

## **Innspill til revidering av Strategi for persontilpasset medisin**

Koalisjonen takker for muligheten til å komme med innspill til departementets arbeid med revidering av strategien for persontilpasset medisin. Vi ønsker her å rette departementets oppmerksomhet mot følgende fire elementer som vi mener bør inngå i det kommende arbeidet med ny strategi:

- Det er nødvendig at strategien har en helhetlige og ambisiøse målsetninger
- Det må etableres et dynamisk system for tidlig diagnostikk
- Tilgang til behandling av sjeldne diagnoser må styrkes
- Datainnsamling og bruk av data må komme på plass

De fleste sjeldne diagnoser er medfødte og kan karakteriseres som genetisk betingede. Det finnes på verdensbasis opp til 8000 ulike sjeldne diagnoser, og med dagens definisjon (1: 2000) anslås det at det lever mellom 190 000 – 360 000 personer med en sjelden sykdom i Norge (Menon 2022 (under publisering)). De lever ofte med alvorlige multiorgansykdommer, og pasientpopulasjonene kjennetegnes av stor grad av heterogenitet.

### **En helhetlig og ambisiøs tilnærming er nødvendig**

All persontilpasset medisin er ikke til sjeldne, men all behandling til sjeldne vil ha et element av å være persontilpasset. Det er derfor viktig at en strategi på persontilpasset medisin har tilstrekkelig høye ambisjoner, også på vegne av de med en sjelden sykdom.

I årene etter at den gjeldende strategien ble publisert har det vært en satsning på persontilpasset medisin. Det har gjennom øremerkede midler blitt investert i nye kapasiteter for å bedre diagnostikk, det har med Helsedataanalyseplattformen begynt å komme på plass et økosystem for deling av helsedata, og gjennom nettverk, råd og samarbeidsprosjekter har det blitt arbeidet bredt for å utvikle og forbedre systemene som må på plass for å sikre at persontilpasset medisin kommer pasienten til gode.

Dessverre opplever Koalisjonen at satsningen har hatt et fokus på kreftområdet, og at det fortsatt mangler en strategisk tilnærming til hvordan tilgangen til og rammene for persontilpasset medisin til de med en sjelden sykdom skal bedres i årene som kommer. Det er derfor vår forventning at det i revisjonen av strategien legges føringer for en helhetlig strategisk tilnærming til hvordan Norge skal sikre tidlig diagnostikk, effektiv innføring av nye behandlinger og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser.

### **Et dynamisk system for tidlig diagnostikk**

Det vil i de kommende årene bli tilgjengelig en rekke avanserte terapier til pasienter med sjeldne sykdommer. En grunnsten i behandlingsforløpet er at sykdommene oppdages tidlig nok.

Det vil derfor være viktig å få på plass et system for en effektiv og ryddig prosess for utvidelse av nyfødtscreeningprogrammet og andre diagnostiske kapasiteter i årene som kommer.

I dag ser vi at det er uklart hvor ansvaret ligger, hvem som skal lede prosessene, og at disse tar for lang tid. Strategien må legge til rette for en systematisk tilnærming til utvidelsen av nyfødtscreeningprogrammet i årene fremover.

## **Tilgang til behandling mot sjeldne diagnoser**

I kjernen av persontilpasset medisin, ligger medisinsk behandling. Av de 8000 ulike diagnosene, regner vi med at det finnes medisinsk behandling til rundt 5%. Mesteparten av dette er symptomatisk behandling. Med stadig flere avanserte terapier på vei inn ser vi økende mulighet for å korrigere den underliggende årsaken til sykdommen. Implementering av denne type behandlinger er komplisert, og synes i dag å skje på en sak-til-sak-basis. Dette er noe av årsaken til at innføring tar unødvendig lang tid.

Videre ser vi at de fleste legemidler til sjeldne sykdommer ikke får offentlig finansiering med bakgrunn i urealistiske forventninger til tilgjengelig dokumentasjon, da med særlig tanke på relativ effekt og langtidsdata. Samtidig begynner helsetjenesten etter hvert å få erfaring med behandlinger hvor effekten på lang sikt er bedre enn først antatt.

Koalisjonen håper at strategien legger føringer for hvordan leverandører og tjenestene kan adressere usikkerheten, som nødvendigvis alltid vil være der, i innføringen av persontilpasset medisin til pasienter med en sjelden diagnose.

## **Datainnsamling og bruk av data**

I dag er det store kunnskapshull knyttet til de fleste sjeldne diagnoser. Dette vanskeliggjør tidlig diagnostisering, rask tilgang til effektiv behandling, og en strukturert oppfølging av disse pasientene. Dette gjør at sjeldne diagnoser i dag er den mest krevende gruppen å håndtere for den norske helsetjenesten.

Ved bedre innsamling og bruk av helsedata vil helsetjenesten raskere kunne sikre effektiv diagnostikk og imøtekomme flere av de utfordringene vi ser i dag. En bedre innsamling og aktiv bruk av helsedata vil også kunne adressere flere av de utfordringene som skisseres i punktet om innføring av avanserte terapier. I oppfølgingen av nasjonal strategi for sjeldne diagnoser jobbes det nå med å få på plass et diagnosekodesystem tilpasset sjeldne diagnoser og opprettelsen av et Nasjonalt Register for Sjeldne sykdommer. Dette er svært gode initiativer, men det mangler en overordnet plan for hvordan data rettet inn mot sykdomsforløpet skal samles inn.

Koalisjonen håper at strategien adresserer mulighetene og etablerer en klar retning for hvordan man kan samle og ta i bruk helsedata i alle ledd av tjenestene rundt sjeldne pasienter.

## **Avsluttende kommentar**

Koalisjonen ønsker Departementet lykke til med det forestående arbeidet. Koalisjonen vil være tilgjengelig for ytterligere spørsmål og kommentarer om ønskelig

Fra vårt ståsted er mye godt gjort, og det handler nå om å sikre at Helsetjenesten fortsetter å bygge på det som er på plass, og utvider der det fortsatt er mangler.

### ***Om Koalisjonen for sjeldne sykdommer***

*Koalisjonen for sjeldne sykdommer (Koalisjonen) ble etablert i 2015 og har siden den gang arbeidet for å bedre rammevilkårene for sjeldne sykdommer gjennom å aktivt delta i offentlige prosesser, arrangere og delta på møter, og delta i det offentlige ordskiftet.*

*Koalisjonen har særlig arbeidet for å sikre en nasjonal finansiering for sjeldne sykdommer, et innføringssystem for nye metoder som tar høyde for de særegne markedsmechanismene som spiller inn i utviklingen av terapier til sjeldne diagnoser, og for å få på plass en nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. Koalisjonen består i dag av de bioteknologiske selskapene Amicus, BioMarin, Chiesi, Sanofi og Takeda.*