**158. löggjafarþing 2026–2027.**
**Þingskjal 329 — 291. mál.**
**Stjórnartillaga.**

# Tillaga til þingsályktunar

## um einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu.

Frá heilbrigðisráðherra.

Alþingi ályktar að unnið skuli að framkvæmd eftirfarandi stefnu um einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu og tekið verði mið af henni við gerð fjárlaga hvers árs og í fjármálaáætlun. Markmið stefnunnar feli í sér að unnt verði að einstaklingssníða greiningu og meðferð sjúklinga með því að nýta alla þá þætti sem hafa sýnt gagnreynd tengsl við áhættu, horfur og meðferðarsvörun í því skyni að velja besta meðferðarkostinn fyrir hvern sjúkling á hverjum tímapunkti og forða honum frá ónauðsynlegri meðferð, aukaverkunum og kostnaði.

**1. Koma á fót kerfi til samþættingar gagnagrunna og miðlunar upplýsinga til heilbrigðisstarfsfólks og einstaklinga á öruggan og aðgengilegan hátt.**

Eftirfarandi fimm markmið skapi nauðsynlega innviði fyrir innleiðingu einstaklingssniðinnar heilbrigðisþjónustu í íslenskt heilbrigðiskerfi:

*1.1. Meðferðarbærir erfðabreytileikar sem geta valdið aukaverkunum lyfja eða bráðum veikindum verði skráðir miðlægt í sjúkraskrár.*

*Ábyrgð:* Stafræn heilsa.

*Árangur:* Upplýsingar skráðar í miðlæga sjúkraskrá í kerfi sem hleður slíkum upplýsingum sjálfvirkt.

*1.2. Meðferðarbærir erfðabreytileikar verði skráðar heildrænt í sjúkraskrá svo að auðvelt verði að fletta þeim upp út frá algengum breytum á borð við blóðflokka og ónæmisfræðiniðurstöður.*

*Ábyrgð:* Stafræn heilsa.

*Árangur:* Upplýsingar skráðar í miðlæga sjúkraskrá í kerfi sem hleður slíkum upplýsingum án handvirkrar skráningar.

*1.3. Útbúnar verði hugbúnaðarlausnir þar sem meðferðarbærir erfðabreytileikar sem hafa þýðingu fyrir ávísun á lyfjaflokka (ATC-kóða) og skráðar sjúkdómsgreiningar (ICD-kóða) eru merktir í miðlægu lyfjakorti.*

*Ábyrgð:* Stafræn heilsa.

*Árangur:* Þeir sem ávísa eða eftir atvikum afgreiða lyf hafi upplýsingar um meðferðarbæra erfðabreytileika sjúklings.

*1.4. Einstaklingar geti pantað tíma rafrænt í erfðaráðgjöf hjá erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala byggt á svörum við rafrænum spurningalistum, til að mynda um fjölskyldusögu um illkynja háhita, járnofhleðslu, skyndidauða og brjóstakrabbamein.*

*Ábyrgð:* Stafræn heilsa.

*Árangur:* Hægt verði að panta tíma rafrænt hjá erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Kostnaðarmat: Áætlað er að þróun og uppbygging stafrænna innviða kosti um 80–100 millj. kr.

**2. Breyta lögum og innleiða reglugerð Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði.**

Eftirfarandi sjö markmið um breytingu á núgildandi lagaumhverfi, þ.m.t. með innleiðingu reglugerðar Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði, stuðli að nýtingu og miðlun fyrirliggjandi gagna og upplýsinga sem hafa þýðingu við veitingu einstaklingssniðinnar heilbrigðisþjónustu:

*2.1. Unnt verði að nýta fyrirliggjandi heilsufarsupplýsingar um sjúklinga sem eru til staðar í innlendum rannsóknargagnagrunnum.*

*Ábyrgð:* Stafræn heilsa.

*Árangur:* Vefsvæði verði útbúið þar sem einstaklingar geta gefið samþykki fyrir að miðlað verði til þeirra fyrirliggjandi upplýsingum um arfgerð þeirra og aðra heilsufarsþætti sem aflað hefur verið í vísindarannsóknum á heilbrigðissviði.

*2.2. Lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði verði breytt svo að unnt verði að móttaka og, eftir atvikum, miðla til einstaklinga upplýsingum um arfgerð þeirra og aðra heilsufarsþætti sem aflað hefur verið í vísindarannsóknum á heilbrigðissviði án þess að samþykki hafi verið veitt fyrir slíkri miðlun.*

*Ábyrgð:* Heilbrigðisráðuneyti.

*Árangur:* Frumvarp til laga um breytingu á lögum um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði, nr. 44/2014, lagt fram og samþykkt á Alþingi.

*2.3. Kveðið verði á um það í verklagsreglum vísindasiðanefndar að í rannsókn sé þátttakanda gefinn kostur á að fá vitneskju um mikilvæga þætti sem koma fram við framkvæmd rannsóknar og varða heilsu þátttakenda, þ.m.t. mikilvæga þætti sem varða erfðamengi þeirra.*

*Ábyrgð:* Vísindasiðanefnd og heilbrigðisráðuneyti.

*Árangur:* Verklagsreglum vísindasiðanefndar verði breytt og reglugerð um tilkynningar til þátttakenda í vísindarannsóknum á heilbrigðissviði sett.

*2.4. Reglugerð Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði verði innleidd í íslensk lög svo að unnt verði að miðla viðeigandi heilsufarsupplýsingum og rannsóknarniðurstöðum.*

*Ábyrgð*: Heilbrigðisráðuneyti.

*Árangur*: Frumvarp til laga um innleiðingu reglugerðar Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði lagt fram og samþykkt á Alþingi.

*2.5. Tryggður verði réttur einstaklinga til að hafna því að vera upplýstir um atriði sem koma fram í rannsóknargagnagrunnum og hafa þýðingu fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu.*

*Ábyrgð:* Heilbrigðisráðuneyti.

*Árangur:* Kveðið verði á um rétt einstaklinga til að hafna því að vera upplýstir um atriði sem koma fram í rannsóknargagnagrunnum og hafa þýðingu fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu í frumvarpi til innleiðingar á reglugerð Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði.

*2.6. Tryggður verði möguleiki einstaklinga til að endurskoða val um að vera ekki upplýstir um atriði sem koma fram í rannsóknargagnagrunnum og hafa þýðingu fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu.*

*Ábyrgð:* Heilbrigðisráðuneyti og Stafræn heilsa.

*Árangur:* Útbúið verði vefsvæði þar sem einstaklingar geta gefið eða afturkallað samþykki fyrir að fá miðlað til sín upplýsingum um arfgerð sína sem aflað hefur verið í vísindarannsóknum á heilbrigðissviði og hafa þýðingu fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu.

*2.7. Innleidd verði frekari lagaákvæði sem tryggi að erfðaupplýsingar séu ekki misnotaðar.*

*Ábyrgð:* Heilbrigðisráðuneyti.

*Árangur:* Kveðið verði á um bann við því að erfðaupplýsingar séu misnotaðar í frumvarpi til innleiðingar á reglugerð Evrópuþingsins og ráðsins (ESB) 2025/327 um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði.

Kostnaðarmat: Á ekki við.

**3. Skipa sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.**

Eftirfarandi tvö markmið lúti að starfi sérfræðinefndar um forgangsröðun, nýtingu og miðlun upplýsinga úr rannsóknum til heilbrigðiskerfisins, skipulagningu á hnitmiðaðri skimun og verkferlum fyrir greiningu, meðferð og eftirlit:

*3.1. Sérfræðinefndin fylgi eftir þeim tilraunaverkefnum sem kveðið er á um í 4. aðgerð ályktunarinnar.*

*Ábyrgð:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.

*Árangur:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl. gefi ráðherra árlega skýrslu um framgang tilraunaverkefna.

*3.2. Sérfræðinefndin móti áætlun fyrir heilbrigðiskerfið um forgangsröðun með það að markmiði að leita að frekari arfberum fyrir meðferðarbæra breytileika tiltekinna áhættugena.*

*Ábyrgð:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.

*Árangur:* Áætlun verði mótuð um forgangsröðun og ráðherra upplýstur.

Kostnaðarmat: Á ekki við.

**4. Hefjast handa við tilraunaverkefni fyrir meðferðarbæra erfðabreytileika.**

Sett verði fram eftirfarandi þrjú markmið sem lúta að því að farið verði af stað með tilraunaverkefni um meðferðarbæra erfðabreytileika sem uppfylla þau skilyrði að tengjast

skertum lífslíkum, til sé meðferð eða fyrirbyggjandi aðgerðir sem dragi úr líkum á sjúkdómum, meðferð auki lífslíkur eða dragi úr einkennum og auki lífsgæði, til séu skýrir verkferlar hvað varðar skimun, meðferð og eftirfylgd einstaklinga með sjúkdóm sem erfðabreytileikinn eykur líkur á, tiltæk og uppsett greiningarpróf séu til staðar og líkur hafi verið metnar á skerðingu lífsgæða í kjölfar upplýsingagjafar, t.d. sökum kvíða eða erfiðrar meðferðar:

*4.1. Tilraunaverkefni tengd illkynja háhita, arfgengri kólesterólhækkun og arfgengri járnofhleðslu hefjist.*
*Ábyrgð:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.
*Árangur:* Tilraunaverkefnin hefjist árið 2026.

*4.2. Tilraunaverkefni tengd brjóstakrabbameini, hjartsláttartruflunum, skyndidauða og sykursýki hefjist.*
*Ábyrgð:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.
*Árangur:* Tilraunaverkefnin hefjist árið 2027.

*4.3. Tilraunaverkefni tengd aukaverkunum og niðurbroti lyfja hefjist.*
*Ábyrgð:* Sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl.
*Árangur:* Tilraunaverkefnin hefjist árið 2028.

Kostnaðarmat: 15–20 millj. kr. árlega í þrjú ár fyrir verkefnastjóra sem stýrir tilraunaverkefnum.

**5. Útbúa fræðsluefni fyrir heilbrigðisstarfsfólk og almenning.**
Sett verði eftirfarandi tvö markmið svo að þeir sem starfa í heilbrigðisþjónustu og safna upplýsingum til að þróa einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu skilji tilgang og mikilvægi þess að sem víðtækustum upplýsingum sé safnað á réttan hátt. Hið sama á við um alla notendur heilbrigðisþjónustu sem mætti virkja frekar við rafræna upplýsingasöfnun.

*5.1. Útbúin verði fræðslumyndbönd um þýðingu einstaklingssniðinnar heilbrigðisþjónustu.*
*Ábyrgð:* Landspítali.
*Árangur:* Skilningur á mikilvægi einstaklingssniðinnar heilbrigðisþjónustu aukist og þar með nýting hennar.

*5.2. Útbúin verði stutt fræðslumyndbönd vegna tilraunaverkefna fyrir notendur heilbrigðisþjónustu.*
*Ábyrgð:* Landspítali.
*Árangur:* Líkur á því aukist að einstaklingar sem boðið er í hnitmiðaða skimun fái hagnýtar upplýsingar og nýti sér þjónustuna.

Kostnaðarmat: 10–20 millj. kr. einskiptiskostnaður fyrir gerð fræðslumyndbanda.

**6. Stofna miðstöð fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu.**
Sett verði fram markmið um að stofna miðstöð fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu (EHÞ) og aðkoma sérfræðinga á þverfaglegum grunni tryggð. Miðstöðin verði sam-

starfsverkefni fjármagnað af þeim ráðuneytum sem fara með málefni heilbrigðis- og háskólamála með aðkomu þeirra aðila sem koma að þróun EHÞ, svo sem heilbrigðisvísindasviðs Háskóla Íslands, Landspítala, embættis landlæknis, Heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins, Krabbameinsfélags Íslands, Íslenskrar erfðagreiningar, Hjartaverndar og annarra, eftir atvikum hlutaðeigandi stofnana og frumkvöðla á sviði heilbrigðisþjónustu og upplýsingatækni sem búa yfir þekkingu og lausnum sem nýst geta við þróun EHÞ.

*6.1. Stofnun miðstöðvar EHÞ.*

*Ábyrgð*: Heilbrigðisráðuneyti og ráðuneyti sem fer með málefni háskólamála.

*Árangur:* Stofnun og rekstur miðstöðvar fyrir EHÞ.

Kostnaðarmat: 30 millj. kr. árlega fyrir stöðugildi heilbrigðisstarfsmanna til viðbótar við tengdar stöður sem fyrir eru hjá Landspítala, m.a. erfða- og sameindalæknisfræðideild og Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.

## Greinargerð.

### 1. Inngangur.

Hugtakið einstaklingssniðin heilbrigðisþjónusta (hér eftir EHÞ) felur í sér forvarnir og lækningar sem eru sniðnar að einstaklingnum ólíkt því þegar allir með tiltekinn sjúkdóm fá sömu meðferð. Markmiðið er að sníða greiningu og meðferð að viðkomandi einstaklingi með því að nýta alla þá þætti sem hafa sýnt gagnreynd tengsl við áhættu, horfur og/eða meðferðarsvörun, í því skyni að velja besta meðferðarkostinn fyrir hvern einstakling á hverjum tímapunkti og forða honum frá ónauðsynlegri meðferð, aukaverkunum og kostnaði. EHÞ byggist á skilningi á því hvað veldur mannlegri fjölbreytni og hvernig hægt er að nýta hratt vaxandi þekkingu á henni. Til að beita EHÞ þarf að útbúa safn með heildstæðum upplýsingum svo að skilja megi hvaða þættir hafa áhrif á heilsu hvers einstaklings og koma á fót kerfum sem nýta þann grunn innan heilbrigðiskerfisins.

Lífvísar, eins og erfðabreytileikar eða prótínmælingar, gegna lykilhlutverki við veitingu EHÞ. Þá hafa erfðaupplýsingar verið notaðar á Íslandi til greiningar og lækninga undanfarinn aldarfjórðung.

Á síðustu árum og áratugum hefur þróunin verið hröð víða um heim við uppbyggingu gagnagrunna með erfða- og heilsufarsupplýsingum um stóra hópa einstaklinga. Miklum fjármunum hefur verið varið í þróun þessa málaflokks á heimsvísu enda talið að EHÞ sé lausn á ýmsum vanda sem steðjar að heilbrigðiskerfum með vaxandi fjölda aldraðra og kostnaði í heilbrigðisþjónustu. Íslendingar eru raðgreindasta þýði heimsins og ættfræðiupplýsingar heillar þjóðar eru aðgengilegar á stafrænu formi. Nýting erfða- og ættfræðiupplýsinga úr fyrirliggjandi gagnagrunnum er einn af styrkleikum Íslands til að vera í fararbroddi við þróun og veitingu EHÞ, ekki einungis hérlendis heldur á heimsvísu.

### 2. Tilurð.

Þingsályktunartillaga þessi er samin í heilbrigðisráðuneytinu og er unnin á grundvelli skýrslu starfshóps um drög að stefnu um einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu sem skilaði heilbrigðisráðherra skýrslu í júlí 2025. Starfshópurinn setti fram sex tillögur í drögum að stefnu um EHÞ sem eru eftirfarandi:

- Koma á fót kerfum til að samþætta gagnagrunna og miðla upplýsingum til heilbrigðisstarfsfólks og einstaklinga á öruggan og aðgengilegan hátt.

- Breyta núgildandi löggjöf og innleiða breytingar í samræmi við nýja reglugerð um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði (European Health Data Space, EHDS), þannig að hægt verði að miðla þeim heilsufarsupplýsingum og rannsóknarniðurstöðum sem safnað er eftir gildistöku lagabreytinga og í kjölfar innleiðingar og þýðingu hafa til að veita EHÞ, og gera kleift að nýta allar upplýsingar sem hafa gildi fyrir heilsu einstaklinga.
- Gera einstaklingum kleift að velja hvort þeir vilji fá upplýsingar sem koma fram í fyrirliggjandi rannsóknargagnagrunnum og hafa þýðingu fyrir EHÞ.
- Skipa sérfræðinefnd sem hefur yfirumsjón með forgangsröðun, nýtingu og miðlun upplýsinga úr rannsóknum til heilbrigðisþjónustunnar, skipulagningu á hnitmiðaðri skimun og verkferlum fyrir greiningu, meðferð og eftirlit.
- Útbúa kennsluefni fyrir heilbrigðisstarfsfólk og almenning, með það að markmiði að allir skilji tilgang og mikilvægi þess að skrá og nýta upplýsingar vegna EHÞ.
- Skapa innviði/miðstöð fyrir EHÞ í því skyni að finna einstaklinga með meðferðarbæra erfðabreytileika, gagnreyna og innleiða EHÞ og brúa þannig bilið milli rannsókna og heilbrigðisþjónustu. Með því verði stefnt að því að veita bestu mögulegu EHÞ á hverjum tímapunkti samhliða því að gera nýjar uppgötvanir.

Starfshópurinn lagði jafnframt til að ráðist yrði í tilraunaverkefni með EHÞ vegna tiltekinna þekktra arfgengra sjúkdóma hér á landi. Lagt var til að skimað yrði fyrir arfgengri hækkun kólesteróls með það að markmiði að veita tímanlega meðferð og fyrirbyggja sjúkdóma. Einnig að skimað yrði fyrir arfgengri járnofhleðslu sem er þekktur áhættuþáttur á grunni algengs erfðabreytileika sem leiðir til óafturkræfra sjúkdóma sem er unnt að fyrirbyggja með snemmgreiningu og viðeigandi meðferð. Að lokum var lagt til að ráðist yrði í verkefni sem miðuðu að því að finna mögulega arfbera fyrir erfðabreytileika sem geta valdið lífshættulegri aukaverkun við algengum svæfingarlyfjum.

**3. Samráð.**

Drög að þingsályktunartillögu þessari voru kynnt í samráðsgátt stjórnvalda 19. febrúar – 5. mars 2026 (mál nr. S-47/2026). Alls bárust átta umsagnir um tillöguna, þ.e. frá Sjúkraliðafélagi Íslands, vísindasiðanefnd, Persónuvernd, Landssamtökunum Þroskahjálp, Félagi erfðaráðgjafa á Íslandi, embætti landlæknis, erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala og ÖBÍ réttindasamtökum sem brugðist hefur verið við að því marki sem unnt er.

Almennt eru umsagnir jákvæðar í garð tillögunnar. Segir í umsögn Félags erfðaráðgjafa á Íslandi að vinna þurfi markvisst að uppbyggingu EHÞ og að tillagan sé mikilvægt skref í þá átt enda stuðli hún að nýtingu fyrirliggjandi þekkingar með aukinni samþættingu gagna þannig að bæta megi greiningu og meðferð, efla forvarnir, draga úr ónauðsynlegri meðferð og aukaverkunum lyfja, sem og bæta heilsu samfara skilvirkari nýtingu fjármuna. Sömuleiðis tekur Sjúkraliðafélag Íslands fram í umsögn sinni að það styðji markmið tillögunnar og segir efni hennar m.a. geta dregið úr ónauðsynlegum inngripum. Í sama streng er tekið í umsögn embættis landlæknis sem telur tillöguna jafnframt vera í takt við framtíðarþróun, m.a. hvað snertir samráð við einstaklinginn sjálfan og fjölskyldu hans. ÖBÍ réttindasamtök fagna áformunum, auk þess sem erfða- og sameindalæknisfræðideild telur þau bjóða upp á margvísleg tækifæri. Segir í því sambandi að við sameindaerfðafræðirannsóknir sé nú einfalt að raðgreina stærri hluta erfðaefnis en þurfi til að rannsaka orsök einkenna einstaklings. Fyrir vikið verði til upplýsingar sem síðar geti nýst í sjúkraskrá með ódýrari hætti en ef sjálfstæð

rannsókn væri gerð. Raunar sé þeim skurðpunkti náð að rétt sé að bjóða völdum hópum raðgreiningu á öllu erfðamengi sínu til eflingar EHÞ.

Í umsögnum birtist áhersla á réttindi einstaklinga og skyld atriði. Þannig segir í umsögn Persónuverndar að við uppbyggingu kerfa og stafrænna lausna verði að tryggja möguleika einstaklinga á að nýta sér réttindi sín vegna vinnslu persónuupplýsinga, þar á meðal í tengslum við val um að vera ekki upplýstir um einstök atriði. Að auki bendir Félag erfðaráðgjafa á mikilvægi þess að gæta að faglegum, siðferðilegum og lagalegum sjónarmiðum þannig að trausti almennings til heilbrigðiskerfisins sé viðhaldið. Þá verði að tryggja á skýran, raunhæfan og skilvirkan hátt að erfðaupplýsingar leiði ekki til mismununar, t.d. við ákvörðun um tryggingar, atvinnu eða önnur réttindi, en jafnframt sé mikilvægt að einstaklingar hafi raunverulegt val um hvort þeir verði upplýstir um erfðafræðilega áhættu. Að sama skapi telja ÖBÍ réttindasamtök að val sem þetta sé mikilvægt og vísa til félagslegra áherslna sem áhrifaþáttar á heilsu ásamt læknisfræðilegum. Þurfi því að stíga varlega til jarðar hvað snertir erfðabreytileika sem unnið er með og meðhöndlun upplýsinga. Þá þurfi m.a. að tryggja að gögn séu ekki seld tryggingafélögum og fyrirtækjum sem rekin eru í hagnaðarskyni.

Þessu skyldar eru athugasemdir í umsögn Landssamtakanna Þroskahjálpar þar sem vísað er til mannréttindasamninga, þar á meðal samnings SÞ um réttindi fatlaðs fólk og barnasáttmála SÞ, auk heimsmarkmiða SÞ og þess grunntilgangs þeirra að enginn verði skilinn eftir. Í því sambandi leggja samtökin áherslu á að taka verði fullt tillit til mismunandi aðstæðna og þarfa og réttinda fatlaðs fólks, einkum barna og annarra með þroskahömlun, skyldar fatlanir og/eða einhverfu, en sérstaklega hafi þar vægi réttur til viðeigandi aðlögunar. Til sams konar sjónarmiða vísar Sjúkraliðafélagið sem leggur áherslu á jafnræði og aðgengi að upplýsingum og að í því sambandi verði tekið tillit til eldra fólks og þeirra sem búa við stafræna eða félagslega jaðarsetningu.

Einnig fjallar Sjúkraliðafélagið um fræðslu til starfsfólks í umsögn sinni og segir það brýnt að hún nái til allra heilbrigðisstétta, einkum þess starfsfólks sem er næst sjúklingum, og leggur jafnframt áherslu á aðkomu fagstétta í nærþjónustu að stefnumótun og sérfræðinefndum vegna EHÞ. Að sama skapi telur Félag erfðaráðgjafa það jákvætt að í tillögunni sé lögð áhersla á fræðslu til heilbrigðisstarfsfólks og almennings um tilgang og framkvæmd EHÞ og telur félagið jafnframt mikilvægt að ávinna sér skilning og traust almennings. Þá taka ÖBÍ réttindasamtök undir athugasemdir um mikilvægi fræðslu.

Nokkuð er vikið að kostnaði og skyldum atriðum í umsögnum. Leggur Sjúkraliðafélagið áherslu á að innleiðing EHÞ verði kostnaðarmetin sérstaklega. Styrkja verði heimahjúkrun og öldrunarþjónustu, auk þess sem mönnunarþörf og verkaskipting þurfi að liggja fyrir, en ella sé hætt við að ný verkefni leggist ofan á starfsemi sem þegar sé við þolmörk. Umfjöllun skorti hins vegar um raunhæfa framkvæmd í klínísku starfi. Í umsögn Félags erfðaráðgjafa er lýst sambærilegri afstöðu og segir að skýrt þurfi að vera hvernig framkvæmd og fjármögnun aðgerða samkvæmt tillögunni verði háttað. Enn fremur telur félagið mikilvægt að innleiðing EHÞ verði stigvaxandi en þannig skapist tækifæri til að efla reynslu. Þá leggja ÖBÍ réttindasamtök áherslu á að verklag verði skýrt, m.a. svo að ljóst verði hver eigi að grípa til aðgerða þegar á reynir.

Um skýrleika í verklagi er sömuleiðis fjallað í umsögn Persónuverndar en stofnunin bendir í því sambandi á kröfur um mat á áhrifum á persónuvernd þar sem slíkt á við. Telur stofnunin æskilegt að unnið verði þess háttar mat við gerð lagafrumvarpa á grundvelli tillögunnar og að forsendum og niðurstöðum mats verði lýst í lögskýringargögnum enda sé um að ræða umfangsmikla vinnslu persónuupplýsinga. Jafnframt telur stofnunin mjög brýnt að tryggja öryggi upplýsinga allt frá upphafi, ekki síst varðandi aðgang að þeim. Þá segir hún mikilvægt

að huga vel að áhættumati og prófunum ásamt uppfærslum á mati á áhrifum á persónuvernd eftir framvindu verkefnisins.

Hvað snertir innleiðingu EHÞ segir auk þess í umsögn embættis landlæknis að ákveða verði skýrt og samræmt verklag um miðlæga skráningu meðferðarbærra erfðabreytileika og rafræna miðlun en í því felist að skráning verði stöðluð og byggist á viðeigandi flokkunarkerfum. Í því sambandi verði að skilgreina nákvæmlega hvað átt sé við með gagnagrunnum þar sem hugtakið geti vísað til mismunandi kerfiseininga. Skýrt þurfi að vera hvaða gagnagrunna eigi að samþætta og í hvaða tilgangi, undir hvaða lagaheimildum og hvert sé hlutverk og ábyrgð aðila. Fyrir liggi að Stafræn heilsa verði ábyrg fyrir uppbyggingu innviða og er tekið fram að tilgreina mætti mikilvæga samstarfsaðila, svo sem embætti landlæknis, við útfærslu samræmdrar skráningar og kóðunar upplýsinga.

Enn fremur vekur embætti landlæknis máls á þeim greinarmuni sem í reglugerð (ESB) 2025/327 er gerður á frumnotum (e. primary use) og endurnotum (e. secondary use) upplýsinga. Tekið er fram að í reglugerðinni sé byggt á grundvallaraðgreiningu þessa tvenns og sé mikilvægt að tengja einstakar aðgerðir við hlutaðeigandi ákvæði reglugerðarinnar svo að tryggja megi rétta innleiðingu. Tillagan tengist að mestu frumnotum og sé umfjöllun um þau ásamt grundvallarmarkmiðum í samræmi við reglugerðina, með fyrirvara um þörf nánari skilgreiningar á lagagrundvelli og ábyrgðarskyldu. Að nokkru varði tillagan endurnot og þurfi þar að gæta að sérstökum ákvæðum reglugerðarinnar um leyfisveitingar, örugg gagnavinnslusvæði, aðkomu viðurkenndra aðgangsaðila (e. health data access bodies), skilyrði aðgangs og rafrænan rekjanleika. Óljós aðgreining frumnota og endurnota geti leitt til misræmis og þar með torveldað EHÞ.

Í tengslum við heimildir til vinnslu persónuupplýsinga er því jafnframt lýst í umsögn Persónuverndar að ávallt þurfi að liggja fyrir á hvaða heimild er byggt og að marka verði vinnslu skýran ramma. Ef byggt er á samþykki þurfi að vera unnt að sýna fram á öflun þess og sérlög, sem eigi að ganga framar persónuverndarlögum, þurfi ljóslega að tilgreina það. Að skýrleika heimilda er sömuleiðis vikið í umsögn vísindasiðanefndar og segir að auk miðlunar fyrirliggjandi arfgerðarupplýsinga úr vísindarannsóknum mætti samþykki taka til annars konar upplýsinga sem varðað gætu heilsu. Þá vísar nefndin til fyrirætlana um að hefja tilraunaverkefni um meðferðarbæra erfðabreytileika þegar árið 2026 og segir það forsendu skimunar að fyrir liggi hvaða lagaheimild eða upplýstu samþykki byggt er á. Tekið er fram í því sambandi að upplýsingarnar njóti ríkrar verndar lögum samkvæmt og að til öflunar upplýsinga, sem safnað hefur verið í þágu rannsókna með samþykki einstaklinga, þurfi aðkomu nefndarinnar til að meta gildissvið samþykkis fyrir hverja og eina rannsókn. Hins vegar megi komast hjá því með öflun nýs samþykkis.

Þær athugasemdir og ábendingar sem fram komu í umsögnum hafa ekki gefið tilefni til sérstakra breytinga á þingsályktunartillögunni frá því sem kynnt var í samráðsgátt stjórnvalda. Í umsögnunum koma hins vegar fram fjölmörg gagnleg sjónarmið sem mikilvægt verður að hafa til hliðsjónar við áframhaldandi vinnu að framgangi þeirrar stefnu sem tillagan felur í sér, einkum við nánari útfærslu einstakra aðgerða ásamt undirbúningi og mótunar löggjafar á sviði EHÞ.

**4. Fjármögnun.**

Kostnaður felst aðallega í þróun stafrænna kerfa, um 100 millj. kr. einskiptiskostnaður í heild. Þá er gert ráð fyrir 10–20 millj. kr. einskiptiskostnaði vegna gerðar fræðslumyndbanda. Ráða þyrfti inn verkefnastjóra til að stýra tilraunaverkefnum fyrir meðferðarbæra erfðabreytileika, gert er ráð fyrir um 15 millj. kr. árlega í þrjú ár vegna þess, alls 45 millj. kr.

Einnig er gert ráð fyrir 30 millj. kr. varanlegri fjármögnun vegna heilbrigðisstarfsmanna í Miðstöð fyrir einstaklingssniðna heilbrigðisþjónustu sem er samstarfsverkefni með því ráðuneyti sem fer með málefni háskólamála. Sú fjárveiting kæmi til viðbótar við það sem þegar er inni í grunni Landspítala m.a. í erfða- og sameindalæknisfræðideild og Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.

Sækja þyrfti um fjármagn í fjármálaáætlun 2028–2032 en einnig þyrfti að nýta safnliði heilbrigðisráðuneytisins í tímabundna fjármögnun þar sem það á við.

**5. Meginefni tillögunnar.**

*5.1. Lífsýnasöfn og gagnagrunnar.*

Erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala býr yfir viðamiklum erfðaupplýsingum en skráð erfðaráðgjafarviðtöl deildarinnar eru um 8.000 og um 130 þúsund sýni eru í lífsýnasafni sem safnað hefur verið í gegnum klíníska þjónustu.

Þá starfa stór lífsýnasöfn og söfn heilbrigðisupplýsinga á Íslandi sem búa yfir viðamiklum erfðaupplýsingum. Með stoð í lögum um lífsýnasöfn og söfn heilbrigðisupplýsinga, nr. 110/2000, hefur ráðherra veitt leyfi til stofnunar og starfrækslu eftirfarandi lífsýnasafna og safna heilbrigðisupplýsinga:

1. Lífsýnasafns meinafræðideildar Landspítala,
2. Lífsýnasafns LLR (Lífsýnasafn Landspítala innan rannsóknarsviðs tengt erfða- og sameindalæknisfræðideild, Blóðbankanum, ónæmisfræðideild, rannsóknarkjarna og Lífsýnabanka Krabbameinsfélagsins sem nú er varðveittur þar),
3. Lífsýnasafns LLSV (Lífsýnasafn Landspítala á sýkla- og veirufræðideild),
4. Lífsýnasafns Frumurannsóknarstofu Krabbameinsfélags Íslands (varðveitt á Lífsýnasafni meinafræðideildar Landspítala frá desember 2021),
5. Lífsýnasafns rannsóknaverkefna Hjartaverndar,
6. Lífsýnasafn Íslenskrar erfðagreiningar ehf. (ÍE),
7. Lífsýnasafns Vefjarannsóknarstofunnar,
8. Lífsýnasafns og safns heilbrigðisupplýsinga Arctic Therapeutics, og
9. Safns heilbrigðisupplýsinga Landspítala.

Þótt mikið magn lífsýna sé geymt á mörgum stöðum þá eru lífsýni sem tengd eru umfangsmiklum erfðaupplýsingum á mun færri stöðum. Stærstu söfn lífsýna úr vísindarannsóknum, þar sem fyrir liggja umfangsmiklar erfðaupplýsingar, eru Lífsýnasafn ÍE og Lífsýnasafn rannsóknaverkefna Hjartaverndar. Einnig hafa sýni frá um 5.000 einstaklingum í Lífsýnabanka Krabbameinsfélagsins, sem nú er geymdur á Lífsýnasafni LLR, verið arfgerðargreind með tilliti til íslensku BRCA2-landnemastökkbreytingarinnar. Á vegum meinafræðideildar Landspítala, þ.e. rannsóknastofu í sameindameinafræði, eru varðveitt um 200 lífsýni með umfangsmiklum erfðaupplýsingum. Mörg önnur lífsýnasöfn geyma einhverjar erfðaupplýsingar en ekki liggur fyrir hvert umfang þeirra er. Í Lífsýnasafni rannsóknaverkefna Hjartaverndar eru sýni frá um 6.000 Íslendingum sem hafa verið arfgerðargreind. Þessi sýni tilheyra flest svokallaðri AGES-rannsókn eða öldrunarrannsókn Hjartaverndar. Lífsýnasafn ÍE er langstærsta lífsýnasafnið sem hefur verið arfgerðargreint. Þar eru sýni ásamt heildstæðum erfðamengisupplýsingum fyrir um 150 þúsund Íslendinga. Einnig hefur verið gerð raðgreining á öllu erfðamenginu fyrir meira en 60 þúsund þessara einstaklinga. Með þessu mikla safni erfðaupplýsinga er hægt að tilreikna með allmikilli nákvæmni alla erfðabreytileika með algengi yfir 0,01%. Með því að byggja á Íslendingabók og skyldleika er jafnframt hægt að tilreikna arfgerðir, byggt á lögmálum erfðafræðinnar, fyrir

ættingja (þ.m.t. forfeður) lífsýnagjafa og þannig fá nokkuð heildstæða mynd af erfðamengi Íslendinga.

*5.2. Meðferðarbærir erfðabreytileikar, upplýsingagjöf og aðgengi að þjónustu.*

Þegar erfðabreytileiki í einstaklingi er sagður meðferðarbær er átt við að hægt sé að meðhöndla breytileikann, stjórna honum eða grípa til fyrirbyggjandi aðgerða gegn honum. Slíkar aðgerðir geta til að mynda falið í sér meðferð, t.d. með lyfjum, skurðaðgerð eða lífsstílsbreytingum, sem geta dregið úr áhrifum breytileikans eða komið í veg fyrir að einstaklingur þrói með sér tiltekinn sjúkdóm. Hægt er að upplýsa sjúklinginn finnist slíkir erfðabreytileikar við klínískar raðgreiningar. Meðferðarbærir erfðabreytileikar hafa verið kortlagðir hér á landi en 4% Íslendinga eru með meðferðarbæran breytileika í einhverju þeirra 73 áhættugena sem eru á lista American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) en listinn er reglulega uppfærður.

Vitneskja um meðferðarbæra erfðabreytileika getur haft þýðingu við val á meðferð. Æskilegt væri fyrir einstaklinginn, bæði út frá lýðheilsumarkmiðum og heilsuhagfræðilegum sjónarmiðum, að nýta slíkar upplýsingar til að beita hnitmiðaðri skimun (e. targeted screening) til viðbótar við þá þrepaskimun (e. cascade screening) sem fram fer nú þegar á vegum erfða- og sameindalæknisfræðideildar Landspítala. Þannig væri einstaklingum með auknar líkur á að bera meðferðarbæra erfðabreytileika (bæði þeim sem finnast í gegnum rannsóknir og við heilbrigðisþjónustu) og ættingjum þeirra boðið í skimun og niðurstöðum miðlað innan heilbrigðisþjónustunnar, rétt eins og nú er gert í annars konar skimun þar sem markhópurinn er valinn byggt á kyni og aldri.

Mikilvægt er að fólk fái aðgang að upplýsingum sem geta haft þýðingu fyrir heilsufar þeirra sem greinast eða hafa þegar greinst í vísindarannsóknum og innan heilbrigðis-þjónustunnar. Nýting þessara upplýsinga er lykilþáttur í innleiðingu á EHÞ og ætti hún að grundvallast á lista yfir meðferðarbæra erfðabreytileika frá sérfræðinefnd um forgangsröðun o.fl. í EHÞ. Slíkt fyrirkomulag myndi miða að því að hámarka möguleika einstaklinga á EHÞ og hafa skilgreind sjúklingaflæði og meðferðarúrræði í heilbrigðisþjónustunni áður en einstaklingar eru upplýstir. Eftirfarandi þætti ætti að hafa í huga við forgangsröðun á upplýsingagjöf og eftirliti með meðferðarbærum erfðabreytileikum:

i. Tengist erfðabreytileikinn skertum lífslíkum?
ii. Er til meðferð eða fyrirbyggjandi aðgerðir sem draga úr líkum á sjúkdómum tengdum erfðabreytileikanum?
iii. Eykur meðferðin lífslíkur eða dregur úr einkennum og eykur lífsgæði?
iv. Eru skýrir verkferlar til staðar hvað varðar skimun, meðferð og eftirfylgd einstaklinga með sjúkdóm sem erfðabreytileikinn eykur líkur á?
v. Eru tiltæk og uppsett greiningarpróf til staðar fyrir alla meðferðarbæra breytileika áhættugens sem þekktir eru á Íslandi?
vi. Eru upplýsingarnar líklegar til að valda skerðingu lífsgæða (t.d. kvíða eða erfiðri meðferð) hjá arfberum, neikvæðri umfjöllun í fjölmiðlum o.s.frv.?

*5.3. Nýting gagna.*

Um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði, varðveislu heilbrigðisgagna, aðgang að heil-brigðisgögnum og samþykki þátttakenda í vísindarannsóknum gilda lög um vísindarannsóknir á heilbrigðissviði, nr. 44/2014.

Samkvæmt lögunum skal afla samþykkis þátttakenda í vísindarannsókn á mönnum og skal samþykkið vera skriflegt og veitt af fúsum og frjálsum vilja eftir að þátttakandi hefur fengið

fullnægjandi upplýsingar um rannsókn, áhættu sem henni kann að fylgja, hugsanlegan ávinning og í hverju þátttakan er fólgin. Þátttakanda skal gerð grein fyrir því að hann geti hafnað þátttöku í vísindarannsókn og hætt þátttöku hvenær sem er, án skýringa, eftir að hún er hafin. Þá er heimilt að leita eftir svokölluðu víðtæku samþykki þátttakenda fyrir varðveislu lífsýna og heilbrigðisupplýsinga til notkunar síðar í nánar skilgreindum rannsóknum á heilbrigðissviði. Þátttakendur sem gefið hafa víðtækt samþykki skulu hafa aðgang að upplýsingum um það að hvaða rannsóknum er unnið á vegum viðkomandi ábyrgðarmanns, stofnunar eða fyrirtækis. Þátttakendur geta beðist undan því að gögn um þá séu notuð í tilteknum rannsóknum og er nýting þeirra þá ekki heimil.

Lífsýni sem varðveitt eru á grundvelli víðtæks samþykkis skulu vistuð til frambúðar í lífsýnasafni til notkunar samkvæmt lögum um lífsýnasöfn og söfn heilbrigðisupplýsinga. Sömuleiðis skulu heilbrigðisupplýsingar sem varðveittar eru vistaðar til frambúðar í safni heilbrigðisupplýsinga til notkunar samkvæmt sömu lögum. Skylt er að veita þátttakendum upplýsingar um þetta.

Í lögunum er ekki kveðið á um að þátttakandi skuli taka afstöðu til þess með upplýstu samþykki hvort hann vilji fá upplýsingar um að hann beri meðferðarbæra erfðabreytileika, né heldur skyldu rannsakenda til að upplýsa þátttakendur ef slíkt kemur í ljós. Það er því háð því hvort gagna er aflað vegna heilbrigðisþjónustu eða vísindarannsóknar hvort einstaklingur má vita hvort hann ber meðferðarbæra erfðabreytileika eða aðra áhættuþætti sem hafa áhrif á heilsufar. Í sumum rannsóknum hefur verið aflað sérstaklega leyfis frá þátttakendum til að láta þá vita ef þeir bera meðferðarbæra erfðabreytileika eða aðra sambærilega þætti og er raunin sú að nær allir ljá því samþykki sitt. Þannig þarf að fara fram greining á því hvernig nýta má gögn sem var safnað á tíma núgildandi laga á grunni leyfa þar sem ekki liggur fyrir í upphaflegu samþykki þátttakenda hvort þeir vilji vita um meðferðarbæra erfðabreytileika eða aðra forspárþætti. Byggt hefur verið á að einstaklingi verði því aðeins send tilkynning þar að lútandi að hann hafi fyrir fram undirritað upplýst samþykki um að fá upplýsingar. Þetta skapar aftur á móti siðferðileg álitamál þar sem rétturinn til að vera ekki upplýstur um heilsufarsþætti leiðir til þess að einstaklingar fá ekki upplýsingar sem geta bætt heilsu þeirra, auk þess sem ættingjar einstaklinga með meðferðarbæra erfðabreytileika fá ekki tækifæri til að fara í skimun. Af þessu tilefni má spyrja hvort samfélagið hafi efni á að nýta ekki tiltækar upplýsingar til að gera forvarnir og skimun hnitmiðaðri en nú er. Sem dæmi hafa rannsóknir á arfgengri hækkun kólesteróls verið unnar bæði hjá Hjartavernd og ÍE og eru undirliggjandi erfðabreytileikar á alþjóðlegum listum (ACMG) yfir meðferðarbæra erfðabreytileika. Hjartavernd gat á grunni upplýsts samþykkis látið arfbera vita en ekki ÍE þar sem ekki hafði verið óskað eftir slíku í umsókn til vísindasiðanefndar. Í hvorugu tilvikinu geta rannsakendur haft samband við ættingja sem líklegir eru til að bera viðkomandi erfðabreytileika. Þannig er möguleiki einstaklinga til að hefja kólesteróllækkandi meðferð í tæka tíð háður því hvaða rannsókn þátttakandi tók þátt í og hvort arfberi hafi sjálfur samband við ættingja sína.

Einstaklingum með meðferðarbæra erfðabreytileika sem uppgötvast hafa með þátttöku í rannsóknum (með eða án upplýsts samþykkis) er því á vissan hátt mismunað hvað upplýsingagjöf varðar. Til dæmis telst líklegt að jaðarsettir hópar og einstaklingar búsettir utan höfuðborgarsvæðisins hafi síður frumkvæði að því að taka þátt í rannsóknum og/eða sækja upplýsingar og fái því síður upplýsingar um meðferðarbæra erfðabreytileika ef ekki er haft samband við þá að fyrra bragði. Í núverandi fyrirkomulagi er það jafnframt háð hverjum arfbera hvort ættingjar sem líklegir eru til að bera meðferðarbæra erfðabreytileika séu upplýstir um þann möguleika. Þannig fá einstaklingar sem eru í áhættu en í litlum tengslum við sína nánustu fjölskyldu líklega ekki sömu tækifæri til að vita um meðferðarbæra

erfðabreytileika og þeir sem eru í sterkum fjölskyldutengslum og arfberi hefur samband við. Ákjósanlegra og skilvirkara væri að heilbrigðisþjónustan sæi um að bjóða öllum í áhættuhóp upp á rannsókn. Þetta mætti leysa með hnitmiðaðri skimun áhættuhópa. Einnig er einfaldara í framkvæmd að nýta ættfræðigrunna til að finna einstaklinga í áhættuhópi til að bjóða í hnitmiðaða og einstaklingssniðna skimun í stað þess að hver og einn hafi sjálfur samband við erfðaráðgjöf.

*5.4. Nauðsynlegar lagabreytingar til að styðja við EHÞ.*

Nýlega samþykkti Evrópuþingið reglugerð um evrópskt heilbrigðisgagnasvæði (European Health Data Space, EHDS) og er hún EES-tæk sem þýðir að hún verður tekin upp í EES-samninginn og í framhaldinu innleidd hérlendis. Með reglugerðinni verður innleidd gagnkvæmnisskylda í íslenskan rétt, þ.e. skylda vísindamanna til að láta þátttakendur vita af mikilvægum heilsufarsupplýsingum sem þeir komast að í stað þess að líta svo á að það hvíli á á þátttakendum að óska sérstaklega eftir þeim. Reglugerðin leggur það í hendur aðildarríkja að fela tilteknu stjórnvaldi (sem aðildarríkið skilgreinir hvert verður) að reka heilbrigðis-gagnasvæði. Það ber svo ábyrgð á því að láta þátttakendur vita af mikilvægum heilsufarsupplýsingum. Undirbúningur að innleiðingu reglugerðarinnar er nú þegar hafinn í heilbrigðisráðuneytinu. Fram að þessu hefur gilt meginreglan um réttinn til að vita ekki en með innleiðingu reglugerðarinnar verður þessu breytt. Meginreglan verður sú að gert verður ráð fyrir ætluðu samþykki svo að einstaklingar verða að hafna því sérstaklega ef þeir vilja ekki fá upplýsingarnar.

Mikilvægt er að fólk fái aðgang að upplýsingum sem greinast í vísindarannsóknum og geta haft þýðingu fyrir heilsufar viðkomandi. Eins er mikilvægt að réttur þeirra sem vilja ekki fá upplýsingar sé virtur. Með innleiðingu á EHDS-reglugerðinni yrði hvor réttur um sig viðurkenndur eins og fyrr er lýst. Að auki þarf að huga sérstaklega að nýtingu þeirra upplýsinga sem hingað til hafa greinst í vísindarannsóknum. Þegar hefur nokkur fjöldi fólks samþykkt að við sig sé haft samband ef við framkvæmd slíkra rannsókna koma í ljós heilsufarsþættir sem reynst getur mikilvægt að bregðast við. Öðru máli gegnir hins vegar þegar einstaklingar hafa tekið þá upplýstu ákvörðun að hafna upplýsingagjöf og ber að virða afstöðu þeirra þar að lútandi. Að sama skapi er þó mikilvægt að fólk eigi kost á að endurskoða slíka synjun og með það í huga mætti útbúa vefsvæði til að afla samþykkis og miðla upplýsingum líkt og gert var með BRCA-stökkbreytingar í gegnum arfgerd.is. Slíkt vefsvæði gæti jafnframt nýst þeim hópi fólks sem aldrei hefur verið spurt um afstöðu sína í þessum efnum. Þá væri að öðru leyti unnt með löggjöf að taka af skarið um fyrrnefnd siðferðileg álitamál vegna hagsmuna einstaklinga sem upplýsingar um áhættuþætti lúta að og náinna ættingja þeirra.

Við breytingu á núgildandi lögum er jafnframt nauðsynlegt að tryggja sambærilega réttarvernd hér á landi og er í gildi með svonefndri GINA-löggjöf í Bandaríkjunum en hún tryggir að ekki sé hægt að misnota erfðaupplýsingar. Í því sambandi þarf að líta til eftirfarandi þátta:

1. Ekki verði hægt að nota erfðaupplýsingar til að ákveða kostnað trygginga (þ.e. ekki verði hægt að mismuna byggt á arfgerð). Slíkt er nú þegar óheimilt skv. 2. mgr. 82. gr. laga um vátryggingarsamninga, nr. 30/2004, en rétt er að hnykkja á því í nýrri löggjöf.
2. Læknar sem sinna erfðasjúkdómum sinni fjölskyldum (ekki einstaklingum). Þetta hefur hagnýtt mikilvægi. Til dæmis væri hægt að kveða á um það í löggjöf að sérfræðingar í erfðalæknisfræði og erfðaráðgjöf hefðu skýra heimild til að nálgast upplýsingar um ættingja og hvernig skuli haga samskiptum við aðra fjölskyldumeðlimi í áhættu fyrir sjúkdóm.

3. Ákvörðunarvald um nýtingu erfðaupplýsinga látinna verði í höndum afkomenda, og aðstandendum/erfingjum verði leyft að láta prófa sýni úr látnum foreldrum, séu slík sýni til staðar, ef það kann að hjálpa við túlkun á eigin niðurstöðum.

*5.5. Samþætting gagnagrunna og heilbrigðisupplýsinga.*

Lykilþáttur fyrir þróun EHÞ er rafræn skráning í heilbrigðisgagnagrunna sem gerir kleift að kanna tengsl erfðabreytileika og annarra lífvísa við sjúkdóma og áhættuþætti, sem fanga má úr slíkum grunnum gegnum sjúkdómsgreiningar (ICD-kóða), kóða fyrir aðgerðir og önnur inngrip, lyfjanotkun (ATC-kóða) og niðurstöður blóðrannsókna. Skrá ætti meðferðarbæra erfðabreytileika miðlægt þannig að þá megi nálgast úr öllum sjúkraskrárkerfum á Íslandi þegar þess gerist þörf í þágu meðferðar. Í því sambandi er nauðsynlegt að koma á fót kerfi til samþættingar gagnagrunna og miðlunar upplýsinga til heilbrigðisstarfsfólks og einstaklinga á öruggan og aðgengilegan hátt. Þá ætti að þróa möguleika sem gerir einstaklingum kleift að panta tíma í erfðaráðgjöf/erfðapróf og að hafna nýtingu erfðaupplýsinga sem þegar eru til staðar um þá í heilbrigðisþjónustunni.

Til að þróa EHÞ áfram með samþættingu heilbrigðisþjónustu og rannsókna er nauðsynlegt að skapa forsendur sem ekki byggjast einungis á fyrirliggjandi niðurstöðum fengnum úr vísindarannsóknum, sem takmarkast af inntaki siðanefndarleyfa, heldur eru hluti af grunnstoðum heilbrigðisþjónustu þar sem skipulega er unnið með tiltæk gögn.

Í ljósi víðtækra erfðaupplýsinga í rannsóknagagnagrunnum á Íslandi, og þess að erfðabreytileikar eru ekki háðir tímapunkti við blóðrannsókn eða upplýsingasöfnun, er heppilegt að hefja ferlið við að innleiða EHÞ á landsvísu með nýtingu á meðferðarbærum erfðabreytileikum.

Um langt skeið hafa rannsóknir verið unnar á vegum ÍE, Hjartaverndar, Krabbameinsfélagsins, HÍ og annarra í samstarfi við starfsfólk heilbrigðisþjónustunnar. Þeir aðilar búa nú þegar yfir ferlum og reynslu af því að samþætta rafrænar upplýsingar úr heilbrigðisgagnagrunnum á vegum Landspítala og embættis landlæknis við upplýsingar um lífvísa, auk þess að búa yfir gögnum úr öðrum opinberum gagnagrunnum og faraldsfræðirannsóknum. Lífvísar, eins og arfgerðir eða prótínmælingar, gegna lykilhlutverki í veitingu EHÞ. Erfðaupplýsingar hafa verið notaðar á Íslandi til greiningar og lækninga undanfarinn aldarfjórðung. Íslendingar eru raðgreindasta þýði heimsins og ættfræðiupplýsingar heillar þjóðar aðgengilegar á rafrænu formi. Í nýtingu erfða- og ættfræðiupplýsinga úr fyrirliggjandi gagnagrunnum liggur einn af styrkleikum Íslands til að vera í fararbroddi við þróun EHÞ, ekki bara hérlendis heldur á heimsvísu.

*5.6. Miðstöð EHÞ.*

Til að stuðla að frekari þróun EHÞ hér á landi er lagt til að komið verði á fót miðstöð EHÞ á landsvísu. Jafnframt er mikilvægt að móta skýran lagaramma sem gerir kleift að samþætta og nýta upplýsingar úr heilbrigðis- og rannsóknargagnagrunnum, m.a. um erfðabreytileika, aðra lífvísa og áhættuþætti sem hafa áhrif á heilsufar. Með því verði skapaðar forsendur fyrir aukinni nýtingu slíkrar þekkingar við einstaklingssniðnar forvarnir, sjúkdómsgreiningar og meðferð. Markmiðið er að einstaklingssniðin heilbrigðisþjónusta verði í auknum mæli hluti af almennri heilbrigðisþjónustu, að teknu tilliti til persónuverndar, upplýsingaöryggis og réttinda einstaklinga.

Miðstöðinni er ætlað að gegna lykilhlutverki við samhæfingu, þróun og innleiðingu EHÞ á landsvísu og stuðla að auknu samstarfi heilbrigðisstofnana, háskóla, rannsóknaraðila og annarra aðila sem starfa á þessu sviði. Sérstök áhersla verður lögð á að styðja við og efla þá

sérhæfðu klínísku þjónustu og rannsóknastarfsemi sem þegar er til staðar, m.a. á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala. Deildin gegnir mikilvægu hlutverki við greiningu erfðasjúkdóma, erfðarannsóknir og erfðaráðgjöf og býr yfir sérfræðiþekkingu sem er mikilvæg forsenda frekari þróunar EHÞ. Með starfsemi miðstöðvarinnar verður leitast við að styrkja þessa þjónustu, m.a. með uppbyggingu sameiginlegra innviða, þróun samræmds verklags og auknum möguleikum á að nýta erfðafræðilegar upplýsingar og aðrar rannsóknarniðurstöður við klínískar ákvarðanir.

Starfsemi miðstöðvar EHÞ myndi jafnframt tengjast starfsemi miðstöðvar sjaldgæfra sjúkdóma sem komið var á fót innan erfða- og sameindalæknisfræðideildar Landspítala árið 2019. Hlutverk þeirrar miðstöðvar er m.a. að stuðla að greiningu sjaldgæfra sjúkdóma, veita erfðaráðgjöf og fræðslu til einstaklinga, aðstandenda og heilbrigðisstarfsfólks og efla samstarf við aðra sérfræðinga og þjónustuaðila. Þótt starfsemi miðstöðvanna skarist að hluta, einkum hvað varðar nýtingu erfðafræðilegra upplýsinga, sérhæfðar sjúkdómsgreiningar og tengsl rannsókna við klíníska þjónustu, yrðu meginhlutverk þeirra ólík. Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma myndi áfram hafa það meginhlutverk að sinna sérhæfðri þjónustu við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma, en miðstöð EHÞ hefði víðtækara hlutverk við samhæfingu, þróun og innleiðingu einstaklingssniðinna forvarna, greininga og meðferðar þvert á sjúkdómaflokka og heilbrigðisstofnanir.

Með starfsemi miðstöðvar EHÞ mætti jafnframt styrkja faglegt starf og innviði miðstöðvar sjaldgæfra sjúkdóma, m.a. með auknu aðgengi að sameiginlegum gagnainnviðum, þróun greiningaraðferða og stuðningi við rannsóknir og nýtingu rannsóknarniðurstaðna í klínískri þjónustu. Áhersla verði lögð á náið samstarf miðstöðvanna, skýra verkaskiptingu og samnýtingu sérfræðiþekkingar og innviða. Þannig verði byggt á þeirri þekkingu og þjónustu sem þegar er til staðar og stuðlað að frekari þróun hennar án óþarfa tvíverknaðar.

Mikilvægt hlutverk miðstöðvar EHÞ verður einnig að stuðla að því að ný þekking og niðurstöður vísindarannsókna nýtist markvisst í heilbrigðisþjónustu. Miðstöðin getur m.a. gegnt hlutverki við undirbúning og framkvæmd þróunar- og tilraunaverkefna, mat á klínískum ávinningi og hagkvæmni nýrra greiningar- og meðferðaraðferða, fræðslu heilbrigðisstarfsfólks og miðlun þekkingar milli rannsókna og klínískrar starfsemi. Með því verði stuðlað að því að framfarir á sviði erfðafræði, sameindalæknisfræði og annarra heilbrigðisvísinda skili sér í bættri og markvissari heilbrigðisþjónustu fyrir almenning, óháð búsetu.

Við skipulag miðstöðvarinnar verður lögð áhersla á þverfaglegt samstarf og aðkomu þeirra stofnana og sérfræðinga sem búa yfir þekkingu og reynslu á sviði EHÞ. Lagt er til að miðstöðin verði samstarfsverkefni sem fjármagnað verði af þeim ráðuneytum sem fara með málefni heilbrigðis- og háskólamála. Að verkefninu komi m.a. heilbrigðisvísindasvið Háskóla Íslands, Landspítali, embætti landlæknis, Heilsugæsla höfuðborgarsvæðisins, Krabbameinsfélag Íslands, Íslensk erfðagreining og Hjartavernd. Jafnframt er gert ráð fyrir samstarfi við aðrar hlutaðeigandi stofnanir, rannsóknaraðila og fyrirtæki á sviði heilbrigðisþjónustu, lífvísinda og upplýsingatækni, eftir því sem við á. Við nánari útfærslu á skipulagi og starfsemi miðstöðvarinnar verður horft til þess hvernig best má tryggja samhæfingu verkefna, skilvirka nýtingu fjármuna og innviða og skýra ábyrgðarskiptingu milli samstarfsaðila.