

Høringsinnspill til revisjon av strategi for persontilpasset medisin.

Presisjonsdiagnostikk er en forutsetning for persontilpasset medisin. Mange ulike undersøkelsesmodaliteter kan gi presise diagnoser, men det er vår påstand at laboratoriemedisinen står i en særstilling og bør vies særlig oppmerksomhet også i en revidert strategi. All utvikling av diagnostikk sies å være en utvikling mot mer presis diagnostikk som gir nye muligheter for å persontilpasse behandlingen. CT var et framskritt sammenlignet med tidligere tiders røntgen osv. Medisinsk historie er således en historie om gradvis mer presis diagnostikk og dermed nye muligheter for å persontilpasse behandling. Utviklingen innen laboratoriefagene de senere år har vært av en disruptiv karakter med innføring av «globale» omics-analyser hvor man i stedet for å analysere ett og ett molekyl analyserer alle (alle gener, alle proteiner osv.). Dette innebærer at en og samme test kan gi grunnlag for å persontilpasse behandlingen, ikke mot én, men en lang rekke ulike tilstander. Dette, samt at undersøkelsene gjøres på enkle pasientprøver, som er velegnet for skalering, gjør at omics-teknologier (i første omgang genomikk, etter hvert andre) står i en særstilling, og representerer de viktigste muligjgende diagnostiske modalitetene for persontilpasset medisin. Det er ikke lenger en utenkelig tanke at hele befolkninger vil bli genomsekvansert og dataene brukt for å fremme persontilpasset medisin. Teknologiene åpner opp for å persontilpasse behandling hos alle, ikke kun pasienter med spesifikke problemstillinger. De representerer en helt ny måte å gjøre diagnostikk og utfordrer helsevesenet når det gjelder kompetansebehov hvor nye yrkesgrupper som per i dag ikke defineres som helsepersonell etterspørres (bioinformatikk, molekylærbiologi). Teknologiene er generiske, overskrider spesialistgrenser og utfordrer hvordan vi organiserer våre tjenester. I tillegg åpner genomikken for å *reanalyser* de samme dataene mot ulike problemstillinger flere ganger gjennom livet.

Vi mener det er viktig at en ny strategi adresserer hvordan genomikk og andre omics-teknologier organiseres nasjonalt og på tvers av spesialiteter. Man bør utrede hvorvidt det kan være fornuftig å la universitetssykehusene få et særskilt ansvar for å sikre sine regioner et godt og likeverdig tilbud gjennom nasjonal koordinering og etablering av regionale genomsentre. Vi mener slike sentra bør organiseres på tvers av eksisterende spesialitetsgrenser og bli tillagt et ansvar også for å sikre etablering tester som av hensyn til svartider bør etableres på lokalsykehus, mens andre tester kan foregå sentralisert. Arbeidet med å etablere denne typen diagnostikk i Norge i dag skjer for fragmentert og ofte i små, sårbare fagmiljøer, i en del tilfeller mer eller mindre rene forskningsmiljøer. Fagmiljøene rapporterer om til dels store vansker med å rekruttere nødvendig kompetanse, bl.a. innen bioinformatikk, noe en slik organisering ville kunne avhjelpe gjennom å sikre slagkraftige sentra med kritisk masse av nøkkelkompetanse.

Et annet særtrekk ved genomikk og andre omics-teknologier er at de genererer store mengder data. Vi støtter at IKT-infrastruktur som kan understøtte dette, samt standardiseringsarbeid innen genomikken er viktig for både funksjonalitet og kvalitet og bør prioriteres i en revidert strategi.

Ulike satsninger i strategiens første fase har vært viktige og har vært med på å bringe feltet framover. Det har imidlertid vært en mangelfull koordinering av ulike tiltak og enkelte aktiviteter har fremstått fragmentert og dårlig koordinert med helseforetakenes ordinære styringslinjer. Eksempelvis er vi som representerer en nasjonalt ledende laboratorieklinikk ikke tydelig nok involvert i viktige nasjonale satsninger som kan være helt sentrale for vår virksomhet som etablering av et nasjonalt genomsenter. Vi anbefaler at man i strategiens neste fase forankrer satsningen på presisjonsdiagnostikk tydeligere i den ordinære linjen, for eksempel gjennom å tydeligere involvere de laboratoriemedisinske klinikkene ved universitetssykehusene. Dette vil kunne sikre raskere implementering i den diagnostiske rutinen.

Vi noterer oss at innspillsinvitasjonen er sendt til de nasjonale forskningsinfrastrukturene Biobank Norge og Elixir. Vi stiller spørsmål ved hvorfor den nasjonale forskningsinfrastrukturen for sekvensering (Norsk konsortium for sekvensering og persontilpasset medisin, NorSeq; www.norseq.org) ikke er inkludert. Denne infrastrukturen besitter viktig teknologisk kompetanse, er tett integrert med diagnostiske miljøer i vår klinikk (og også ved andre universitetssykehus) og har vært instrumentell for å etablere diagnostikk innen medisinsk genetikk og molekylærpatologi. Infrastrukturen har vært avgjørende for sekvensering av covid under pandemien (>80.000 covidgenomer sekvensert) og er etter vårt skjønn en infrastruktur som har en viktig rolle i å fasilitere implementering av persontilpasset medisin i Norge. Den bør inkluderes i det videre arbeidet.

Andreas Matussek
Klinikkleder
Klinikk for laboratoriemedisin
Oslo Universitetssykehus

Dag Undlien
Avdelingsleder
Avdeling for medisinsk genetikk
Oslo Universitetssykehus