

## Frumvarp til laga

um breytingu á lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðisviði, nr. 44/2014,  
(framkvæmd vísindarannsóknar á mönnum eða gagnarannsóknar).

Flm.: Oddný G. Harðardóttir, Anna Kolbrún Árnadóttir, Bryndís Haraldsdóttir,  
Hanna Katrín Friðriksson, Halldóra Mogensen, Inga Sæland,  
Rósa Björk Brynjólfsdóttir, Þórunn Egilsdóttir.

1. gr.

Á eftir 17. gr. laganna kemur ný grein, 17. gr. a, ásamt fyrirsögn, svohljóðandi:

*Tilkynningarskylda vegna alvarlegra sjúkdóma.*

Ef tilviljanakennd greining á alvarlegum sjúkdómi, þ.m.t. erfðabreytileiki sem yfirgnæfandi líkur eru á að leiði til alvarlegs sjúkdóms, sem hægt er að bregðast við, finnst við framkvæmd vísindarannsóknar á mönnum eða við framkvæmd gagnarannsóknar skal ábyrgðarmaður rannsóknar þegar í stað tilkynna það til embættis landlæknis. Embætti landlæknis skal fela heilbrigðisstarfsmanni að afla nauðsynlegra persónuupplýsinga frá ábyrgðarmanni rannsóknar, upplýsa viðkomandi einstakling og veita honum ráðgjöf um möguleg meðferðarúrræði.

Einstaklingur getur hvenær sem er ákveðið að hann vilji ekki fá þær upplýsingar sem kveðið er á um í 1. mgr. Hann skal tilkynna embætti landlæknis um ósk sína. Landlæknir skal annast gerð eyðublaða fyrir slíkar tilkynningar og sjá til þess að þau liggi frammi á heilbrigðisstofnunum og hjá sjálfstætt starfandi heilbrigðisstarfsmönnum. Embætti landlæknis skal halda dulkóðaða skrá um einstaklinga sem hafa tilkynnt að þeir vilji ekki vera upplýstir skv. 1. mgr. og tryggja að vilji einstaklingsins sé virtur. Þeir starfsmenn embættis landlæknis sem starfa við framangreint eru bundnir þagnarskyldu um atriði sem þeir komast að við störf sín og leynt skulu fara samkvæmt lögum eða eðli máls. Skulu þeir undirrita þagnarheit áður en þeir taka til starfa. Þagnarskylda helst þótt látið sé af starfi.

2. gr.

Í stað orðanna „I.–III. og VI.–IX. kafla“ í 1. málsl. 25. gr. kemur: I.–III. kafla, 17. gr. a og VI.–IX. kafla.

3. gr.

Lög þessi öðlast þegar gildi.

Greinargerð.

### Inngangur.

Með frumvarpi þessu eru lagðar til breytingar á lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðisviði, nr. 44/2014, þar sem kveðið er á um hvenær megi hafa samband við fólk til að láta því í té upplýsingar um lífshættulegt ástand sem kemur í ljós við framkvæmd vísindarannsóknar á mönnum eða við framkvæmd gagnarannsóknar.

Jafnframt er lagt til að einstaklingar sem ekki vilja fá þessar upplýsingar skuli tilkynna það til embættis landlæknis og að embætti landlæknis geri aðgengilegt að óska eftir að fá ekki upplýsingarnar og að sú ósk verði virt.

Almennt er nú viðurkennt að lífsýnasöfn á heilbrigðissviði eru mikilvæg rannsóknartæki í heilbrigðis- og lífvísindum. Skýr skil eru í lögum milli vísindarannsókna og heilbrigðisþjónustu. Það á einnig við um erfðarannsóknir. Athygli manna hefur hins vegar í auknum mæli beinst að því hvort og hvenær sjúklingar eigi að fá upplýsingar sem kunna að koma fram í erfðarannsóknnum, sem gerðar eru í vísindaskyni, og varðað geta heilsu þeirra, lækni-meðferð eða lífslíkur. Þar getur verið um að ræða lífshættulegt ástand eða mikla sjúkdómsáhættu sem hægt er að bregðast við. Í lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði er ekki tekið á því hvernig meðhöndla skuli slíkar upplýsingar og álitamál sem koma upp. Brýnt er að bæta úr því.

Það er óumdeild skylda meðferðarlæknis að bregðast við með viðeigandi hætti þegar sjúkdómur, svo sem krabbamein, greinist fyrir tilviljun þegar sjúklingur sækir sér heilbrigðisþjónustu en nú á síðari árum gerist það oft við myndrannsóknir. Einstaklingur fær vitneskju um greininguna, honum eru veittar upplýsingar, frekari rannsóknir eru framkvæmdar og meðferð er skipulögð eftir því sem besta þekking gefur tilefni til í hverju tilviki. Þannig er fullrytt að tilviljanagreiningar hafi sennilega haft mest áhrif á lífshorfur heils sjúklingahóps, svo sem þá er þróa með sér nýrnafrumukrabbamein, sbr. vísindagrein Ásgeirs Thoroddsens, Guðmundar Vikars Einarssonar og Tómasar Guðbjartssonar í Læknablaðinu 2007. Þetta er staðfest í BSc-ritgerð Ívars Marinós Lilliendahl frá árinu 2013 þar sem kemur fram að horfur fólks sem greinist fyrir tilviljun séu betri en annarra, og í MS-ritgerð Helgu Bjarkar Pálsdóttur frá árinu 2013 þar sem fram kemur að lífshorfur sjúklinga með nýrnafrumukrabbamein á Íslandi hafi batnað. Engu síður sé nýgengi vaxandi á sama tíma og dánarhlutfall hafi minnkað. Þá kemur fram í ritgerðinni að þetta skýrist aðallega af fjölgun æxla sem greinast fyrir tilviljun og að í dag séu þau um helmingur nýgreindra nýrnafrumukrabbameina á Íslandi.

Erlendis hafa virt samtök um árabíl gefið út leiðbeiningar um hvaða erfðabreytileika, sem finnast fyrir tilviljun við arfgerðargreiningu sem framkvæmd er við hefðbundna heilbrigðisþjónustu, skuli tilkynna til meðferðarlæknis, sbr. ráðleggingar ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics).

Þegar horft er til heilsu einstaklings gildir engu hver ástæða tilviljanakenndrar greiningar á alvarlegum sjúkdómi er, einstaklingnum er nauðsynlegt að fá upplýsingar um greininguna til að geta leitað sér meðferðar eða tekið ákvörðun um hvernig hann hagar lífi sínu í ljósi þessarar vitneskju. Erfðabreytileikar sem finnast fyrir tilviljun við framkvæmd vísindarannsóknna á heilbrigðissviði ættu að lúta sömu reglum og þeir sem finnast fyrir tilviljun við framkvæmd þjónusturannsóknar, svo sem þegar einkennalaus æxli greinast fyrir tilviljun. Í ljósi skýrrar réttarþróunar á undanförunum árum í þá átt að einstaklingur ráði yfir eigin gögnum og upplýsingum um sig er óhjákvæmilegt að túlka ákvæði stjórnarskrárinnar á þann veg að hún tryggi rétt einstaklings til að fá allar nýjustu og bestu upplýsingar um sjálfan sig. Slíkur réttur getur ekki lotið í lægra haldi fyrir rétti þess sem ekki vill fá aðgang að upplýsingum um sig.

### **Tilefni lagabreytingar.**

Í desember 2016 skipaði Kristján Þór Júlíusson, þáverandi heilbrigðisráðherra, starfshóp til að leggja fram tillögur um nýtingu erfðaupplýsinga til einstaklingsmiðaðra forvarna. Leggja átti sérstaka áherslu á miðlun upplýsinga um erfðabreytileika í BRCA2-geni. Þetta var í kjölfar þess að í mars 2015 birti Íslensk erfðagreining fjórar greinar um niðurstöður

raðgreiningar á erfðaeftni 2.600 Íslendinga í tímaritinu Nature Genetics og vöktu þær heimsathygli. Í leiðara blaðsins var fjallað um að á Íslandi væru meira en 2.000 manns sem bæru sérstakan erfðabreytileika í BRCA2-geninu sem bæri með sér stóru aukna krabbameinsáhættu. Með slíkar upplýsingar mætti finna þetta fólk og gera viðvart um hugsanlegan háska.

Talið er að allt að 0,8% íslensku þjóðarinnar séu með stökkbreytinguna 999del5 í BRCA2-geninu en einungis lítill hluti þess hóps hefur fengið úr því skorið með erfðaprófi. Íslensk erfðagreining á dulkóðuð gögn um ríflega 1.000 Íslendinga sem hafa sjúkdómsvaldandi stökkbreytingu í BRCA2-erfðavísinum. Miðað við að fyrirtækið á lífsýni úr helmingi þjóðarinnar má áætla gróflega að um 2.000 Íslendingar séu með stökkbreytinguna 999del5 í BRCA2-geninu.

Stökkbreytingin hefur í för með sér mikla áhættu á arfgengu brjóstakrabbameini og krabbameini í eggjastokkum en 86% líkur eru á að konur sem greinast með hana fá illvígt krabbamein en hlutfallið er ívið lægra hjá körlum. Þá hafa fundist tengsl við krabbamein í höfði, hálsi og efri meltingarvegi og vísbendingar um aukna áhættu á meinum í öðrum lífærum, svo sem maga, þvagblöðru hjá báðum kynjum og í leghálsi kvenna.

Karlar með stökkbreytinguna eru 3,5 sinnum líklegri til að fá krabbamein í blöðruhálskirtil og bris. Þeir greinast yngri og sjúkdómurinn er alvarlegri og lengra genginn við greiningu. Dánartíðni karla sem greinast með krabbamein í blöðruhálskirtli og eru með BRCA2-stökkbreytinguna er þannig tvisvar sinnum hærra en hinna sem greinast og eru ekki með stökkbreytinguna.

Flestir sem eru með þessa stökkbreytingu hafa ekki hugmynd um það en hægt er að gera ýmsar ráðstafanir til að minnka líkur á að þeir fái krabbamein ef þeim er gert viðvart í tæka tíð. Reglubundið eftirlit og skimun er meðal þeirra aðgerða sem hægt er að grípa til og þá hafa margar konur kosið að fara í fyrirbyggjandi brjóstnám og að láta fjarlægja eggjastokkana.

Þrátt fyrir að dulkóðuðar upplýsingar liggi fyrir um hvaða einstaklingar bera þessa stökkbreytingu komst starfshópur heilbrigðisráðherra að þeirri niðurstöðu í maí 2018 að ekki bæri að veita einstaklingum þessar upplýsingar nema viðkomandi einstaklingar hefðu óskað sjálfir eftir þeim. Eðlilegt sé að fólk hafi sjálfraði um það hvort, hvenær og við hvaða aðstæður það fái upplýsingar um arfgerð sína. Hópurinn telur að gera þurfi breytingar á Heilsuveru, vefgátt embættis landlæknis, til að þessi leið sé fær. Þannig geti einstaklingar sem skrá sig inn á Heilsuveru valið að nálgast þessar upplýsingar. Nefndin leggur áherslu á að öll miðlun upplýsinga fari fram innan heilbrigðisþjónustunnar og veitt sé viðeigandi erfðaráðgjöf. Þá taldi hópurinn líka vafasamt að hægt væri að setja sérstakt ákvæði í persónuverndarlög sem gengi frammar þessu ákvæði. Ólíklegt væri að það stæðist 71. gr. stjórnarskrárinnar sem hefur beina tengingu við 8. gr. mannréttindasáttmála Evrópu. Þá benti nefndin á að Hæstiréttur hefur staðfest að heilbrigðisupplýsingar séu varðar af ákvæðum stjórnarskrárinnar eins og aðrar persónuupplýsingar.

Í maí sl. opnaði Íslensk erfðagreining heimasíðu með vefgátt, arfgerd.is, þar sem fólk getur sjálft óskað eftir því með einfaldri aðgerð að fá að vita hvort það sé arfberar þessarar stökkbreytingar eða ekki. Vefurinn var frá upphafi hugsaður sem viðbragð við þeirri afstöðu starfshópsins að ekki megi hafa að fyrra bragði samband við fólk í lífshættu og vara það við þannig að það geti gripið til fyrirbyggjandi aðgerða.

Kári Stefánsson, forstjóri Íslenskrar erfðagreiningar, hefur lýst þeirri skoðun sinni að almannahagsmunir krefjist þess að arfberar séu upplýstir um stökkbreytinguna í BRCA2-geni vegna alvarleika málsins. Lögfræðingar vísa hins vegar oft til friðhelgi einkalífs sem varinn

sé af stjórnarskrá sem og að rétturinn til að vita ekki um niðurstöður erfðarannsóknna sé varinn af mannréttindasáttmála Evrópu.

Kári hefur sagt niðurstöðu starfshópsins óásættanlega og bjóða heim hættunni á því að fólk fari á mis við lífsnauðsynlega heilbrigðisþjónustu. Stökkbreytingin valdi krabbameini í tiltölulega ungu fólki og það óttist síður hættulega sjúkdóma. Það sé of stór fórn þótt einungis ein kona fari á mis við þessar upplýsingar og fái ekki tækifæri til að bæta lífsmögu-leika sína. Í raun sé sáralítill munur á því að bera BRCA2-stökkbreytinguna og því að vera með einkennalaust krabbamein.

Það er tiltölulega einfalt að nota vefgáttina arfgerd.is til að fá framangreindar upplýsingar og bregðast við í framhaldi af því. Hátt í 33 þúsund einstaklingar hafa óskað eftir þessum upplýsingum, þar af átta Íslensk erfðagreining ekki sýni fyrir tæplega 10 þúsund einstaklinga sem voru boðaðir í próf í Þjónustumiðstöð rannsóknarverkefna. Því er ljóst að þessi aðferð dugar alls ekki til að ná til allra sem þarf að gera viðvart. Mun færri hafa óskað eftir upplýsingum í aldurshópnum 18–25 ára en öðrum aldurshópum sem er mikið áhyggjuefni þar sem fólk með BRCA2-stökkbreytinguna fær oft krabbamein á unga aldri. Því má færa rök fyrir að það þurfi að breyta lögum til að allir fái þessar upplýsingar nema þeir skrái sérstaklega í sjúkraskrá ósk um að þær verði ekki veittar.

Umræðan er mikilvæg en hún er því miður yfirleitt á forsendum þeirra sem vilja ekki vera upplýstir um sjúkdómvaldandi erfðabreytileika og þeirra sem telja að rétturinn til að vilja ekki vita sé yfirsterkari réttinum til að vera upplýstur. Margt bendir til þess að almenningsálitið sé jákvæðara en ætla mætti miðað við þá sem oftast tjá sig um þessi mál. Konum sem komu í krabbameinsskoðun á Leitarstöð Krabbameinsfélagsins frá 12. október til 20. nóvember 2015 var boðið að svara því hvort þær væru hlynntar eða mjög hlynntar því að erfðaupplýsingar sem liggja fyrir vegna vísindarannsóknna séu nýttar til að upplýsa arfbera í áhættuhópum. Nær allar konurnar svöruðu játandi, eða 97%.

Eðlilegt væri að fela landlæknisembættinu að taka við tilkynningum um tilviljanakenndar sjúkdómsgreiningar eða alvarlega erfðabreytileika sem yfirgnæfandi líkur eru á að leiði til alvarlegra sjúkdóma sem hægt er að bregðast við með einhverjum hætti. Embættið mundi þannig bera ábyrgð á því að taka við gögnum og fela viðeigandi heilbrigðisstofnun að hafa samband við viðkomandi einstaklinga og upplýsa þá um möguleg úrræði.

Jafnframt er nauðsynlegt að bæta við upptalningu 1. másl. 25. gr. laganna til að taka af tvímæli um að ákvæðið gildi einnig um gagnarannsóknir. Ákvæðið til að verja rétt þeirra sem ekki vilja fá slíkar upplýsingar er með hliðsjón af 4. mgr. 7. gr. laga nr. 110/2000, um lífsýna-söfn og söfn heilbrigðisupplýsinga.