögn sem um ræðir

Í fyrsta lagi er um að ræða niðurstöður vísindarannsókna, til dæmis úr erfðarannsóknnum sem framkvæmdar eru með upplýstu samþykki þátttakenda og varðveittar með dulkóðuðu persónuauðkenni og almennt ekki aðgengilegar eða skilgreindar sem heilsufarsgögn við núverandi aðstæður. Krafa um fullkominn aðskilnað persónugreinanlegra upplýsinga og einstefna á upplýsingaflæði, það er að segja frá þátttakanda og ábyrgðaaðila til rannsóknarstofu en ekki til baka, hefur verið að mestu allsráðandi fram til þessa dags en er að breytast hægt og bitandi. Umræðan hlýtur því að snúast um hvort tímabært sé að breyta með afgerandi hætti afstöðu til þessarar meginreglu og möguleikans á að opna fyrir bakflæði á niðurstöðum beint til þátttakenda. Slík þróun á sér þegar stað og í reynd er farið að beita sveigjanlegra upplýstu samþykki sem stuðlar að tviátta samvinnu þessara aðila. Þetta hefði átt erfitt uppdráttar fyrir skemmstu og afstöðubreytingin er tímanna tákn. Þessu hefur ráðið breyttur skilningur á möguleika á nýtingu á rannsóknarniðurstöðum, afstöðu þátttakenda og kröfur ekki síður en tækniframfarir upplýsingasamfélagsins og að einhverju leyti krafa um klæðskerasniðnar heilbrigðisúrlausnir.

Í öðru lagi er um að ræða afleidd gagnasöfn sem hægt er með tiltölulega einföldum hætti að nýta fyrir aðra en þátt-

takandann sjálfan og þá fyrst og fremst ættingja en einnig í víðtækari faraldsfræðilegum rannsóknum. Þetta geta verið erfðaupplýsingar, bæði sameindaerfðafræðilegar arfgerðargreiningar og áhættumat svipgerðar unnið með samtengingu á skráum með heilsufarsupplýsingum (til dæmis Krabbameinsskrá) og ættfræðigagnagrunnum. Það síðarnefnda er nú þegar nýtt við krabbameinserfðaráðgjöf, til dæmis við mat á hvort áhætta eða líkur á *BRCA* meinvaldandi stökkbreytingum hjá þeim sem leitar krabbameinserfðaráðgjafar sé af þeirri stærðargráðu að rétt sé að standa að sameindaerfðarannsókn til greiningar og meðferðarákvörðunar. Auðvelt er að yfirfæra slíka aðferðafræði á önnur heilbrigðisvandamál og búa til sérþækar eða víðfeðmar ættfræðimeinaskrár.

### Hverjum til hagsbóta

Hverjir gætu haft gagn af því að aðgengi að persónubundnum fremur en dulkóðuðum vísindarannsóknarniðurstöðum yrði gert auðveldara? Þeir sem taka þátt í slíkum rannsóknum eru hópur sem vegna veikinda sinna telur að þátttaka geti leitt til framfara á einhvern hátt fyrir hópinn sem á við þann heilsuvanda að stríða, þar með talið þá sjálfa. Yfirleitt er dregið úr þessum væntingum í kynningargögnum sem lagðar eru fyrir áður en þátttakendur eru beðnir um að taka upplýsta ákvörðun um vilja sinn. Þetta geta verið niðurstöður tengdar sjúkdómum sjálfum sem hafa beina þýðingu fyrir þátttakandann, fjölskyldu hans eða fjarskyldari ættingja. Uppgötvun um aðra undirliggjandi sjúkdóma eða óvæntar niðurstöður sem mælt hefur verið með að greina sjúklingum frá ef þeir koma fram í lækningarannsóknnum eða skimunarprógrammi.

Aðgengi að víðtæku sameindaerfðafræðigagnasafni sem nær til stórs hluta þjóðarinnar gæti nýst einstaklingum sem óska eftir skimun eða áhættumati vegna erfðasjúkdóma eða heilbrigðisvandamála

sem rekja má til meinvaldandi breytinga í erfðaefni viðkomandi. Þetta getur átt við skilgreinda áhættuhópa. Einnig sem hluti af uppvinnslu og sjúkdómsgreiningu einstaklinga með flókna sjúkdóma eða grun um erfðaheilkenni sem ekki hefur fengist skýring á með fyrri greiningarnálgun.

### Miðlun upplýsinga

Ábyrgð vörsluaðila og möguleg miðlun upplýsinga á persónulegum grunni fremur en sem hópniðurstöður þarf að skilgreina. Hafa verður í huga að erfðaefni okkar er að hluta „sameign“ með öðrum í sömu ætt og vegna smæðar íslensku þjóðarinnar mætti færa rök fyrir því að um sameiginlega hagsmuni sé að ræða. Hver sá sem fer í erfðaþróf er því að veita eða afla upplýsinga sem hafa líka þýðingu fyrir aðra, fjölskyldu og ættingja. Það má þó ekki hindra að ósk viðkomandi um erfða-

rannsókn sé virt og framkvæmd. Niðurstöður slíkra prófa ber því að umgangast í samræmi við eðli þeirra. Álitaefni hlýtur líka að vera hverjum ber að upplýsa um mögulega heilsufarsógn skyldra aðila sem gæti verið til staðar og er oft niðurstaða slíkra prófa, hvort sem þeirra er aflað sem hluta af meðferð sjúklings eða þátttöku í víðtækum erfðarannsóknnum í vísindaskyni. Er réttlæt看legt lagalega og siðfræðilega að varpa ábyrgð á miðlun svona upplýsinga á herðar einstaklingsins sem fór í erfðarannsóknina? Hefur sá sem gerði rannsóknina og gerir sér grein fyrir að hún hefur þýðingu fyrir fleiri en þátttakandann enga ábyrgð að þessu leyti?

### Samfélagssamstaða

Í kjölfar Skálholtsfundarins hefur verið haldin málstofa á vegum læknaeildar HÍ og Siðfræðistofnunar. Umræður og skoð-

anaskipti hafa farið fram á deildarfundi læknaeildar. Fyrirhugað er að halda áfram umræðu um þetta málefni. Til að örva skoðanaskipti og efla samfélagsumræðu um þetta mikilvæga málefni er stefnt að því á síðum *Læknablaðsins* að skrásetja helstu sjónarmið þeirra sem tekið hafa þátt í umræðunni. Þessum pistli er ekki ætlað að varpa ljósi á öll álitaefni sem komið hafa fram heldur fylgja málinu úr hlaði og lýsa aðdraganda þessarar umræðu. Til þessa hafa skoðanaskipti einskorðast að miklu leyti við vísindasamfélagið, tæknileg og siðfræðileg álitaefni ásamt sjónarmiðum þeirra sem hafa með daglega umslu með vísindarannsóknnum að gera, svo sem leyfisveitingar og stefnumótun í persónuvernd. Skrásetning sjónarmiða á aðgengilegum vettvangi er grundvöllur þess að geta útvíkkað umræðuna í samfélaginu.