



Alþingi
Kirkjustræti
101 Reykjavík

Reykjavík, 15. nóvember 2018
1810106/0.4.1/gkg

Efni: Umsögn um frumvarp til laga um breytingu á lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði, nr. 44/2014, (framkvæmd vísindarannsóknar á mönnum eða gagnarannsóknar), mál 250

Embætti landlæknis þakkar tækifæri til umsagnar um ofan nefnt frumvarp til laga um breytingar á lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði.

Embættið fagnar því að áfram sé unnið að því að finna ásættanlega leið til þess að upplýsingar um erfðabreytileika einstaklinga séu notaðar til einstaklingsmiðaðra forvarna.

Embætti landlæknis leggur áherslu á að fyrirhugaðar breytingar á lögum séu vel ígrundaðar og sannreynt sé að þær leiðir sem lagaðar eru til við framkvæmd séu færar. Eru hér tíunduð nokkur atriði sem embættið telur að huga þurfi sérstaklega að.

Ætlað samþykki

Í frumvarpinu er gengið út frá ætluðu samþykki einstaklinga fyrir því að haft verið samband við þá ef meinvaldandi erfðabrigði finnst fyrir tilviljun við framkvæmd vísindarannsóknar á heilbrigðissviði. Kjósi einstaklingur að fá ekki slíkar upplýsingar er gert ráð fyrir að hann tilkynni landlækni um það með útfyllingu eyðublaðs sem liggja á frammi á heilbrigðisstofnunum og hjá sjálfstætt starfandi heilbrigðisstarfsmönnum.

Til þess að einfalda þetta ferli, ef af yrði, leggur Embætti landlæknis til að Heilsuvera verði nýtt í þessum tilgangi. Starfshópur heilbrigðisráðherra um nýtingu erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum lagði til að Heilsuvera yrði nýtt til þess að óska eftir upplýsingum sem þessum. Heilsuveru má allt eins nýta til þess að afþakka þær. Þessi skráning myndi síðan vistast í dulkóðuðum gagnagrunni hjá landlækni. Bannið þyrfti þó einnig að vera hægt að afturkalla. Mikilvægt er að fyrir þessari úrsagnaskrá sé skýr lagastoð, eins og lagt er til í 1. gr. frumvarpsins. Einnig þarf að tryggja að réttur einstaklinga sé vel kynntur fyrir almenningi, heilbrigðisstarfsfólki og vísindamönnum.

Vísindarannsóknir á mönnum og gagnarannsóknir

Samkvæmt lögum nr 44/2014 um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði flokkast vísindarannsóknir gróflega í tvo flokka, þ.e. vísindarannsóknir á mönnum annars vegar og gagnarannsóknir hins vegar.

Vísindarannsókn á mönnum felur í sér virka þátttöku einstaklinga í rannsókninni svo sem með því að gangast undir rannsókn, gefa sýni eða veita upplýsingar vegna rannsóknarinnar, og gerð er krafa um skriflegt samþykki þátttakenda. Við öflun samþykkis skal m.a. upplýsa væntanlega þátttakendur um hugsanlegan ávinning og áhættu af rannsókninni.

Nái frumvarpið fram að ganga þyrfti að útskýra sérstaklega fyrir einstaklingum hvert ferlið yrði ef til þess kæmi að hjá þeim finndist erfðabreytileiki sem líklegt væri að leiddi til alvarlegs sjúkdóms. Þar þyrfti einnig að koma fram hvernig einstaklingar geta óskað eftir því að fá ekki slíkar upplýsingar.

Í vísindarannsóknnum á mönnum er einnig gert ráð fyrir að hægt sé að óska eftir víðtæku samþykki einstaklinga fyrir varðveislu gagna á persónugreinanlegu formi í safni heilbrigðisupplýsinga, til notkunar í síðari vísindarannsóknnum. Með tilliti til þess er jafnframt mikilvægt að upplýsa einstaklinga um að síðari vísindarannsóknir, sem e.t.v. eru framkvæmdar löngu eftir að einstaklingar gáfu upplýsingar eða lífsýni, geti leitt af sér upplýsingar um auknar líkur á alvarlegum sjúkdómum.

Í gagnarannsóknnum er unnið með fyrirbyggjandi heilbrigðisgögn um einstaklinga, þ.e. ekki er óskað eftir upplýsingum frá þeim sjálfum vegna tiltekinna rannsókna. Hér er því ekkert upplýst og skriflegt samþykki til staðar og ekki hægt að upplýsa einstaklingana fyrirfram um það ferli sem færi í gang ef meinvaldandi erfðabrigði finndist fyrir tilviljun við framkvæmd rannsóknarinnar. Meðal annars í ljósi þessa er mikilvægt að almenningur sé upplýstur um rétt sinn.

Embætti landlæknis telur mikilvægt að gerður sé skýr greinarmunur á framkvæmd laganna eftir eðli rannsókna, þ.e. hvort um er að ræða vísindarannsókn á mönnum eða gagnarannsókn.

Í vísindarannsóknnum er almenna reglan sú að unnið er með ópersónugreinanleg gögn, eða í það minnsta að þau séu gerð ópersónugreinanleg eins fljótt og kostur er að gagnaöflun lokinni. Úrvinnsla fer svo fram með einkvæmum, ópersónugreinanlegum auðkennum í stað kennitalna. Í gagnarannsóknnum er algengt að óskað sé eftir gögnum úr mismunandi gagnagrunnum og þau samkeyrð. Hafi ekki verið gert ráð fyrir vörslu vörpunarlykils í umsókn um leyfi Vísindasiðanefndar er kennitölum eytt að lokinni samkeyrslu og eftir að einkvæm rannsóknarnúmer hafa verið sett í stað kennitalnanna.

Sé þörf á að varðveita vörpunarlykil, þ.e. skrá sem tengir ópersónugreinanlega auðkennið við kennitölu, t.d. til þess að unnt verði að bæta við gögnum, þarf leyfi Vísindasiðanefndar að ná til þess.

Ef setja á tilkynningaskyldu á ábyrgðamenn allra vísindarannsókna á heilbrigðissviði, óháð eðli rannsóknanna, þá þyrfti að gera skilyrðislausu kröfu um varðveislu vörpunarlykla þannig að hægt væri auðkenna og hafa samband við einstaklinga ef fyrir tilviljun kæmi í ljós meinvaldandi erfðabrigði í gögnum um þá. Sé ætlunin að varðveita heilbrigðisgögn í safni heilbrigðisupplýsinga að lokinni vísindarannsókn þarf að tryggja áframhaldandi örugga vörslu vörpunarlykilsins.

Ljóst er að lög sem þessi myndu kalla á mun nákvæmari útfærslu á framkvæmdinni í formi reglugerða.

Val erfðaupplýsinga, miðlun upplýsinga

Setja þyrfti skýrar leiðbeiningar varðandi það hvernig og hvaða erfðabreytileikar og sjúkdómar falla undir tilkynningaskyldu og þeir þurfa að vera skýrt skilgreindir fyrirfram. Skilgreina þarf annars vegar hvað er átt við með „tilviljanakenndri greiningu“ og hinsvegar „alvarlegur sjúkdómur“, sbr. 1. gr.

Skoða þarf hvaða þýðingu það hefur fyrir hvorutveggja einstakling og samfélag að upplýsa um erfðabreytileikann og til hvaða úrræða þurfi að grípa í framhaldinu. Slíkur erfðabreytileiki verður að skipta mikilu máli varðandi heilsu einstaklings og þurfa að vera til staðar úrræði til að bregðast við þessari vitneskju. Þá þarf að vera ljóst að hægt sé að taka á móti öllum þeim

einstaklingum sem um ræðir í viðeigandi úrræði. Annars vegar að veita þeim viðeigandi erfðaráðgjöf og hinsvegar að fyrir hendi séu skilgreind viðbrögð eins og til dæmis skipulagt eftirlit eða viðeigandi meðferð.

Þá þarf einnig að huga að því hvernig háttá skuli miðlun gagna frá rannsakendum til landlæknis, milligöngu landlæknis við að hafa samband við einstaklinga og hvernig það er framkvæmt. Skýrt verklag hvað þetta varðar er nauðsynlegt. Í frumvarpinu er lagt til að Embætti landlæknis skuli fela heilbrigðisstarfsmanni að afla nauðsynlegra persónuupplýsinga, upplýsa viðkomandi einstakling og veita honum ráðgjöf um möguleg meðferðarúrræði. Embættið leggur til að erfðaráðgjöf Landspítala yrði falið þetta hlutverk og starfsemi hennar styrkt til þess að geta sinnt því hlutverki.

Í greinargerð starfshóps heilbrigðisráðherra um notkun erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum var lagt til að landlækni væri falið að skipa fagråd um miðlun fyrirbyggjandi erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum, sbr. 4. gr. laga nr. 41/2007, um landlækni og lýðheilsu. Fagráðið kæmi sameiginlega að því að meta þá gagnreyndu þekkingu sem fyrir liggur í heiminum og ákveða viðmið fyrir tilkynningaskylda sjúkdóma, skilgreina form og innihald upplýsinga sem einstaklingum er veitt o.þ.h. Einnig þarf að huga að viðmiðum um hvaða áhætta er fólgin í því upplýsa, hvaða áhætta er fólgin í meðferð o.s.frv.

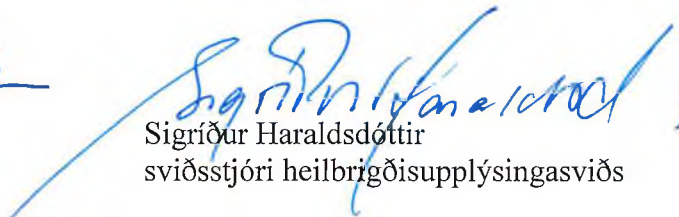
Ljóst er að um afar flókin og viðamikil mál er að ræða og mikilvægt að ekki sé af stað farið nema búið sé að tryggja getu og úrræði hjá hvorutveggja Embætti landlæknis og í heilbrigðiskerfinu. Meta þarf þörf á björgum, eins og mannskap, fjármunum og húsnæði, sem þarf til að veita þau skilgreindu úrræði sem nefnd hafa verið.

Þá þarf að vera skýrt hvort hugsanleg lagabreyting gildi afturvirk, þ.e. um upplýsingar um erfðabreytileika sem þegar eru til.

Virðingarfyllst,



Alma D. Möller
landlæknir



Sigríður Haraldsdóttir
sviðsstjóri heilbrigðisupplýsingasviðs