



VELFERÐARRÁÐUNEYTIÐ

---



# Nýting erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum

Tillögur starfshóps

Maí 2018

---

Velferðarráðuneytið: Nýting erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum – tillögur starfshóps

Maí 2018

Útgefandi: Velferðarráðuneytið  
Skógarhlíð 6  
105 Reykjavík  
Sími: 545 8100  
Bréfasími: 551 9165  
Netfang: [postur@vel.is](mailto:postur@vel.is)  
Veffang: [velferðarraduneyti.is](http://velferðarraduneyti.is)

Umbrot og textavinnsla: Velferðarráðuneytið

© 2018 Velferðarráðuneytið

ISBN 978-9935-477-46-6

# 1 Inngangur

Með bréfi, dags. 13. desember 2016, skipaði heilbrigðisráðherra starfshóp sem ætlað var að leggja fram tillögur um nýtingu erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum þar sem sérstök áhersla væri lögð á miðlun upplýsinga um BRCA-stöðu einstaklinga. Í skipunarbréfinu kom fram að mikilvægt væri að heilbrigðisyfirvöld mótuðu stefnu um málefnið þar sem fram kæmi hvernig réttast væri að nýta erfðaupplýsingar í einstaklingsmiðuðum forvörnum, bæði út frá siðferðislegum og læknisfræðilegum sjónarmiðum. Þess var vænst að vinna starfshópsins gæfi heilbrigðisyfirvöldum góðan grunn til að standa á þegar hafist væri handa við skynsamlega nýtingu erfðaupplýsinga úr gagnagrunnum hér á landi í forvarnarskyni.

Í starfshópinn voru skipuð: Sigurður Guðmundsson formaður, án tilnefningar, Hörður Helgi Helgason, án tilnefningar, Jón Jóhannes Jónsson, tilnefndur af Landspítala, Kári Stefánsson, tilnefndur af Íslenskri erfðagreiningu, Laufey Tryggvadóttir, tilnefnd af Krabbameinsfélagi Íslands, Rósa Dögg Flosadóttir, tilnefnd af innanríkisráðuneytinu, Sigríður Haraldsdóttir, tilnefnd af Embætti landlæknis, Unnur Anna Valdimarsdóttir, tilnefnd af Háskóla Íslands og Þórunn Oddný Steinsdóttir, fulltrúi velferðarráðuneytisins sem jafnframt var starfsmaður hópsins. Unnur Anna Valdimarsdóttir sagði sig úr hópnum með tölvupósti 30. desember 2016 og var Magnús Karl Magnússon skipaður í hennar stað. Kári Stefánsson sagði sig úr hópnum á fundi 29. ágúst 2017 og var ekki skipað í hans stað.

Nefndin hélt 13 fundi. Ákveðið var að takmarka umfjöllun við hvort heimilt væri að miðla fyrirliggjandi upplýsingum í gagnagrunnum til einstaklinga í forvarnarskyni og þá með hvaða hætti best mætti standa að því. Nefndin bauð eftirfarandi gestum á fund sinn: Salvöru Nordal, forstöðumanni Siðfræðistofnunar Háskólans, Kristján Erlendssyni, formanni Vísindasiðanefndar, Óskari Þór Jóhannssyni krabbameinslækni, sem er sérfræðingur í erfðum brjóstakrabbameina, og Vigdís Stefánsdóttur erfðaráðgjafa sem hefur meðal annars haft umsjón með erfðaráðgjöf vegna arfgengs brjóstakrabbameins á Landspítala undanfarinn áratug.

## 2 Upplýsingar um BRCA1/2-stöðu einstaklinga

Stökkbreytingar í BRCA1 og BRCA2 auka líkur á brjóstakrabbameini, eggjastökkkrabbameini og blöðruhálskirtilskrabbameini umtalsvert sem og fátíðari krabbameinum eins og krabbameini í brisi. Kona með BRCA2-stökkbreytingu er talin hafa um 70% líkur á að fá brjóstakrabbamein á lífsleiðinni, miðað við um 12% líkur hjá konum almennt (Tryggvadóttir et al. JNCI 2006, Kuchenbaecker KB et al. JAMA 2017). BRCA2-stökkbreytingar auka einnig líkurnar á krabbameini í blöðruhálskirtli hjá körlum.

Brjóstakrabbamein af völdum stökkbreytinga í BRCA1- og BRCA2-genum myndast hjá talsvert yngri konum en annað brjóstakrabbamein. Hér á landi greinast 69% kvenna með BRCA2-stökkbreytingu með sitt brjóstakrabbamein fyrir 55 ára aldur samanborið við 31% kvenna án stökkbreytingarinnar. Fyrir fertugt greinist 21% samanborið við 4% kvenna án stökkbreytingarinnar. Þegar um krabbamein af völdum BRCA2 er að ræða eru einnig auknar líkur á meinvörpum og meðferð því lengri og erfiðari auk þess að hafa meiri kostnað í för með sér (Jonasson et al., 2016, Schmidt MK et al., 2017)

Talið er að um 0,7% Íslendinga beri stökkbreytt BRCA2-gen og er þar fyrst og fremst um að ræða eina tiltekna stökkbreytingu framarlega í geninu, meðan hjá flestum öðrum þjóðum finnast ólíkar stökkbreytingar á við og dreif um genið (Thorlacius et al., 1997; Gudbjartsson et al., 2015). Þessi eina BRCA2-stökkbreyting er óvenju algeng sem rekja má til einangrunar þjóðarinnar og fámennis. Slíkar stökkbreytingar kallast landnemastökkbreytingar. Aftur á móti bera aðeins um 0,2% Íslendinga BRCA1-stökkbreytingu (Bergthorsson et al., 1998). Af því má ætla að um 2.000 til 2.500 manns beri BRCA2-stökkbreytingu og um 700 manns BRCA1-breytingu. Íslensk erfðagreining hefur lýst því yfir að fyrirtækið geti líkindareiknað flestalla arfbera með nokkurri nákvæmni.

Í janúar 2017 voru á Íslandi 110.878 konur á aldrinum 18–69 ára. Ef miðað er við að 10% séu af erlendum uppruna og algengi BRCA2-landnemastökkbreytingarinnar sé 0.7% bera hana um 700 konur á aldrinum 18–69 ára. Um það bil 600 einstaklingar hafa fengið upplýsingar um að þeir beri BRCA2- og BRCA1-stökkbreytingu eftir erfðarannsókn hjá erfðaráðgjöf Landspítala. Ekki er vitað um fjölda þeirra einstaklinga sem eru með BRCA1- og BRCA2-stökkbreytingu og vita ekki af því en af þessu má þó ráða að hann sé ekki ýkja mikill. Helst má búast við að það sé fólk úr ættum með lága sýnd krabbameina og ljóst að áhætta þeirra er önnur en fólks úr ættum með hátt nýgengi. Talið er að um 20 krabbameinstilvik á ári megi rekja til landnemastökkbreytingar í BRCA2.

### 3 Lög um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði

Erfðaupplýsingar hafa verið notaðar á Íslandi til greiningar og lækninga undanfarinn aldarfjórðung og vex sú starfsemi á hverju ári. Nýting erfðaupplýsinga úr fyrirliggjandi vísindagagnagrunnum hefur verið til umræðu hér á landi lengi. Með lögum nr. 139/1998, um gagnagrunn á heilbrigðissviði, voru sett lög um gerð og starfrækslu miðlægs gagnagrunns á heilbrigðissviði. Setning laganna var afar umdeild á sínum tíma og skiptar skoðanir hafa verið um gagnasöfn heilbrigðisupplýsinga allar götur síðan, einna helst vegna persónuverndarsjónarmiða. Í opinberri umræðu í aðdraganda setningar laganna á sínum tíma var meðal annars fjallað um að ekki væri gert ráð fyrir þeim möguleika að þátttakendur gætu fengið upplýsingar um sig úr gagnagrunnurinn þrátt fyrir að þær gætu varðað heilsu viðkomandi. Markmiðið með lögnum var að heimila gerð og starfrækslu miðlægs gagnagrunns með ópersónugreinanlegum heilsufarsupplýsingum í þeim tilgangi að auka þekkingu til þess að bæta heilsu og efla heilbrigðisþjónustu.

Svo fór að gagnagrunnurinn var aldrei settur á laggirnar og hafa lögini verið felld úr gildi. Á hinn bóginn hafa mjög viðamiklar rannsóknir verið gerðar hérlendis á erfðum fjölda sjúkdóma og hefur Íslensk erfðagreining verið þar í broddi fylkingar. Gögnum til þeirra rannsókna hefur verið aflað á grundvelli upplýsts samþykkis með leyfi vísindasiðanefndar og Persónuverndar. Ísland hefur enda lengi talist heppilegt land til rannsókna af þessu tagi og þá einna helst vegna þess hve einangrað landið er og hve mikið er til af heilsufars- og ættfræðiupplýsingum. Hafa vísindamenn sem að þessum rannsóknum standa aflað mikilla upplýsinga um stóran hluta íslensku þjóðarinnar. Í þessu samhengi hefur umræðan oft og tíðum beinst að forvarnargildi þeirra upplýsinga sem liggja fyrir og nýtingu þeirra í því skyni. Hefur Kári Stefánsson, forstjóri Íslenskrar erfðagreiningar, vakið máls á þessu ítrekað og óskað eftir aðgerðum af hálfu yfirvalda.

Embætti landlæknis var falið að skoða málið og skilaði landlæknir niðurstöðu sinni 21. janúar 2011. Að henni kom fjölbreyttur hópur sérfræðinga. Í niðurstöðunni kemur fram að leitað hafi verið svara við því hvort mögulegt væri að upplýsa nokkur hundruð kvenna, sem hefðu verulega auknar líkur á brjóstakrabbameini og krabbameini í eggjastokkum vegna erfðabrigða á tveimur genum (BRCA1 og BRCA2), um stöðu sína. Annars vegar væri um að ræða einstaklinga sem gefið hefðu almennt leyfi til vísindarannsókna á vegum Íslenskrar erfðagreiningar og gefið blóðsýni til fyrirtækisins þar sem þátttakendum hafði enginn ádráttur verið gefinn um að þeir myndu fá einstaklingsupplýsingar. Hins vegar væri um að ræða einstaklinga sem hægt væri að greina með svipaða áhættu vegna skyldleika þeirra við þá sem látið hefðu sýni af hendi og reynst með auknar líkur. Óskað var svara við spurningunni hvort bæri að upplýsa þessar konur og nákomna ættingja þeirra um aukna krabbameinsáhættu og þá á hvaða hátt. Niðurstaða embættisins var sú að ekki bæri að upplýsa konurnar og nákomna ættingja þeirra um aukna krabbameinsáhættu vegna BRCA-stökkbreytinga.

Í niðurstöðu Embættis landlæknis vegna málsins voru tilgreindar sex ástæður fyrir því að það teldi að ekki bæri að upplýsa konur um BRCA-stöðu sína. Embættið taldi að til að heimilt væri að upplýsa einstaklinga þyrfti nýtt upplýst samþykki einstaklinga fyrir slíku og nýja blóðrannsókn til staðfestingar á fyrri niðurstöðu, ekki væri hægt að ganga út frá því að allir hefðu áhuga á upplýsingunum, vegið væri að trausti milli rannsakenda og þátttakenda, veita yrði erfðaráðgjöf og aðra þjónustu í framhaldi af upplýsingagjöf og heilbrigðiskerfið yrði að vera búið undir slíkt. Þá taldi embættið að ef einstaklingar yrðu upplýstir um stöðu sína þá yrðu upplýsingarnar hluti af sjúkraskrá þeirra og í kjölfarið gætu aðrir óskað eftir afriti af þessum upplýsingum og skert þar með möguleika viðkomandi til ákvörðunartöku, til dæmis varðandi tryggingar.

Hinn 1. janúar 2015 tóku gildi lög nr. 44/2014, um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði, og felldu úr gildi fyrrgreind lög um gagnagrunn á heilbrigðissviði. Markmið laganna er að stuðla að vönduðum vísindarannsóknum á heilbrigðissviði og tryggja hagsmuni þátttakenda. Í 34. gr. laganna er ráðherra veitt heimild til þess að setja reglugerðir um framkvæmd laganna, meðal annars um í hvaða tilfellum

og með hvaða hætti tilkynna ætti þátttakendum í vísindarannsóknum um mikilvæga þætti sem koma fram við gerð rannsóknar og varða heilsu þeirra.

Hinn 18. desember 2014 skipaði heilbrigðisráðherra starfshóp til að undirbúa reglugerð um tilkynningar til þátttakenda í vísindarannsóknum á heilbrigðissviði. Í frétt sem birtist á vefsíðu velferðarráðuneytisins kemur fram að í nefndaráliti velferðarnefndar Alþingis um frumvarpið hafi komið fram að mikilvægt væri að settar yrðu reglur um þessi atriði og að huga þyrfti að ýmsum sjónarmiðum hvað þetta varðaði, meðal annars rétti þátttakenda til að vita eða vita ekki um tiltekin atriði sem hugsanlega kæmu fram um heilsu viðkomandi, hver skuli taka ákvörðun um hvort veita beri upplýsingarnar, hver skuli veita þær upplýsingar og hvernig viðeigandi ráðgjöf yrði tryggð. Starfshópurinn hefur ekki skilað vinnu sinni en með umræddri reglugerð var ætlunin að settar yrðu reglur um heimildir til þess að veita einstaklingum upplýsingar um þætti sem kæmu fram í rannsókn en hefðu ekki verið tilteknir í samþykki einstaklingsins við þátttöku í rannsókninni eða í rannsóknaráætlun.

## 4 Vísindagagnagrunnar erfðaupplýsinga á Íslandi og sérstaða þeirra

Erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala býr yfir viðamiklum erfðaupplýsingum. Skráð erfðaráðgjafarviðtöl deildarinnar eru um 8.000 og sýni í lífsýnasafni um 130.000. Þessara sýna og upplýsinga var aflað gegnum klíníska þjónustu og því eiga þau álitamál er varða sérstaklega nýtingu erfðaupplýsinga úr vísindarannsóknum ekki við hvað þau varðar.

Eftirfarandi lífsýnasöfn hafa fengið leyfi ráðherra, sbr. lög nr. 110/2000, um lífsýnasöfn og söfn heilbrigðisupplýsinga, til stofnunar og starfrækslu lífsýnasafns og safns heilbrigðisupplýsinga: (1) Lífsýnasafn meinafræðideildar Landspítala, (2) Lífsýnasafn LLR (á rannsóknarsviði LSH tengt blóðmeinafræði-, erfða- og sameindalæknisfræði-, klínískri lífefnafræði- og ónæmisfræði og geymir einnig Lífsýnabanka Krabbameinsfélagsins), (3) Lífsýnasafn LLSV – Lífsýnasafn Landspítala á sýkla- og veirufræðideild, (4) Lífsýnasafn Frumurannsóknarstofu Krabbameinsfélags Íslands, (5) Lífsýnasafn rannsóknaverkefna Hjartaverndar, (6) Lífsýnasafn Íslenskrar erfðagreiningar (ÍE), (7) Lífsýnasafn Vefjarannsóknarstofunnar og (8) Lífsýnasafn og safn heilbrigðisupplýsinga Arctic Therapeutics.

Þó svo að mikið magn lífsýna sé geymt á mörgum stöðum þá eru lífsýni með umfangsmiklar erfðaupplýsingar á mun færri stöðum. Stærstu söfn lífsýna úr vísindarannsóknum, þar sem fyrir liggja umfangsmiklar erfðaupplýsingar, eru Lífsýnasafn Íslenskrar erfðagreiningar og Lífsýnasafn rannsóknaverkefna Hjartaverndar. Einnig hafa sýni, frá 4.000 til 5.000 einstaklingum, í Lífsýnabanka Krabbameinsfélagsins, sem nú tilheyrir Lífsýnasafni LLR, verið arfgerðargreind með tilliti til íslensku BRCA2-landnemastökkbreytingarinnar. Á vegum Rannsóknarstofu LSH í meinafræði (sameindameinafræðideild) eru um 200 vísindalífsýni með umfangsmiklum erfðaupplýsingum. Mörg önnur vísindasöfn hafa einhverjar erfðaupplýsingar en ekki liggur fyrir hvert umfang þeirra er.

Í Lífsýnasafni rannsóknaverkefna Hjartaverndar eru vísindasýni með umfangsmiklar erfðaupplýsingar (heildstæðar erfðamengisupplýsingar) úr milli 5.500 og 6.000 Íslendingum. Þessi sýni hafa langflest verið arfgerðargreind með svokallaðri „genome-wide SNPs“ raðgreiningu). Þessi sýni tilheyra flest svokallaðri AGES-rannsókn eða öldrunarrannsókn Hjartaverndar.

Lífsýnasafn Íslenskrar erfðagreiningar er það lífsýnasafn sem hefur langmest af umfangsmiklum erfðaupplýsingum. Þar eru vísindasýni með umfangsmiklar erfðaupplýsingar (heildstæðar erfðamengisupplýsingar) úr um 150.000 Íslendingum. Það liggja fyrir svokallaðar „genome-wide SNPs“ raðgreiningar á öllum þessum einstaklingum og til viðbótar erfðamengisraðgreining (e. *whole-genome sequencing*) á rúmlega 40.000 þessara sömu einstaklinga. Með þessu mikla safni erfðaupplýsinga er hægt að tilreikna með allmikilli nákvæmni alla erfðabreytileika með algengi yfir 0,01% úr erfðamengisraðgreiningu í alla þá einstaklinga sem hafa „genome-wide SNPs“ raðgreiningu. Einnig er hægt að tilreikna arfgerðir í ættingja lífsýnagjafa og þannig fá nokkuð heildstæða mynd af erfðamengi þjóðarinnar.

## 5 Umfjöllun nefndarinnar

Starfshópurinn taldi mikilvægt að fólk gæti fengið aðgang að upplýsingum sem greindust í vísindarannsóknnum og haft gætu þýðingu fyrir heilsufar viðkomandi. Mikilvægt væri að réttur þeirra sem ekki vildu af því vita væri virtur en yrði ekki til þess að þeir sem vildu vita fengju ekki upplýsingarnar. Hópurinn taldi þetta vera eitt af meginverkefnum sínum.

Hópurinn fjallaði fyrst og fremst um þrjár leiðir við að miðla erfðaupplýsingum í forvarnarskyni til einstaklinga og var þar rætt sérstaklega um miðlun upplýsinga um BRCA1/2-stöðu einstaklinga þar sem áhersla var lögð á slíka miðlun í skipunarbréfi hópsins. Þó var haft í huga að tillögum nefndarinnar væri ætlað að geta nýst heilbrigðisyfirvöldum við mótun stefnu á sviði einstaklingsmiðaðra forvarna og þyrftu því að vera heildstæðari en svo að fjalla einungis um miðlun upplýsinga um BRCA-stöðu einstaklinga. Mikilvægt þótti að unnt væri að veita upplýsingar um aðra mikilvæga erfðasjúkdóma með þeim aðferðum sem þróaðar yrðu.

Eftirfarandi er umfjöllun um þær þrjár leiðir sem ræddar voru.

### 5.1 Leið 1 - miðlun upplýsinga með ætluðu samþykki

*Framkvæmd:* Miðlun færi fram á eftirfarandi hátt: Aflað væri upplýsinga um hvaða einstaklingar séu með BRCA1/2-stökkbreytingu með því að afhjúpa kennitölur þeirra í þeim skráum og lífsýnasöfnum þar sem upplýsingar um þá er að finna, haft yrði upp á heimilisföngum eða símanúmerum þeirra og haft samband við þá óumbeðið. Fræðsluáttak yrði um málið þar sem leiðin yrði kynnt og útskýrt fyrir viðkomandi að þeim yrði tilkynnt um BRCA1/2-stöðu sína ef sérstök beiðni bærisk ekki þess efnis að þeir óskuðu eftir að fá ekki að vita um stöðu sína.

*Lagaleg atriði:* Miðlun viðkvæmra persónuupplýsinga er óheimil nema fyrir liggja heimild til hennar samkvæmt persónuverndarlögum, nr. 77/2000, sbr. einkum 9. gr. laganna. Í nefndinni hafa ákvæði 9. gr. verið rædd og þá sérstaklega ákvæði 8. tölul. 1. mgr. þar sem fjallað er um tilvik þar sem vinnsla telst nauðsynleg vegna læknismeðferðar eða venjubundinnar stjórnáslu á sviði heilbrigðisþjónustu enda sé hún framkvæmd af starfsmanni heilbrigðisþjónustunnar sem bundinn er þagnarskyldu. Einnig var rætt hvort aðrar heimildir kynnu að liggja fyrir eða þeirra mætti afla, svo sem að vinnsla viðkomandi persónuupplýsinga teldist nauðsynleg til að verja verulega hagsmuni hins skráða, sbr. 4. tölul. 1. mgr., eða að óska eftir því við Persónuvernd að hún veitti heimild sína fyrir miðluninni, sbr. 3. mgr., þegar fyrir liggur að þeir einstaklingar sem um ræðir hafa ekki veitt samþykki sitt fyrir því að það megi nálgast þá með upplýsingar af umræddu tagi.

Niðurstaða nefndarinnar er sú að umrædd miðlun falli ekki undir 1. mgr. 9. gr. nógildandi laga um persónuvernd, þ.e. að engin þeirra heimilda sem þar eru tilteknaðar sé til staðar. Um það álitaefni hvort miðlunina mætti helga með setningu sérstakrar lagaheimildar, sem gengi þá frammar lögum um persónuvernd, taldi nefndin vafasamt að slík lög gætu staðist kröfur 71. gr. stjórnarskrárinnar en Hæstiréttur hefur staðfest að heilbrigðisupplýsingar séu varðar af ákvæðum hennar eins og aðrar persónuupplýsingar. Sú grein stjórnarskrárinnar hefur beina tengingu við 8. gr. mannréttindasáttmála Evrópu. Þróun í túlkun þess ákvæðis sáttmálans hefur verið í þá átt að veita einstaklingum auknið sjálfsforræði til ákvörðunartöku um sína persónulegu hagi og þar sem hér er um að ræða mál sem snýr að viðkvæmum upplýsingum um heilsuhagi fólks og heilsuhorfu má leiða líkur að því að með ofangreindri miðlun yrði gengið á sjálfsforræði einstaklingsins til að taka ákvörðun um hvort viðkomandi vildi vita um tiltekin mál sem tengjast heilsu hans.



---

## 5.2 Leið 2 - miðlun til hóps einstaklinga þar sem allir arfberar eru innan hópsins

---

*Framkvæmd:* Ákveðinn hópur einstaklinga yrði skilgreindur þar sem allir arfberar eru innan hópsins, til dæmis einstaklingar með fjölskyldusögu um brjóstkrabbamein. Afhjúpað með sama hætti og í leið 1 hverjir þessir einstaklingar eru og haft samband við hvern og einn þeirra og óskað eftir því að þeir samþykktu eða höfnuðu að veita upplýst samþykki sitt fyrir því að fá að vita um BRCA<sub>1/2</sub>-stöðu sína.

*Lagaleg atriði:* Hópurinn taldi þá aðferð sem hér væri beitt einnig vera vinnslu persónuupplýsinga í skilningi persónuverndarlaga og háð sömu vandkvæðum og leið 1.

---

## 5.3 Leið 3 - miðlun með stofnun vefsíðu þar sem einstaklingar geta veitt upplýst samþykki

---

*Framkvæmd:* Sett yrði upp vefsíða, til dæmis inni á heilsuvera.is, þar sem einstaklingar geta skráð sig inn með rafrænum skilríkjum og óskað eftir upplýsingum um hvort þeir beri BRCA<sub>1/2</sub>-stökkbreytingarnar eða eftir atvikum annað meinvaldandi erfðabrigði og hvað felst í því að bera viðkomandi stökkbreytingu. Þarna yrði einnig skráð hvaða meðferðar- eða forvarnarúrræði séu mögulega tiltæk og svo framvegis. Eftir að einstaklingur hefur farið í gegnum fyrirliggjandi fræðslu gæti viðkomandi veitt samþykki sitt fyrir því að haft yrði samband við hann gegn um Heilsuveru eða af erfðaráðgjöf.

*Lagaleg atriði:* Samkvæmt núgildandi persónuverndarlögum getur hinn skráði samþykkt vinnslu persónuupplýsinga um sjálfan sig. Sé þessi leið farin yrði slíks samþykkis aflað áður en vinnslan færi fram, svo sem áskilið er í 1. tölul. 1. mgr. 9. gr. laganna. Sams konar ákvæði er að finna í a)-lið 2. mgr. 9. gr. almennu persónuverndarreglugerðarinnar, reglugerð (ESB) 2016/679, sem íslensk stjórnvöld hafa lýst yfir að þau hyggist leiða í íslensk lög. Í reglugerðinni er einnig kveðið á um að hinn skráði eigi rétt á að fá aðgang hjá ábyrgðaraðila að þeim persónuupplýsingum sem þar er unnið með um hann, sbr. 1. mgr. 15. gr. Þar sem leið 3 gerir ráð fyrir frumkvæði hins skráða þá fellur hún vel að umræddum ákvæðum reglugerðarinnar. Á hinn bóginn var einnig rætt um það í nefndinni að sú vinnsla sem fram færi á umræddum upplýsingum sé byggð á leyfum vísindasiðanefndar og Persónuverndar og að í þeim leyfum kunni að vera lagt bann við að afhjúpaðar yrðu upplýsingar um nafngreinda einstaklinga í þeim gögnum sem þar er unnið með. Því væri rétt að skoða að bera hina fyrirhuguðu leið undir leyfisgjafana, einkum Persónuvernd.

*Nánar tiltekið yrði framkvæmdin eftirfarandi: Þegar einstaklingur hefur veitt sitt upplýsta samþykki fyrir að fá tiltekna upplýsingar yrði kallað eftir svörum frá ábyrgðaraðila upplýsinganna og eftirfarandi ferli færi í gang:*

- *Ef í ljós kemur að einstaklingur ber meinvaldandi breytingu í geni, til dæmis BRCA<sub>1/2</sub>-stökkbreytingu, er beiðni um erfðaráðgjöf send erfðaráðgjöf Landspítala (eða öðru þar til bærum erfðaráðgjafa sem einstaklingur hefur valið) og erfðaráðgjöfin hefur samband við einstaklinginn. Einnig er kostur á að senda upplýsingar um niðurstöðu í gegn um Heilsuveru ásamt upplýsingum um úrræði, þ.m.t. ábendingu um viðeigandi erfðaráðgjöf. Viðkomandi getur einnig haft samband við erfðaráðgjöfina að eigin frumkvæði á öllum stigum ferlisins.*
- *Ef í ljós kemur að einstaklingur ber ekki meinvaldandi breytingu í þessu geni fær hann upplýsingar um það á sama hátt. Viðkomandi er boðið upp á ráðgjöf þrátt fyrir neikvæða niðurstöðu.*
- *Æskilegt er að veittur sé tiltekinn umþóttunartími áður en einstaklingur fær svarið svo að hann geti aðlagast tilhugsun um að fá upplýsingarnar eða skipt um skoðun.*

Kosturinn við þessa leið er meðal annars sá að hún er þess eðlis að geta nýst með umfangsmeiri hætti við miðlun upplýsinga um arfgenga sjúkdóma í framtíðinni. Nefndin leggur enda áherslu á mikilvægi þess að greið leið finnist fyrir miðlun umræddra upplýsinga til einstaklinga. Nefndin telur ákjósanlegt að hið opinbera, til dæmis Embætti landlæknis, hafi yfirumsjón með því ferli sem sett yrði upp við miðlun erfðaupplýsinga og myndi í leiðinni tryggja að einstaklingum yrði veitt viðeigandi erfðaráðgjöf. Hlutverk sem þetta fellur vel að lögbundnum skyldum Embættis landlæknis samkvæmt lögum nr. 41/2007, um landlækni og lýðheilsu. Óhjákvæmilega gætu rannsóknarfyrirtæki á sviði erfðavísinda beitt sömu aðferð við miðlun upplýsinga að uppfylltum skilyrðum persónuverndarlaga og með því að tryggja einstaklingum viðeigandi erfðaráðgjöf. Þannig gætu rannsakendur komið upplýsingum sem fólk óskar eftir til heilbrigðiskerfisins (Erfðaráðgjöf Landspítalans) sem sæi um að veitt yrði viðeigandi erfðaráðgjöf.

## 6 Tillögur nefndarinnar

### 6.1.1 Tillaga um miðlun erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum

1. Leið 3 verði lögð til grundvallar aðgerða heilbrigðisyfirvalda á þessu sviði. Í því felst að engar upplýsingar yrðu veittar nema ósk viðkomandi liggji fyrir um það, sbr. ofanskráð. Eðlilegt er að fólk hafi um það sjálfræði hvort, hvenær og við hvaða aðstæður það fær upplýsingar um arfgerð sína. Þannig gefst fólki jafnframt bestur kostur á að vinna úr slíkum upplýsingum. Leið 3 skapar ekki óvissu um lagalega hlið. Gera þyrfti breytingar á Heilsuveru til þess að þessi leið sé fær. Þegar einstaklingur skráir sig inn á Heilsuvera.is með rafrænum skilríkjum þarf hann að geta valið þá aðgerð að óska eftir umræddum upplýsingum. Á vefsvæðinu þarf að koma því þannig fyrir að viðkomandi eigi kost á að kynna sér viðeigandi fræðsluefni áður en hann veitir samþykki sitt fyrir því að fá þessar upplýsingar. Þessi leið tekur á athugasemdum Embættis landlæknis frá 2011. Í því sambandi er rétt að geta þess að erfðaráðgjöf á Landspítalanum er miklu öflugri nú en árið 2011.
2. Nefndin leggur mikla áherslu á, eins og fram kemur hér að ofan, að öll miðlun erfðaupplýsinga um heilsufar fari fram innan heilbrigðisþjónustunnar og að veitt sé viðeigandi erfðaráðgjöf.
3. Einnig er lagt til að sama aðferð verði nýtt til að veita upplýsingar um önnur meinvaldandi erfðabrigði. Mikilvægt er að skilgreina form og efni upplýsinga sem veittar eru. Þær eiga eingöngu að lúta að skilgreindum afmörkuðum vandamálum.
4. Nefndin leggur loks til að landlækni verði falið að setja á fót fagráð um miðlun fyrirliggjandi erfðaupplýsinga í einstaklingsmiðuðum forvörnum, sbr. 4. gr. a. laga nr. 41/2007, um landlækni og lýðheilsu. Landlækni verði falið að meta þá gagnreyndu þekkingu sem fyrir liggur um erfðaupplýsingar og leiðbeina heilbrigðisyfirvöldum og heilbrigðisstofnunum um heimildir til miðlunar mikilsverðra heilsufarsupplýsinga á kerfisbundinn hátt samkvæmt ofangreindu.



## Heimildaskrá

1. Tryggvadottir, L et al. 2006. Population-based study of changing breast cancer risk in Icelandic BRCA2 mutation carriers, 1920–2000. *J Natl Cancer Inst.* 98(2):116–22.
2. Kuchenbaecker, KB et al. 2017. Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *JAMA.* 317:2402–2416.
3. Jonasson, JG et al. 2016. Oestrogen receptor status, treatment and breast cancer prognosis in Icelandic BRCA2 mutation carriers. *Br J Cancer* 115:776–83.
4. Schmidt, MK et al. 2017. Breast Cancer Survival of BRCA1/BRCA2 Mutation Carriers in a Hospital-Based Cohort of Young Women. *J Natl Cancer Inst.* 109(8).
5. Thorlacius, S et al. 1997. Study of a single BRCA2 mutation with high carrier frequency in a small population. *Am J Hum Genet.* 60:1079–84.
6. Gudbjartsson, DF et al. 2015. Large-scale whole-genome sequencing of the Icelandic population. *Nat Genet.* 47:435–44.
7. Bergthorsson, JT et al. 1998. Identification of a novel splice-site mutation of the BRCA1 gene in two breast cancer families: screening reveals low frequency in Icelandic breast cancer patients. *Hum Mutat. Suppl 1*:S195–7.

