

## Innspel til revisjon av «Nasjonal strategi for persontilpasset medisin»

### BAKGRUNN:

Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017-2022, skal hausten 2022 til revisjon. Helse Bergen vil i samband med dette gje følgjande innspel til revisjonsarbeidet.

### UTVIKLING AV PRESIJONSMEDISIN NESTE 5 ÅR

For å gje ei tydelegare retning for strategien og knytte saman mål og tiltak meiner vi det er behov for at strategien inneheld ei forventning om utvikling innan presisjonsmedisinen for neste periode. Det er behov for eit større fokus på tverrfagleg samarbeid og bidrag for å oppnå presisjonsmedisin som fullverdig strategi, samt lokal og nasjonal satsing på utvikling av gode samarbeidsarenaer og infrastruktur.

Følgjande moment vurderer vi som viktige kommande år:

#### *Fleire kreftpasientar/grupper skal få tilgang til avansert diagnostikk*

Erfaringane i IMPRESS og oppbygginga av InPreD har sett oss i stand til å gje kreftpasientar tilgang til diagnostikk der ein vurderer om pasienten er aktuell for biomarkørstyrt behandling. Den mest avanserte diagnostikken er per dags dato tilgjengeleg via kliniske studie, men det er sannsynleg at vi framover vil bruke utvida molekylær diagnostikk i større delar av standard diagnostikk for nokre indikasjonar. Vidare er det ei forventning at tilgang på nye legemiddel vil gi eit behov for bruk av denne type molekylær diagnostikk. Bruk av presisjonsdiagnostikk vil sannsynlegvis også auke for å stille meir presis diagnose, vurdering av prognose, for å bestemme restsjukdom og for behandlingsmonitorering. Resistens mot biomarkørstyrt behandling er kjent, og molekylær diagnostikk vil nyttast for å vurdere om pasientar kan nytte andre legemidlar når resistens oppstår. I tillegg er det sannsynleg at bildediagnostikk i større grad kan nyttast i kombinasjon med molekylære markørar framover, og revidert strategi bør også belyse dette.

Endringar i måten ein utfører avansert diagnostikk på diskuterast i fagmiljøa. Det er ønske om å kunne bestille desse kostnadskreivande molekylære analysar tidlegare i pasientforløp, noko som per i dag er ei utfordring då analysar på inneliggande pasientar ikkje er robust finansiert.. For nokre indikasjonar kan det også bli aktuelt med bruk av screening. All klinisk erfaring og resultat frå kliniske studiar viser at tidleg implementering av målretta medikament gjev større overlevnadsgevinst enn om vi set inn tiltaka som siste behandling ved langtkomen sjukdom. Difor treng vi dei molekylære analysane som ei kartlegging idet pasientane har fått påvist kreftsjukdom eller tilbakefall av kreftsjukdom. I tillegg er den molekylære diagnostikken i varierende grad harmonisert med WHO sine retningslinjer for klassifikasjon av ulike kreftformer, og det er behov for auka fokus på implementering av molekylære markørar i standard diagnostikk slik at ein unngår forseinking i diagnose fordi prøvane vert sendt andre stadar for analyse.

I kreftfeltet er presisjonsmedisinen allereie ein integrert del av standard diagnostikk og behandling på mange område, medan det er mange kliniske studiar som utviklar dette vidare. Det er viktig at ein

sikrar ein strategi som tek høgde for den utviklinga som allereie har skjedd i kreftfeltet og at ei vidare utvikling vert lagt til rette for. Behov for tiltak i kreftfeltet vil vere av annan karakter enn i fagfelt som per i dag i mindre grad nyttar presisjonsmedisin. Det bør vurderast om det er behov for eigne strategiar for ulike fagfelt. Oppbygging av felles infrastruktur på tvers av fagområde vil gi god utnytting av utstyrskapasitet, og gi god teknisk kompetanseoverføring. Tolking vil vere fagspesifikt, og kompetanse på dette må byggjast ut frå fagfeltet som skal nytte presisjonsmedisin i diagnostikk og behandling.

### *Pasientar med sjeldne, arvelege sjukdommar vil ha stor nytte av ein felles nasjonal infrastruktur for genomanalysar*

Dei medisinsk-genetiske avdelingane utfører samla sett allereie mange tusen diagnostiske eksom- og genomanalysar per år som ledd i utgreiinga av pasientar med sjeldne, arvelege sjukdommar. Kompleksiteten i dei data som vert generert er høg, og krev avanserte prosedyrar for lagring, handsaming og tolking av sekvensdata. Nasjonalt har kvar medisinsk-genetisk avdeling oftast etablert sine særskilde rutinar og dataverktøy. Endringa av pasientjournallova hausten 2021 gjorde det mogeleg for dei medisinsk-genetiske avdelingane å etablere eit felles behandlingsretta helseregister for å dele informasjon om tolka genetiske variantar, men eit slikt register er diverre enno ikkje på plass, grunna ressursutfordringar, behov for ein felles infrastruktur og juridiske avklåringar omkring samtykke.

Desse fagmiljøa vil difor ha stor nytte av ein felles infrastruktur for genomanalysar, i form av eit nasjonalt genomsenter, der ein kan samarbeide om utvikling og bruk av m.a. datalagring, bioinformatiske analyseverktøy og eit helseregister for tolka genetiske variantar. Dette vil redusere risikoen for feiltolking, føre til meir einsarta tolking, og hindre unyttig dobbeltarbeid. Vi tilrår difor at dei medisinsk-genetiske avdelingane i langt større grad må få ta del i planlegginga av felles infrastruktur for presisjonsmedisin i den neste fasen.

### *Andre fagfelt innan presisjonsmedisin*

Innan fleire andre fagfelt forventar vi at bruk av presisjonsmedisin i diagnostikk og behandling vil auke. Dette gjeld til dømes i infeksjonsmedisin, behandling av immunsvikttilstandar og innan regenerativ medisin, og eigne tiltak for å utvikle presisjonsmedisinen for desse fagfelta er nødvendig.

### *Auke i kliniske studiar*

Nasjonalt handlingsplan for kliniske studiar 2021-2025 set ei forventning om å auke delen pasientar som deltar i kliniske studie til 5% innan 2025. Dette vil medføre eit auka behov for presisjonsdiagnostikk, infrastruktur for gjennomføring, samt kompetanseheving i helsetenesta. Ei dobling av talet kliniske studiar innan 2025 vil krevje at ein legg til rette for tilhøyrande diagnostikk (særleg innan molekylære analysar), radiologitenester for diagnostikk og oppfølging, og robust infrastruktur for planlegging og gjennomføring (forskningsstøtte), inkludert kritisk studiepersonell som forskingssjukepleiarar og legeressursar. Pasienten sin lege må i auka grad ha oversikt og kunnskap om tilgjengelege kliniske studiar og tid i arbeidsplanen sin for lettare å kunne inkludere pasientar i desse. Korleis dette skal løysast i praksis bør revidert strategi ha nokre mål og tiltak for.

### *Skjæringsflater mellom forskning og diagnostikk*

Oppbygging av presisjonsmedisin er ressurskrevjande og tek tid. Det er ønskeleg at forskning innan presisjonsmedisin vert ein integrert del av verksemda, men dette er per i dag utfordrande på fleire punkt. Tilgang på tilstrekkeleg ressursar (utstyr og personale) er ein flaskehals, og finansiering er lite føreseieleg. Større grad av juridisk og byråkratisk tilrettelegging vil vere nødvendig for å klare å imøtekomme krav til godkjenningar og dokumentasjon for forskingsprosjekt (særleg kliniske studie) innan presisjonsmedisin. Oppbygging av IKT-løysingar som understøttar behov for kopling av diagnostiske data og forskingsdata, og som samtidig oppfyller krav til personvern, vil gjere gapet mellom forskning og diagnostikk mindre. Koordinerte løysingar for dette, som er samstemt nasjonalt,

vil gjere det lettare å bygge opp og integrere sterke forskingsmiljø som del av verksemda. Revidert strategi bør belyse desse problemstillingane.

#### **IMPLEMENTERING**

Vi meiner at det er behov for tydelegare tiltak for å nå mål i strategien. Det har blitt gjort mykje arbeid med kartlegging innan presisjonsmedisin, og ein må no i større grad over i implementering. Strategien bør innehalde tydlege føringar for dette, særleg når det gjeld ansvar og styringslinjer. Her er det igjen viktig at ein skil mellom ulike fagfelt i medisinen då startpunktet er så ulikt.

#### **FINANSIERING**

Strategien bør peike på behovet for føreseieleg finansiering. For å lukkast med å implementere presisjonsmedisin i spesialisthelsetenesta må fullstendig infrastruktur på plass, både instrumentering, rutinar og IKT-løysingar, saman med personale som er nødvendig for å drifte dette. Det inkluderer legar, sjukepleiarar, forskingspostar, forskingsstøtte, støttetene (laboratoriemedisin og radiologi) og IKT-medarbeidarar. Så langt har tilførsel av ressursar i stor grad gått til ei oppbygging av kompetansenettverk og infrastruktur innan kreft, men det er framleis ein god del som står att for å sikre eit robust og effektivt tilbod, og for at alle helseregionar har eit likeverdig tilbod. Personellressursar som vert tilført må vere faste stillingar, noko som per no er løyst ulikt i dei ulike helseregionane.

Den økonomiske organiseringa med gjestepasientoppgjær er til hinder for samarbeid og hindrar likt tilbod nasjonalt. Refusjonstakstar er ikkje tilpassa kostnadane for molekylær diagnostikk, og må harmoniserast på tvers av disiplinær. Til dømes er det ulik takst for same type analyse innan molekylær patologi og medisinsk genetik.

#### **KOMPETANSE**

Kompetanse innan presisjonsmedisin meiner vi er eit av dei største hindra for å sikre implementering og utvikling av presisjonsmedisin i Norge. Det er behov for ei kompetansebygging og utvikling i mange ledd. Profesjonsutdanningane (medisin, sjukepleie, bioingeniør, radiograf) må innehalde tema som presisjonsmedisin, kliniske studiar og integrasjon mellom klinikk og forskning. Arbeid inn mot utdanningsinstitusjonane må tydeleggjerast for å sikre at grunnkompetansen er tilstrekkeleg når helsepersonellet kjem inn i spesialisthelsetenesta. Det må leggjast til rette for meir spesialiserte studieløp innan presisjonsmedisin i fleire disiplinær. "Nye" fagfelt; molekylærbiologi og (bio)informatikk må tilpassast spesialisthelsetenesta. Til dømes har Sverige eit eige utdanningsløp retta mot molekylærbiologar og klinisk kompetanse (sjukehusgenetikar), og utdanningsløp som sikrar spesialisering innan presisjonsmedisin er nødvendig.

Strategien bør peike på behovet for juridisk kompetanse inn i denne delen av helsetenestene. Rolla til personvernombodet innan dette feltet bør vere nasjonalt koordinert og forankra, slik at lokale vurderingar ikkje skil seg i stor grad frå kvarandre.

For å lukkast med å gje eit likt tilbod nasjonalt for pasienten er det eit mål i nasjonal handlingsplan for kliniske studiar, at fleire studiar vert gjennomført desentralisert. For å få til dette må også dei mindre helseføretaka ha kompetanse innan presisjonsmedisin, og det må arbeidast både med rekruttering til dei mindre sjukehusa og med strukturar for kompetanseoverføring mellom helseføretaka.

#### **KOORDINERTE STRATEGIAR OG HANDLINGSPLANAR**

Strategien bør peike på behovet for å samordne og koordinere nasjonale strategiar/prosessar innan dette feltet (Nasjonalt strategi for persontilpasset medisin, Nasjonalt handlingsplan for kliniske studier, Nasjonalt handlingsplan for e-helse m.m.).

#### **IKT-LØYSINGAR OG JURIDISKE FORHOLD**

Eit stort hinder for implementering og effektiv drift av presisjonsmedisin i helsetenestene er dagens IKT-løysingar og juridiske forhold rundt datadeling. Ulike EPJ-system i helseføretaka gjer det praktisk vanskeleg å dele data og utvikle løysingar for handterer datadeling. Vidare er personvern vurderingar og andre juridiske forhold rundt datadeling ofte utfordrande å finne ut av, og synast lite standardisert. Det er behov for å leggje til rette for nasjonale løysingar rundt datadeling og dei juridiske vurderingar som må gjerast. Det er i dag mange plattformer ein kan dele data på, og det må vere nasjonal samordning og koordinering av kva plattformer som kan nyttast for denne type datadeling, der dei juridiske vurderingane gjerast overordna og ikkje separat i dei ulike helseføretak. Det bør også stillast spørsmål om dagens lovverk er oppdatert med omsyn på dei behov ein har for datadeling på tvers innan dette feltet.

#### DEFINISJONAR OG BRUK AV ULIKE OMGREP

Gjeldande strategi nyttar omgrepet “persontilpassa medisin”. For den delen av helsetenesta som strategien rettar seg mot meiner vi at bruk av “presisjonsmedisin” er meir korrekt.

Vi meiner at strategien med fordel kan ha eit meir konkret språk. Ord som “bidra til”, “bør” og “vurdere” nyttast no i stor grad, og ei konkretisering av ordlyd vil medføre ein strategi som er tydelegare og med større gjennomslagskraft.

Definisjonen av biomarkør i noverande strategi er ein noko snever definisjon, og omfamnar ikkje alle deler av diagnostikken, som til dømes bildediagnostikk. Dei siste åra har også bildebaserte kvantitative bildemarkørar blitt utvikla og til dels validert.

Med venleg helsing,



Marta Ebbing  
Fagdirektør,  
Helse Bergen HF, Haukeland universitetssjukehus