



Ísland getur verið í fararbroddi við að tryggja betri heilsu fólks

**Erfðafræði mun gjörbylta læknisfræðinni, segir Hans Tómas Björnsson
læknir og horfir til greininga, meðferða og gagnaöflunar. Meta eigi á
Læknadögum hvar íslenskt vísindastarf standi**

■ ■ ■ Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir

„Ég tel að erfðafræði eigi eftir að gjörbylta læknisfræðinni og við höfum ákveðið tækifæri á Íslandi til að vera í fararbroddi á þessu sviði. Við Íslendingar erum mest raðgreinda þýði í heiminum og þurfum að finna leið til að færa þessar upplýsingar inn í heilbrigðiskerfið eins og við getum,“ segir Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði á Landspítala, prófessor í barnalækningum og fræðsluvísindum við Háskóla Íslands og dósent í erfðafræði við Johns Hopkins sjúkrahúsið í Baltimore í Bandaríkjunum.

Hans Tómas segir tækifæri felast í því að vera í fararbroddi við að nýta erfðauppplýsingar til þess að hámarka heilsu fólks. „En á sama tíma þarf að fjárfesta í þessu markmiði því erfitt er að feta þessa braut í fjársveltri stofnun. Ég tel að krónískt fjársveldi eins og tíðkast hefur hér á landi sé afar skaðlegt til lengri tíma.“ Uppbygging sé þá í lágmarki. Fólk vinni að því að viðhalda þekkingunni en framfarirnar verði litlar.

„Það er ekki hægt að byggja upp nýja hluti meðan það er skýr krafa um niðurskurð en uppbygging er nauðsynleg til að við getum fullnýtt okkur erfðauppplýsingar,“ segir hann. Hér ríki nokkur skammsýni. „Auðvitað hugsa allir um ein fjárlög í einu en til lengri tíma er gott heilbrigðiskerfi mjög góð langtímafjár-

festing.“ Hann nefnir að nýr spítali sé gott skref en mannaflinn sé á endanum dýr- mætasta auðlindin.

Vísindastarf til framfara

„Áhrifarík leið til framfara er í gegnum vísindastarf. Minna hefur verið af því en ætti og mætti vera,“ segir Hans Tómas sem stýrir ásamt tveimur öðrum málþinginu Styrkir og vísindaárangur á Landspítala, á Læknadögum þann 22. janúar.

„Við ætlum að skoða hvar við stöndum. Hvort íslenskir heilbrigðisstarfsmenn standi sig vel, hvort þeir birti jafnmargar greinar og áður og hvort þessar greinar séu eins áhrifamiklar og áður. Það eru ákveðnar vísbendingar um að svo sé ekki.“ Eyrnamerkja þurfi ákveðna upphæð vísindastarfi.

„Það má ekki taka fjármagnið burt þegar kemur hagræðingarkrafa. Vísindastarf þarf að vera fast hlutfall af rekstrar- kostnaði.“ Það sé besta leiðin til að tryggja að nýjasta þekkingin nýtist hverju sinni. „Landspítali er almennt ekki með mikla innviði, eins og eigið rannsóknarrými eða gagnageymslur, en hann ætti kannski að vera í meira samfloti með öðrum, til dæmis með háskólunum.“

Hans Tómas segir að kófið hafi verið

prófraun sem sýndi að íslenska heilbrigðiskerfið hefur ekki nauðsynlega innviði til að takast á við mikilvæg verkefni.

„Ef við hefðum ekki haft Íslenska erfðagreiningu hefðum við ekki getað gert allt það sem við gerðum,“ segir hann. „Ekki að sýkla- og veirufræðideildin hafi ekki staðið sig frábærlega heldur var hér ekki tækjakostur til að takast á við faraldurinn. Ef Landspítali hefði sinnt nauðsynlegri innviðabyggingu fyrir vísindastarf hefði þetta ekki verið vandamál.“

Öll verði raðgreind

Framtíðin er erfðatækni og bendir Hans Tómas á að Íslensk erfðagreining hafi raðgreint meira en helming landsmanna. Þá sé með rétttri tækni (*imputation*) hægt að giska á hvaða erfðabreytileika aðrir beri.

„Ég tel að í framtíðinni verði allir landsmenn raðgreindir. Það er ekki aðeins gagnlegt fyrir sjaldgæfa sjúkdóma heldur er þá einnig hægt að meta hvernig lyf eru brotin niður í líkamanum,“ segir Hans Tómas sem kynntist erfðafræði fyrir um tveimur áratugum. „Mér fannst svo mikið vera að gerast þá en framþróunin verður hraðari og hraðari.“ Það hafi þó tekið læknisfræðina langan tíma að meðtaka þessa byltingu. „Hún er enn að síast inn.“ Oft sé mótstaða við nýja hluti.



„Á Íslandi þarf nauðsynlega fólk sem er virkt í rannsóknum eða nýkomið heim til að færa nýju þekkinguna inn í klíníska starfið. Við höfum ekki verið eins fljót og við gætum verið. En þrjár stórar byltingar í erfðafræði eiga eftir að gjörbylta læknisfræðinni. Fyrsta byltingin er aukin greiningargeta. Við erum að greina miklu fleiri en áður,“ segir hann. „En það eru líka að verða byltingar í þróun meðferða og notkun á stórum gagnasettum. Ákveðin auðæfi liggja í gögnunum ef rétt er haldið á spilunum,“ segir hann.

16 ár í Bandaríkjunum

Áður en Hans Tómas kom hingað til lands starfaði hann sem dósent og yfirlæknir við Johns Hopkins sjúkrahúsið í Baltimore. Þaðan útskrifaðist hann úr mannfæðingunni 2007 og barnalækningum og klínískri erfðafræði árið 2012. Hann heldur enn 25% stöðu þar ytra en situr annars með öðrum í skrifstofueiningu í gámi við Landspítala.

„Já, þetta eru svolítill viðbrigði,“ segir hann og hlær. „En alltaf gott að koma heim.“ Fyrir kófið var hann eina viku í mánuði úti. „Ég hef ekki farið mikið út heldur reynt að sinna starfi mínu þar með fjarfundum. Það er erfitt að fara upp á sóttkví og skort á beinu flugi en ég vona

að næstu mánuði geti ég farið aftur í þessa rútínu,“ segir hann. „Það er frábær leið til að halda sér við.“

Hans Tómas og fjölskylda voru úti í 16 ár áður en þau sneru heim. „Maður var hættur að kvarta yfir Ameríku og farinn að njóta þess að vera þar,“ segir hann. En af hverju komu þau heim? „Út af frelsi krakkanna. Þar liggur stóri munurinn. Krakkarnir sem eru 13 og 10 ára höfðu ekki verið ein utandyra frá fæðingu,“ segir hann.

Þeim hafi fundist skipulag og skutlið hálf ónáttúrulegt, segir hann og vísar til konu sinnar, Lottu Maríu Ellingsen, dós-

Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði við Landspítala, stýrir málþingi á Læknadögum um tækifærin í vísindum hér á landi. Hann segir Ísland eiga möguleika á að vera í fararbroddi í að nýta erfðaupplýsingar við læknisstörf. Mynd/gag

Forðast má landnemabreytingar meðal íslensku þjóðarinnar

Enn gætir þess í erfðamengi fólks hve fáir fluttu hingað til lands við landnám. „Við sjáum því oft sömu sjúkdómanna aftur og aftur,“ segir Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði við Landspítala.

„Það væri afar gagnlegt ef fólk gæti fengið þessar upplýsingar áður en það fer í barneignir,“ segir hann. Fólk þurfi þá ekki að upplifa að eignast börn með erfiða sjúkdóma.

„Stundum getum við ekki fyrirbyggt alvarlega sjúkdóma í börnum en stundum getum við það og landnemabreytingar eru ákveðið tækifæri,“ segir hann. Séu báðir foreldrar arfberar geti verið vert að fara í fósturvísisgreiningu. „Þannig má afstýra því að eignast verulega veikt barn sem deyr á fyrstu æviárunum.“ Það sé áfall fyrir alla fjölskylduna. Fimm til sex börn svo veik fæðist árlega hér á landi.

„Ég pressa ekki á að fólk fari í erfðafræðirannsókn en tel að ef fólk hefur áhuga á því ætti það að vera í boði. Mér finnst það heyrta til réttinda þess.“



Erfðatækni geti tekið á proskaskerðingu

„Alls konar vígi hafa fallið með erfðafræðinni,“ segir Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir í klínískri erfðafræði við Landspítala.

„Proskaskerðing hefur verið vígi þar sem fólk hefur trúað að ekkert sé hægt að gera. Í læknisfræði var okkur kennt að skerðingin yrði á fósturskeiði og skaðinn skeður. En niðurstöður rannsókna á Kabuki-heilkenninu og nokkrum öðrum skyldum sjúkdómum benda til þess að þar sé hópur sem hægt sé að meðhöndla.“ Vel hafi gengið í tilraunum á dýrum og leiða sé leitað til að yfirfæra það til manna.

„En þetta hefði aldrei verið hægt að gera án dýratilrauna og við höfum verið í samvinnu við lyfjafyrirtæki að koma þessari þekkingu í klínískar prófanir og við vonumst til að það gerist á næstu árum.“

ents við rafmagns- og tölvuverkfræðideild Háskóla Íslands. Hún starfaði einnig við Johns Hopkins háskóla. „Við lærðum bæði þar og fengum svo stöður. Hún við háskólann og ég sjúkrahúsið.“

Rannsóknir á dýrum mikilvægar

Hans Tómas vill sjá tilraunadýrainviði rísa í Vatnsmýrinni. „Setja þarf meiri kraft í þessa hugmynd.“ Þar verði gerðar erfðarannsóknir á músum með CRISPR/Cas9-erfðatækninni. Nóbelsverðlaun voru veitt fyrir uppgötvunina 2020 þar sem náttúrulegt kerfi baktería er nýtt til að breyta frumum eða músum mjög hratt.

„Margar siðferðilegar vangaveltur hafa kviknað í kjölfar þessarar tækni en á sama tíma tel ég að þetta sé grundvöllur að næstu líftæknibyltingu. Við getum núna fært okkur hraðar að meðferðum við sjaldgæfum erfðasjúkdómum og kannski öðrum algengum sjúkdómum,“ segir hann.

„Það er frábær dýraaðstaða hjá ArcticLAS uppá Höfða en hún er ekki í eigu Landspítala eða Háskólans þótt langtímasamstarf sé þar á milli. Mér finnst að þessar stofnanir komist ekki á næsta stig án þess að vera með slíka aðstöðu inni á háskólasvæðinu. Ég hef því barist fyrir því að þessi aðstaða verði færð í námunda við vísindamenn.“ Þjónustan hér á landi sé líka of dýr og ekki samkeppnishæf. Þetta séu dæmigerðir innviðir, nauðsynlegir nútímavísindamönnum og mikilvægir til þess að draga til Íslands góða vísindamenn.

„Í augnablikinu strandar þetta á skipulagi og peningum. Hafa verður í huga að þetta eru innviðir sem hjálpa mörgum,“ segir hann og nefnir auk akademíunnar sprotafyrirtæki. „Ísland stendur framarlega í heilbrigðissprotum. Ég tel að við ættum að lækka alla þröskulda þar til að verða enn betri í þeim geira.“

Seinagangur í stjórnsýslunni

Hans Tómas bendir á gróskuna sem orðið hafi í lyfjaiðnaði hér á landi og hjá Íslenskri erfðagreiningu. „Það margfaldar verðgildi hugmyndaðar að geta tekið hana áfram í tilraunadýr.“ Hann áréttar að tilraunir á dýrum séu gerðar hér eftir

skýrum sameiginlegum Evrópureglum en yfirvöld séu ekki á tánum.

„Sem dæmi sendi ég inn umsókn um rannsókn á músum í apríl en ég heyrði af því að nefndin sem tekur umsóknina fyrir hafi verið skipuð núna í desember. Í svona rannsóknarstarfi getur hver vika skipt máli. Viðhorfið hér er því mjög gamaldags og það er fáránlegt að leyfa skriffinnsku að seinka vísindum,“ segir hann. En gætum við þá verið í fremstu röð?

„Við erum það á sumum sviðum eins og í erfðafræði,“ bendir hann á. „Og lífvísindi á Íslandi standa ekki illa. Það þyrfti ekki mikið til þess að við værum samkeppnishæf við þá bestu.“ Staðan fari eftir fjárhagsstöðu stofnananna. „Bæði Háskólinn og Landspítali eru fjársveltar stofnanir og það mætti alveg koma inn meiri fjármunum hjá báðum.“

Hann bendir á að Háskólasjúkrahús sinni þremur jafngildum hlutverkum: Lækningum, kennslu og rannsóknum. Það síðastnefnda sé hins vegar skorið niður meira en það fyrsta. „Það er því á mörkunum að við getum kallað okkur háskólasjúkrahús eins og staðan er í dag.“

Vísindi dragi fólk heim

En kostar mikið að laga þetta? Hans Tómas segir ávinninginn ríkulegan. „Vísindi eru góð leið til að draga heim fólk með nýja þekkingu og til að hjálpa þeim sem eru heima til að vera á tánum varðandi nýjar meðferðir fyrir sjúklinga. Þetta er líka tól til að draga úr kulnun,“ segir hann.

„Í faginu mínu og krabbameinslækningum er töluverð hætta á kulnum því slíkir sérfræðingar sinna einstaklingum með alvarlega sjúkdóma sem oft valda minnkuðum lífslíkum. Ég held að rannsóknarvinna sé ein leið til að koma í veg fyrir kulnun hjá þessum sérfræðingum.“

Hans Tómas segir að það virki ekki alltaf að stóla á að íslenskir læknar sækji á endanum heim bara til að vera á Íslandi. Æ algengara sé að fólk horfi í aðstöðuna til að geta flutt rannsóknir sínar heim.

„Það eru að verða kynslóðaskipti. Margir læknar hugsa að þeir hafi það gott ytra.“ Tækninni fleygi svo hratt fram og Ísland þurfi að tryggja nauðsynlega innviði til að læknar haldi áfram að koma heim að námi loknu.