

Yfirlýsing frá Landspítala og Læknadeild Háskóla Íslands vegna umræðu um vísindarannsóknir í erfða- og sameindalæknisfræði

Í umræðu um heilbrigðismál vill sú einfalda staðreynd stundum gleymast að flestir sjúkdómar eru í raun langvinnir og oftast ólæknandi. Vissulega hefur ýmsum aðferðum fleygt fram til þess að halda einkennum niðri og suma sjúkdóma hefur sem betur fer tekist að skilja nægilega vel til þess að lækning hafi fundist. En fullkomin lækning er því miður alltof sjaldan í boði. Aðalmarkmið vísindarannsókna í læknisfræði er að skilja tilurð sjúkdóma til fulls og finna lækningu. Sú grein sem skilað hefur hröðustum árangri til betri skilnings á sjúkdómum og til lækninga undanfarin ár, er erfða- og sameindalæknisfræði. Greinin er ört vaxandi víða um heim. Margar af helstu uppgötvunum í lyfjafræði undanfarin ár byggjast á þessari fræðigrein og hafa leitt til byltingar í meðferð sjúkdóma. Aðrar uppgötvanir varðandi erfðir eða starfsemi ýmissa sameinda hafa aukið skilning á sjúkdómum sem menn hafa hingað til vitað afar lítið um og þannig aukið líkur á að finna megi aðferðir til lækninga. Til viðbótar má nefna árangur í lyfjaerfðafræði, sem útskýrir af hverju sumir einstaklingar þola tiltekin algeng lyf, en aðrir ekki. Einnig geta upplýsingar um gen spáð fyrir um líkur þess að einstaklingar fái ákveðna sjúkdóma, svo sem krabbamein, og geta slíkar upplýsingar nýst til markvissra forvarna. Upplýsingar um gen geta sem sagt tengst öryggi sjúklinga með beinum hætti.

Einstakt tækifæri á Íslandi.

En er þá ekki upplagt að láta aðra um að finna þessar lausnir og hafa ekki áhyggjur af þessu hér uppi á Íslandi? Við teljum að svo sé alls ekki, og að slík stefna væri glapræði. Hér á landi eru einstakar aðstæður til þess að ná miklum árangri á þessu sviði, eins og þegar hefur sannast með samstarfi vísindamanna og heilbrigðisstarfsmanna sem starfa bæði við íslenskar sjúkrastofnanir og hjá fyrirtækjum í lyfja- og líftækniönaði. Afurðir þeirrar vegferðar hafa verið miklar og hafa ítrekað vakið heimsathygli, enda eru allar aðstæður, mannaflí og þekking einstök hér á landi til þess að gera byltingarkenndar uppgötvanir í læknisfræði. Nú erum við á þeim tímamótum að geta nýtt ýmsar uppgötvanir síðustu ára til að bæta heilbrigðisþjónustu með markvissum hætti. Við teljum varasamt að tefja þessa för en hvetjum til þess að yfirvöld vinni markvisst að því að greiða götu erfða- og sameindalæknisfræði og til þess að styrkja samvinnu heilbrigðisstofnana og fyrirtækja á því sviði.

Erfða- og sameindafræðideild Landspítala (ESD) þjónar sjúklingum með margvíslega sjúkdóma.

Starfsfólk ESD þjónar sjúklingum og fjölskyldum með margvíslega erfðasjúkdóma. Umfang starfseminnar vex eftir því sem þekkingunni fleytir fram og mikið mæðir á fáum starfsmönnum. Með vaxandi þekkingu mun tilfellum fjölga, enda eru sjúkdómar sem ekki voru áður taldir tengjast erfðum, nú sannanlega arfgengir að hluta eða miklu leyti. Mikil reynsla og þekking hefur orðið til á deildinni og mjög brýnt að hún geti sótt fram bæði til þjónustu við sjúklinga og í vísindarannsóknum. En betur má ef duga skal. Starfsmenn og skjólstaðingar deildarinnar lenda of oft í erfiðum ákvörðunum vegna þess að meiri þekkingu vantar. Á því er aðeins ein lausn; að gera vísindamönnum mögulegt að rannsaka erfðir og skilja hvernig þær sameindir sem erfðir virka í gegnum hafa áhrif á tilurð og framgang sjúkdóma og lýsa þannig upp leiðina inn í hið óþekkta myrkur.

Siðferðileg álitamál og persónuvernd eru afar mikilvæg, en eru ekki nýtt viðfangsefni í læknisfræði.

Meginreglan er sú að í öllum vísindarannsóknum með beinni þátttöku sjúklinga er nauðsynlegt að upplýst samþykki liggi fyrir en þegar einvörðungu eru skoðuð gögn skiptir máli að persónuvernd sé tryggð með öllum ráðum. Upplýsingar um genamengi eru vandmeðfarnar og ber að meðhöndla sem slíkar, dulkóða og gera persónugreiningu ómögulega. Hér á landi er hugað afar vel að þessu atriði bæði á sjúkrastofnunum og hjá fyrirtækjum. Aðferðir til aukinnar persónuverndar hafa einnig verið eflaðar á Landspítala undanfarin ár, til dæmis með rafrænni sjúkraskrá og með starfi sérstakrar eftirlitsnefndar sem fylgist með því að aðeins þeir starfsmenn sem eiga erindi í tiltekna sjúkraskrár, opni þær, og engir aðrir. Brot getur varðað brottrekstri úr starfi.

Áhugi fólks á eigin heilsu og á því að fá upplýsingar úr eigin sjúkraskrá fer vaxandi.

Starfsmenn og stjórnendur sjúkrastofnana verða vitni að því daglega að almenningur sýnir heilsu sinni og þátttöku í meðferð vaxandi áhuga. Forræðishyggja er á undanhaldi, en þátttaka sjúklinga í eigin meðferð og einstaklingsmiðuð heilbrigðisþjónusta sækir fram. Mikilvægt er að hafa þetta í huga við stefnumótun í heilbrigðisþjónustu og varðandi stefnu og reglur um vísindarannsóknir.

Úrskurður Persónuverndar er á skjön við þróun mála.

Nýlegt samstarfsverkefni Landspítala og Íslenskrar erfðagreiningar miðar að því að skilja betur hvernig nýta megi erfðafræðiupplýsingar í beinni þjónustu við sjúklinga. Þetta er einmitt það lykilskref sem vantar til þess að geta ákveðið í hvaða átt persónuleg erfðafræðiþjónusta verður þróuð, en í því efni er einstakt sóknarfæri hér á landi. Í þessu verkefni stóð til að kortleggja markvisst með gögnum Landspítala og upplýsingum um arfgerðir þátttakenda í rannsóknum Íslenskrar erfðagreiningar ásamt einstökum upplýsingum um ættfræði þjóðarinnar hvernig slík erfðafræðiþjónusta gæti nýst. Persónuvernd hefur nú ákveðið að leyfa ekki þetta verkefni. Sú staðreynd að ættfræðiupplýsingar Íslendinga eru víðtækari en annars staðar þekkt gerir spádóma um arfgerðir þjóðarinnar í heild markvissari. Þetta gerir okkur kleift að spá fyrir um heildaráhrif einstakra erfðapátta í þjóðinni allri. Með slíka vitneskju má skipuleggja markvissar forvarnir og inngrip hjá hópum einstaklinga sem eru í sérstakri hættu. Að sjálfsögðu verður að staðfesta arfgerðargreiningar með klínískri nákvæmni þegar slík inngrip eru ráðgerð og á því stigi þarf að liggja fyrir upplýst samþykki. Því miður verður að segja að sá úrskurður sem nú liggur fyrir er á skjön við þá þróun mála sem lýst er hér að ofan og mun gera næstu skref í vísindarannsóknum á þessu sviði afar erfið, eða næsta ómöguleg. Við leyfum okkur að leggja til að allra leiða verði leitað til þess að rannsóknir byggðar á þekkingu á erfða- og ættfræði geti farið fram, enda ótækt að hindra nauðsynlega leit að þekkingu í þágu sjúklinga. Um leið þarf að tryggja að hér eftir sem hingað til sé persónuvernd tryggð með öllum ráðum.