

Precisionsmedicin kräver samverkan och långsiktighet

NATIONELL SATSNING PÅ INFRASTRUKTUR OCH FINANSIERING BEHÖVS

Vi har i Sverige varit tidiga med att använda den nya generationens sekvenseringsteknologi för bred genetisk diagnostik av patienter med sällsynta ärftliga sjukdomar, cancer och infektionssjukdomar. Resultaten från dessa analyser kan sedan användas för att individanpassa behandlingen, det vill säga precisionsmedicin. Detta har möjliggjorts genom ett tätt samarbete mellan Genomic Medicine Sweden (GMS), den nationella forskningsinfrastrukturen Science for Life Laboratory (SciLifeLab), sjukvården och akademien.

I många länder har nationella strategier för införandet av precisionsmedicin tagits fram, bland annat i våra nordiska grannländer, men detta har inte skett i Sverige. I en artikel som publicerades i oktober 2022 i Nature Medicine [1] beskriver vi hur arbetet med att bygga en samverkansorganisation mellan akademi och sjukvård i Sverige istället har vuxit fram ur verksamheterna »bottom-up«. För snart tio år sedan startade SciLifeLab en plattform för klinisk genomik, Clinical Genomics, som i dag har enheter vid samtliga medicinska fakulteter i Sverige (Figur 1). Clinical Genomics utvecklar och anpassar kontinuerligt avancerade sekvenseringstekniker av stor nytta för förbättrad precisionsdiagnostik. Tack vare



Anders Edsjö, med dr, överläkare, Lunds universitet, Region Skåne; vice föreståndare, Genomic Medicine Sweden



Thoas Fioretos, professor, överläkare, Lunds universitet, Region Skåne; föreståndare, plattformen för klinisk genomik, SciLifeLab; ledningsgruppen, Genomic Medicine Sweden



Richard Rosenquist Brandell, professor, överläkare, Karolinska institutet, Karolinska universitetssjukhuset; föreståndare, Genomic Medicine Sweden

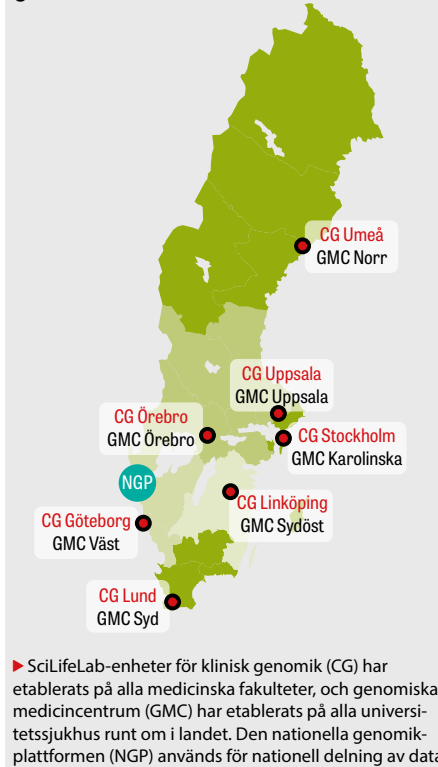
● richard.rosenquist@ki.se

Clinical Genomics-plattformen kunde Sverige bli ett av de första länderna i världen att införa klinisk helgenomsekvensering, det vill säga analys av hela arvsmassan, för patienter med sällsynta sjukdomar. För fem år sedan tog Clinical Genomics-plattformen initiativet att bygga en nationell samverkanstruktur för precisionsmedicin, GMS, för att skala upp och möjliggöra jämlik tillgång till precisionsdiagnostik/medicin över landet och för att stärka svensk forskning inom området [2]. GMS har en nationell styrgrupp som består av dekanerna för de medicinska fakulteterna och forskningsdirektörerna för regioner med universitetssjukvård, men även representanter för patientorganisationer och näringslivet. GMS har etablerat genomiska medicencentrum (GMC) på alla universitetssjukhus runt om i landet (Figur 1), som i sin tur ska betjäna närliggande regioner, och har en gemensam IT-in-

frastruktur för datadelning som ligger i Västra Götalandsregionen (Nationella genomikplattformen, NGP) inom vilken delning av data kan ske inom ramen för etikgodkända studier. Under 2021 utfördes cirka 5 000 helgenomsekvenseringar för sällsynta sjukdomar och över 13 000 riktade genpaneler för blod- och tumörsjukdomar inom svensk sjukvård [3, 4]. Dessa analyser ger en mer precis diagnos samt möjliggör individanpassad behandling med målriktade läkemedel och uppföljning. GMS skapar även unika möjligheter för forskning inom området och samverkan med life science-industrin.

Idag finansieras GMS i projektform med värdefullt stöd från Vinnova samt medfinansiering av regionerna och universiteten, men fortsatt finansiering efter 2024 är ovisst. GMS och andra aktörer har länge efterfrågat att staten och regionerna tar ett gemensamt ansvar för att säkerställa en långsiktig satsning på implementering

FIGUR 1. Enheter för klinisk genomik och genomiska medicencentrum



av precisionsmedicin. Tidigare i år kom också en färdplan för precisionsmedicin [5], framtagen av arbetsgruppen för precisionsmedicin och ATMP (avancerade terapiläkemedel), en rådgivande grupp till regeringens life science-kontor. I färdplanen föreslås att staten tillsammans med regionerna ingår en principöverenskommelse samt initierar bildandet av en nationell samordnande infrastruktur för precisionsmedicin. Som ett första steg anges tillsättandet av en statlig utredning. Utredningen föreslås samla nationella initiativ inom precisionsmedicin, såsom GMS, Biobank Sverige, AIDA (Analytic Imaging Diagnostics Arena), SciLifeLab och initiativ inom ATMP-området, och utreda en möjlig organisationsform som beaktar regionernas behov och förutsättningar. Detta förslag är välkommet - Sverige behöver en nationell infrastruktur för precisionsmedicin, inte

HUVUDBUDSKAP

- De nya sekvenseringsteknikerna möjliggör i dag individanpassad vård och behandling, det vill säga precisionsmedicin.
- Genomic Medicine Sweden, tillsammans med SciLifeLab, implementerar i dag precisionsmedicin över landet men finansieras i projektformat.
- Staten och regionerna bör tillsammans säkerställa en långsiktig satsning och organisation för stärkt forskning och jämlikt införande av precisionsmedicin i Sverige.

minst för en resurseffektiv implementering över landet - och vi hoppas att den nya regeringen tar detta förslag vidare.

Precisionsmedicin innebär en modernisering av svensk sjukvård, där breda genetiska analyser i dag utgör en central grundsten för förbättrad diagnostik och behandling, men där en rad andra avancerade teknologier (till exempel epigenetik, proteomik och metabolomik) sannolikt kommer att bli allt betydelsefullare. Kopplingen mellan avancerad diagnostik och individanpassad behandling blir allt viktigare, liksom möjligheterna att undersöka säkerheten och effekten av nya målinriktade läkemedel genom att erbjuda patienter att delta i kliniska studier. Införandet av precisionsmedicin i bredare omfattning ställer också stora krav på ett flertal områden, till exempel tillgång till ändamålsenlig högteknologisk infrastruktur, GDPR-anpassad säker datahantering/lagring, uppföljning av patienter, hälsoekonomiska analyser samt beaktande av etiska och legala aspekter - allt med den enskilda patientens behov i fokus. Här behövs en nationellt koordinerad satsning med kraftfull

»I dag finansieras GMS i projektform ... men fortsatt finansiering efter 2024 är oviss.«

och långsiktig finansiering för att Sverige ska kunna inta en internationellt ledande position i enlighet med den gällande life science-strategin. När allt fler precisionsmedicinska centrum startas över landet blir nationell koordinering dessutom allt viktigare. Clinical Genomics-plattformen och GMS fortsätter att tillsammans med hälso- och sjukvården bana vägen för att precisionsdiagnostik och precisionsmedicin i framkanten ska finnas tillgänglig för alla patienter oavsett bostadsort, men det är viktigt att regeringen nu tar ett »top-down«-beslut i dessa viktiga frågor och säkerställer att en långsiktig organisation och ändamålsenlig finansiering kommer på plats i likhet med vad som skett i många andra länder. ○

● Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Anders Edsjö har mottagit forskningsstöd från Amgen och Astra Zeneca samt ersättning för föreläsningar och deltagande i rådgivande kommittéer från Amgen, Astra Zeneca, Bayer, Diaceutics, Pfizer och Roche. Thoas Fioretos är en av grundarna och tillika styrelseledamot i företagen Qlucore AB och Cantargia AB. Richard Rosenquist Brandell har erhållit ersättning för föreläsningar och deltagit i rådgivande kommittéer för Abbvie, Astra Zeneca, Janssen, Roche och Illumina.

Citera som: *Läkartidningen. 2023;120:22139*

REFERENSER

1. Fioretos T, Wirta V, Cavelier L, et al. Implementing precision medicine in a regionally organized health-care system in Sweden. *Nat Med.* 2022;28(10):1980-82.
2. Edsjö A, Friedman M, Rosenquist R. Genomic Medicine Sweden - initiativ för brett införande. *Läkartidningen.* 2021;118:21023.
3. Hellström Lindberg E, Cavelier L, Cammenga J, et al. Precisionsmedicin standard vid flera hematologiska sjukdomar. *Läkartidningen.* 2021;118:20186.
4. Edsjö A, Palmqvist R, Haglund F, et al. Molekylär patologi - nyckeln till målinriktad cancerbehandling. *Läkartidningen.* 2021;118:20209.
5. Arbetsgruppen Precisionsmedicin och ATP. En färdplan för precisionsmedicin. 3 jun 2022. https://www.vinnova.se/contentassets/e27d9c9f-c730493080733e07cf1922a4/slutrapport_fardplan_ag-pm_atmp_220603.pdf