



KREFTFORENINGEN

Helse- og omsorgsdepartementet

v/ Nils Olav Refsdal

Oslo, 02.06.2022

Skriftlig innspill til revideringen av strategien for persontilpasset medisin – tillegg om persontilpasset forebygging

Kreftforeningen har allerede sendt inn et skriftlig innspill til revideringen av strategien for persontilpasset medisin. Dokumentet er datert 20.04.2022. Vi ønsker imidlertid å supplere vårt høringsinnspill med et tillegg om persontilpasset forebygging.

Genetikk og persontilpasset forebygging

Kunnskap om genetikk blir stadig viktigere for diagnostikk og behandlingsvalg i kreftomsorgen. Det kan også gi bedre muligheter for persontilpasset forebygging. En ikke ubetydelig andel av krefttilfeller skyldes medfødt genetisk risiko, for eksempel bryst- og eggstokkreft (ca 5%), tarmkreft (ca 20%) og bukspyttkjertelkreft (ca 10%). Informasjon om arvelige genvarianter som gir økt risiko for kreft/kreftsyndromer brukes for å gjøre valg om forebyggende tiltak og tidlig oppdagelse – eksempelvis hyppigere screening/kontroller, livsstiltilpasninger, forebyggende inngrep (for eksempel fjerning av bryster/eggstokker ved økt risiko for bryst- og eggstokkreft) og å tilby bærere hjelp til å få barn som ikke arver risikovarianten. Informasjonen kan også være avgjørende for valg av kreftbehandling når sykdom oppstår: Flere målrettede kreftbehandlinger har spesifikk effekt for kreft som skyldes arvelige kreftmutasjoner (for eksempel noen typer brystkreft, tarmkreft og flere såkalte kreftsyndromer). Persontilpasset forebygging henger derfor tett sammen med persontilpasset medisin.

Utfordringsbildet

I dag eksisterer det lite helhetlig informasjon om persontilpasset forebygging. Det er derfor behov for å utarbeide en kunnskapssammenstilling som gir et oppdatert situasjonsbilde på hvordan det arbeides med persontilpasset forebygging i dag, og hvordan vi ønsker at det skal arbeides med persontilpasset forebygging fremover. Informasjon om tilbud som gis for personer med arvelig kreft samt hva som konkret gjøres for å følge opp dem som har fått dette påvist, er essensielt for å kunne jobbe systematisk med persontilpasset forebygging i tiden som kommer.

Genetikk, persontilpasset forebygging og bio-/genteknologi er områder der det er mange interessenter i alle sektorer fra forskning til forvaltning. Dette krever bred tverrfaglig kompetanse om både fag, teknologi, politikk, jus og etikk om temaene.

Genetiske analyser blir vanligere, metodene billigere og flere ønsker å kjenne sin genetiske risiko. I dag er det mange personer som velger å bestille en gentest. Ifølge Forbrukerrådet har rundt 320 000 nordmenn tatt en kommersiell hjemmetest av genene sine (tall fra 2020) blant annet for å avdekke risiko for alvorlig sykdom. Noen tar det av ren nysgjerrighet, mens andre tar det fordi de har en bekymring for en alvorlig sykdom som f.eks. kreft. Uavhengig av formål med testen så kan svaret bli en «overraskelse» og by på utfordringer. Noen har kanskje tenkt godt over hva som kan møte én, mens andre plutselig sitter på informasjon de ikke ville ha. Allerede i dag ser man konturene av at dette innebærer en økt belastning på helsetjenesten fordi personer trenger hjelp til å tolke



KREFTFORENINGEN

resultater eller ønsker hjelp til videre oppfølging. Dette aktualiserer behovet for å få mer innsikt i temaet og ha en plan for hvordan den offentlige helsetjenesten skal jobbe med persontilpasset forebygging fremover.

Kreftforeningens anbefalinger

Kreftforeningen anbefaler på denne bakgrunn at strategien for persontilpasset medisin omfatter et kapittel som definerer klare mål og tiltak for persontilpasset forebygging. Et slikt kapittel bør etter vårt syn dekke følgende områder:

- Kartlegge og sikre at det er tilstrekkelig kapasitet i helsetjenesten til å tilby og utføre genetiske undersøkelser om arvelig risiko for kreft og andre sykdommer samt gi genetisk veiledning til alle som etter dagens retningslinjer bør få tilbud.
- Med økt bruk av genomsekvensering av svulster hos kreftpasienter med spredning i persontilpasset medisin, slik det legges opp til i Hurdalsplattformen, vil man også oppdage flere tilfeller av arvelig kreft, fordi man må sekvensere pasientens arvestoff (kimbanen) som sammenligningsgrunnlag i analysene. Implementeringen må derfor ledsages av økt kapasitet til genetisk veiledning og hensiktsmessig infrastruktur for å lagre, bruke og dele kimbanedata. Implementeringen av det planlagte genomsenteret og tilhørende juridiske tilpasninger må derfor gis prioritet.
- Det bør gjøres en kost/nytte-vurdering av å inkludere arvelig risiko for barnekreft i nyfødtscreeningen. En studie (<https://www.nature.com/articles/s41436-021-01124-x>) har estimert at man kan redusere dødsfall hos barn med enkelte mutasjoner som gir høy risiko for barnekreft med over 50 prosent ved å screene nyfødte (gensekvensering) etterfulgt av oppfølging/overvåkning for å oppdage kreften tidlig.
- Utrede tilbud om genetisk undersøkelse for arvelig kreft til alle pasienter i diagnosegrupper der en vesentlig andel av krefttilfellene kan tilskrives kjente høypenetrante arvelige genmutasjoner (eksempelvis BRCA1 og 2 i bryst- og eggstokkreft). Slik kan man oppdage flere som har økt risiko for kreft og iverksette forebyggende tiltak mot fremtidig kreft hos pasientene og eventuelle slektninger som er bærere av samme genmutasjon.

Med vennlig hilsen

Kreftforeningen

v/Jon Kirknes

Avdelingsleder, Avdeling for analyse og politikk