

Precisionsmedicin

Vi är mitt uppe i ett paradigmskifte för sjukvården, inte minst tack vare framstegen inom precisionsmedicin. Med precisionsmedicin kan vi få effektivare behandlingar, färre vårdskador och ökad överlevnad. Exempel på andra fördelar med precisionsmedicin är ökade möjligheter att i tidig fas identifiera och därmed förhindra eller mildra sjukdom, underlätta för patienter att hantera sin sjukdom och korta ner sjukhusvistelser. För att vi ska kunna dra nytta av framstegen krävs omställningar på flera områden parallellt med långsiktiga satsningar.

Vad är precisionsmedicin?

Precisionsmedicin brukar kallas för "individuellt anpassad medicin" men är mer än så. Det som avses är diagnostiska metoder och terapi för individanpassad utredning, prevention och behandling av sjukdom på individnivå eller på delar av befolkningen. [1] De framsteg som görs nu inom detta område har lett oss in i en ny era som påverkar hälso- och sjukvården i grunden.

Framstegen inom precisionsmedicin beror på en snabb utveckling inom ett flertal viktiga forsknings- och teknologiområden som är banbrytande i sig själva, men som dessutom sammanfaller i tid och kan kombineras. Det handlar bland annat om molekylärbiologi, storskalig genetisk sekvensering, högupplösande avbildningsteknik, genterapier, biosensorer, möjlighet till uppkoppling och överföring av stora mängder data samt användning av artificiell intelligens (AI).

Samhällsvinster

Fördelarna med precisionsmedicin är ökad möjlighet till prevention, tidig diagnostik och effektivare behandlingar. Eftersom detta är ett nytt område så är metoder för att utvärdera samhällsekonomiska effekter under utveckling, men det finns ändå några exempel på samhällsvinster:

- Precisionsmedicin gör det möjligt för hälso- och sjukvården att ge rätt behandling till patienter vid rätt tid. Det förbättrar resultaten av behandlingar och ger färre vårdskador och ökad överlevnad. Ett exempel på detta är att kvinnor som diagnostiserats med melanom stadium IV har ökat 1-årsöverlevnanden från 40,6 procent år 2012 till 54,2 procent år 2014. [2][3]
- Precisionsmedicin ökar möjligheterna att i tidig fas identifiera och därmed förhindra eller mildra sjukdom. Användningen av precisionsmedicin kortar sjukhusvistelser och patienter kan få bättre information om hur de kan hantera sin sjukdom. I England har man till exempel kunnat spara 84 miljoner kronor per år genom tidig diagnostisering av familjehyperkolesterolemi. [4]

Forska!Sverige är en oberoende stiftelse som verkar för att förbättra villkoren för medicinsk forskning och dess tillämpning. www.forskasverige.se

Nyckelfrågor för politiken

Precis som i andra tider av historisk forsknings- och teknikenombrott så uppkommer ett antal frågor som behöver lösas för att Sverige ska kunna dra nytta av framstegen inom precisionsmedicin. Politiska nyckelfrågor inkluderar bland annat [5]:

- **Förbättrad hantering av stora mängder data:** Det finns behov av att göra befintliga databaser interoperabla. Det är viktigt att information om datas specificitet och ursprung behålls. Det är också viktigt att biologiska prover hanteras och förvaltas i samma grad som annan infrastruktur.
- **Hållbara finansieringsmodeller för datainfrastrukturer:** Databaser och relaterade infrastrukturer som samlar information om människors hälsa måste utformas på ett hållbart sätt. I dag finansieras databaser ofta under begränsad tid utan möjligheter till förlängning. Nya finansieringsmodeller behövs för att utveckla ny och uppgradera befintlig infrastruktur.
- **Uppdatera regulatoriska ramverk och etiska frågeställningar:** När "big data" används behöver privatlivet juridiskt och socialt skydd. Etiska och juridiska överväganden om vem som får tillgång till individuella data och hur dessa data används är av största vikt och det regulatoriska ramverket måste utvecklas.
- **Värdering och finansiering:** I dag saknas tydliga mekanismer för finansiering av både prevention, diagnostiska tjänster och behandlingar. Nya metoder för finansiering och utvärdering behövs.
- **Implementering:** Snabb och relativt billig genomsekvensering, tillsammans med bioinformatikverktygen, kommer att påverka hälsovård och behandlingsresultat. Utmaningen är att effektivt integrera genomisk information i rutinhälsovård. Former för detta behöver utvecklas.
- **Kompetens:** Vi behöver utveckla systembaserade vetenskapliga tekniker som hjälper oss att förstå hur data kan användas för att mer kostnadseffektivt stödja hälsa och välbefinnande. Det kräver ny kompetens och multidisciplinära tillvägagångssätt som går över organisatoriska gränser.

[1] Näringsdepartementet (2018) *Färdplan life science-vägen till en nationell strategi*

[2] Office for National Statistics, *Cancer survival by stage at diagnosis for England (experimental statistics); Adults diagnosed 2012, 2013 and 2014 followed up at 2015*

[3] Pippa Corrie, Mirela Hategan, Kate Fife, Christine Parkinson, Management of melanoma, *British Medical Bulletin*, Volume 111, Issue 1, September 2014, Pages 149-162

[4] Marks, D. et al. *Cost effectiveness analysis of different approaches for screening for familial hypercholesterolemia*

[5] Forska!Sverige (2019) *Agenda för hälsa och välbefinnande, 14 konkreta åtgärdsförslag med handlingsplaner*



Medicinsk forskning har fantastiska möjligheter. Den kan förändra liv, den kan förändra vård, den kan förändra samhället.

– Lars Klareskog, professor & en av Forska!Sveriges grundare



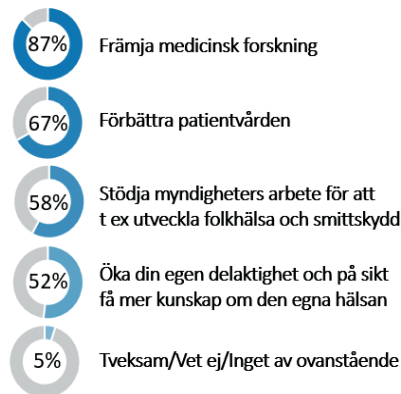
Nya metoder och behandlingar

Precisionsmedicin skiljer sig väsentligt åt från vad vi är vana vid att hantera i våra strukturer inom hälso- och sjukvården. Det kommer att ha följande karaktär:

- Beståndsdelarna är kombinationer av biologi, kemi, ingenjörsvetenskap och mjukvara.
- Det omfattar mindre patientgrupper och specifika patienter.
- Det möjliggör säkrare identifiering för vilka en viss behandling kan vara botande.
- Kostnaden per behandlingstillfälle ökar, vilket inte är samma sak som högre kostnad totalt.
- Nya komplexa vårdflöden uppstår och involverar fler aktörer.

Precisionsmedicin är ett område i stark framkant och därför behöver kunskapsutveckling vara nära sammankopplad med uppbyggnaden av nya modeller för implementering, värdering och finansiering.

En Sifo-undersökning från 2019 visar att 95 procent av Sveriges befolkning vill dela data för att:



Precisionsmedicin räddar liv - ett exempel från verkligheten

En del barn drabbas av akuta hjärnskador i samband med vanliga infektioner. I vissa fall kan det bero på en underliggande ärftlig sjukdom, som kan ge sig till känna i samband med olika former av stress såsom feber. En del av sjukdomarna kan behandlas, men utan rätt diagnos och snabbt insatt behandling kan de vara dödliga eller ge upphov till svåra handikapp. Fram tills för några år sedan fanns små möjligheter att hitta dessa barn och ge dem rätt behandling. Dessa barn dog därför eller fick svåra handikapp i onödan.

Anna Wedell och hennes kollegor arbetar för att hjälpa sådana familjer och kan nu inom ett par dagar genomföra helgenomsekvensering och med hjälp av egna, skraddarsydda bioinformatiska verktyg ofta snabbt ställa rätt diagnos. En ny grupp av sjukdomar har upptäckts på senare år, och beror på störd omsättning av några av våra vanliga vitaminer. Med den nya snabba diagnostiken har flera fall av dessa sjukdomar upptäckts snabbt och rätt behandling satts in tidigt, och barnen har kunnat räddas till livet.

Anna Wedell har upptäckt flera helt nya sjukdomsmekanismer som i flera fall gett uppslag till nya behandlingar. Ett exempel är en liten flicka som helt saknade vit hjärnsubstans. Genom att klarlägga en ny sjukdomsmekanism kunde Anna Wedell räkna ut att en specifik kostbehandling borde kunna kompensera för sjukdomen. Med insatt kostbehandling har den vita hjärnsubstansen börjat bildas och patienten har förbättrats avsevärt.

“Resultaten är dramatiska då stora grupper av patienter nu kan få rätt diagnos tidigt i sjukdomsförloppet.”

Detta är exempel på hur Anna Wedell och hennes medarbetare kunnat rädda liv och lindra handikapp med hjälp av precisionsmedicin. Tack vare deras arbete har förutsättningar skapats för att integrera de nya storskaliga genetiska analysmetoderna i sjukvården, så de kan användas på ett snabbt och säkert sätt för diagnostik av sällsynta ärftliga sjukdomar. Resultaten är dramatiska då stora grupper av patienter nu kan få rätt diagnos tidigt i sjukdomsförloppet, något som möjliggör individualiserad behandling.

Forskargruppens framgångsfaktorer är att de samarbetar över gränserna, både inom sjukvården och mellan sjukvården och akademien. För att fortsätta att dra nytta av den snabba

tekniska utvecklingen och den intensiva kunskapsexplosion vi befinner oss i, så de direkt kan komma våra patienter till del, behövs

sätt att underlätta för den här typen av gränsöverskridande, tvärvetenskapliga samarbeten där sjukvården utgör en tung komponent. Annars finns risk för att den intensiva utvecklingen stannar utanför sjukvården.

