

Stärkt svensk forskning, sjukvård och innovation inom precisionsmedicin kräver nationell samverkan och långsiktig finansiering

Inspel från den nationella styrgruppen för Genomic Medicine Sweden inför forsknings- och innovationspolitiska propositionen 2020

Styrgruppen för Genomic Medicine Sweden vill bidra med ett inspel till regeringens kommande forskningspolitiska proposition. Våra förslag begränsar sig till områden inom precisionsmedicin.

Stockholm, 27 oktober 2019

Genomic Medicine Sweden Styrgrupp

Mats Ulfendahl, Ordförande, Forskningsdirektör, Region Östergötland
Jan Andersson, Forskningsdirektör, Region Stockholm
Diana Berggren, Forskningsdirektör, Umeå universitet
Gunilla Bodelsson, Verksamhetschef, Region Skåne
Maria Fagerquist, repr. industribranschorganisation, Läkemedelsindustriföreningen (Lif)
Maria Montefusco, repr. patientorganisation, Riksförbundet Sällsynta diagnoser
Anders Gustafsson, Dekan för forskning, Karolinska Institutet
Eric Hanse, Vicedekan infrastrukturfrågor, Göteborgs universitet
Mats G Karlsson, Forskningsdirektör, Region Örebro län
Olle Karlsson, repr. patientorganisation, Nätverket mot cancer
Jan Kilhamn, Forskningsdirektör, Västra Götalandsregionen
Göran S Larsson, Forskningsdirektör, Region Jämtland Härjedalen
Hannie Lundgren, Koordinator GMS, Forskningschef, Region Skåne, adjungerad
Sofia Medin, repr. industribranschorganisation, Swedish Medtech
Andreas Muranyi Scheutz, Forskningsdirektör, Region Uppsala
Kent Nilsson, Verksamhetschef, Region Västmanland
Kerstin Nilsson, Dekan för fakulteten för medicin och hälsa, Örebro universitet
Martin L Olsson, Vicedekan Medicinska fakulteten, Lunds universitet
Johan D Söderholm, Dekan, Linköpings universitet
Eva Tiensuu Janson, Dekan Medicinska fakulteten, Uppsala universitet
Mikael Wiberg, Forskningsdirektör, Region Västerbotten

I. Sammanfattning

Precisionsmedicin omfattar diagnostik, behandling och uppföljning som gör det möjligt att ge patienter vård som anpassats efter individuella förutsättningar. Sverige ligger i framkant kompetensmässigt sätt men flera hinder finns för att precisionsmedicin ska kunna implementeras i rutinmässig sjukvård nationellt. Förutom stor patientnytta så är precisionsmedicin också av stor strategisk betydelse för forskning och innovation för att Sverige ska förbli en ledande life science-nation.

GMS styrgrupp rekommenderar regeringen att:

1. Säkerställa en hållbar finansiering och långsiktig nationell samordning av forskning, innovation och sjukvård inom området precisionsmedicin genom att:
 - a. skapa förutsättningar för en ändamålsenlig och sammanhållen finansiering i nivå med andra ledande life science-nationer.
 - b. förstärka nuvarande modell för styrning av nationella projekt involverande regioner, universitet, näringsliv och patientorganisationer.
 - c. tydliggöra statens roll och ansvar för utvecklingen av precisionsmedicin.
2. Möjliggöra en nationell informatikinfrastruktur för delning, lagring och användning av data för precisionsmedicin inom forskning och sjukvård och i samverkan med life science-industrin genom att:
 - a. se över och anpassa lagstiftning för datahantering inom life science samt presentera hållbar uttolkning av befintlig lag.
 - b. se över behov av modernare lagstiftning.
3. Möta det stora kompetensbehov som införandet av precisionsmedicin innebär genom utbildningsinsatser inom relevanta professioner.
4. Använda Sveriges kapacitet och ambitioner inom precisionsmedicin för att stärka svensk forskning och öka landets internationella attraktivitet som ledande life science-nation.

II. Bakgrund

Potential för stor patientnytta, forskningsframsteg samt nya behandlingar och innovationer i näringslivet

Precisionsmedicin gör sitt intåg i sjukvården världen över och omfattar diagnostik och behandling som möjliggör vård anpassad efter patientens individuella förutsättningar. Detta har blivit möjligt tack vare stora framsteg i medicinsk kunskap kopplad med en teknikutveckling av storskaliga och kostnadseffektiva teknologier som exempelvis gensekvensering. Något förenklat kan man säga att utvecklingen av precisionsmedicin gör det möjligt att skraddarsy en patients vård för att kunna ge mer riktade och därmed effektivare behandlingar. För patienter med sällsynta diagnoser kan vi idag med breda genanalyser oftare ställa diagnos och individanpassa vården, och för cancerpatienter blir det mer och mer vanligt med genanalyser för att matcha behandling till den enskilde individen. Därigenom kan vi också undvika onödiga, ineffektiva eller skadliga behandlingar som på sikt gör att sjukvårdskostnaderna kan minska. Precisionsmedicin leder också till att nya kliniska studier kan utformas för att tidigt identifiera patienter som gynnas mest av individanpassade behandlingar. Härigenom gynnas utvecklingen av individanpassade preventiva insatser, ett relativt nytt område som benämns precisionshälsa.

Precisionsmedicin och mer specifikt genomisk medicin bygger på moderna sekvenseringstekniker, som kallas *next-generation sequencing*. Vi har i Sverige varit tidiga med att utnyttja metoden, tack vare Science for Life Laboratory (SciLifeLab) och dess plattform för utveckling av diagnostik, och det finns redan idag en hög kompetens inom området. Bland annat har vi varit bland de första i världen med att införa klinisk helgenomsekvensering vid sällsynta diagnoser vilket har möjliggjort att fler patienter får tidig diagnos och individanpassad vård. Den idag befintliga diagnostiken kommer något tusental patienter till godo varje år i Sverige. Sekvenseringen äger rum på SciLifeLab men i samarbete

med hälso- och sjukvården. I en nära framtid kommer precision medicinsk diagnostik och behandling att tillämpas på tiotusentals patienter varje år och det föreligger ett stort behov av uppbyggnad av både sekvenserings- och bioinformatikkompetens på åtminstone alla universitetssjukhus.

Utöver dess införande inom hälso- och sjukvården är precisionsmedicin av stor strategisk betydelse för såväl forskning som näringsliv inom svensk life science. Den tekniska utvecklingen inom områden som bred gensekvensering, bioinformatik och artificiell intelligens (AI) öppnar upp för fler möjligheter att bedriva forsknings- och innovationsarbete som kan leda till utveckling av ny typer av diagnostik och terapier som har sin utgångspunkt i individens unika biologiska förutsättningar. Här har Sverige goda möjligheter att vara världsledande.

III. Övergripande synpunkter

Trots potentialen som finns med precisionsmedicin och Sveriges tidiga position inom området riskerar nu landet att halka efter i utvecklingen och implementeringen av precisionsmedicin i rutinsjukvården. Stora utmaningar finns gällande en långsiktig och ändamålsenlig finansiering av sjukvårdens infrastruktur för precisionsmedicin samt landets förmåga att samverka och lösa de komplexa legala och etiska hinder som nu bromsar sjukvårdens, akademins och näringslivets arbete.

Läget idag: En fragmenterad och kortsiktig finansieringsstruktur

Trots dess strategiska vikt sker många satsningar inom precisionsmedicin och life science idag i projektform genom myndigheter som Vinnova och Vetenskapsrådet. Detta leder till en finansieringsstruktur som är både fragmenterad och kortsiktig vilket skapar osäkerhet och försvårar en långsiktig satsning på nationell nivå. Till exempel drivs Sveriges nationella satsning inom precisionsmedicin, Genomic Medicine Sweden, GMS, som ett tvåårigt projekt finansierat till hälften från Vinnova (44 MSEK). Återstående 50 procent finansieras av regioner med universitetssjukvård och universitet med medicinska fakulteter. Därtill tillkommer stöd från SciLifeLab och Barncancerfonden.

För att sätta den svenska satsningen i perspektiv bör regeringen titta på hur andra ledande life science-länder kraftsamlar för att stödja utvecklingen av precisionsmedicin på nationell nivå. Satsningarna i dessa länder har motiverats av sina värden för såväl forskning som näringsliv, men syftar även till att implementeras i sjukvården för direkt patientnytta. Några exempel på satsningar som görs i omvärlden:

- Inom Norden har exempelvis Danmark gjort stora investeringar. Danmark har etablerat det danska genomcentret under det danska hälsoministeriet med betydande finansiering från NovoNordisk Foundation och den danska regeringen. Budgeten för denna satsning är 1,4 miljarder SEK (2019-2023).
- På europeisk nivå var England först ut 2013 med en betydande satsning på precisionsmedicin genom Genomics England (ca 4,9 miljarder SEK, 2013-2018). Efter att ha uppnått sitt första mål att sekvensera 100 000 helgenom inom cancer och sällsynta diagnoser i slutet på 2018, har den brittiska regeringen beslutat att sekvensera fem miljoner genom under nästkommande fem år.
- Ett annat europeiskt initiativ är French Genomic Medicine 2025 (2015-2025) som ska sekvensera 285 000 helgenom per år och med en budget på ca 7 miljarder SEK.
- Globalt är Australian Genomics (ca 3,3 miljarder SEK, 2019-2024) det senaste exemplet på en långsiktig och storskalig nationell satsning.

Den svenska statliga satsningen på precisionsmedicin motsvarar i storleksordningen en promille av satsningarna som gjorts i de nämnda länderna.

Läget idag: ett komplext ekosystem av aktörer som samverkar i ett otydligt regelverk och lagrum

Utvecklandet av precisionsmedicin kräver ingående samverkan mellan sjukvård, akademi, näringsliv och myndigheter. Detta skapar ett komplext ekosystem av aktörer som idag möter både tekniska

hinder och legala och etiska oklarheter relaterade till delning, användning och lagring av hälsodata. Gemensamma nationella standarder saknas vilket hämmar ekosystemets förmåga att dela, aggregera och analysera data, så kallad interoperabilitet. Samtidigt existerar stora otydligheter kring vad som är tillåtet under gällande lagstiftning. Behov finns alltså av ett tydligt regelverk som stödjer utvecklingen av precisionsmedicin inom ramen för svensk och europeisk lagstiftning och med respekt för individens integritet gällande hälsodata.

Dessa två utmaningar utgör de största hindren för utvecklingen av precisionsmedicin i Sverige och har också identifierats av ett antal andra aktörer. För en mer utförlig genomgång av hur systemet kring precisionsmedicin fungerar i relation till målen för näringspolitiken, hälso- och sjukvårdspolitikerna och forskningspolitiken samt åtgärder som krävs, hänvisar GMS Styrgrupp till systemanalysen som togs fram av Ekonomistyrningsverket¹ under våren 2019 samt inspel som gjordes under 2018 inför den nationella life science-strategin och life science-kontorets färdplan². I Ekonomistyrningsverkets rapport listas följande områden som hinder för att nå de politiska målen: lagstiftning, infrastruktur för kliniska prövningar och uppföljning av behandlingseffekt, finansiering, kompetens, forskning samt den etiska plattformen för prioriteringar inom sjukvården.

GMS Styrgrupp välkomnar de prioriterade områden som har identifierats i arbetet med att ta fram en nationell life science-strategi³ och vi vill i detta inspel understryka vikten av konkreta insatser för att nå målsättningarna i dessa områden som nyttjar statens samordnande kapacitet och forskningspolitiska ambitioner.

IV. Förslag till åtgärder för införande av precisionsmedicin på nationell nivå

Långsiktig, stabil och ändamålsenlig finansiering

Utmaningarna för sjukvården är stora och det är därför orimligt att sjukvården och regionerna tar det finansiella ansvaret för uppbyggnaden av en nationell infrastruktur för utveckling och implementering av precisionsmedicin i Sverige. Till dess att precisionsmedicin har upptagits i rutinsjukvård behövs därför en sammanhållen långsiktig finansieringsmodell på nationell nivå.

För att de forskningspolitiska målen för precisionsmedicin ska kunna realiserats beräknas finansiering i nivå med Danmark att behövas de kommande fem åren. Utan en långsiktig finansiering av precisionsmedicin kommer vi inte kunna erbjuda jämlik diagnostik och behandling till svenska patienter. Därutöver förhindras byggandet av en nationell forsknings- och innovationsresurs för sjukvården, akademien och näringslivet. I längden riskerar Sverige att förlora konkurrenskraft internationellt – i precisionsmedicin i synnerhet och life science i allmänhet. En ändamålsenlig finansiering för precisionsmedicin skulle bli en tydlig markering på Sveriges ambitioner att bibehålla och utveckla unik kompetens inom svensk sjukvård och förbli ett ledande land inom life science.

Nationell samordning

Ett område som precisionsmedicin kräver en tydlig nationell samordning. Idag ansvarar flera departement för policy, finansiering, regelverk och lagstiftning som berör precisionsmedicin, vilket bidrar till en olycklig fragmentering inom området. Många andra länder har inrättat en nationell organisation direkt under departementsnivå för utvecklande av precisionsmedicin. I Danmark har ett genomcenter inrättats som en särskild myndighet under det danska hälsoministeriet; i Storbritannien har Genomics England inrättats under hälso- och socialdepartementet och i Frankrike leds initiativet av en interministeriell styrgrupp. GMS Styrgrupp anser att nuvarande modell för styrning av nationella projekt, såsom GMS och Biobank Sverige, där regioner, universitet, näringsliv och

¹ "Sammanfattning: hinder och åtgärdsförslag för utvecklingen av precisionsmedicin", ESV dnr 2018-01141

² <https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2018/06/fardplan-life-science--vagen-till-en-nationell-strategi>

³ <https://www.regeringen.se/debattartiklar/2019/06/hallbar-utveckling-av-varden-kraver-nya-losningar/>

patientorganisationer samverkar, måste förstärkas. Därutöver bör statens roll och övergripande ansvar i utvecklingen av precisionsmedicin tydliggöras.

En tydligare och modernare lagstiftning

Sverige ligger idag i framkant vad gäller spetsteknologier och kompetens för precisionsmedicin. För att fullt ut kunna dra nytta av detta och inte tappa vår ledande position behövs dock ett nytt ramverk att verka inom. För datadelning inom och mellan sjukvården, akademien och industrin behövs en översyn av rådande lagrum och en nationell ansats för att skapa en hållbar uttolkning av befintlig lag.

Behovet av lagändringar för datadelning har påtalats från flera håll. En del adresseras med den utredning av dagens lagstiftning av personuppgiftshantering som regeringen tillsatte i juni 2019. Men det är nu avgörande att Sverige tar ett övergripande nationellt grepp om lagstiftningen för att inte hamna efter andra länder som varit mer framsynta och snabba i att stifta nya lagar och/eller öka tydligheten i sitt lagrum för precisionsmedicin. Som exempel kan nämnas våra grannländer Finland och Danmark som infört en ny lagstiftning för att bland annat hantera så kallade sekundära hälsodata. Med utgångspunkt från ny lagstiftning har Finland skapat en helt ny myndighet (Findata) för utlämnande av hälsodata i enlighet med GDPR.

Delning av hälsodata sker inte bara på nationell nivå utan görs också inom stora internationella konsortier. Som exempel kan nämnas det europeiska samarbetet *1+ Million Genomes* där Sverige är en av 20 medlemsstater som signerat deklARATIONEN för att dela helgenomdata på europeisk nivå redan 2022. Om Sverige har en ambition att vara världsledande inom forskning och innovation och vara med i internationella samarbeten behöver lagutrymmet för datadelning tydliggöras och en översyn gällande behov av modernare lagstiftning göras.

Policyutveckling behövs också inom etik och integritet. Framförallt handlar det inom området precisionsmedicin om att se över hur patient och anhörig kan styra över sin egen hälsodata, till exempel vad gäller breda samtycken för delning och användning av hälsodata, men också möjligheter för patient/anhörig att dra tillbaka samtycke. Här behövs en översyn och samordning av nuvarande regelverk och en anpassning till nya förutsättningar i och med ny teknik och digitalisering. Anpassning av regelverk bör ske i samråd med patientorganisationerna och i en dialog med patienter och anhöriga för att öka befolkningens kunskap om precisionsmedicin.

Infrastruktur för nyttiggörande av hälso- och vårddata

Idag finns en stor variation av system för att hantera information från journalsystem och kvalitetsregister hos regionerna. Här behövs en harmonisering med gemensamma, nationella standarder och en interoperabilitet med biobanksdata, registerdata och annan hälsodata. Med precisionsmedicinens införande i rutinsjukvården kommer mycket stora datamängder att genereras. Idag finns olika lösningar hos regionerna för att spara och dela data. För att tillgängliggöra data över hela landet krävs en nationell informatikinфраstruktur som möjliggör att inte bara att lagra data, utan också att organisera data och göra den interoperabel med andra system för att koppla samman olika typer av data. Även akademien, näringslivet och myndigheter har behov av denna data för att bland annat göra analyser av genomförbarhet inför uppstart av forskningsstudier, så kallad *feasibility*-analyser. Infrastrukturen behövs även för att ta fram statistik och facilitera hälsoekonomiska analyser.

Då precisionsmedicin förändras snabbt med nya tekniker som blir tillgängliga för sjukvården behöver en informatikinфраstruktur också vara flexibel för att kunna addera nya tekniker så som andra omics-teknologier och högupplösande avbildningstekniker vid behov. Ett omfattande samarbete pågår mellan SciLifeLab och GMS där ny teknik och analysverktyg som utvecklas vid SciLifeLab sedan implementeras i sjukvården via GMS. GMS Styrgrupp anser att samarbetet med SciLifeLab och SciLifeLabs möjlighet att fortsätta utvecklas för att tillgodose ny teknik är essentiell för uppbyggnaden av en nationell infrastruktur för precisionsmedicin i Sverige.

Kompetens för precisionsmedicin

Hälso- och sjukvårdens förutsättningar att implementera precisionsmedicin är avgörande för dess utveckling i Sverige. Utöver en nödvändig kompetensutveckling vad gäller genomik inom vården i stort kommer omställningen till precisionsmedicin, med de enorma mängder data som genereras, också att kräva ny expertis inom datavetenskaper och datahantering. Exempel på specifik kompetens som det råder brist på är bioinformatiker, diagnostiker, IT-arkitekter och hälsodataanalytiker. Idag utbildas inte tillräckligt många för att täcka dagens och framtidens behov. Nya utbildningsprogram bör startas upp för bioinformatiker med medicinsk/biologisk kompetens och andra relevanta IT-yrken som krävs för att säkerställa att precisionsmedicin kan levereras framöver.

Tillgång till kliniska studier

En omställning till precisionsmedicin kräver att satsningar på precisionsdiagnostik åtföljs av satsningar för att säkra tillgången till nya läkemedel. Tidig tillgång till nya terapier kan göras möjlig genom kliniska läkemedelsprövningar. En nationell infrastruktur för precisionsmedicin skulle komplettera satsningen på Kliniska Studier Sverige och kan öka attraktionskraften för företag att förlägga kliniska studier i Sverige genom utökade möjligheter för *feasibility*-analyser och longitudinell uppföljning. GMS Styrgrupp anser att det finns ett stort värde i ett utökat samarbete mellan Kliniska Studier Sverige och GMS via GMS regionala center för genomisk medicin vid de sju regionerna med universitetssjukvård.