

HOD - Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 OSLO

Deres ref.:
Vår ref.: 22/220-3
Saksbehandler: Henrik Næss
Dato: 20.04.2022

Notat om persontilpasset medisin - delprosjekt data og infrastruktur

Viser til oppdrag mottatt 7. mars 2022 om persontilpasset medisin, hvor Direktoratet for e-helse fikk i oppgave lede arbeidet i delprosjekt «Data og infrastruktur».

Direktoratets besvarelse følger vedlagt.

Vedlagt er også to innspill som Direktoratet har mottatt fra deltagere i delprosjektet.

Vennlig hilsen

Robert Nystuen
avdelingsdirektør

Dokumentet er godkjent elektronisk

Vedlegg:

Notat pm-strategi Delprosjekt 5 data og infrastruktur
Innspill fra ELIXIR Norge til PM-strategi 2022-220407
Innspill fra NTNU persontilpasset medisin

Kopi til:
Marit Lie

Besvarelse fra delprosjekt 5

Data og infrastruktur

BAKGRUNN

«Direktoratet skal bidra i departementets arbeid med revisjon av nasjonal strategi for persontilpasset medisin.» - Direktoratet for e-helse, Tildelingsbrev 2022 ID TB2022-07

7. mars 2022 mottok Direktoratet for e-helse (E-helse) en e-post fra Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) med spesifikasjon av delprosjekter for revisjon av strategi for persontilpasset medisin. E-helse har fått oppgaven med å lede delprosjekt nr.5 «Data og infrastruktur». HOD ber om at besvarelsen skal være kortfattet og deskriptiv. Svarfrist er 20. april 2022.

Hensikten med delprosjektet er å fremskaffe informasjon fra E-helse og andre relevante aktører som skal brukes videre i departementets revisjon av den nasjonale strategien for persontilpasset medisin. E-helse har prioritert å innhente relevant informasjon fra direktoratets fagavdelinger, programmer og prosjekter med vekt på de områder hvor E-helse har et ansvar. Dette notatet er en sammenstilling av denne informasjonen.

Overfor deltakerne som HOD har oppstilt i mandatet for delprosjekt 5, har E-helse tatt en koordinerende rolle. Vi har invitert deltagerne til å sende oss innspill til delprosjektet, og de innspill som er mottatt fra deltagerne er vedlagt dette notatet.

Det er andre aktører innen sentral e-helseforvaltning, bl.a. Norsk Helsenett (NHN), regionale IKT-leverandører for RHF-ene, i kommunene (kommunale IKT-avdelinger), forskningsmiljøer, interesseorganisasjoner, næringsliv m.fl. som kan ha relevante innspill til en revidert strategi for persontilpasset medisin, og som bør involveres i arbeidet med revisjonen.

INNLEDNING

Ambisjonene for nåværende strategi var høye. En rekke andre initiativer på persontilpasset medisin har vært gjennomført, som for eksempel BigMed, DoMore, Intromat, InPreD, m.v. Infrastruktur for persontilpasset medisin vil generere store datamengder og kreve tung prosesseringskraft. Det er ofte behov for hyppigere endringer enn sammenlignbare systemer i helsesektoren da dette er felt i stor utvikling, og derfor behov for plattformer med stor grad av fleksibilitet. Det har vært gjort investeringer i IKT-infrastruktur til forskning, eksempelvis TSD, HUNT Cloud, SAFE og Helseanalyseplattformen. De store sykehusene bruker delvis lokal infrastruktur og delvis forskningsinfrastruktur. Totalbildet er at det i hovedsak er lite infrastruktur på sykehusene sammenlignet med ambisjonene i strategien.

Implementering av IKT-infrastruktur til klinisk bruk av persontilpasset medisin krever omfattende investeringer og tilgang på spesialisert ekspertise og betydelig kapasitet. Utredning «Samarbeid med næringslivet på e-helseområdet» (E-helse, IE-1083) peker på i et av sine hovedfunn at det er mye stivhet og teknisk gjeld som hemmer utviklingen på IKT-området. Aktørene i den offentlige helsetjenesten forteller at de ikke har tilstrekkelig tilgang på kapasitet og ekspertise internt i egne organisasjoner. De har heller ikke evne til nødvendige investeringer på egen hånd og er helt avhengig av et leverandørmarked for å få tilgang på nødvendige kapabiliteter.

Avhengigheten av leverandørmarkedet, hyppig teknologiutvikling samt behovet for å gjøre store spesifikke tilpasninger tilsier at den offentlige helse- og omsorgstjenesten bare vil kunne tilgjengeliggjøre presisjonsmedisin i klinikk dersom den klarer å etablere langsiktige industrielle samarbeidsavtaler med leverandører på IKT-infrastrukturområdet.

Genetiske analyser som helgenomsekvensering og eksomsekvensering vil tas i bruk i økende grad. Disse metodene krever særlig kompetanse som i begrenset grad er tilgjengelig i Norge. Slike analyser kan gi utilsiktede funn av genvarianter av prediktiv verdi for fremtidig sykdom for den undersøkte og om slektninger.

I dette notat har E-helse valgt å belyse noen initiativ som har relevans for revideringen av den nasjonale strategien. Listen over initiativ er ikke uttømmende, men vil sammen med vedleggene fra de andre deltakerne i dette delprosjektet gi et viktig bidrag i videre arbeid på området data og infrastruktur.

IKT

I nåværende strategiperiode har det vært anbefalinger innenfor temaet IKT. Det ene anbefalingen C4/D1 er «Utrede nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning». Dette arbeidet har blitt ledet av Helsedirektoratet med bistand fra E-helse.

E-helse deltar i arbeidet ledet av Helsedirektoratet med å utrede tekniske og juridiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Helsedirektoratet er kontaktperson for oppdraget. Helsedirektoratet er fagmyndighet på regelverksarbeid tilknyttet utredningen, og E-helse bistår på områder som faller inn E-helse sitt ansvar.

Anbefaling D2 «Utvikle støtte for persontilpasset medisin i elektronisk pasientjournal, EPJ» er påbegynt med bl.a. en kartlegging via kompetansenettverket NorPreM.

I 2020 fikk de regionale helseforetakene i oppdrag¹ «legge til rette for bruk av molekytlære tester, genpaneler og biomarkører i forskning og klinisk praksis og samordne nasjonal infrastruktur for persontilpasset medisin til forskning og klinikk.». Samme år fikk de regionale helseforetakene i oppdrag å «utrede og implementere ordninger for midlertidig innføring og revurdering av nye metoder i Nye metoder for å tilrettelegge for innføring av persontilpasset medisin i tjenesten.» Dette arbeidet pågår.

En rekke andre initiativer på persontilpasset medisin har vært gjennomført, som for eksempel BigMed, DoMore, Intromat, InPreD, m.v. Dessuten har det vært gjort investeringer i IKT-infrastruktur til forskning, eksempelvis TSD ved UiO, HUNT Cloud ved NTNU, SAFE ved UiB, Helseanalyseplattformen ved Direktoratet for e-helse, RIF Helse-Sør Øst, Biobank Norway 4, m.v. Foreløpig er ingen av disse forskningsinfrastrukturene i utstrakt bruk i klinikk.

De store sykehusene bruker delvis lokal infrastruktur og delvis forskningsinfrastruktur. Totalbildet er at det i hovedsak mangler nødvendig infrastruktur på sykehusene sammenlignet med ambisjonene i nåværende strategi.

Tilpasset infrastruktur som tar høyde for at det ofte genereres store datamengder som krever tung prosessering er nødvendig. Programvare som benyttes oppdateres ofte mye hyppigere enn sammenlignbare systemer i helsesektoren da dette er felt i stor utvikling, og det er derfor behov for plattformer med stor grad av fleksibilitet.

Kompetanse og ressurser for slik infrastruktur, som skiller seg i stor grad fra annen infrastruktur, er vanskelig å oppdrive blant sykehusenes IT-leverandører. Kompetanse og ressurser for tungregning har det tradisjonelt vært mer i UH-sektoren (som TSD, SAFE, HUNT) og i private skytjenester som fra leverandører som Microsoft, Amazon og Google.

Flere miljøer i spesialisthelsetjenesten valgte å ta i bruk Tjenester for sensitive data (TSD) som forskningsinfrastruktur. I TSD gjøres tungregne-prosessering og variant-tolking; og sluttresultater med funn blir kopiert tilbake til egne systemer.

TSD var opprinnelig beregnet på forskere med begrensede budsjetter og ikke med høye krav til oppetid, og tjenestene er ikke godt integrert i helsevesenet. Det er flere som peker på utfordringer som eksempelvis omstendelig prosess for overføring av filer til behandling, samt manglende Internett tilgang. Dette er utfordringer som kan løses gjennom økte investeringer og prioriteringer.

NHN som ansvarlig for helsenettet må være involvert for å bidra til sikker overføring og at det ikke er kapasitetsutfordringer.

Implementering av IKT-infrastruktur til klinisk bruk av persontilpasset medisin krever omfattende investeringer og tilgang på spesialisert ekspertise og betydelig kapasitet. Utredning «Samarbeid med næringslivet på e-helseområdet» (E-helse, IE-1083) peker i et av sine hovedfunn på at det er mye stivhengighet og teknisk gjeld som hemmer utviklingen på IKT-området. Aktørene i den

¹ Oppdragsdokument 2020: regjeringen.no/contentassets/bd8a11644b744dec8a8dc452794000e4/oppdragsdokument-2020-helse-sor-ost-rhf.pdf

offentlige helsetjenesten forteller at de ikke har tilstrekkelig tilgang på kapasitet og ekspertise internt i egne organisasjoner. De har heller ikke evne til nødvendige investeringer på egen hånd og er helt avhengig av et leverandørmarked for å få tilgang på nødvendige kapabiliteter.

IKT-infrastruktur må etableres slik at en får mulighet til å lagre og bearbeide informasjon om pasientene, samt eventuelt informasjon fra andre datakilder som en må legge til grunn ved diagnose og behandling. Dette inkluderer tilpasning av EPJ til ny funksjonalitet som kommer med økende grad av persontilpasning. De IKT-løsningene som skal høste disse dataene er av natur skreddersøm. Det er med andre ord nødvendig å gjøre større investeringer og tilpasninger. Avhengigheten av leverandørmarkedet, hyppig teknologiutvikling samt behovet for å gjøre store spesifikke tilpasninger tilsier at den offentlige helse- og omsorgstjenesten bare vil kunne tilgjengeliggjøre persontilpasset medisin i klinikk dersom den klarer å etablere langsiktige industrielle samarbeidsavtaler med leverandører på IKT-infrastruktururområdet. Langsiktige relasjonskontrakter og strategiske allianser er mest effektiv sourcing-strategi i slike situasjoner. I rapporten «Samarbeid med næringslivet på e-helseområdet»² fra Direktoratet for e-helse redegjøres det nærmere for dette.

STANDARDS

ISO sin subkomité Genomics Informatics (ISO/TC215 SC1) og Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) er to store, anerkjente organisasjoner som jobber kontinuerlig med utvikling og godkjenning av standarder innenfor genomiske data. I innværende strategiperiode for kodeverk og terminologi er e-helse sitt fokus å følge med.

Standardisering av genomdata er ikke omtalt spesifikt i eksisterende strategidokumenter som Målbilde for Felles språk (2019)³ eller Veileder for internasjonale standarder⁴

Genomiske data innebærer store mengder data, der ny analyseteknologi må kvalitetssikres, og data må kunne lagres og tilgjengeliggjøres på ulike plattformer og gjennom ulike institusjoner. Det er viktig å sikre at alle ledd i prosessen kvalitetssikres gjennom anerkjente standarder, slik at genomiske data kan deles både sikkert og effektivt på internasjonalt og nasjonalt nivå. Dette er viktig for å realisere internasjonale samarbeidsprosjekter som bl.a. 1+ million genomes, der Norge er ett av flere land som har signert og forpliktet seg til å samarbeide om sikker og autorisert tilgang til nasjonale og regionale registre med genomiske og andre helserelaterte data.

Genetiske data utgjør en nøkkelkomponent i persontilpasset medisin, i tillegg til at det representerer meget sensitive data. Innføringen av persontilpasset medisin i helsetjenesten vil derfor kunne utfordre dagens regelverk, etiske synspunkter, infrastruktur og medisinske avgjørelser. Med innføringen av persontilpasset medisin i helsetjenesten vil genomiske data, så vel som andre «omics» data, i større grad bli integrert i klinisk praksis. Per dags dato er ikke

² Samarbeid med næringslivet: ehelse.no/publikasjoner/samarbeid-med-naeringslivet-pa-e-helseområdet.anbefaling-om-bruk-av-forskning-innovasjon-og-naeringsutvikling-for-a-styrke-gjennomforingskraften/Samarbeid%20med%20n%C3%A6ringslivet%20p%C3%A5%20e-helseomr%C3%A5det.pdf

³ ehelse.no/publikasjoner/felles-sprak-i-helse-og-omsorgssektoren-malbilde-versjon-1.0

⁴ ehelse.no/horinger/Internasjonale%20standards%20for%20legemiddelinformasjon

genomiske data en del av elektronisk pasientjournal. Det vil være behov for en kobling mellom data som bærer informasjon om fenotype og genotype, for eksempel for farmakogenetikk.

På nasjonalt nivå er det i tillegg et stort behov for å kunne utveksle genetiske prøvesvar mellom helseforetak. Diagnostiske genetiske undersøkelser formidles i dag ofte elektronisk med bruk av standard svarrapport, og da ofte sammen med andre prøvesvar, for eksempel innen medisinsk biokjemi eller patologi. Dette er prøvesvar som fastleger og annet helsepersonell får tilsendt elektronisk i dag. NIPT (non invasiv prenatal test) utføres ved flere offentlige og private laboratorier, og formidles både elektronisk og på papir. Medisinsk genetikk har ikke en egen meldingsprofil i dag, og prediktive genetiske undersøkelser utføres kun ved de fem laboratoriene som er godkjent til å utføre denne type undersøkelser. Disse prøvesvarene blir formidlet på papir i dag.

KODEVERK OG FELLES SPRÅK

E-helse anbefaler bruk av SNOMED CT som helsefaglig terminologi for bruk til strukturert dokumentasjon av informasjon knyttet til helsehjelp.

Human phenotype ontology (HPO) er et standardisert vokabular for fenotypiske avvik der hver HPO term har en unik ID og beskriver et fenotypisk avvik assosiert med sykdommer.

Sjeldne sykdommer defineres som en helsetilstand med lav prevalens dvs. med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere. Nomenklaturen til sjeldne sykdommer forvaltes av Orphanet. På samme måte som HPO, er hver sykdom knyttet til en unik og stabil ID kalt en Orphakode. Store internasjonale diagnosesystemer som ICD-11 og SNOMED CT har tiltak for å inkludere sjeldne sykdommer. I tildelingsbrevet for 2022 har E-helse fått i oppdrag å utarbeide en tentativ tidsplan for arbeidet med å avklare bruk av kodeverk for sjeldne diagnoser i Norge. E-helse har ansvar for standardisering av kodeverk og terminologi, og er blant annet representert i ISO standardiseringsgruppen; ISO/TC 215/SC1 Genomics informatics⁵ som arbeider med standarder for genomdata. Tilrettelegging og ta bruk av standarder/kodeverk må gjøres av de relevante miljøene i helse- og omsorgssektoren.

En av dagens utfordringer er mangelen på nasjonale og internasjonale standarder for utveksling av genetiske data, noe som kan hindre internasjonale samarbeidsprosjekter som blant annet 1+ Million Genomes. Det er derfor behov for økt standardisering for genomdata for å støtte fremveksten av persontilpasset medisin.

LABORATORIEOMRÅDET

Innføringen av persontilpasset medisin vil utfordre dagens inndeling av laboratoriefagfeltene. Ettersom teknologien har utviklet seg og kostnadene er blitt lavere, utføres i dag mange av de komplekse analysene som tradisjonelt kun har vært utført hos medisinsk genetikk som Next generation sequencing (NGS) i større grad også innenfor de andre laboratoriefagfeltene.

I Norge skiller laboratoriekodeverket for medisinsk genetikk seg fra laboratoriekodeverket for de andre fagfeltene, ved at de kun benytter seg av rene prosedyrekoder med ufullstendige

⁵ <https://www.iso.org/committee/7546903.html>

beskrivelser. Dette er i motsetning til de andre laboratoriefagfeltene, hvor kodeverket er entydig og standardisert i henhold til hvilken analyse/undersøkelse som er utført. Mangelen på samme type informasjon i kodeverket for medisinsk genetikk gjør at kodene som benyttes ikke er meningsbærende, og ikke kan benyttes til annet enn refusjon og statistikk på antall utførte metoder.

Økt grad av standardisering på kodeverket til medisinsk genetikk vil bidra til bedre samhandling.

DIGITALE INNBYGGERTJENESTER - SAMTYKKEFORVALTNING

Det eksisterer i dag et godt grunnlag for digitale samtykker på innbyggerportalen Helsenorge. Samtykkene og andre personvern-innstillinger lagres i tjenesten Personvernkomponenten (PVK), som utvikles og driftes av Norsk Helsenett (NHN). PVK kan benyttes av andre aktører ved at de inngår en databehandleravtale og bruker de grensesnitt som PVK har opprettet for samtykketjenesten.

Løsningen gjør det enklere for innbyggere å få oversikt, besvare samtykkeforespørsler og administrere de samtykker og reservasjoner de har gitt til aktører i helsesektoren. Innbygger vil på denne måten få samlet sine samtykker på ett sted, og prosessen med å gi og trekke samtykker forenkles. Det muliggjør at innbygger er mer selvbetjent. Løsningen vil også være tilgjengelig på vegne av barn og ved fullmakt. Helsenorge tilrettelegger også for fullmakt på vegne av personer med manglende samtykkekompetanse. For helseaktører blir det enklere å nå ut til innbyggere gjennom en digital prosess. Det fører til raskere saksgang, mindre papir og færre brev i posten, samt en samtykkeprosess med styrket personvern og bedre versjonsstyring.

For 2022 har E-helse fått i oppdrag «Direktoratet skal i samarbeid med de regionale helseforetakene og Norsk helsenett SF (NHN) utrede og anbefale alternativ for en helhetlig løsning for digitalt samtykke til deltakelse i forskningsprosjekter». NHN er i dialog med flere aktører som ønsker å koble seg på samtykketjenesten på Helsenorge og det jobbes for en utprøving av tjenesten med et eller flere forskningsmiljøer. Det er da særlig fokus på å avklare behovene for en generisk administrasjonsportal for samtykker til forskning. Selv om en slik utprøving ikke vil være spesielt rettet mot persontilpasset medisin, vil erfaringene være relevante også for dette området.

Vurderinger rundt samtykke (juridiske og etiske) og bruk av dette som behandlingsformål for respektiv helsehjelp, kvalitetssikring og forskning inngår i genomutredningen som ledes av Helsedirektoratet.

KUNSTIG INTELLIGENS (KI)

Praksis i helsevesenet blir mer datadreven – dette gjelder innen diagnostikk, behandling, oppfølging, risikovurdering, beslutningsstøtte, saksbehandling, forskning, utvikling og innovasjon. Det er behov for å vurdere krav som kommer med økte datamengder og mer sensitive data, bl.a. enklere tilgang til data, sentralisert/desentralisert lagring, herunder vurdere nasjonale digitaliseringsbehov.

Økte datamengder og økt tilgang til data gir både utfordringer og muligheter. Et virkemiddel for å dra nytte av dette er å ta i bruk metoder dataanalyse via kunstig intelligens (KI) og maskinlæring.

Det er etablert et nasjonalt koordineringsprosjekt for kunstig intelligens som ledes av Helsedirektoratet og med aktører fra de fire regionale helseregionene, kommunenes organisasjon (KS), Direktoratet for e-helse, Statens legemiddelverk, Statens helsetilsyn og Folkehelseinstituttet. E-helse har ansvar for prosjektet «KI – data og algoritmer» som skal vurdere alternative tiltak for å få tilgang til data for KI til forskning, utvikling og bruk av KI-løsninger. Koordineringsprosjektet lanserte i midten av mars 2022 informasjonssider om kunstig intelligens: helsedirektoratet.no/tema/kunstig-intelligens.

Kunstig intelligens står i nær relasjon til persontilpasset medisin. Sistnevnte forutsetter bruk av maskinlæring og kunstig intelligens for å sammenstille og analysere de store datamengdene. Her vil KI kunne bidra til å realisere større gevinster.

Det er flere utfordringer for å realisere gevinster knyttet til KI i persontilpasset medisin. Det er behov for at satsninger som benytter KI lett kan klarere rettigheter til relevante data, ha stor tilgang til kvalitetsdata, samt opererer med trygg datainfrastruktur innenfor et fungerende økosystem. Løsninger som baserer seg på kunstig intelligens må utvikles vesentlig før feltet vil være modent for utbredt bruk i klinikknære funksjoner.

HELSEDATA

I juni 2019 signerte Norge EU-deklarasjonen «Towards access to at least 1 Million Genomes in the EU by 2022», også kalt 1+ Million Genomes. 23 land har signert, og landene som har signert forplikter seg til å samarbeide om sikker og autorisert tilgang til nasjonale og regionale registre med genomiske og andre helserelaterte data.

Helsedataprogrammet (HDP) har bidratt til å gjøre det enklere å få tilgang til helserelaterte data, primært fra helseregistre. Programmet ble avsluttet i desember 2021. Det er fortsatt mye som gjenstår, og arbeid for å direkte understøtte kobling mellom genomiske og andre helsedata har ikke vært prioritert.

Videre realisering av gjenstående leveranser fra programmet videreføres i forvaltningsorganisasjonen og prosjekt Helsedata i E-helse og NHN. Helsedataservice er etablert med hovedkontor på Tynset, og skal være førstelinjetjeneste for forskere og andre som søker om tilgang til helsedata.

På grunn av beslutningen i desember 2021 om å pause videre utvikling av data- og analysetjenester på Helseanalyseplattformen (HAP), har direktoratet i TB2022-22 fått i oppdrag å utrede alternative løsninger for data- og analysetjenester, i samarbeid med universitets- og høyskolesektoren, registerforvalterne og Norsk helsenett. Det jobbes med å legge en detaljert plan for dette. Frist for oppdraget er først en delleveranse 29. april 2022 som grunnlag for budsjettarbeidet, og endelig leveranse 15. november 2022. Alternativvurderingen skal skissere ulike alternativer for å realisere dataplattform og analysetjenester, med kost-nytte-vurderinger og overordnet tidsplan for realisering.

Fremover er det flere gjenstående behov som å koble informasjon om store pasientgrupper på tvers av helseregistre og kilder som inneholder genomdata som eksempelvis biobanker. Behov for skalerbar lagring- og prosesseringskapasitet med støtte for verktøy med avansert

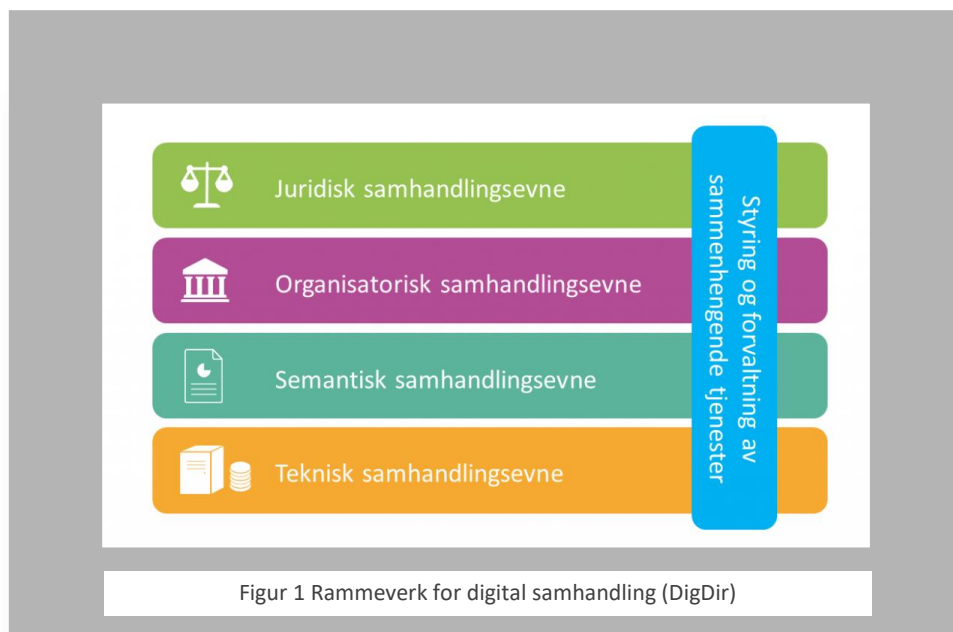
analysefunksjonalitet inkludert bruk av kunstig intelligens. For satsning rundt helsedata og rollen til Helsedataservice er det viktig å vurdere videre rolle og satsninger, samt behov for kompetanse.

DIGITAL SAMHANDLING

Digitaliseringsdirektoratet har utviklet et rammeverk⁶ for digital samhandling. Rammeverket er basert på European Interoperability Framework (EIF) sin lagmodell, og består av flere lag.

I de innledende kapitlene Standarder og Felles språk ble semantisk samhandlingsevne omtalt (SNOMED-CT, ICD-11 m.fl.).

For å oppnå samhandling mellom to eller flere aktører/partner er det nødvendig å ha samhandlingsevne for alle lagene i modellen.



Det foregår flere initiativ for å understøtte digital samhandling rundt data. Mange av disse har blitt etablert for å dekke behov for deling mellom enheter innenfor samme fagdisiplin, mens andre er etablert med sterk forankring fra sentrale offentlige myndigheter/institusjoner.

Eksempler på det sistnevnte er i 1+ million genome (1+MG)⁷ som skal understøtte deling av genomdata på tvers av land i Europa. EU har også andre store satsninger som Digital Europe Programme (DIGITAL). Helsedirektoratet, Elixir m.fl. sendte våren 2022 en søknad for etablering av en sikker løst sammenkoblet (federert) infrastruktur for å muliggjøre kobling mellom genomdata i tråd med regulatoriske rammer og andre avtaler.

For spesialisthelsetjenesten etableres det et nasjonal genomsenter⁸ med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Dette arbeidet gjennomføres av de regionale helseforetakene under ledelse av Helse Sør-Øst RHF, og Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse bistår.

⁶ Rammeverk digital samhandling: <https://www.digdir.no/samhandling/rammeverk-digital-samhandling/2148>

⁷ EU – 1+MG: digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes

⁸ Oppdragsdokument HSØ 2021: regjeringen.no/contentassets/bd8a11644b744dec8a8dc452794000e4/oppdragsdokument-2021-hso.pdf

E-helse og NHN har etablert et program for digital samhandling. Flere av prosjektene og tiltakene i programmet vil legge forholdene bedre til rette for persontilpasset medisin. Steg 1 i programmet inkluderer nasjonal informasjonstjeneste for laboratorie- og radiologisvar (NILAR), tillitstjenester, grensesnitthåndtering (API) og grunndata.

NILAR er en ny informasjonstjeneste som skal løse behovet for å samle og tilgjengeliggjøre prøvesvar på tvers av helsesektoren, uavhengig av hvem som har bestilt undersøkelsen og hvor den er utført. Dette gjelder alle offentlige og private laboratorie-, radiologi og nukleærmedisinske svar og skal gjøre de tilgjengelig for helsepersonell og innbyggere. Diagnostiske genetiske undersøkelser er relevante, for eksempel undersøkelser som brukes til å velge legemidler og dosering tilpasset pasienten (farmakogenomikk), undersøkelser som brukes til å gi en naturlig forklaring på utvalgte unormale prøvesvar, og undersøkelser som viser økt risiko for dannelse av blodpropp. I tillegg kommer eventuelle prediktive genetiske undersøkelser, som kan si noe om risiko for å utvikle sykdom i fremtiden. NILAR-prosjektet skal bidra til å tilgjengeliggjøre prøvesvar inkludert målrettede genetiske undersøkelser på tvers av virksomheter.

E-helse har i arbeidet med NILAR spilt inn til HOD behov for regelverksendringer for å kunne etablere rettslig grunnlag for, og nærmere regulere, NILAR under en utprøving og i ordinær drift. Innspillet omfatter behov for å at helsepersonell og innbyggere skal kunne dele prøvesvar som omfatter genetiske opplysninger. NILAR-prosjektet er ved årsskiftet 21/22 overført Norsk Helsenett, som skal sørge utprøving høsten 2022 og driftssetting i 2023.

Prosjektet for tillitstjenester (TAG) skal utgjøre grunnlaget for trygg, sikker og enkel informasjonsdeling på tvers av helse- og omsorgssektoren. Aktører i helse- og omsorgstjenesten som deler data og dokumenter skal kunne benytte tillitstjenester som sikrer at samhandlingen følger felles krav til identitets- og tilgangsstyring.

Innføring av persontilpasset medisin medfører samhandlingsbehov, både for å få tilgang til data fra andre enheter og dele med andre. Det er ofte fragmenterte pasientforløp og dette gjør det nødvendig å etablere samhandling, på alle lag av rammeverket for samhandling (EIF)⁹ juridisk, organisatorisk, semantisk og teknisk.

INFORMASJONSSIKKERHET

Norm for informasjonssikkerhet og personvern (Normen) er en bransjenorm med et sett av krav til informasjonssikkerhet basert på lovverket som utarbeides og vedlikeholdes av organisasjoner og virksomheter i helse- og omsorgssektoren. Normen har veiledningsmateriell som tematiske faktaark, og det for tiden til vurdering om man skal utvikle et eget faktaark til genetiske opplysninger.

E-helse utarbeider på oppdrag fra HOD en strategi for digital sikkerhet i helse- og omsorgssektoren. Strategien skal på høring og lansering planlegges høsten 2022. Fokusområder vil blant annet være innovasjon og digitale verdikjeder. Dette vil også omfatte tiltak som vil kunne understøtte sektoren i å ta i bruk ny teknologi som f.eks. persontilpasset medisin, på en sikker måte.

⁹ Rammeverk for digital samhandling: digdir.no/samhandling/rammeverk-digital-samhandling/2148

Det er behov for å tilrettelegge for at dataansvarlige og databehandler kan sørge for informasjonssikkerhet ved behandling av genomdata, herunder trygg lagring. Det er også behov for tilgangsstyring og tillit, og for å ta i bruk standarder for trygg utveksling av ulike typer genomdata på tvers av landegrenser. Dette vil gi behov for å oppdatere Normen i hht. de krav som følger med persontilpasset medisin.

KOMPETANSEBEHOV

Nasjonalt kompetansenettverk innen persontilpasset medisin (NorPreM) ble etablert i 2019 som oppfølging av anbefaling A2 i strategien for persontilpasset medisin. Kompetansenettverket har bidratt med arbeid knyttet til bl.a. videreutdanning, kompetanseutvikling og informasjonsutveksling. NorPreM med sine fagnettverk og undernettsverk består i dag av over 100 fagpersoner, fra 30 organisasjoner, 20 helseforetak og 20 forskjellige spesialiteter.

Kompetanse er en viktig forutsetning for at pasienter og pårørende aktivt skal kunne forstå informasjon som formidles til dem, og delta i beslutninger som angår dem. Helsenorge.no er innbyggerens primære digitale kanal for informasjon fra det offentlige helsevesenet. I 2021 ble informasjonssidene til Helsenorge oppdatert med en artikkel om temaet – dette som del av oppfølging av strategien, anbefaling A4 utvikle befolkningsrettet informasjon.

I strategiperioden har det blitt utarbeidet flere rapporter som omtaler behovet for økt og ny kompetanse innen persontilpasset medisin. Noen eksempler på dette er:

- *Hvordan skal vi tilby persontilpasset medisin i Helse Nord?*¹⁰ som peker på behov for økt kompetanse på analyse, statistikk, IKT og bioinformatikk.
- *Handlingsplan for kliniske studier* (Regjeringen Solberg, jan 2021) som legger til rette for bedre samarbeid om kliniske studier
- *Evaluering av nye metoder (Proba, for HOD)* som dreier seg om å tilpasse systemet som garanterer likeverdig tilgang til helsetjenester bedre mot persontilpasset medisin
- *Mulighetsstudie presisjonsmedisin HMN*¹¹ som beskriver behov for å styrke fagmiljø gjennom kompetanseheving av eksisterende personell og rekruttering av kvalifisert personell - «Presisjonsdiagnostikk basert på storskala sekvenseringsanalyser krever spesialisert kompetanse. Feltet er forskning- og teknologidrevet og har en formidabel utvikling. For å kunne levere diagnostikk av høy kvalitet må eksisterende personell heve og deretter kontinuerlig opprettholde kompetansen på et høyt faglig nivå.»
- BigMed (fyrårnsprosjekt, finansiering av norsk forskningsråd m.fl.) som i deres avsluttende rapport¹² trekker frem kompetanse som en sentral barriere for implementering av persontilpasset medisin. BigMed peker også på kompetanseheving innenfor eksisterende fagområde. I tillegg påpekes det behovet for at klinikk-nær IKT-

¹⁰ Mulighetsstudie Helse Nord: spesialisthelsetjenesten.no/seksjon/persontilpasset-medisin/Documents/Rapport%20-%20Mulighetsstudie%20-%20Helse%20Nord.pdf

¹¹ Mulighetsstudie Helse Midt-Norge: spesialisthelsetjenesten.no/seksjon/persontilpasset-medisin/Documents/Rapport%20-%20Mulighetsstudie%20-%20Helse%20Midt-Norge.pdf

¹² BigMed Reflections 2021: bigmed.no/assets/bigmed_reflections-on-the_2021_v1.0.pdf

kompetanse vil øke, og at det vil gå mer i retning av tverrfaglige team (*multi competence team*).

Det er også viktig å se kompetansebehovet for persontilpasset medisin i relasjon til behovet innen kunstig intelligens. Problemstillinger knyttet til å få tilgang til store mengder data, samt å behandle slike data i komplekse analyser er i stor grad overlappende for disse feltene.

INVOLVERING AV VIRKSOMHETER OG FAGMILJØER

Den reviderte strategien er tenkt å dekke en stor bredde i fagområder og virksomheter, også på områder hvor E-helse ikke er fagmyndighet eller involvert i gjennomførte, pågående eller planlagte initiativ.

Det er i arbeidet derfor viktig å involvere andre virksomheter og fagmiljøer og få innspill. Av hensyn til å tid og kapasitet er det valgt å sende ut en forespørsel om å komme med innspill. Det vil være stor variasjon i hvilke innspill den enkelte aktør ønsker å gi, og det er derfor ikke satt noen formkrav. Henvendelsen ble sendt til de deltagere som HOD listet opp i mandatet og som deltok i HOD sitt oppstartmøte om revisjonen 14. februar. Forespørselen er også sendt til nøkkelressurser hos Biobank Norge, Elixir, UH-sektor og HK-dir.

Mottagere av forespørselen er listet i kapittel 4.2. Frist for å gi innspill ble satt til 7. april 2022.

Kopi av utgående epost 15.mars 2022:

Subjekt: Innspill til Data og infrastruktur i Persontilpasset Medisin

Avsender: Øyvind Øverland, Direktoratet for e-helse

Revidering persontilpasset medisin-strategi – innspill delprosjekt Data og infrastruktur

Viser til e-post sendt fra Helse og omsorgsdepartementet v/Nils Olav Refsdal 7.mars om revidering av persontilpasset medisin-strategi. Virksomhetene blir bedt om å utarbeide kortfattede, deskriptive tekster på fem ulike delprosjekter. Direktoratet for e-helse har fått ansvar for å lede delprosjekt nr. 5 «Data og infrastruktur». HOD har oppgitt din virksomhet som interessant i dette arbeidet.

Hvis din virksomhet har innspill til delprosjekt nr. 5 «data og infrastruktur», ønsker vi å få disse oversendt. HOD har satt frist til 20. april. E-helse må derfor be om at eventuelle innspill sendes til oss senest innen 7. april. På grunn av fristen HOD har gitt oss, vil ikke innspillene bli bearbeidet og sammenstilt av E-helse. De vil i stedet inngå som vedlegg i vår leveranse til HOD. Vennligst hold eventuelle innspill så kortfattet som mulig.

Er det spørsmål så ta kontakt med prosessleder hos E-helse: Øyvind Øverland.

Innspillene sendes også til ham.

Nedenfor listet mottagere av forespørsel om innspill.

Aktør	Mottagere
HSØ RHF	Frich, Jan Jan.Christian.Frich@helse-sorost.no
HMN RHF	Mørkved, Siv Siv.Morkved@helse-midt.no
St. Olavs Hospital HF	Nilsen, Hans-Johnny Schjelderup Hans-Johnny.Schjelderup.Nilsen@stolav.no
HV RHF	Schem, Baard-Christian baard-christian.schem@helse-vest.no
UNN HF	Sundset, Rune Rune.Sundset@unn.no
FHI	per.magnus per.magnus@fhi.no
UH-sektor (NTNU)	Torstein Baade Rø torstein.ro@ntnu.no
Forskningsrådet	Karianne Solaas kso@forskningsradet.no
Biobank Norge	Kristian Hveem kristian.hveem@ntnu.no
Elixir	Inge Jonassen Inge.Jonassen@uib.no
OUS HF	Hege Elisabeth Giercksky Russnes h.e.g.russnes@ous-research.no
HK DIR	Katrine Weisteen Bjerde katrine.weisteen.bjerde@hkdir.no

Mottatte innspill fra UH-sektor og ELIXIR er vedlagt besvarelsen.

Innspill fra ELIXIR Norge til revidert strategi for persontilpasset medisin

ELIXIR Norge ved Inge Jonassen er bedt om å komme med innspill til Delprosjekt 5, Data og infrastruktur.

ELIXIR Norge mener følgende:

Data og infrastruktur

Visjonen: Helsetjenester tilpasset den enkelte pasient

Statusbeskrivelsen bør inkludere omtale av gjennomførte tiltak i inneværende strategiperiode og de viktigste gjenstående utfordringene. Det skal ses hen til mål og prinsipper i inneværende strategi gjengitt over. Vi ber om en beskrivelse av nasjonale planer på e-helseområdet som er relevante for persontilpasset medisin. Relevante forskningsinfrastrukturer bør trekkes inn i arbeidet.

Følgende temaer bør inkluderes i besvarelsen, listen er ikke uttømmende:

- Kompetanse
- Organisering og finansiering
- Regelverk
- Grenseflater mellom UH-sektoren og spesialisthelsetjenesten.
- Samspillet mellom privat og offentlig sektor

1. Status

Presisjonsmedisin som helsetjeneste er ulikt utviklet og ulikt implementert innen ulike sykdomsgrupper. Innen sjeldne sykdommer er det etablert rutiner for helgenomsekvensering (samt eksom og genpaneler) for diagnostikk og screening i regi av medisinsk-genetiske avdelinger. Disse lagrer og håndterer sine data hovedsakelig på siden av eksisterende hospitals-baserte IKT-strukturer (i.e. IKT-organisasjon), og opererer delvis via universitets-baserte systemer for sensitive data, og delvis via egen-opererte systemer innen sykehuset (men da uavhengig av rutine-drift, og uavhengig av sykehusenes IKT-organisasjoner).

Innen kreft pågår det nå en nasjonal etablering av genpanel-baserte undersøkelser via InPreD, samt også en viktig nasjonal klinisk undersøkelse, IMPRESS, som omfatter helgenomsekvensering av svulst og normalmateriale fra pasienter. Genpanelsekvenseringen foregår som klinisk rutine, men er fortsatt i etableringsfase. Det er i denne sammenheng ikke gode IKT-systemer for håndtering av data i de fleste sykehus, og det er bare i enkelte tilfeller lagt til rette for håndtering av slike data lokalt. Det er også store mangler i systematisk registrering av behandlingsresultater, og også for muligheter for beregninger, siden tilgjengelige regne-ressurser er begrenset.

For andre sykdomsgrupper er det i mindre grad etablert nasjonale løsninger for presisjonsmedisin, men det synes å nærme seg diagnostisk nytte i ulike sykdomsgrupper med kompleks arvegang, som f. eks. psykiatri, der eksempelvis polygen risk-score kan ha en viss klinisk nytteverdi etter hvert.

Et viktig poeng i presisjonsmedisin er behovet for deling av data. Dette er knyttet til at når en mer presis beskrivelse av den enkelte pasient oppnås, vil de store behandlingsgruppene oppløses, og antall pasienter med det samme settet av genomiske forandringer vil bli stadig mindre. Det aktiverer det stadig viktigere behovet for datadeling. I tillegg til muligheten for ved datadeling å slå sammen små observasjons-tall til noe større grupper via datadeling, aktualiseres også muligheter for maskinlærings-tilnærminger i stordatasett. Begge disse perspektivene vil bli stadig viktigere, og vil være drivere for datahåndtering innen presisjonsmedisin. Dette innebærer behov for kompetanse innen standardisering og datadeling på flere nivåer. Standardiseringsarbeid pågår internasjonalt på flere nivåer (ISO, GA4GH, og andre), og har som mål å iverksette muligheter for datadeling.

2. Kompetanse

Behovet for kompetanse kan deles i to deler: Den analytiske kompetanse, dvs evnen til å kunne nyttiggjøre seg resultatene, som i hovedsak er basert på medisinsk- og biologisk-faglig kompetanse. Denne kompetansen finnes i noen grad lokalt, og kan bygges opp. Oppstrøms for dette er det behov for bioinformatisk analysekompetanse, der behovet for etablering av effektive analysestrømmer er av stor viktighet. Forholdet er at det innen enkelte deler av analyserommet finnes kommersielle løsninger, men feltet er i rask faglig utvikling, og det er i dag bare i begrenset grad mulig å benytte kommersiell programvare. Mye av programvaren er generelt utviklet på Linux-baserte plattformer, og ofte som akademisk utviklede programmer som enkeltvis adresserer definerte steg i mer komplekse analyseprosesser. Det vil derfor være behov for kompetanse for å utnytte slik programvare, med de infrastrukturmessige elementer som inngår i dette, med versjonskontroll, lisens-håndtering, containerteknologi for mer sømløs implementering, osv. Generelt er denne kompetansen ikke tilgjengelig eller er svært begrenset innen eksisterende IKT-organisasjoner i spesialisthelsetjenesten. Det synes generelt også å være stor avstand mellom de behov som stilles av presisjonsmedisin-feltet, og det som kan håndteres av eksisterende driftssystemer.

3. Organisering og finansiering

Det synes dessverre i dag hensiktsmessig å organisere feltet på siden av eksisterende sykehus-IKT-strukturer, siden disse i beskjeden grad har vist seg i stand til å håndtere de utfordringer som har blitt stillet, og fordi de synes å foreligge bare begrenset mulighet for brukerdrevet (drevet av medisinsk-faglig) påvirkning av IKT-organisasjonene. Det ligger videre i sakens natur at det vil være ønskelig med store datasett, som i sin tur argumenterer for nasjonale løsninger. Siden mye av dette er felles-behov på tvers av sykdomsgrupper, synes det også derfor hensiktsmessig å bygge opp nasjonale løsninger. Samtidig viser historien entydig at monolittiske løsninger ikke er bærekraftige. Det foreslås derfor at en arbeider for etablering av et nasjonalt genom-senter som baserer seg på standardiserte datastrømmer mot de ulike deler av spesialisthelsetjenesten, der man benytter standardprotokoller, med internasjonalt standardiserte datatyper, med fleksible programmerbare og godt dokumenterte grensesnitt (APIer), og der man også har tilgang til de pasientadministrative systemer som er nødvendig for å føre resultatdata tilbake til disse. Det ses som uheldig at man bygger opp "data lakes" etc som inneholder kopier av data, siden dette definitorisk raskt vil være data beheftet med feilkilder, og som i mindre grad vil være nyttige for klinisk bruk. Et sentralt krav bør være skalérbarhet i alle løsningsselementer.

Når det gjelder finansiering, er dette et område som har vært dramatisk underfinansiert og underutviklet, og vil ha behov for betydelige investeringer, også nasjonalt. Finansieringen vil bestå av oppbygging av en kombinasjon av datalagring, regneressurser, og utvikling av systemer for den standardiserte dataflyten, som bør bygges opp i tett dialog med eksisterende kompetansemiljøer. Det bør også vurderes hvordan de ulike elektroniske journalsystemer kan samvirke for inklusjon og ekstraksjon av relevante data.

Slikt utviklingsarbeid er pågående, gjennom blant annet ELIXIR Europa, og gjennom arbeidet med initiativet 1+Million Genomes (1+MG), der Norge deltar. Hensikten her er å utvikle datasett med

tilhørende teknologi for samlet å kunne analysere slike datasett på tvers av de europeiske land. Dette har fått initiell EU-støtte gjennom Horizon-prosjektet B1MG, og ytterligere betydelig utvikling er forventet gjennom utviklingen av European Health DataSpace og Digital Europe-programmer, og også European Open Science Cloud (EOSC), og andre, som samlet utgjør en betydelig europeisk satsning. Det eksisterer også samarbeid på infrastruktur i Norden, blant annet gjennom de nordiske ELIXIR-nodene innen infrastruktur for sensitive data, finansiert gjennom Nordforsk. Den norske komponenten av den samlede satsingen innen data og infrastruktur er imidlertid underfinansiert, både mhp datatilfang og mhp på infrastruktur. Et sentralt virkemiddel i utvikling av relevant infrastruktur er Federated EGA-systemet, som utvikles koordinert på europeisk nivå, der Norge gjennom ELIXIR er en ledende kraft. Dette systemet er ment å være sentralt for videreutvikling som system for utveksling av data, med dertil hørende regelverk, standarder, regneressurser og lagringskapasitet.

4. Regelverk

Tradisjonelt har det vært klare skiller mellom forskning og klinisk praksis. Imidlertid blir denne grensen stadig mer flytende, også som en direkte følge av utviklingen innen presisjonsmedisin. Det er grunn til å tro at denne situasjonen vil opprettholdes og forsterkes. Uansett vil det være nødvendig med et gyldig databehandlings-grunnlag, enten pasientbehandling eller forskning. Forholdet er i dag at GDPR i betydelig grad fungerer som en hemsko for utvikling av løsninger innen feltet, fordi det stilles svært sterke krav for at datadeling kan finne sted. Det er heller ikke tatt vesentlig høyde for behov for stordata ved datadeling i nasjonal lovgivning, og det er derfor et behov for lovendringer, der det i større grad legges til rette for datadeling i tråd med det legitime behov som stilles av presisjonsmedisin, for bedre å veie pasientenes behov for adekvat behandling med behovet for konfidensialitet. Nasjonal deling kan foregå på ulike måter, eksempelvis innen helsevesenet. Det er imidlertid i dag uklart hvordan de ulike systemene effektivt kan samvirke for å oppnå dette. Derfor synes det hensiktsmessig i stedet å etablere et nasjonal genomdatasenter, der en kan levere kompetanse og maskinressurser til både forskning og klinikk. Et slikt senter må settes i stand til å fungere som en effektiv "broker" av løsninger for informasjonsutveksling, der tilgang til informasjon styres via akkreditering og autentiseringsmekanismer som kan regulere dette. For internasjonal deling synes det nødvendig å operere innenfor GDPR-rammer. Dette kan i prinsippet bare løses av kompetente internasjonale strukturer.

5. Grenseflater mellom UH-sektoren og spesialisthelsetjenesten

Teknologikompetansen innen IKT og bioinformatikk i Norge som kan støtte presisjonsmedisin-feltet befinner seg hovedsakelig i UH-sektoren. Ikke minst har utviklingen av Tjenester for sensitive data (TSD) ved UiO vært en ledende kraft både i Norge, Norden og også i Europa. TSD er i dag den akademiske løsningen som også tilbys som den nasjonale løsningen. Samarbeid mellom TSD og ELIXIR Norge, der førstnevnte leverer en generisk plattform, som ELIXIR Norge leverer "middleware" og tjenester, i samarbeid med TSD, viser hvordan de viktigste kompetanse-elementene innen data og infrastruktur allerede eksisterer. Disse må imidlertid videreutvikles og systematiseres for spesialisthelsetjenestens behov. En slik mulighet ligger i systematisk å trekke veksler på denne kompetansen i oppbyggingen av et nasjonalt genomsenter. Det synes i begrenset grad å eksistere kompetanse innen dette feltet for nasjonale institusjoner som eHelse-direktoratet og Folkehelseinstituttet, men en utvikling innen feltet forutsetter også koordinering med disse. Det eksisterer god akademisk kompetanse innen maskinlæring og stordata, men denne er i svært liten grad aktivert for bruk i presisjonsmedisin i praksis, hovedsakelig som følge av fravær av relevante datasett.

6. Samspillet mellom privat og offentlig sektor

I Norge er den private sektor innen feltet av begrenset størrelse. De internasjonale legemiddelselskapene har sine nasjonale kontorer, men det er i liten grad relevant aktivitet innen

data og infrastruktur rundt disse. Noen mindre selskaper som arbeider innen presisjonsmedisinfeltet dreier seg om digital kunnskapsorganisering og maskinlæring eksisterer, og det har vært samarbeid og samspill innen feltet, blant annet gjennom den tidligere BIGMED-satsingen, som har vært en første spire til samsnakk mellom aktører i feltet, inkludert også tilbyder av elektronisk journal. Det er gode muligheter for samspill mellom privat og offentlig sektor, men for å kunne bygge opp hensiktsmessige strukturer, synes det nødvendig at denne bør være drevet av offentlig sektor, med den der eksisterende fagkompetanse, for å forhindre kortsiktige valg og dysfunksjonelle løsninger, ref. Helseanalyseplattformen.

I tillegg vil vi vektlegge behovet for etterprøvbarhet både i forskning og i klinisk praksis.

Etterprøvbarhet er grunnleggende for forskning

Etterprøvbarhet er et grunnleggende prinsipp i forskning og innebærer at resultat fra en studie kan gjenskapes dersom studien gjentas av andre forskere. Dette prinsippet har ført til at for forskningsresultat basert på omics-analyser, så er gjeldende praksis at rådataene i hovedsak skal gjøres tilgjengelig for andre forskere samtidig med at resultatene publiseres. Eksempler på etablerte internasjonale infrastrukturer for publisering av omics-data er European Nucleotide Archive (ENA) og European Genome-Phenome Archive (EGA) for, henholdsvis, ikke-sensitive sekvenseringsdata (ENA) og indirekte identifiserbare genetiske og fenotypiske data (EGA). Den norske infrastrukturen for bioinformatikk, ELIXIR Norge, som er finansiert av Norges Forskningsråd og som også er en node i den Europeiske infrastrukturen for bioinformatikk, ELIXIR, er i samarbeid med EGA, nå i ferd med å etablere en løsning for lagring av norske indirekte identifiserbare genetiske og fenotypiske forskningsdata (Federated EGA Norway – FEAGA Norway; ega.elixir.no).

I mange tilfeller er analysene av dataene også så komplekse at det nå er et økende krav fra tidsskrift og fagfeller om at analysene publiseres som analyseprogram (eller analysekode) sammen med studien. Med tilgang til både rådata og analyseprogram skal resultatene fra studien kunne gjenskapes nøyaktig.

En annen effekt av at rådata og analyseprogram publiseres er at dataene og metodene fra studien kan gjenbrukes i nye vitenskapelige studier og innovasjon. Eksempler på viktige vitenskapelige fremskritt basert på gjenbruk av rådata inkluderer forbedrede analysemetoder (doi: 10.1186/s13059-022-02648-4) og sammenstilling av data fra ulike studier i meta-analyser og som ressursdatabaser (doi: 10.1038/nbt0410-322). Verdien av at forskningsdata er tilgjengelige og gjenbrukbare i seg selv er nå allment akseptert (OECD: <https://www.oecd.org/sti/inno/38500813.pdf>) og er en av grunnene til at EU og Norges forskningsråd har etablert åpen vitenskap («Open science»), inkludert tilgang til forskningsdata og analyseprogram, i sine strategier og virkemidler.

Etterprøvbarhet er essensielt i helsetjenesten

For omics data brukt i kliniske beslutninger handler etterprøvbarhet ikke bare om at samme rå-data skal gi samme resultat – med andre ord: at analysemetodene er standardiserte og repeterbare. Etterprøvbarhet handler også om at grunnlaget for behandlingsbeslutninger skal kunne kontrolleres og dokumenteres dersom det for eksempel skulle bli fremmet anklager om feilbehandling. Det er

ikke åpenbart hvilke eller hvor mye data som må lagres for å ivareta lovens dokumentasjonsplikt for helsehjelp basert på presisjonsmedisin og omics-analyser. Et tenkt tilfelle er en pasient som skal utredes for en sjelden arvelig sykdom ved hjelp av en genetisk analyse av pasienten og foreldrenes proteinkodende gener (eksomsekvensering). Dersom analysen finner en genetisk variant som kan forklare sykdommen kan det være nok å kun lagre opplysningene om den ene identifiserte varianten. Dersom det imidlertid ikke finnes en klar kandidat men flere mulige forklaringer, inkludert varianter med ukjent betydning, bør mer data lagres for å kunne danne grunnlag for videre utredninger. I et annet tenkt tilfelle skal en pasient med brystkreft undersøkes med histopatologi og målinger av genuttrykk og mutasjonsmønster i tumor for å avgjøre behandlingsform. På samme måte som histopatologiske snitt og bilder nå lagres, vil det her nok være naturlig å lagre de målte genuttrykkene og mutasjonene.

Vi vil imidlertid påpeke at dokumentasjonsplikten også i prinsippet må ta høyde for at standardiserte analyseprogram kan feiltolke data. Her refererer vi ikke til at standardisert og kvalitetskontrollert programvare også kan inneholde feil, men at nye og forbedrede analysemetoder kan gi andre resultat sammenlignet med en eldre “standardmetode” brukt på samme rådata. Risiko for feiltolkning av data vil imidlertid igjen være avhengig av problemstilling. Sjansen for at rådataene for en enkeltvariant er feiltolket vil være liten – spesielt dersom helsepersonellet også har tilgang og kompetanse til selv å vurdere de relevante rådataene (i dette tilfellet, de DNA-sekvensene fra eksomsekvenseringen, som overlapper med og danner grunnlaget for variantbestemmelsen). Med mer komplekse analyser basert på flere datatyper og variable øker behovet for å lagre rådata. Dette gjelder spesielt for metoder basert på maskinlæring og kunstig intelligens (AI), slik som AI-assistert histopatologi, hvor resultatet avhenger av treningsdata og mer treningsdata ofte gir bedre resultat.

Hvilke datatyper som vil være aktuelle å lagre, vil endre seg over tid siden nye teknologier og anvendelser er i stadig utvikling. For eksempel, gjøres nå mange analyser på enkelt-celle nivå og med romlig oppløsning der man for eksempel kan studere interaksjon mellom tumor og omliggende vev. Det er derfor viktig å ha en tett kobling til forskningsmiljø både nasjonalt og internasjonalt for å kunne følge utviklingen. ELIXIR Norge og andre infrastrukturer er tett koblet opp mot ledende miljøer internasjonalt og vil derfor kunne spille en viktig rolle også i denne sammenhengen.

Infrastrukturer for etterprøvbar datadeling, gjenbruk, og metodeutvikling er essensielle for presisjonsmedisin

Samlet sett tilsier behovet for klinisk etterprøvbarhet, samt den iboende verdien av gjenbrukbare omics-data, at en strategi for presisjonsmedisin bør ha som mål å etablere infrastrukturer for lagring og gjenbruk av omics data. Her vil vi spesielt fremheve FEGA Norway som en eksisterende løsning for lagring og gjenbruk av genetiske forskningsdata, slik som rådata fra DNA- og RNA-sekvensering, og tilhørende studiespesifikke fenotypedata. FEGA Norways rolle som en del av en felles Europeisk infrastruktur tilsier at tjenesten vil være essensiell for å gjøre norsk forskning innen presisjonsmedisin synlig og relevant internasjonalt.

Vi vil også peke på et behov for løsninger for deling av data mellom helseforetak, helseregistre, og forskningsstudier, inkludert forskningsbiobanker. Vi innser at slike løsninger vil kunne ha mange krav, men i lys av de behov og internasjonale trender vi har påpekt rundt etterprøvbarhet og innovasjon via metodeutvikling, vil vi spesielt fremheve følgende to momenter. (1) **Etterprøvbarhet:** løsningene

må sørge for at prosesserte data er reproducerbare ved også å kunne gi tilgang til rådata og bioinformatiske analysemetoder. (2) **Innovasjon via metodeutvikling**: løsningene må kunne støtte forskning hvor hovedmålet er å utvikle nye eller forbedrede analysemetoder. Dette innebærer blant annet at løsningene må kunne tilby utviklingsmiljø hvor brukere kan utvikle og teste nye metoder fra forskningsfronten.

Direktoratet for e-helse

Ved: Øyvind Øverland

Revidering persontilpasset medisin-strategi – innspill delprosjekt Data og infrastruktur

Takk for muligheten til å gi innspill til revidering av strategien for persontilpasset medisin, delprosjekt 5 «data og infrastruktur». På grunn av kort frist har det ikke lyktes å sammenstille et felles svar på vegne av UH-sektoren, og innspillet må sees på som et innspill fra MH-fakultetet, NTNU og ikke et innspill på vegne av hele UH-sektoren.

Overordnet har strategien for persontilpasset medisin 2017-21 vært vellykket ved at det har skjedd en oppbygging av nødvendig infrastruktur på analysesiden og en implementering av persontilpasset medisin i klinikken innen særlig kreftsykdommer. I årene som kommer kan vi forvente en bredere implementering av persontilpasset medisin innen de fleste sykdomskategorier, og også innen forebygging og helsefremming. Her vil UH-sektoren via forsknings- og innovasjonsaktivitet ha en viktig rolle. Videre kan UH-sektoren bidra ved å utvikle og tilby relevant videre- og etterutdanning som gir ansatte **kompetanse** svarende til den internasjonale forskningsfronten.

I forhold til samspill mellom UH-sektoren, private næringsliv og helsesektoren vil det være en del utfordringer som må løses. En sentral utfordring vil være **tilgjengelige og sikre plattformer for analyse av data** fra helseforetak/registre og biologiske data. Her må en tenke hele behandlingskjeden fra hvordan data genereres i laboratoriet og i helseforetak – overføring til egnede plattformer for analyse og deretter tilbakeføring til helseforetak, med muligheter for langsiktig lagring i etterkant. Data fra eksterne kilder som befolkningsundersøkelser eller helseapp'er kan også være viktig å integrere i dette. Anonymiserte datasett generert fra helsedata til bruk for maskinlæring kan være viktig for både UH-sektor og det private næringsliv, og en må i de neste årene legge bedre til rette for mulig bruk av maskinlæring og kunstig intelligens som verktøy for analyser og persontilpasset medisin.

Regulatorisk er de antatt utilsiktede begrensningene som GDPR har medført en utfordring for godt samarbeid både nasjonalt og ikke minst internasjonalt. Det foreligger

Postadresse	Org.nr. 974 767 880	Besøksadresse	Telefon	Saksbehandler
Postboks 8905		Harald Hardrådes gate 13	+47 72820700	Torstein Baade Rø
7491 Trondheim Norway	postmottak@mh.ntnu.no www.ntnu.no/mh	1930-bygget, 2. etg.		torstein.ro@ntnu.no

Adresser korrespondanse til saksbehandlerne. Husk å oppgi referanse.

også begrensninger i nasjonal lovgivning når det gjelder for eksempel sambruk av analyseinfrastruktur mellom UH-sektor og helseforetakene. Ett eksempel på dette er ulike innkjøpsordninger og krav om fakturering/medverdiavgift ved bruk av felles utstyr mellom sektorene.

I Midt-Norge har vi et godt samarbeid mellom UH-sektoren og helseforetakene når det gjelder persontilpasset medisin, og både NTNU og Helse-Midt Norge har i sine strategier og utviklingsplaner en videre satsning på persontilpasset medisin. Vi håper en revidert strategi på nasjonalt nivå svarer på de utfordringer vi har nevnt innen persontilpasset medisin.

Med hilsen



Torstein Baade Rø

Fakultet for medisin og helsevitenskap
NTNU